



## Nota Clínica

### Poliposis adenomatosa familiar: a propósito de un caso *Familial adenomatous polyposis: a case report*

Rocío Guerrero Bautista, Elena Ferris Villanueva, Alice Charlotte Viney y Amelia Chica Marchal

Servicio de Farmacia. Hospital General Universitario Santa Lucía. Cartagena, Murcia

#### Resumen

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) es la forma más frecuente y conocida de poliposis. Se trata de una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por el desarrollo de múltiples pólipos adenomatosos, principalmente en el colon y recto. La prevalencia de esta enfermedad es de aproximadamente 1 de cada 10.000-20.000 individuos. La aparición de los pólipos suele iniciarse a una edad temprana, con un riesgo de casi el 100% de desarrollo de cáncer colorrectal (CCR) si el paciente no recibe tratamiento de forma precoz. Las lesiones suelen desarrollarse en la segunda y la tercera década de la vida: el 15% a los 10 años de edad, el 50% de los pacientes sobre los 15 años y un 95% a los 35 años. Este artículo tiene como objetivo presentar la evolución clínica y nutricional de una paciente de 54 años de edad diagnosticada de PAF que precisa nutrición parenteral complementaria (NPC) domiciliar, así como evaluar los resultados clínicos de esta paciente. A través de la revisión de la historia clínica, se estudió la evolución de los datos antropométricos (peso y talla), así como los parámetros analíticos para su valoración.

Paciente de 54 años de edad diagnosticada de PAF que acudió a nuestro hospital tras trasladarse temporalmente de ciudad para recibir soporte nutricional. El artículo describe la composición de la NPC recibida durante los 90 días de seguimiento. La NPC en este tipo de pacientes es importante, ya que presentan una insuficiencia del tracto gastrointestinal irreversible que les impide la absorción de nutrientes apropiados para mantener una adecuada calidad de vida.

#### Palabras clave:

Poliposis. Familiar.  
Nutrición parenteral.

#### Abstract

Familial adenomatous polyposis (FAP) is the most common known form of polyposis. It is an autosomal dominant inherited disease characterized by the development of multiple adenomatous polyps mainly in the colon and rectum. The prevalence of this disease is approximately about 1 in every 10,000-20,000 people. The appearance of the polyps usually starts at an early age with a 100% risk of developing colorectal cancer (CRC) if the patient does not receive early treatment. These lesions usually manifest during the second and third decades of life: 15% at the age of 10, 50% around 15 years of age and 95% at the age of 35. This article aims to present the clinical and nutritional evolution of a 54 years old patient diagnosed with FAP who requires complementary home parenteral nutrition (CPN), and the evaluation of these patient clinical outcomes. The evolution of anthropometric data (weight and height) and the results of laboratory parameters were followed and studied by review of medical records.

The patient diagnosed with FAP was referred to our hospital after a temporary city transfer to receive nutritional support. This article describes the composition of the CPN received during the 90 days of follow up. CPN in these patients is important because of the irreversible gastrointestinal tract failure that prevents them from absorbing sufficient nutrients to maintain an adequate quality of life.

#### Key words:

Polyposis. Familial.  
Parenteral nutrition.

Recibido: 14/09/2015  
Aceptado: 08/11/2015

Guerrero Bautista R, Ferris Villanueva E, Viney AC, Chica Marchal A. Poliposis adenomatosa familiar: a propósito de un caso. Nutr Hosp 2016;33:500-502

#### Correspondencia:

Rocío Guerrero Bautista. Hospital General Universitario Santa Lucía. Calle Mezquita s/n. Paraje de los Arcos. 30202 Cartagena, Murcia  
e-mail: rgb.farma@hotmail.com

## INTRODUCCIÓN

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) es la forma más frecuente y conocida de poliposis (1). Se trata de una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por el desarrollo de múltiples pólipos adenomatosos principalmente en el colon y recto (2). Su origen radica en mutaciones germinales en una copia del gen APC (*Adenomatous Polyposis Coli*). Estas mutaciones conducen al desarrollo de un número variable de pólipos que pueden oscilar desde cien hasta miles. El gen APC es un gen supresor de tumores que se encuentra en el brazo largo del cromosoma 5 (5q21-22) y se compone de 15 exones. Los exones 1-14 son pequeños en comparación con el exón 15, que tiene 6.571 pares de bases y representa más del 70% de la porción de codificación del gen.

Más del 70% de los pacientes con PAF presenta algún nivel de manifestación extracolónica durante el curso de la enfermedad, tales como lesiones cutáneas (lipomas, fibromas, quistes sebáceos y epidermoides), tumores desmoides, osteomas, anomalías dentales, hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina, lesiones o pólipos en el tracto superior gastrointestinal. A su vez, estos pacientes también tienen mayor riesgo de desarrollar varias enfermedades malignas de páncreas, tiroides y cerebro, así como a en el duodeno y colon (3).

La prevalencia de esta enfermedad es de aproximadamente 1 de cada 10.000-20.000 individuos (4). La aparición de los pólipos suele iniciarse a una edad temprana, con un riesgo de casi el 100% de desarrollo de cáncer colorrectal (CCR) si el paciente no recibe tratamiento de forma precoz. Las lesiones suelen desarrollarse en la segunda y tercera décadas de la vida: el 15% a los 10 años de edad, el 50% de los pacientes sobre los 15 años y un 95% a los 35 años (5). Por todo ello, se considera que, en el contexto de una familia diagnosticada de PAF, si un individuo no ha desarrollado pólipos antes de los 40 años es muy improbable que presente manifestaciones clínicas de esta enfermedad.

## CASO CLÍNICO

El objetivo principal de este artículo es presentar la evolución clínica y nutricional de una paciente de 54 años de edad diagnosticada de PAF que precisa nutrición parenteral complementaria (NPC) domiciliaria tras la última resección intestinal, así como evaluar los resultados clínicos de esta paciente.

En nuestro artículo, presentamos la evolución clínica y nutricional de una paciente de 54 años de edad diagnosticada de PAF, carcinoma de sigma estadio IV y síndrome de intestino corto que tras múltiples resecciones intestinales precisa NPC. La paciente acudió a nuestro hospital tras trasladarse temporalmente de ciudad para recibir soporte nutricional. A través de la revisión de la historia clínica, se estudió la evolución de los parámetros antropométricos (peso y talla), así como los parámetros analíticos para su valoración: bioquímica completa y parámetros nutricionales relacionados con la dieta como la prealbúmina. Adicionalmente, se evaluaron las complicaciones durante su estancia y la estrategia terapéutica en el contexto multidisciplinar.

La paciente, de 54 años y sexo femenino, es la primogénita de ocho hermanos, de los cuales cuatro padecen PAF. A la edad de 30 años fue diagnosticada de PAF mediante una endoscopia digestiva baja. A los 3 años de ser diagnosticada se le realizó una intervención tipo Hartmann tras el desarrollo de neo de sigma (pT4N2). A partir de este momento sufrió varias recidivas durante un periodo de 14 años. En la primera se le practicó una resección del muñón rectal y cistectomía parcial (pT4N1M1) que precisó quimioterapia (QT) y radioterapia (RT). En la segunda, con origen en el muñón rectal, se le practicó una colectomía subtotal. En la tercera, con origen pélvico, se le practicó una resección de 18 cm de yeyuno, realizándose anastomosis término-terminal (T-T). En la cuarta, con origen en los vasos ilíacos internos y en el mesenterio se desestimó cirugía y QT por elevado riesgo de toxicidad grave con riesgo de deshidratación severa y recibió tratamiento paliativo con NPC, domiciliaria de administración por vía central, femoral tras ser dada de alta. Tras el inicio con NPC, ingresó en varias ocasiones por bacteriemias y fungemias debido a infecciones del catéter venoso central, así como por otras complicaciones de tipo trombóticas. Al cabo de un año, decide trasladarse temporalmente de ciudad y acude al Servicio de Urgencias de nuestro hospital, precisando NPC y material sanitario para su administración. Tras ser valorada por endocrinología y tras contactar con su hospital de referencia, se procede a la elaboración y dispensación de la NPC desde el Servicio de Farmacia Hospitalaria.

La composición de la NPC por kg de peso y día durante 90 días viene descrita en la tabla I. La NPC fue de administración diaria mediante bomba de infusión en ciclos de 12 horas a una velocidad de infusión de 171 ml/hora.

Tras la estabilización del peso (45 kg) y situación general de la paciente, a los 3 meses ingresó por náuseas, vómitos y mal

**Tabla I.** Composición de la NPC por kg de peso y día durante 90 días

Días	Proteínas	Lípidos	Hidratos carbono	Sodio	Potasio	Calcio	Cloro	Sulfato	Magnesio	Energía	Volumen (ml)
	g/kg/día			mEq/kg/día						kcal/kg/día	
1-15	0	0	1,6	3,04	1,11	0,11	3,6	0,27	0,38	288	2.055
16-30	0	0	1,6	3,06	1,15	0,11	3,6	0,27	0,38	289	1.555
31-60	0	0,02	1,6	3,04	1,11	0,11	3,6	0,27	0,38	298,1	2.065
61-90	8,1	0,69	2,22	3,22	0,67	0,15	1,89	0,14	0,14	896,6	1.785

control del dolor con la analgesia paliativa. Tras el reajuste de la analgesia y debido al avanzado estado de su enfermedad oncológica, finalmente falleció.

## DISCUSIÓN

La identificación de los individuos en situación de riesgo de padecer PAF es fundamental para disminuir la morbimortalidad de la enfermedad (6). Desde la introducción del diagnóstico molecular predictivo se ha facilitado la identificación de los individuos en situación de riesgo. Por ello, la primera acción que se debe realizar tras el diagnóstico de PAF es remitir tanto al paciente como a su familia a una unidad de consejo genético para llevar a cabo un análisis genético y recibir asesoramiento (7). Los familiares de primer grado de un paciente afectado de PAF en riesgo de desarrollar la enfermedad deberían iniciar un programa de cribado con una endoscopia digestiva baja entre los 10 y los 15 años de edad. Debería realizarse una rectosigmoidoscopia anual desde los 12 a los 25 años de edad, cada 2 años entre los 25 y los 35 años, y cada 3 años entre los 35 y los 50 años.

La administración de fármacos para la quimio-prevención de lesiones en estos pacientes es controvertida. Parece que los antiinflamatorios no esteroideos (AINE), como sulindac o celecoxib, son los que han mostrado resultados más esperanzadores (8,9). A pesar de ello, por un lado, hay cierta evidencia que demuestra que el tratamiento con AINE en estos pacientes es inefectivo para tratar la presencia de adenomas, y otros presentan resultados favorables tras la administración de estos fármacos.

Por otro lado, la NPC en este tipo de pacientes es importante, ya que presentan una insuficiencia del tracto gastrointestinal irreversible que les impide la absorción de nutrientes apropiados para mantener una adecuada calidad de vida.

En los últimos años los avances en genética y biología molecular han permitido conocer más profundamente la PAF. Esta enfermedad, como ya se ha comentado, se caracteriza por una herencia autosómica dominante, aunque se ha descrito un porcentaje elevado de pacientes con mutaciones de novo u otros patrones hereditarios. Aunque la principal característica es la presencia

de múltiples pólipos en el colon y el recto, hay también todo un conjunto de manifestaciones extracolónicas de la enfermedad y sabemos que las lesiones del colon sin tratamiento evolucionarán invariablemente hacia CCR. La mejor técnica quirúrgica es la que permite un buen equilibrio entre el control de la enfermedad y la morbilidad asociada a esta. Después de realizar un adecuado consejo genético, la proctocolectomía total restauradora con reservorio ileoanal es la técnica quirúrgica de elección en las formas más graves, mientras que la colectomía total e ileorrectostomía será una alternativa válida para pacientes con formas más leves de la enfermedad. Sea cual sea el tratamiento efectuado, deberán realizarse pautas de seguimiento adecuadas tanto para el control de la enfermedad rectal como de las lesiones extracolónicas asociadas a estos pacientes. Para ello, la creación de unidades multidisciplinarias y registros de pacientes y familias afectadas de poliposis puede ser de gran ayuda.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Grady WM. Genetic testing for high-risk colon cancer patients. *Gastroenterology* 2003;124:1574-94.
2. Esplin ED, Snyder MP. Genomic era diagnosis and management of hereditary and sporadic colon cancer. *World J Clin Oncol* 2014;5(5):1036-47.
3. Campos FG, Sulbaran M, Safatle-Ribeiro AV, Martínez CAR. Duodenal adenoma surveillance in patients with familial adenomatous polyposis. *World Journal of Gastrointestinal Endoscopy* 2015;7(10):950-9.
4. Castells A, Marzo M, Bellas B, Amador FJ, Lanás A, Mascort JJ, et al. Guía de práctica clínica sobre la prevención del cáncer colorrectal. *Gastroenterol Hepatol* 2004;27:573-634.
5. Weitz J, Koch M, Debus J, Hohler T, Galle PR, Buchler MW. Colorectal cancer. *Lancet* 2005;365:153-65.
6. Church J, Simmang C. Collaborative Group of the Americas on Inherited Colorectal Cancer and the Standards Committee of the American Society of Colon and Rectal Surgeons. Practice parameters for the treatment of patients with dominantly inherited colorectal cancer (familial adenomatous polyposis and hereditary nonpolyposis colorectal cancer). *Dis Colon Rectum* 2003;46:1001-12.
7. Varesco L. Familial adenomatous polyposis: genetics and epidemiology. *Tech Coloproctol* 2004;8:305S-8S.
8. Wallace MH, Phillips RK. Upper gastrointestinal disease in patients with familial adenomatous polyposis. *Br J Surg* 1998;85:742-50.
9. Steinbach G, Lynch PM, Phillips RKS, Wallace MH, Hawk E, Gordon GB, et al. The effect of celecoxib, a cyclooxygenase-2 inhibitor, in familial adenomatous polyposis. *N Engl J Med* 2000;342:1946-52.