

Poliposis familiar múltiple

Dr. José F. Lobo*

Dr. Roberto Ortiz**

Dr. Jorge Salas***

Dentro del término de poliposis familiar se agrupan una serie de padecimientos hereditarios, que se caracterizan por un aspecto genético dominante (4) y su alta propensión a la malignidad (12), excepción hecha del Síndrome de PEUTZ JEGHERS, para el que sólo se han reportado muy pocos casos de degeneración maligna (1, 3, 12).

Los pólipos intestinales fueron reportados por MENDEL desde 1721 y posteriormente por ROKTANSKY, CORVISART, LUCKE y otros (5, 9), pero no fue sino hasta 1882 que CRIPPS reconoció su carácter familiar y su potencialidad maligna.

En 1912 DEVIC y BUSSY informaron de la asociación de poliposis múltiple intestinal, con tumores de tejidos duros y blandos y, en 1953 GARDNER afirmó el concepto del síndrome que hoy lleva su nombre (6, 7). En 1921 y 1924 PEUTZ y JEGHERS, respectivamente, llamaron la atención sobre la entidad caracterizada por una mancha mucó cutánea y poliposis intestinal (5, 2). Actualmente es posible diferenciar seis variedades de poliposis familiar (12) (Cuadro 1).

MATERIAL Y METODOS

Se analizan 2 casos de poliposis familiar múltiple, que egresaron del Hospital Nacional de Niños, entre setiembre de 1964 y abril de 1967.

Se llevó a cabo un estudio familiar de cada uno de los pacientes y se agregaron 2 casos más, localizados a través del Departamento de Documentos Médicos y Estadística del Hospital San Juan de Dios, que tenían relación de parentesco con pacientes egresados de nuestra Institución (13). A los 4 casos y a los parientes directos que consintieron en ello, se les practicó estudio radiológico con doble medio de contraste del tracto gastrointestinal y rectosigmoidoscopia.

* Asistente, Departamento de Cirugía, Hospital Nacional de Niños.

** Jefe, Departamento de Cirugía, Hospital Nacional de Niños.

*** Asistente, Departamento de Patología, Hospital San Juan de Dios.

CUADRO 1

Datos diagnósticos de diversos síndromes de poliposis intestinal hereditaria

	Poliposis familiar de colon y recto	Síndrome de Gardner	Síndrome de Peutz Jeghers	Síndrome de Tursot	Pólipos ocasionales	Adenomatosis endocrina múltiple
Pólipos del						
Estómago	+	+	+		+	
Yeyuno	++	+	++++		+	
Ileo	+	+	++++		+	
Colon	++++	+++	++	++	+++	+++
Recto	++++	+++	++	++	+++	
Pigmentación			++++			
Tumores de:						
Tejidos duros		++++				
Tejidos blandos		++++				
Sistema nervioso central				++++		++++
Glándulas endocrinas						

En el estudio histológico que se hizo en el Departamento de Anatomía Patológica del Hospital San Juan de Dios, se encontraron 5 pacientes portadores del síndrome de PEUTZ JEGHERS, 2 de los cuales fueron intervenidos quirúrgicamente y serán el objeto de una publicación posterior.

Historia Familiar No. 1 (Figura 1).

Primera generación:

J. L. M. M., sexo masculino. Falleció a la edad de 45 años debido a carcinoma del recto. Tuvo 5 descendientes.

Segunda generación:

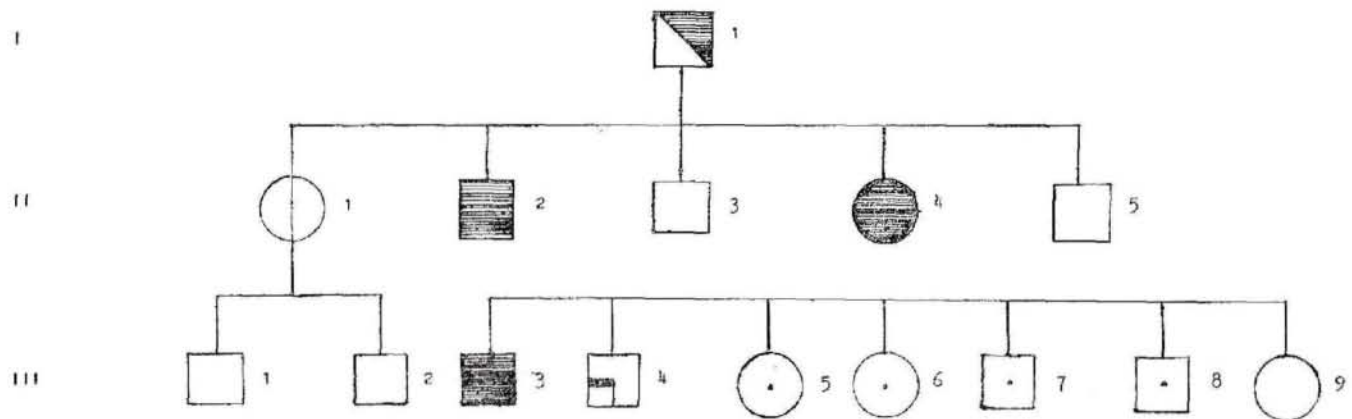
Dos varones no fueron estudiados (Nos. 3 y 5). El No. 2, G. M. T., presentó desde los 8 años de edad, rectorragia, cuadros diarréicos y prolapso de masas por el ano. Un enema opaco y la rectosigmoidoscopia confirmaron el diagnóstico de poliposis rectocólica. Se le practicó colectomía total, resección de recto, sutura de ano e ileostomía permanente. La pieza anatómica mostró gran cantidad de pólipos, muchos de ellos arracimados, que cubrían la mucosa, especialmente la anal, lo que obligó a realizar la intervención descrita. Actualmente tiene 22 años, la ileostomía funciona satisfactoriamente, pero tiene graves problemas síquicos.

Una de las mujeres (No. 1), presenta trastornos digestivos, flatulencia, dolores cólicos y evacuaciones mucosanguinolentas ocasionales, lo que la hace sospechosa de estar afectada, sin embargo se ha negado a ser examinada. Tiene 2 hijas aparentemente sanas. La hermana (No. 4) tiene los mismos síntomas pero menos aparentes; el enema opaco con doble medio de contraste demostró gran cantidad de pólipos en recto, sigmoides y transversos; no ha sido operada. Ha tenido 7 hijos, de los cuales 1 falleció a los 10 años por gastroenteritis.

Tercera generación:

Se examinaron 2 mujeres (Nos. 5 y 6) y 2 varones (Nos. 7 y 8) en los que no se halló patología; de los otros dos, 1 tenía un pólipo solitario del rectosigmoides (No. 4), el cual se extirpó y el otro (No. 3) presentaba historia de diarrea. El enema opaco y la rectosigmoidoscopia revelaron un colon tapizado de pólipos. Se llevó a cabo colectomía parcial, dejando unos 15 cm. de recto, con anastomosis íleo rectal. Ahora tiene 11 años, la anastomosis funciona satisfactoriamente. Periódicamente se le practican rectoscopías, se extirpan los pólipos y se efectúa examen histológico de los mismos, sin que hasta el momento haya habido evidencia de alteraciones de tipo maligno; por lo demás, la mucosa entre los pólipos tiene aspecto normal.

FIGURA 1
 POLIPOSIS RECTO-COLICA FAMILIAR MULTIPLE
 Historia familiar N° 1









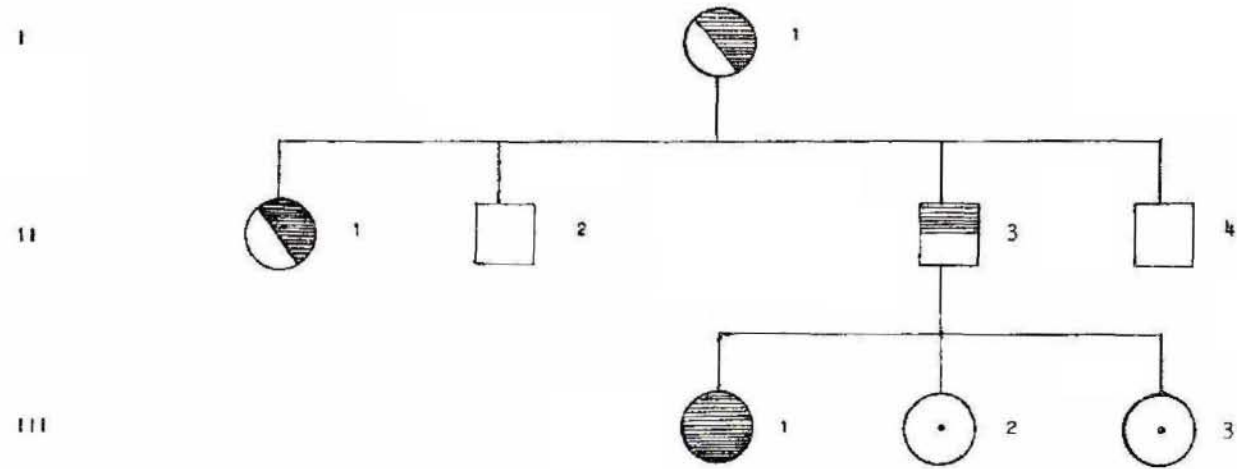
-  Hombre fallecido de cáncer
-  Hombre y mujer afectados
-  Hombre y mujer no examinados
-  Hombre y mujer examinados sanos
-  Hombre con sólo un pólipo en sigmoides
-  Mujer sospechosa de estar afectada.

FIGURA 2
 POLIPOSIS RECTO-COLICA FAMILIAR MULTIPLE
 Historia familiar N° 2



Mujer fallecida de cáncer



Hombre y mujer afectados



Hombre y mujer no examinados



Hombre y mujer examinados sanos



Hombre afectado fallecido de cáncer

Historia Familiar No. 2. (Figura 2).

Primera generación:

Paciente del sexo femenino, fallecida a los 38 años con diagnóstico probable de cáncer del intestino. Tuvo 4 descendientes.

Segunda generación:

B. H. M., sexo femenino, falleció a los 45 años. Los diagnósticos consignados en el reporte de la autopsia fueron: poliposis familiar múltiple y carcinoma del ciego. Los descendientes (Nos. 2 y 4) perdieron contacto familiar.

R. H. M. (No. 3), sexo masculino, tuvo prolapso de masas por ano desde los 12 años. A los 41 años, después de rectorragias profusas, se le practicó rectosigmoidoscopia. En esa ocasión la biopsia demostró la existencia de carcinoma del recto y poliposis difusa del colon, lo cual fue confirmado con el enema opaco. Se practicó resección abdomino-perineal, linfadenectomía y colostomía definitiva. Falleció en el post operatorio por gastroenteritis. La autopsia confirmó los diagnósticos. Este paciente tuvo 3 hijas.

Tercera generación:

Los exámenes practicados a dos de las 3 hijas (Nos. 2 y 3) no mostraron ninguna patología.

M. Ch. Q. (No. 1), tuvo cuadros diarreicos desde los 8 años, rectorragias, dolores abdominales y prolapso de masa por ano. Multitud de pólipos de diferentes tamaños tapizaban el colon desde el ano hasta el ciego. Se practicó colectomía parcial, haciendo anastomosis del ileo con una porción de recto de unos 10 cm. La edad actual de la paciente es de 13 años y la anastomosis funciona satisfactoriamente. Los controles endoscópicos y las biopsias practicadas periódicamente, no han demostrado alteraciones malignas y aunque las formaciones poliposas son abundantes en este caso, la mucosa entre ellas es normal.

RESULTADOS

En las dos familias estudiadas, dos miembros fallecieron de cáncer del intestino grueso, sin que se pudiera demostrar la existencia de poliposis rectocólica. Ocho individuos no pudieron ser estudiados por distintos motivos, sin embargo, de uno de ellos se sabe que presenta síntomas suficientes para sospechar que es portador del padecimiento.

A 13 miembros de ambas familias se les practicaron estudios diagnósticos. A todos se les hizo enema opaco con doble medio de contraste, a 3 tránsito gastrointestinal y a 7 rectosigmoidoscopia.

En 6 casos el estudio radiológico mostró colon normal; uno presentaba un pólipo solitario en rectosigmoides y 6 poliposis rectocólica.

De los afectados por el padecimiento, 2 fallecieron de carcinoma del recto y del ciego respectivamente; los otros 4 viven y de éstos 3 han sido intervenidos, utilizando dos técnicas quirúrgicas diferentes.

Para nuestro estudio tomamos en cuenta sólo 4 casos, ya que de los dos restantes, en uno el diagnóstico de poliposis familiar múltiple fue hallazgo de

autopsia, sin que se disponga de ningún otro dato al respecto y el otro no ha sido operado todavía.

En nuestra serie el sexo masculino predominó sobre el femenino.

La edad del inicio de los síntomas fue en general temprana. En 3 casos en la primera década de la vida. El tiempo de evolución pre operatoria en estos pacientes fue en general de 1 a 3 años y de 29 años en el paciente que falleció de carcinoma del recto. (Cuadro 2).

CUADRO 2

Edad de aparición de los síntomas y tiempo de evolución pre operatoria

Edad de aparición de los síntomas (años)	Tiempo de evolución pre operatoria (años)	No. Casos
8	2	1
8	1	1
8	3	1
12	29	1

La sintomatología poco aparente, en ocasiones llevó a los enfermos a consultar con el médico después de períodos de tiempo bastante largos; el prolapso de masa por ano y la rectorragia fueron los datos más llamativos del interrogatorio, aunque igualmente frecuentes fueron la diarrea y los dolores abdominales. (Cuadro 3).

CUADRO 3

Síntomas

Síntomas	No. Casos
Rectorragias	4/4
Diarreas	4/4
Prolapso de masa	4/4
Dolores abdominales	4/4

Las intervenciones quirúrgicas fueron de tres tipos y su elección estuvo condicionada a la circunstancia de preservar o no la funcionalidad anorrectal y a la malignidad de la lesión.

CUADRO 4

Intervención quirúrgica

Intervención practicada	No. Casos
I Colectomía parcial con anastomosis ileo rectal	2
II Colectomía total, resección de recto y cierre de ano con ileostomía permanente	1
III Resección abdomino-perineal con linfadenectomía y colostomía definitiva	1

Desde el punto de vista funcional los resultados han sido buenos en los pacientes en que se respetó parte del recto y el ano; regular, por el problema síquico residual, en el que se dejó ileostomía permanente y malo en el que ya había degeneración maligna anorrectal.

PATOLOGIA

Se estudiaron las características morfológicas de las lesiones intestinales, en 3 niños con poliposis múltiple del colon, con edades de 10 años, 11 años y 6 meses de edad. El tamaño de los pólipos varió entre 0,3 y 4 cm de diámetro mayor y la mayoría se describieron como pediculados. En un solo caso (G. M. T.), se contaron 73 y estaban localizados en todo el intestino grueso, salvo en el colon transversal; en los otros dos casos, afectaban todo el colon. Desde el punto de vista histológico, el aspecto de los pólipos varió en un mismo paciente. En unos tenían características histológicas similares a las de las lesiones identificadas en la literatura como "pólipos juveniles" o de "retención"; con menor frecuencia presentaban estructura de glándula quística. Otros podrían ser mejor llamados hiperplásicos, ya que están formados por conglomerados de glándulas colónicas muy juntas entre sí, a veces de contorno irregular, con algunas invaginaciones, pero casi siempre revestidas exclusivamente por células calciformes: algunas, sobre todo cerca de la superficie de la lesión, están revestidas por células cilíndricas de citoplasma eosinofílico. Una característica importante de estos "pólipos hiperplásicos" es que las glándulas llegan hasta la superficie de la lesión y no están cubiertas por una banda de estroma con aspecto de tejido de granulación, como ocurre en los pólipos de tipo juvenil. Esta combinación de pólipos de tipo juvenil con pólipos de tipo hiperplásico, fue predominante en dos casos (G. M. T. y R. F. M.) En el otro caso (M. Ch. Q.) predominaron los pólipos de tipo hiperplásico y un mayor número de glándulas revestidas por células cilíndricas de citoplasma eosinofílico. Es interesante anotar que el padre de esta paciente tenía múltiples pólipos del colon, de tipo hiperplásico y murió de un adenocarcinoma del recto a los 41 años de edad.

A pesar de que en nuestros casos existe una clara relación familiar y en los casos de poliposis múltiple familiar los tumores se describen como pólipos adenomatosos típicos, si aceptamos la nomenclatura propuesta por LANE y LE no podríamos llamar pólipos adenomatosos a los tumores intestinales de nuestros pacientes. En dos de ellos tampoco predominaron los de tipo hiperplásico. A este respecto se puede citar que existen publicaciones sobre pólipos juveniles, en los cuales las lesiones fueron múltiples. En un caso había una historia clara de incidencia familiar (8).

La coexistencia en un mismo paciente, de pólipos de tipo juvenil con pólipos de tipo hiperplásico, se podría considerar como argumento en favor de la posibilidad de que estos dos tipos de pólipos no sean sino distintas etapas de una misma lesión.

RESUMEN Y CONCLUSIONES

Se revisaron las historias clínicas de los portadores de poliposis familiar múltiple y se elaboró una historia familiar.

Se practicó enema opaco con doble medio de contraste, serie gastroduodenal y rectosigmoidoscopia, tanto a los pacientes como a los familiares que consintieron en ello.

Se hizo asimismo una revisión de los caracteres histológicos de los pólipos.

Posteriormente se elaboraron cuadros comparativos en cuanto a sintomatología, edad de aparición de los síntomas y tiempo de evolución pre operatoria, haciendo énfasis en el tratamiento quirúrgico (10, 11).

Las conclusiones obtenidas son las siguientes:

1. No se reportó ningún caso en menores de 1 año.
2. La aparición de los síntomas ocurrió entre la segunda mitad de la primera década y la primera mitad de la segunda década de la vida.
3. En todos los casos los síntomas predominantes fueron: prolapso de masa por ano, rectorragia, diarrea y dolor abdominal. Los pólipos se encontraron en colon y recto.
4. El enema opaco con doble medio de contraste, el tránsito gastrointestinal y la rectosigmoidoscopia, fueron elementos básicos para el diagnóstico y elección del tratamiento.
5. El tratamiento indicado es el quirúrgico, de preferencia la colectomía parcial con anastomosis ileorrectal y la rectosigmoidoscopia con extirpación de los pólipos por medio de ligadura del pedículo o electrocoagulación.
6. Es temprano para poder valorar la evolución de los casos intervenidos en que se hizo colectomía parcial y anastomosis ileorrectal. Desde el punto de vista funcional y síquico el resultado ha sido bueno.
7. Se insiste en la necesidad de un estudio familiar, con los medios diagnósticos enunciados, en todos los casos de poliposis familiar o sospechosos de que lo sean.
8. En los niños con pólipos solitarios o aislados, predominan las lesiones llamadas pólipos juveniles o de retención y aunque en un menor número de casos, también se encuentran pólipos de tipo hiperplásico.
9. En los casos de poliposis múltiple con historia familiar, se observan dos tipos de pólipos, juveniles o de retención e hiperplásicos, con predominio de estos últimos en un caso.
10. Dentro de un criterio estricto de clasificación, no se encontraron en niños verdaderos pólipos adenomatosos como los observados en los adultos.
11. Se sugiere que los pólipos juveniles o de retención y los hiperplásicos, pueden ser distintas etapas de una misma lesión.
12. En el caso del síndrome de PHLETZ JEGHERS, las lesiones observadas en intestino delgado y recto son iguales a las descritas en la literatura (8).

BIBLIOGRAFIA

1. ARCHORD, J. L. y H. D. PROCTOR
Malignant degeneration and metastasis in Peutz Jeghers syndrome. Arch. Int. Med. 11: 498, 1963.
2. BARTHOLOMEW, L. G.
Peutz Jeghers syndrome. J. A. M. A. 183: 901, 1963.
3. BARTHOLOMEW, L. G., D. C. DAHLIN y J. M. WAUGH
Intestinal polyposis associated with mucocutaneous melanin pigmentation (Peutz Jeghers syndrome). Surg. Gynec. y Obste. 115: 1, 1962.
4. BELLEAU, R. y J. W. BRAASH
Genética y Poliposis. Clínicas Médicas de N. A. 379, 1966.
5. BORDO, J. y J. P. GUBLER
A propos d'un cas de polypose recolique familiale. Annales de Chirurgie Infantile 7: 213, 1966.
6. CORDIER, G., H. GARNIER, J. BARBIER y C. CALMETTES
La polypose rectocolique généralisé associé a des lésions ectodermiques et mesodermiques. A propos d'un cas de syndrome de Gardner. La Presse Medicale 74: 767, 1966.
7. GORLIN, R. J. y A. P. CHAUDHRY
Multiple osteomatosis, fibromas, lipomas and fibrosarcomas of the skin and mesentery, epidermoid inclusion cysts of the skin leiomyomas and multiple intestinal polyposis: A heritable disorder of connective tissue. New England J. Med. 263: 1151, 1960.
8. HERRILLERO, E. G., CH. ECKERT y L. ACKERMAN
Polyps of the rectum and colon in children. Cancer 10: 1210, 1967.
9. MACDONALD, J. M., W. C. DAVIS, H. R. CROCO y A. D. BERK
Gardner's syndrome and periampullary malignancy. The Am. J. Surg. 3: 425, 1961.
10. MACKIE, J. A. JR., L. D. MILLER y W. T. FITTS, JR.
Polyps and polypoid lesions of the large bowel; surgical considerations. The Surgical Clinics of N. A. 42: 1451, 1962.
11. MCKEE, D. M. y N. W. SWINTON
Total colectomy and ileoproctostomy for polyposis. The Surgical Clinics of N. A. 45: 661, 1965.
12. MCKUSICK, V. A.
Genetic factors in intestinal polyposis. J. A. M. A. 182: 271, 1962.
13. SOTO, L. y A. FERNÁNDEZ
Poliposis heredo familiar múltiple del colon. Revista Médica de Costa Rica 18: 139, 1961.