

Poliposis adenomatosa familiar en cuatro pacientes: reporte de casos

Giselle Alejandra Gómez-Castro¹ , Harold Girón-Osorio¹ ,
Lina Johanna Moreno-Giraldo² 

¹Médico, Programa de Medicina, Universidad Santiago de Cali, Cali, Colombia.

²Médico pediatra, Facultad de Salud, Posgrado de Pediatría, Universidad Libre, Cali, Colombia.

INFORMACIÓN ARTÍCULO

PALABRAS CLAVE

Informe de Casos;
Neoplasias Colorrectales;
Poliposis Adenomatosa del Colon;
Prevención Secundaria

Recibido: agosto 31 de 2022

Aceptado: agosto 29 de 2023

Correspondencia:

Giselle Alejandra Gómez-Castro;
giselleale.24@gmail.com

Cómo citar: Gómez-Castro GA, Girón-Osorio H, Moreno-Giraldo LJ. Poliposis adenomatosa familiar en cuatro pacientes: reporte de casos. *Iatreia* [Internet]. 2025 Oct-Dic;38(4):769-775. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.299>



Copyright: © 2025
Universidad de Antioquia.

RESUMEN

Introducción: la poliposis adenomatosa familiar es la causa más común de cáncer colorrectal polipósico hereditario, debido a la pérdida funcional del gen supresor de tumores APC. Esta anomalía genética resulta en la formación de decenas a miles de pólipos adenomatosos, principalmente en el colon y recto, y conlleva un riesgo del 100 % de desarrollar cáncer colorrectal.

Objetivos: presentar cuatro casos de pacientes pertenecientes a una misma familia con diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar, describiendo las manifestaciones clínicas y los métodos de diagnóstico utilizados, y destacando la importancia del diagnóstico temprano para la prevención del cáncer colorrectal.

Métodos: una paciente de 27 años consultó por dolor abdominal crónico y estreñimiento; tenía antecedentes familiares indicativos de poliposis adenomatosa familiar, por lo que se realizaron pruebas diagnósticas. Se construyó un árbol genealógico que permitió identificar a tres familiares adicionales afectados por la enfermedad, dos de los cuales también presentaban manifestaciones fuera del colon que se asociaban con el síndrome de Gardner.

Resultados: se definieron los antecedentes familiares y la evolución clínica de los pacientes; la identificación temprana facilitó la inclusión de los afectados en un programa de tratamiento, reduciendo así el riesgo de desarrollar cáncer colorrectal. El análisis genealógico fue esencial para identificar los miembros de la familia con riesgo de poliposis, para implementar las medidas de vigilancia adecuadas.

Conclusión: el diagnóstico precoz de la poliposis adenomatosa familiar es esencial para mejorar el pronóstico, ya que permite la intervención temprana y la prevención del carcinoma colorrectal a través de un manejo adecuado.

Familial Adenomatous Polyposis in Four Patients: A Case Series Report

Giselle Alejandra Gómez-Castro¹ , Harold Girón-Osorio¹ ,
Lina Johanna Moreno-Giraldo² 

¹Physician, Medicine Program, Universidad Santiago de Cali, Cali, Colombia.

²Pediatrician, School of Health, Pediatrics Postgraduate Course, Universidad Libre, Cali, Colombia.

ARTICLE INFORMATION

KEYWORDS

Case Reports;
Colorectal Neoplasms;
Adenomatous Polyposis Coli;
Secondary Prevention

Received: August 31, 2022

Accepted: August 29, 2023

Correspondence:

Giselle Alejandra Gómez-Castro;
giselleale.24@gmail.com

How to cite: Gómez-Castro GA, Girón-Osorio H, Moreno-Giraldo LJ. Familial Adenomatous Polyposis in Four Patients: A Case Series Report. *Iatreia* [Internet]. 2025 Oct-Dec;38(4):769-775. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.299>



Copyright: © 2025
Universidad de Antioquia.

ABSTRACT

Introduction: Familial adenomatous polyposis constitutes the predominant cause of hereditary polyposis colorectal cancer, resulting from functional loss of the APC tumor suppressor gene. This genetic alteration leads to the formation of numerous adenomatous polyps (ranging from dozens to thousands), primarily in the colorectum, carrying a 100% lifetime risk of colorectal cancer development.

Objective: To present a case series of four patients from a single family diagnosed with familial adenomatous polyposis, describing their initial clinical manifestations and diagnostic approaches, and emphasizing the critical importance of early detection in colorectal cancer prevention.

Methods: The index case was a 27-year-old female presenting with chronic abdominal pain and constipation; she had a family history indicative of familial adenomatous polyposis; therefore, comprehensive diagnostic tests were performed. Pedigree analysis identified three additional affected family members, two of whom exhibited extracolonic manifestations consistent with Gardner syndrome.

Results: Detailed family history and clinical progression were documented for all patients. Early identification enabled prompt initiation of treatment protocols, thereby reducing colorectal cancer risk. The genealogical analysis proved instrumental in identifying at-risk family members and implementing appropriate surveillance strategies.

Conclusion: Early diagnosis of familial adenomatous polyposis is crucial for optimizing prognosis through timely intervention and colorectal cancer prevention via appropriate management protocols.

INTRODUCCIÓN

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) es una enfermedad hereditaria producida por una mutación germinal del gen supresor tumoral APC (del inglés, *Adenomatous Polyposis Coli*), ubicado en el cromosoma 5q21 y que desempeña un papel primordial en la modulación del ciclo celular (1). La PAF tiene una incidencia de 1 / 7000 - 30.000 nacidos vivos (2). En la presentación clásica se observa la aparición de más de 100 pólipos adenomatosos colorrectales. La mayoría de los pacientes son asintomáticos durante años, hasta que los adenomas son grandes y numerosos, y se pueden manifestar con sangrado rectal y, posteriormente, desarrollar cáncer colorrectal (CCR). La penetrancia es del 100 %, es decir que, al no recibir tratamiento quirúrgico, todos los portadores podrán desarrollar CCR hacia los 40 años (3,4), lo que representa menos del 1 % de los casos totales de CCR (5).

Se desconoce la incidencia y prevalencia de la PAF en Colombia; en 1994 se reportó el primer caso de PAF en el país, de la variante del síndrome de Gardner, en un paciente que sufría de osteomatosis del maxilar inferior y neurofibromatosis (6). El síndrome de Gardner es una variante de la PAF de herencia autosómica dominante, con una tríada diagnóstica muy característica que consiste en osteomas múltiples, poliposis gastrointestinal y tumores mesenquimatosos en piel y tejidos blandos. El último caso reportado fue en 2019, de una paciente femenina de 25 años que presentaba deposiciones con sangre y dolor abdominal como manifestaciones iniciales de una PAF *de novo* (7). Para el diagnóstico es importante tener en cuenta los antecedentes familiares de poliposis y de cáncer colorrectal, que se hayan confirmado en la mayoría de los afectados; sin embargo, es necesario recordar que un tercio de los casos son variantes *de novo* (1).

En este artículo se describen cuatro casos de pacientes familiares con PAF, en los que las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron hematoquecia, dolor abdominal, cambios en el hábito intestinal y anemia, todas ellas presentes en estos casos (3). Se desea resaltar la importancia de realizar un diagnóstico temprano de la enfermedad, teniendo en cuenta tanto la historia familiar como los hallazgos clínicos, para intervenir en la evolución de esta enfermedad y así evitar el desarrollo de CCR (8). El reporte se diseñó siguiendo las orientaciones de la guía CARE, que establece los lineamientos para la realización de los reportes de caso. Se obtuvo previamente el consentimiento informado de los pacientes y el aval del Comité de Ética y Bioética de la Facultad de Salud de la Universidad Santiago de Cali.

PRESENTACIÓN DE LOS CASOS

Caso 1

El caso índice fue una paciente femenina de 27 años que presentó un cuadro clínico de estreñimiento asociado a dolor abdominal tipo cólico, de tres meses de evolución, localizado en el cuadrante inferior izquierdo. Debido a que relataba antecedentes familiares de cáncer de colon, se le realizó una prueba de sangre oculta en heces, la que resultó positiva. Posteriormente, se realizó una colonoscopia que demostró más de 100 pólipos de 3 a 5 mm diseminados por el colon, y mediante biopsia y estudio anatomopatológico se identificaron como adenomas tubulares. La paciente fue tratada con resección endoscópica de los pólipos, pero a pesar de ello en la última endoscopia se encontró un adenoma tubular con atipia superficial, por lo que se consideró que era necesaria la realización de una colectomía total con anastomosis ileoanal y reservorio en "J".

Adicionalmente, se realizó un genograma (Figura 1) en el que se identificaron los antecedentes familiares de cáncer de colon de esta paciente índice, con afectación de su padre, un tío, la abuela y la bisabuela paternas. Esto permitió la consecuente evaluación y definición de otros tres familiares afectados por la enfermedad, los que manifestaron un cuadro clínico prolongado de dolor

abdominal y hematoquecia, y a los que, teniendo en cuenta estos antecedentes familiares de CCR, se les realizó la prueba de sangre oculta en heces y una colonoscopia como técnicas de diagnóstico.

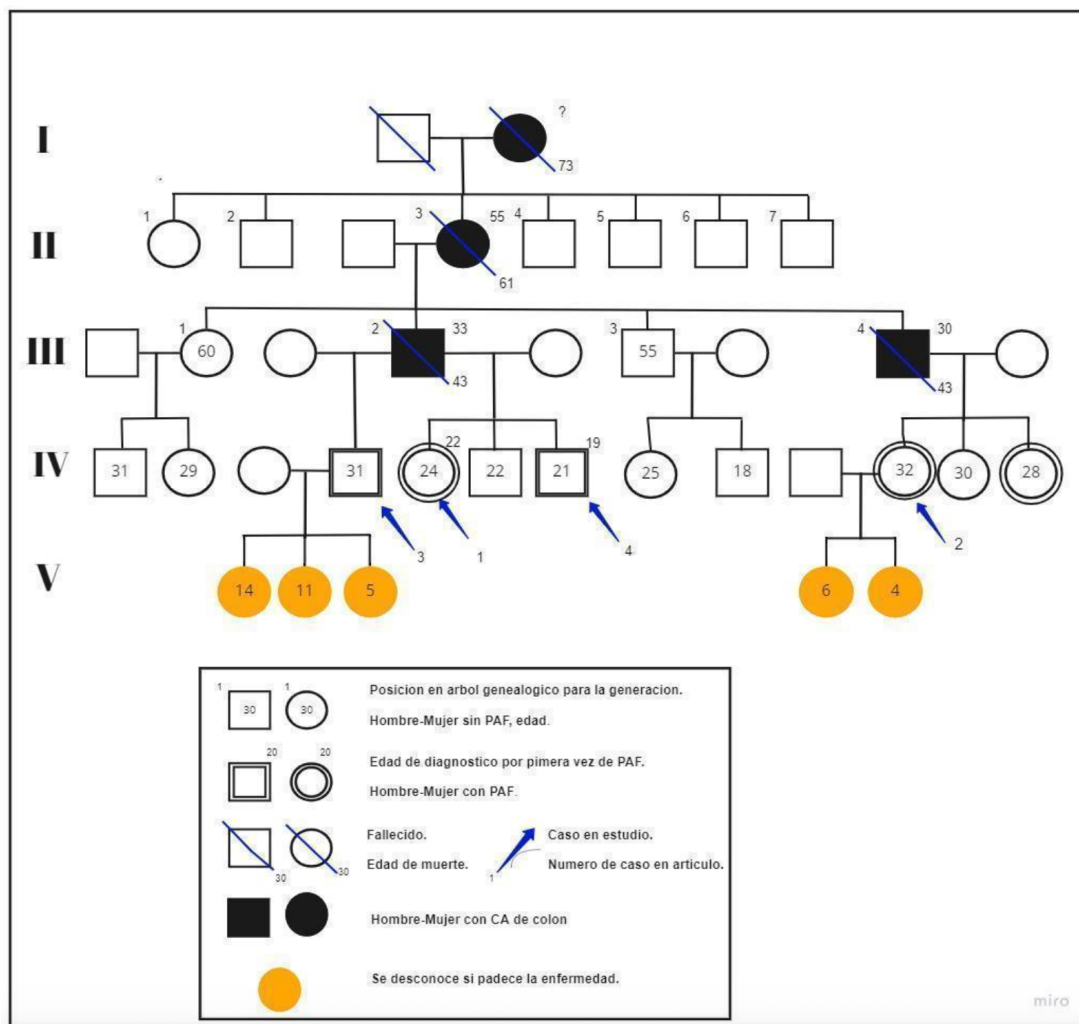


Figura 1. Genograma de la familia con poliposis adenomatosa familiar

La flecha azul número 1 corresponde al caso índice. Las flechas azules número 2, 3 y 4 señalan los familiares del caso índice en los que también se diagnosticó la enfermedad (una prima y dos hermanos). Los sombreados en negro son aquellos familiares que desarrollaron cáncer colorrectal y que fallecieron por esa causa: el padre, un tío, la abuela y la bisabuela paternos

Fuente: elaboración propia

Caso 2

Una paciente femenina de 34 años, prima de la paciente índice; en la colonoscopia se evidenciaron más de 100 pólipos adenomatosos colorrectales, por lo que se solicitó la realización de una procto-colectomía total con anastomosis ileoanal. Además, la paciente desarrolló un osteoma mandibular. En una capsuloendoscopia se evidenciaron pólipos en el fundus gástrico y en el intestino, algunos de los cuales requirieron resección quirúrgica.

Caso 3

Un hermano de la paciente índice de 35 años, que presentaba un cuadro clínico de cuatro meses de

evolución de astenia, adinamia y episodios de dolor tipo cólico en el hemiabdomen inferior asociado a hematoquecia ocasional. Al examen físico presentaba un tumor doloroso en la región pectoral de consistencia blanda y bien delimitado, el cual posteriormente fue descrito como *tumor desmoide* en el reporte de histopatología. Adicionalmente, el hemograma evidenció una anemia microcítica hipocrómica. Por lo anterior, se realizó una colonoscopia que reveló 230 pólipos, que en el estudio histopatológico de la biopsia se describieron como *pólipos adenomatosos de tipo tubular*. El paciente fue sometido a tratamiento quirúrgico mediante colectomía subtotal con anastomosis ileorrectal, razón por la que continúa realizándose una vigilancia endoscópica anual del recto.

Caso 4

Un paciente masculino de 24 años, hermano de la paciente índice, que refería únicamente el antecedente de hematoquecia. En el hemograma se evidenció anemia normocítica normocrómica, y en la colonoscopia se encontraron más de 100 pólipos adenomatosos. Se le prescribió una proctocolectomía total con anastomosis ileoanal con reservorio en "J", la cual estaba en espera de realización al momento de este reporte.

Como tratamiento adyuvante, en los cuatro casos se recomendó la administración de celecoxib, un inhibidor selectivo de la ciclooxygenasa 2 (COX-2).

DISCUSIÓN

La PAF clásica tiene una herencia mendeliana autosómica dominante (1), por lo que es muy importante siempre tener en cuenta los antecedentes familiares de poliposis intestinal o de CCR (Figura 1); sin embargo, hasta un 30 % de los casos no tienen historia familiar. En esta enfermedad típicamente se desarrollan más de 100 pólipos colorrectales que se pueden visualizar mediante colonoscopia total, y es importante la obtención de biopsias para estudios anatomopatológicos que permitan descartar malignidad, puesto que la progresión hacia el adenocarcinoma es inevitable. La edad promedio de diagnóstico del CCR es de 39 años, con una frecuencia global del 7 % a los 21 años y del 95 % a los 50 años (3,4). Por ello, es crucial realizar colonoscopias, biopsias y pruebas genéticas como métodos de tamizaje en los familiares de primer grado de los pacientes afectados. También, es fundamental vigilar de manera temprana a esos familiares, tratando de identificar oportunamente los síntomas iniciales.

Con frecuencia, los síntomas comienzan en la adolescencia o en la edad adulta cuando los adenomas son grandes y numerosos; aproximadamente la mitad de los pacientes con PAF desarrollan adenomas a los 15 años, mientras que el 95 % lo hacen alrededor de los 35 años (4). Dentro de las principales manifestaciones clínicas se incluyen los cambios en el hábito intestinal, el dolor abdominal tipo cólico, la astenia y adinamia, las flatulencias y el sangrado rectal. Estos síntomas se presentaron en los cuatro casos aquí reportados, siendo la hematoquecia el más común, puesto que los pólipos suelen sangrar hacia la luz intestinal (5). En consecuencia, es frecuente observar anemia en los afectados por la enfermedad, tal y como como se evidenció en dos de los casos aquí presentados.

Un tumor desmoide fue hallado en uno de los casos analizados; estas neoplasias ocurren entre el 10 % y 30 % de los casos, son frecuentemente de localización intraabdominal y pueden provocar complicaciones. El riesgo de desarrollar CCR aumenta cuando existe una historia familiar positiva para tumores desmoides, así como en pacientes con variantes del codón 1309, en el sexo femenino y en pacientes con cirugías abdominales previas (7).

En uno de los pacientes se encontró un osteoma mandibular, además de adenomas gástricos y del intestino delgado; estos hallazgos son compatibles con las manifestaciones extraintestinales

benignas de la variante fenotípica de PAF, denominada como el síndrome de Gardner, el cual, además, puede incluir anomalías dentales, tumores desmoides, quistes epidermoides, hipertrofia congénita del epitelio pigmentario retiniano y fibromas (9,10).

Algunos pacientes con PAF pueden desarrollar manifestaciones clínicas malignas, como el carcinoma periampular, el carcinoma de intestino delgado, el adenocarcinoma de páncreas, el carcinoma papilar de tiroides, el colangiocarcinoma o el adenocarcinoma gástrico. Por ello, es importante el seguimiento endoscópico para la detección precoz de estas complicaciones. Así, se recomienda una colonoscopia anual a partir de los 10 a 15 años, una ecografía de tiroides inicial y una endoscopia digestiva superior a partir de los 20 a 25 años (11,12).

En la PAF, las indicaciones para la colectomía incluyen los pólipos sintomáticos, adenomas avanzados, un CCR y una carga de pólipos que no puede controlarse de forma eficaz mediante endoscopia. El pilar del tratamiento quirúrgico es la colectomía con o sin proctectomía; las opciones quirúrgicas incluyen la colectomía subtotal con anastomosis ileorrectal, la colectomía subtotal con ileostomía o la proctocolectomía total con reservorio ileoanal (3). Además de la vigilancia endoscópica, como se comentó anteriormente, son importantes los cambios en el estilo de vida y una dieta saludable.

Así mismo, es de utilidad el tratamiento adyuvante con celecoxib, medicamento que ha demostrado tener la mayor eficacia para reducir la cantidad y el tamaño de los adenomas colorrectales, caracterizados por los altos niveles de expresión de la enzima COX-2 (7). La sobreexpresión de COX-2 se ha asociado con lesiones epiteliales premalignas y malignas, particularmente en el tracto gastrointestinal. La COX cataliza la conversión de ácido araquidónico libre a prostaglandina H₂, que es el precursor de otras prostaglandinas y tromboxanos, estos compuestos juegan un papel en diversos procesos biológicos, como la proliferación celular, la angiogénesis, la activación inmune y la inflamación, que también se consideran cruciales en el desarrollo y la progresión de algunas neoplasias (12).

CONCLUSIÓN

El diagnóstico temprano de la PAF por los profesionales de la salud, mediante el conocimiento de la historia natural de la enfermedad, la sospecha clínica oportuna y la implementación de métodos diagnósticos, permite evaluar las distintas estrategias quirúrgicas terapéuticas que impiden el desarrollo de CCR.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no presentan ningún conflicto de intereses.

REFERENCIAS

1. McKusick V, O'Neill M. Familial adenomatous polyposis 1; FAP1 [Internet]. 2021. Disponible en: <https://www.omim.org/entry/175100#seeAlso>
2. Dinarvand P, Davaro EP, Phillips NJ, Doan JV, Ising ME. Familial Adenomatous Polyposis Syndrome: An Update and Review of Extraintestinal Manifestations. Arch Pathol Lab Med [Internet]. 2019;143(11):1382-1398. <https://doi.org/10.5858/arpa.2018-0570-RA>
3. Carr S, Kasi A. Familial Adenomatous Polyposis. StatPearls-NCBI [Internet]. 2021. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538233/>
4. Rossi BM, Vaccaro C, Kronberg U. Síndromes hereditarios que predisponen al desarrollo del cáncer

- colorrectal. *Rev Med Clin Condes* [Internet]. 2017 Jul;28(4):617–26. <https://doi.org/10.1016/j.rm-clc.2017.07.003>
5. Jasperson KW, Tuohy TM, Neklason DW, Burt RW. Hereditary and familial colorectal cancer. *Gastroenterol* [Internet]. 2015;138(6):1204–1227. <https://doi.org/10.1053/j.gastro.2015.05.046>
6. Archila P, Gutierrez O, Argüello M. Síndrome de Gardner. Presentación de un caso. *Act Méd Colombiana*. 1977;2:173–184.
7. CARE Group. CARE case report guidelines [Internet]. Available from: <https://www.care-statement.org/>
8. Duval-Chacon AJ, Fernández-Bernal JA. Poliposis adenomatosa familiar y prevención del cáncer colorrectal: reporte de un caso. *Rev Colomb Gastroenterol* [Internet]. 2019;34(2):211–216. <https://doi.org/10.22516/25007440.239>
9. Roncucci L, Pedroni M, Mariani F. Attenuated adenomatous polyposis of the large bowel: Present and future. *World J Gastroenterol* [Internet]. 2017;23(23):4135–9. <https://doi.org/10.3748/wjg.v23.i23.4135>
10. Tiol-Carrillo A, Tiol-Morales A, Bahena-Martínez E. Síndrome de Gardner: Informe de un caso y revisión de la literatura. *Revista ADM* [Internet]. 2021;78(6):356–360. <https://doi.org/10.35366/102978>
11. Charifa A, Jamil RT, Zhang X. Gardner Syndrome. *StatPearls-NCBI* [Internet]. 2021. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482342/>
12. Yen T, Stanich MP, Axell L, Patel SG. APC-Associated Polyposis Conditions. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1345/>
13. Kemp-Bohan PM, Mankaney G, Vreeland TJ, Chick RC, Hale DF, Cindass JL, et al. Chemoprevention in familial adenomatous polyposis: past, present and future. *Fam Cancer* [Internet]. 2020 Jun 8;20(1):23–33. <https://doi.org/10.1007/s10689-020-00189-y>
14. Half E, Bercovich D, Rozen P. Familial adenomatous polyposis. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2009;4(1):22. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-4-22>