



Proctocolectomía con anastomosis íleo-anal y resección de tumor desmoide

Un caso de poliposis adenomatosa familiar

José Sebastián Villalón-López,^a Rosalía Souto-del Bosque,^b Pedro Gonzalo Méndez-Sashida^c

Proctocolectomy with ileoanal anastomoses and desmoid tumor treated with resection. One case of familial adenomatous polyposis

Introduction: Familial adenomatous polyposis (FAP) is a rare disease caused by a mutation in the adenomatous polyposis coli gene (APC).

Case report: We report the case of a 32-year-old woman, with abdominal pain and increased abdominal perimeter, as well as melena and weight loss. She had a tumor of 12 cm in diameter in the right iliac fossa. After the administration of contrast media we found the abdominal tumor compatible with sarcoma versus desmoid tumor. We performed a colonoscopy and we found colorectal polyps. The biopsy reported tubulovillous adenomas. A panendoscopy showed polyps in fundus and body of stomach; the state of the duodenum was normal. Tumor resection was performed with abdominal wall reconstruction with mesh and restorative proctocolectomy with ileoanal reservoir and a temporary ileostomy. The histopathology report demonstrated an abdominal wall desmoid tumor and identified 152 tubulovillous polyps which affected all the portions of colon and rectum.

Conclusions: FAP is an autosomal dominant disease caused by a mutation in the APC gene which results in the development of multiple colorectal polyps. Described in 1991 the APC gene is located at chromosome region 5q21. Without prophylactic surgery, virtually all patients develop colorectal cancer in the third decade of life. Desmoid tumors and duodenal polyps are now the leading cause of death in patients with FAP.

Keywords Palabras clave

Fibromatosis, abdominal	Fibromatosis abdominal
Adenomatous polyposis coli	Poliposis adenomatosa del colon
Proctocolectomy, restorative	Proctocolectomía restauradora
Colonic pouches	Reservorios cólicos

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) es una rara entidad hereditaria causada por la mutación del gen de la poliposis coli (APC, por sus siglas en inglés). El gen APC se localiza en el cromosoma 5q21 y la PAF es transmitida con un carácter autosómico dominante.^{1,2}

Se presenta durante la infancia o juventud y se caracteriza por el desarrollo de múltiples pólipos en el colon que generan sangrado rectal y en ocasiones anemia.¹

Pueden existir manifestaciones extraintestinales asociadas a la PAF, como anomalías dentales, osteomas, hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina, tumores desmoides o extracolónicos.¹

Sin tratamiento profiláctico, virtualmente todos los pacientes con PAF desarrollarán cáncer colorrectal en la tercera década de la vida.^{1,3}

Presentamos una paciente con dolor en el abdomen inferior y un tumor abdominal. Se sospechó de un tumor desmoide. En sus estudios se documentaron múltiples pólipos y adenomas túbulo-vellosos en el colon. Se le practicó resección del tumor abdominal y una proctocolectomía restaurativa profiláctica.

Presentación del caso

Mujer de 32 años de edad con antecedente de padre finado por cáncer gástrico. Acudió por presentar dolor abdominal de tipo cólico en meso e hipogastrio de tres meses de evolución, y aumento del perímetro abdominal. Refirió evacuaciones melénicas y pérdida de peso (6 kg) en los cuatro meses previos a su ingreso.

Clínicamente presentó un tumor de 12 cm de diámetro en la fosa iliaca derecha, parcialmente fijo a planos musculares, y que no afectaba la piel. Tenía además palidez de tegumentos. El tacto rectovaginal era normal.

Los estudios de laboratorio reflejaron anemia normocítica normocrómica con hemoglobina de 8.6 g/dL. El resto de los parámetros de laboratorio (pruebas de función hepática incluidas) se reportaron dentro de la normalidad.

En un ultrasonido pélvico se documentó un tumor dependiente de tejidos blandos de la pared abdominal infraumbilical derecha de 8 x 7 cm de diámetro. A la aplicación de Doppler no se apreció vascularidad en la lesión (solamente periférica). El útero y los anexos eran normales.

^aServicio de Oncología Quirúrgica, Hospital de Ginecopediatria 48

^bServicio de Radioterapia, Hospital de Especialidades 1

^cServicio de Anatomía Patológica, Hospital de Especialidades 1

Centro Médico Nacional, León, Guanajuato, México

Comunicación con: José Sebastián Villalón-López
Correo electrónico: jsvillalon@yahoo.com

Introducción: la poliposis adenomatosa familiar (PAF) es una rara enfermedad causada por una mutación en el gen de la poliposis adenomatosa coli (APC). **Caso clínico:** mujer de 32 años, con dolor y aumento del perímetro abdominal además de evacuaciones melénicas y pérdida de peso. La paciente presentó un tumor de 12 cm de diámetro en la fosa iliaca derecha. Tras la administración de medio de contraste, en una tomografía se apreció el tumor abdominal con reforzamiento compatible con sarcoma frente a tumor desmoide. Se realizó colonoscopia, por medio de la que se encontraron pólipos en el recto y el colon. La biopsia reportó adenomas túbulo-vellosos. Una panendoscopia demostró pólipos en fondo y cuerpo gástrico; el duodeno se encontraba en estado normal.

Se realizó resección del tumor en pared abdominal y reconstrucción con malla además de proctocolectomía restaurativa con un reservorio íleo-anal con una ileostomía temporal. Se reportó tumor desmoide en la pared abdominal y se identificaron 152 pólipos túbulo-vellosos que afectaban todas las porciones del colon y el recto. **Conclusiones:** la PAF es una enfermedad autosómica dominante causada por una mutación en el gen APC que da como resultado el desarrollo de múltiples pólipos tanto en el colon como en el recto. Descrito en 1991, el gen APC se localiza en el cromosoma 5q21. Sin cirugía profiláctica, todos los pacientes desarrollarán cáncer colorrectal en la tercera década de la vida. Los tumores desmoides y los pólipos duodenales son ahora la causa de muerte en los pacientes con PAF.

Resumen

Se hizo tomografía abdominopélvica en la que se apreció el tumor abdominal dependiente de la musculatura de la pared anterior del abdomen infraumbilical y en la fosa iliaca derecha, con dimensiones de 11.7 x 9 cm de diámetro; con medio de contraste hubo reforzamiento tardío de la lesión en su periferia, compatible con sarcoma de tejidos blandos (figura 1).

Debido a los hallazgos clínicos y los estudios de gabinete se sospechó de tumor desmoide asociado a sangrado de tubo digestivo, por lo que se realizó colonoscopia en la que se encontraron múltiples pólipos (150, aproximadamente) en recto y en todo el colon hasta el ciego. Se tomaron biopsias de varios pólipos y se reportaron adenomas túbulo-vellosos (figura 2).

La endoscopia gástrica mostró múltiples pólipos en fondo y cuerpo gástrico. El estado del duodeno era normal (figura 3). Biopsias de estos pólipos correspondieron a pólipos hamartomatosos.

El diagnóstico fue poliposis adenomatosa familiar y tumor desmoide. Estudios complementarios (serie ósea y ortopantomografía) no demostraron la existencia de osteomas u otras lesiones óseas.

Se le realizó resección amplia del tumor desmoide en pared abdominal con reconstrucción con malla y proctocolectomía con mucosectomía y reconstrucción con un reservorio íleo-anal en J y una ileostomía derivativa temporal.

La evolución de la paciente en el posoperatorio inmediato fue satisfactoria. Fue egresada al sexto día del procedimiento quirúrgico.

El reporte histopatológico del tumor de la pared abdominal correspondió a un tumor desmoide sin evidencia de displasia. En la proctocolectomía se identificaron 152 pólipos túbulo-vellosos que afectaban todas las porciones del colon y el recto, el primero de ellos a 3 cm del margen de la mucosectomía.

Un estudio contrastado de control a las seis semanas demostró integridad del reservorio sin manifestar fugas de la anastomosis.

A la decimosegunda semana se realizó cierre de la ileostomía derivativa sin complicaciones.

Actualmente la paciente se encuentra en vigilancia. Presenta evacuaciones normales y recibe inhibidores de cox-2.

Discusión

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) es una rara enfermedad autosómica dominante, la cual es causada por una mutación.¹

Fue descrita por primera vez en 1991 por Kinzler *et al.*² Se han identificado varias mutaciones en diversos codones asociados a la severidad de la enfermedad. Sin cirugía profiláctica, los pacientes con PAF desarrollarán cáncer colorrectal en la tercera década de la vida.^{1,3}

Si bien no hay una estadística fidedigna de la prevalencia de la enfermedad, en 1955, un estudio llevado a cabo en Michigan (EEUU) por Reed⁴ determinó la incidencia de la poliposis adenomatosa familiar en 1 de cada 8300 nacimientos.

En México no existe una estadística de la prevalencia de los pólipos colorrectales. En un estudio de González-González,⁵ que fue realizado en 946 individuos sanos que asistieron a un estudio de escrutinio, se encontraron 72 pacientes con pólipos (7.6 %). El 90.3 % fueron hombres y solo el 9.7 % mujeres.



Figura 1 Tomografía abdominopélvica en la que se aprecia un tumor dependiente de la pared anterior del abdomen. Hay reforzamiento tardío de la lesión posterior a la administración del medio de contraste, compatible con sarcoma de tejidos blandos frente a tumor desmoide.

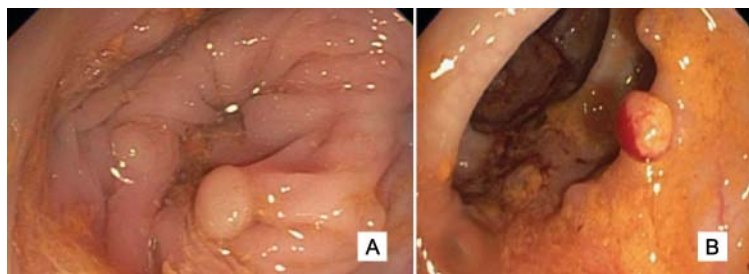


Figura 2 Estudio de colonoscopia en el que se aprecian múltiples pólipos en recto y en todo el colon hasta el ciego, algunos de ellos con sangrado (panel B).

De los 72 pólipos, 27 fueron adenomas tubulares, 2 túbulo-vellosos, 30 fueron pólipos hiperplásicos y 13 pólipos inflamatorios. En el análisis multivariado, los individuos que tenían historia familiar de cáncer colorrectal y un índice de masa corporal mayor de 25 fueron encontrados con mayor riesgo de desarrollar pólipos colónicos.

En la actualidad hay varias alternativas de manejo quirúrgico en pacientes con PAF. Se han empleado la proctocolectomía con anastomosis ileoanal con reservorio, la colectomía con anastomosis ileorrectal, la proctocolectomía con ileostomía (Brooke) y la proctocolectomía con ileostomía continente (Kock).⁶

Existe controversia en el tipo de cirugía que se debe realizar en pacientes con PAF. Si el recto contiene pólipos con displasia severa o carcinoma, si está cubierto de pólipos o si el paciente es incapaz de continuar seguimiento, es preferible realizar proctocolectomía. En caso de que existan pocos adenomas rectales, la ileorrectoanastomosis es el procedimiento más atractivo debido a los resultados funcionales.⁷

La disminución de riesgo de cáncer colorrectal a largo plazo es preferible con la proctocolectomía con anastomosis ileoanal que con la colectomía e ileorrectostomía. En una revisión de 96 pacientes con PAF tratados con proctocolectomía y reservorio ileal en J, Parc *et al.*⁸ encontraron que 16 pacientes desarrollaron tumores desmóides, 10 en el mesenterio, tres en pared abdominal y tres más en mesenterio y pared

abdominal; 52 pacientes tuvieron pólipos duodenales o ampulares; 54 pacientes se sometieron a endoscopia del reservorio ileal y 53 % de estos tuvieron adenomas visibles en el reservorio. Los resultados funcionales fueron peores en el subgrupo de pacientes con tumores desmóides en el mesenterio; la frecuencia de las evacuaciones en toda la cohorte de pacientes en 24 horas fue de 5.2 ± 2.9 evacuaciones, contra 8.3 ± 3.3 evacuaciones en los pacientes que tuvieron tumores desmóides mesentéricos. Dos pacientes fallecieron como consecuencia de complicaciones relacionadas con estos tumores.

La prevalencia de adenomas en el reservorio en J después de proctocolectomía es de hasta un 35 %, aunque el riesgo de desarrollar adenomas a los 5, 10 y 15 años es del 7, 35 y 75 %, respectivamente. El riesgo se ve incrementado en los pacientes jóvenes y en los que presentan pólipos duodenales.⁹

Los resultados funcionales a largo plazo en pacientes con PAF con colectomía e ileorrectostomía frente a proctocolectomía y reservorio ileal son mejores y benefician al grupo de preservación del recto, ya que la frecuencia de las evacuaciones es significativamente menor al igual que los movimientos intestinales. La consistencia de las evacuaciones y la necesidad de antidiarreicos también son menores. En relación con las evacuaciones nocturnas tanto en frecuencia como en consistencia, la incontinencia pasiva, los flatos y la discriminación fecal son mejores con la ileorrectostomía.^{10,11}

En una revisión de la literatura sobre las complicaciones de los reservorios íleo-anales, Sagar y Pemberton¹² encontraron que las anastomosis manuales con mayor frecuencia no alcanzan el nivel requerido para una anastomosis libre de tensión en comparación con las anastomosis con engrapadora; igualmente con el uso de doble técnica de grapado, en la que una engrapadora lineal es usada para dividir el recto y una engrapadora circular es usada para construir la anastomosis íleo-anal, se tiene un mayor índice de falla debido a que hay una mayor incidencia de apertura del cierre anal. Las principales complicaciones posoperatorias se asocian a hemorragia, obstrucción intestinal, abscesos abdominales, abscesos o senos en la anastomosis, estenosis de la anastomosis del reservorio, proctitis, fístulas bolso-vaginales o enterocutáneas, trombosis venosa portal, prolapso del reservorio e inflamación del reservorio (pouchitis). Los problemas de reoperación están relacionados con la revisión del reservorio, ya sea por disfunción a largo plazo por episodios recurrentes de pouchitis o sepsis pélvica; las indicaciones para reconstrucción del reservorio incluyen un asa eferente larga, un reservorio pequeño, un asa ciega larga que obstruya la salida del reservorio, torsión o intususcepción del reservorio, separación de la anastomosis y formación de seno, un recto residual significativo o una estenosis larga.

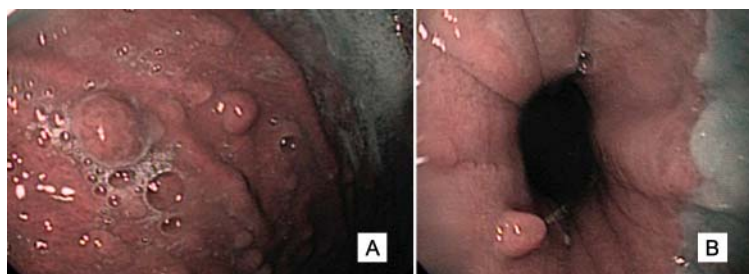


Figura 3 Imagen de endoscopia de tubo digestivo superior en la que se observan múltiples pólipos en fondo y cuerpo gástrico, incluso alguno cerca de la unión esófago-gástrica (panel B).

Los tumores desmoides y los pólipos duodenales son ahora la causa de muerte en los pacientes con PAF.

El sistema de estadificación de riesgo de cáncer de duodeno en paciente con PAF ha sido propuesto desde 1989 por Spigelman *et al.*¹³ Este sistema se basa en el número, el tamaño, la variedad histológica y el grado de displasia que presentan los pólipos duodenales. Con base en este sistema han sido descritas cinco etapas de la enfermedad desde la etapa 0 hasta la IV. En una actualización de la información, publicada en 2002, se determinó el riesgo crudo de desarrollo de cáncer de duodeno en 10 años del 36 % en los pacientes con una etapa IV de Spigelman. Se sugiere en este subgrupo de pacientes una vigilancia más regular y la pancreatoduodenectomía profiláctica como una alternativa razonable en pacientes con pólipos duodenales avanzados.¹⁴

Hasta 80 % de los pacientes con PAF desarrollarán tumores desmoides intra-abdominales; se han asociado otros factores de riesgo, tales como trauma, cirugías previas, embarazo y el empleo de contraceptivos orales.^{15,16}

Un manejo multidisciplinario es recomendado; algunos tumores asintomáticos pueden ser solamente observados.^{15,16}

El tratamiento inicial para los tumores desmoides bien circunscritos continúa siendo la resección quirúrgica; sin embargo, los tumores desmoides tienen un alto índice de recaída local aun en resecciones R0, debido a que son tumores no encapsulados e infiltrantes con márgenes mal definidos.¹⁵ La radioterapia adyuvante ha sido aplicada siguiendo los protocolos de radiación de los sarcomas.

Abordajes terapéuticos para tumores recurrentes o irresecables incluyen el manejo con terapia hormonal antiestrogénica (tamoxifen), antiinflamatorios no esteroideos y agentes citotóxicos como las antraciclinas, terapias moleculares blanco (imatinib) e interferón, todas ellas con resultados variables.¹⁵

Declaración de conflicto de interés: los autores han completado y enviado la forma traducida al español de la declaración de conflictos potenciales de interés del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas, y no fue reportado alguno en relación con este artículo.

Referencias

- Half E, Bercovich D, Rozen P. Familial adenomatous polyposis. *Orphanet J Rare Dis.* 2009;4:22.
- Kinzler KW, Nilbert MC, Su LK, Vogelstein B, Bryan TM, Levy DB, et al. Identification of FAP locus genes from chromosome 5q21. *Science.* 1991;253(5020): 661-5.
- Wu JS, Paul P, McGannon EA, Church JM. APC genotype, polyp number, and surgical options in familial adenomatous polyposis. *Ann Surg.* 1998;227(1):57-62.
- Reed TE, Neel JV. A genetic study of multiple polyposis of the colon with an appendix deriving a method of estimating relative fitness. *Am J Hum Genet.* 1955;7(3):236-63.
- González-González JA, Maldonado-Garza HJ, Flores-Rendón R, Garza-Galindo AA. Risk factors for colorectal polyps in a Mexican population [Corrected and republished]. *Rev Gastroenterol Mex.* 2010;75(2):171-6.
- Durán-Ramos O, Palomares-Chacón UR, Pulido-García LR, Farías-Llamas OA, López-Ramírez MKL, González-Ojeda A. Proctocolectomía restaurativa con reservorio ileal en "J". 10 años de experiencia en un centro de especialidades. *Cir Ciruj.* 2005;73(3):185-92.
- Slors JF, den Hartog Jager FC, Trum JW, Taat CW, Brummelkamp WH. Long-term follow-up after colectomy and ileorectal anastomosis in familial adenomatous polyposis coli. Is there still a place for the procedure?. *Hepatogastroenterology.* 1989; 36(2):109-12.
- Parc Y, Piquard A, Dozois RR, Parc R, Tiret E. Long-term outcome of familial adenomatous polyposis patients after restorative proctocolectomy. *Ann Surg.* 2004; 239 (3):378-82.
- Parc YR, Olschwang S, Desaint B, Schmitt G, Parc RG, Tiret E. Familial adenomatous polyposis: prevalence of adenomas in the ileal pouch after restorative proctocolectomy. *Ann Surg.* 2001;233(3):360-4.
- Van Duijvendijk P, Slors JF, Taat CW, Oosterveld P, Vasen HF. Functional outcome after colectomy and ileorectal anastomosis compared with proctocolectomy and ileal pouch-anal anastomosis in familial adenomatous polyposis. *Ann Surg.* 1999; 230(5):648-54.
- Krausz MM, Duek SD. Restorative proctocolectomy with ileal pouch-anal anastomosis for ulcerative colitis and familial adenomatous polyposis: twenty years follow-up in 174 patients. *Isr Med Assoc J.* 2005;7(1):23-7.
- Sagar PM, Pemberton JH. Intraoperative, postoperative and reoperative problems with ileoanal pouches. *Br J Surg.* 2012;99(4):454-68.
- Spigelman AD, Williams CB, Talbot IC, Domizio P, Phillips RK. Upper gastrointestinal cancer in patients with familial adenomatous polyposis. *Lancet.* 1989;2 (8666):783-5.
- Groves CJ, Saunders BP, Spigelman AD, Phillips RK. Duodenal cancer in patients with familial adenomatous polyposis (FAP): results of a 10 year prospective study. *Gut.* 2002;50(5):636-41.
- Kasper B, Ströbel P, Hohenberger P. Desmoid tumors: clinical features and treatment options for advanced disease. *Oncologist.* 2011;16(5):682-93.
- Shinagare AB, Ramaiya NH, Jagannathan JP, Krajewski KM, Giardino AA, Butrynski JE, et al. A to Z of desmoid tumors. *AJR Am J Roentgenol.* 2011;197 (6):W1008-14.