



PREGUNTAS Y RESPUESTAS EN GASTROENTEROLOGÍA/ONCOLOGÍA DIGESTIVA

¿Debe recomendarse la colectomía total a los pacientes con poliposis familiar atenuada?

Should total colectomy be recommended in patients with attenuated familial polyposis?

María Dolores Giráldez Jiménez

Servicio de Gastroenterología, Institut de Malalties Digestives i Metabòliques, Hospital Clínic, CIBERehd, IDIBAPS, Universitat de Barcelona, Barcelona, España

Antecedentes

La poliposis familiar atenuada (AFAP) es una variante de la poliposis adenomatosa familiar (FAP) que se caracteriza por presentar un menor número de pólipos (20–100), localizados preferentemente en el colon derecho y con una edad de presentación del cáncer colorrectal (CCR) aproximadamente 10–15 años más tardía que en la FAP clásica^{1,2}. Las mutaciones del gen *APC* responsables de esta variante se localizan habitualmente en las regiones 5'UTR, 3'UTR, o en el exón 9 (zona de *splicing* alternativo)^{3,4}.

Discusión

En la FAP clásica el elevado número de pólipos colorrectales impide la realización de una vigilancia endoscópica eficaz para la detección de adenomas avanzados y/o CCR en estadio precoz. Como consecuencia de ello, es necesaria la realización de una cirugía profiláctica antes de los 25 años con el fin de evitar el desarrollo de CCR^{5,6}. Las dos técnicas que más frecuentemente se emplean con esta finalidad son la proctocolectomía total con reservorio ileal y anastomosis ileoanal, y la colectomía total con preservación del recto y anastomosis ileorrectal. La elección de una u otra técnica generalmente se realiza en función de diversas variables entre las que destacan: edad al diagnóstico, fenotipo, historia familiar y voluntad del paciente⁷. En general, la

proctocolectomía es el procedimiento de elección. En cambio, en la AFAP la necesidad de tratamiento quirúrgico de reducción de riesgo (preventivo) no está tan bien establecida. En esta variante, los pólipos son menos numerosos y aparecen de forma más tardía, por lo que algunos autores cuestionan la necesidad de cirugía en todos los casos. De hecho, en los pacientes con pocos adenomas, la realización de colonoscopias periódicas con polipectomía podría constituir una alternativa a la colectomía que, de esta forma, quedaría reservada para los casos en que no fuera posible el control endoscópico de los adenomas^{8,9}. Sin embargo, dado el escaso conocimiento del que disponemos en la actualidad en relación con el verdadero riesgo de CCR en la AFAP y de su pronóstico, hay autores que continúan defendiendo la realización de cirugía profiláctica al igual que en la FAP clásica^{7,10–12}. La técnica que habitualmente se recomienda es la colectomía total con preservación del recto y anastomosis ileorrectal en función del menor número de pólipos de esta entidad, la tendencia a un inicio más tardío de los pólipos y el cáncer y, fundamentalmente, al hecho de que el recto acostumbra a no estar afectado^{10–13}. Tras la realización de la cirugía profiláctica los pacientes requieren vigilancia endoscópica de por vida⁵.

Respuesta

En la AFAP se puede optar por un tratamiento endoscópico de los adenomas y reservar la cirugía para los casos no controlables con esta técnica, o bien plantear inicialmente

Correo electrónico: mgiraldez@clinic.ub.es

una colectomía profiláctica (grado de recomendación D; nivel de evidencia 5).

Coordinadores de la serie:

Coordinadores generales: Javier P. Gisbert, Cecilio Santander y Josep M. Piqué

Coordinador de sección: Antoni Castells

Bibliografía

1. Lynch HT, Smyrk T, McGinn T, Lanspa S, Cavalieri J, Lynch J, et al. Attenuated familial adenomatous polyposis (AFAP). A phenotypically and genotypically distinctive variant of FAP. *Cancer*. 1995;76:2427-33.
2. Lynch HT, Watson P. Attenuated familial adenomatous polyposis: variety is the spice of life. *Gut*. 1998;43:451-2.
3. Soravia C, Berk T, Madlensky L, Mitri A, Cheng H, Gallinger S, et al. Genotype-phenotype correlations in attenuated adenomatous polyposis coli. *Am J Genet*. 1998;62:1290-301.
4. Nieuwenhuis MH, Vasen HF. Correlations between mutation site in APC and phenotype of familial adenomatous polyposis: a review of the literature. *Crit Rev Oncol Hematol*. 2007;61:153-61.
5. Giardello FM, Bresinger JD, Petersen GM. AGA technical review on hereditary colorectal cancer and genetic testing. *Gastroenterology*. 2001;121:198-213.
6. Vasen HFA. Clinical diagnosis and management of hereditary colorectal cancer syndromes. *J Clin Oncol*. 2000;11(Suppl 18):81-92.
7. Bülow C, Vasen H, Järvinen H, Björk J, Bisgaard ML, Bülow S. Ileorectal anastomosis is appropriate for a subset of patients with familial adenomatous polyposis. *Gastroenterology*. 2000;119:1454-60.
8. Hernegger GS, Moore HG, Guillem JG. Attenuated familial adenomatous polyposis. An evolving and poorly understood entity. *Dis Colon Rectum*. 2002;45:127-36.
9. Hampel H, Peltomäki P. Hereditary colorectal cancer: risk assessment and management. *Clin Genet*. 2000;58:89-97.
10. Soravia C, Berk T, Madlensky L, Mitri A, Cheng H, Gallinger S, et al. Genotype-phenotype correlations in attenuated adenomatous polyposis coli. *Am J Hum Genet*. 1998;62:1290-301.
11. Debinski HS, Love S, Spigelman AD, Phillips RK. Colorectal polyp counts and cancer risk in familial adenomatous polyposis. *Gastroenterology*. 1996;110:1028-30.
12. Wu JS, Paul P, McGannon EA, Church JM. APC genotype, polyp number and surgical options in familial adenomatous polyposis. *Ann Surg*. 1998;227:57-62.
13. Clark SK, Middleton SB, Phillips RK. Is it really not familial adenomatous polyposis. *Dis Colon Rectum*. 2000;43:113.