

Authors' contributions

Josep M^a Botargues, Mireia Peñalva, Antonio Soriano, Jordi Guardiola: study concept and design, acquisition of data, analysis and interpretation of the data, critical revision of the article, and final approval.

Francesc Bas-Cutrina, Albert Martín-Cardona, Francisco Rodríguez-Moranta: study concept and design, acquisition of data, analysis and interpretation of the data, drafting of the article, editing of the table, critical revision of the article, and final approval.

Ethical approval

The study researchers have carried out their tasks in compliance with the ethical principles of clinical research established in the Declaration of Helsinki, and with the norms of Good Clinical Practices (International Conference on Harmonization).

The data underlying this short report cannot be shared publicly in order to protect the privacy of the subjects for ethical/privacy reasons. The data, without personal identification of participant subjects, will be shared on reasonable request to the corresponding author.

Funding

No specific funding has been received. Data have been generated as part of our routine work at our hospital.

Conflict of interest

Albert Martín-Cardona has received financial support for travelling and educational activities from Abbvie, Biogen, Ferring, Janssen, MSD, Takeda, Dr Falk Pharma and Tillotts.

Jordi Guardiola has served as a speaker and as consultant for or has received research or education funding from MSD, Abbvie, Kern, Pfizer, Takeda, Janssen, Ferring, Roche and General Electric.

Francisco Rodríguez-Moranta has served as a speaker for Abbvie, Takeda, Pfizer, Jansen, and MSD, and has served as an advisor for Abbvie, Jansen, MSD, and Pfizer.

The rest of the authors declare no conflicts of interest.

Bibliografía

- Guardiola J, García-Iglesias P, Rodríguez-Moranta F, Brullet E, Saló J, Alba E, et al. Management of acute lower gastrointestinal hemorrhage: position statement of the Catalan Society of Gastroenterology. *Gastroenterol Hepatol*. 2013;36:534–45, <http://dx.doi.org/10.1016/j.gastrohep.2013.04.002>.
- Nagata N, Niikura R, Shimbo T, Ishizuka N, Yamano K, Mizuguchi K, et al. High-dose barium impaction therapy for the recurrence of colonic diverticular bleeding: a randomized controlled trial. *Ann Surg*. 2015;261:269–75, <http://dx.doi.org/10.1097/SLA.0000000000000658>.
- Koga M, Kusano C, Gotoda T, Suzuki S, Sato T, Fukuzawa M, et al. Barium impaction therapy with balloon occlusion for deep colonic diverticular bleeding: a three-case series. *Endosc Int Open*. 2016;4:E560–3, <http://dx.doi.org/10.1055/s-0042-103237>.
- Facciorusso A, Bertini M, Bertoni M, Tartaglia N, Pacilli M, Pavone G, et al. Efficacy of hemostatic powders in lower gastrointestinal bleeding: clinical series and literature review. *Dig Liver Dis*. 2021;53:1327–33, <http://dx.doi.org/10.1016/j.dld.2021.05.026>.
- Cha B, Lee D, Shin J, Park JS, Kwon GS, Kim H. Hemostatic efficacy and safety of the hemostatic powder UI-EWD in patients with lower gastrointestinal bleeding. *BMC Gastroenterol*. 2022;22:170, <http://dx.doi.org/10.1186/s12876-022-02247-4>.

Francesc Bas-Cutrina^{a,b,*}, Albert Martín-Cardona^{a,c,d}, Josep M. Botargues^a, Mireia Peñalva^a, Antonio Soriano^a, Jordi Guardiola^a, Francisco Rodríguez-Moranta^a

^a Department of Digestive Diseases, Hospital Universitari de Bellvitge, Barcelona, Spain

^b Digestive Diseases Unit, Hospital General de Granollers, Barcelona, Spain

^c Department of Digestive Diseases, Hospital Universitari Mútua Terrassa, Barcelona, Spain

^d Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Hepáticas y Digestivas (CIBEREHD), Madrid, Spain

* Corresponding author.

E-mail address: fbas@fphag.org (F. Bas-Cutrina).

<https://doi.org/10.1016/j.gastrohep.2022.12.009>

0210-5705/ © 2022 Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Anemia ferropénica como primera manifestación del síndrome de poliposis juvenil



Iron deficiency anemia as the first manifestation of juvenile polyposis syndrome

Presentamos una mujer de 41 años con antecedente de tumor de Wilms en la infancia y madre fallecida por cáncer colorrectal a los 28 años, remitida a consultas de digestivo por anemia ferropénica refractaria a hierro intravenoso de un año de evolución. La gastroscopia inicial objetivó más de 200 pólipos gástricos de entre 3-18 mm, agrupados en

masas mamelonadas a nivel subcardial, cuerpo distal, incisura y antro. Su caracterización con luz blanca y NBI mostró lesiones eritematosas de superficie lisa, friabilidad con restos hemáticos frescos adheridos, de aspecto túbulo-vellosos y patrón vascular denso pero regular. La ecoendoscopia describió un marcado engrosamiento irregular de la mucosa, sin cambios de ecogenicidad, infiltración de otras capas ni adenopatías adyacentes. Se realizó polipectomía de las lesiones de mayor tamaño con estudio anatomopatológico compatible con pólipos hiperplásicos (PH). Tras valoración por comité multidisciplinar y consensuado con la paciente, se decidió tratamiento mínimamente invasivo mediante resecciones endoscópicas. En la tercera gastroscopia, la histología de algunos fragmentos detectó cambios adenomatosos con

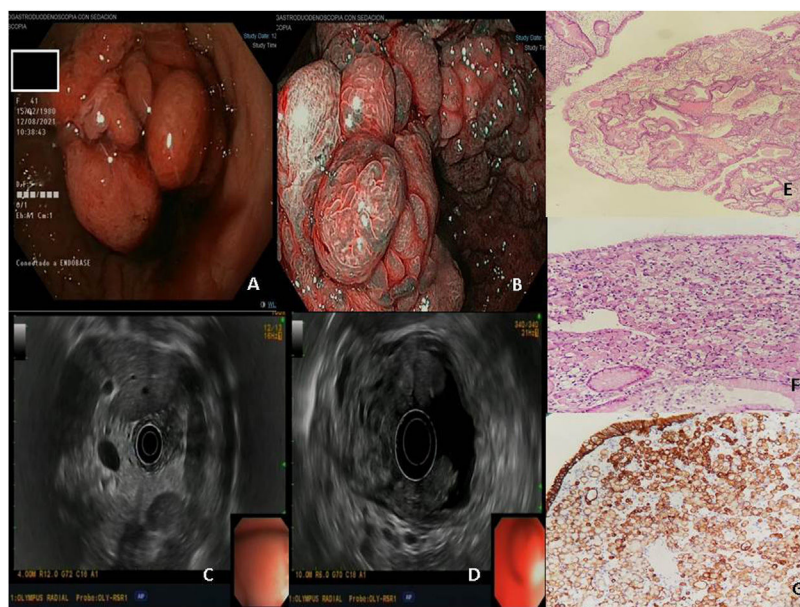


Figura 1 A y B. Imágenes de la gastroscopia con luz blanca y NBI, respectivamente, donde se observan pólipos gástricos hiperplásicos. C y D. Ecoendoscopia lineal donde se objetiva marcado engrosamiento irregular de la mucosa gástrica, con protrusiones luminales correspondientes a los pólipos gástricos. Las tres últimas imágenes corresponden al estudio anatomopatológico de diferentes fragmentos de polipectomías. La imagen E corresponde con una tinción H-E, en la que se observa una formación polipoide de epitelio glandular hiperplásico y congestión capilar. Las imágenes F (tinción H-E) y G (estudio inmunohistoquímico PAN-CK) representan la infiltración neoplásica por adenocarcinoma pobremente cohesivo con células en anillo de sello.

displasia de bajo grado y un foco de adenocarcinoma. El estudio genético detectó la mutación del exón 11 del gen *SMAD4*, compatible con síndrome de poliposis juvenil (SPJ). Los marcadores tumorales, colonoscopia, cápsula endoscópica, angio-TAC y TAC de extensión, ecocardiografía y laparoscopia exploradora no detectaron diseminación a distancia ni otras alteraciones asociadas. La paciente fue sometida a una gastrectomía total laparoscópica con linfadenectomía, presentando buena evolución.

Las pérdidas ginecológicas constituyen el origen más frecuente de anemia ferropénica en mujeres en edad fértil. Las causas digestivas son las segundas en prevalencia, ya sean malabsortivas como por pérdidas del tracto gastrointestinal. En ausencia de clínica guía, la doble endoscopia está indicada como primera aproximación diagnóstica¹.

Los PH constituyen los pólipos gástricos más frecuentes. Pueden ser únicos (75%), múltiples o como componente del síndrome de poliposis hiperplásica difusa (GAPPS; definido a partir de más de 50 PH)². En zonas de alta prevalencia de *Helicobacter pylori* se notifican con mayor frecuencia.

En ocasiones aparecen en el contexto de síndromes polipósicos como SPJ, Gardner o Peutz-Jeghers³. Los PH sindrómicos son indistinguibles macroscópicamente de los esporádicos y asocian mayor riesgo de malignización⁴.

El SPJ, de herencia autosómica dominante, se caracteriza por la predisposición padecer pólipos hamartomatosos/juveniles (PJ) en el tracto gastrointestinal. La incidencia se estima entre 1:16.000-1:100.000. Puede ser asintomático o debutar como anemia, sangrado gastrointestinal o dolor abdominal. Para su diagnóstico deben cumplirse al menos uno de los siguientes criterios⁵:

- Más de cinco PJ en colon o recto.
- Múltiples PJ en el tracto gastrointestinal superior o inferior.
- Cualquier número de PJ junto con una historia familiar de SPJ.

Los PJ ofrecen alta complejidad diagnóstica dada su similitud anatomopatológica con el resto de pólipos gastrointestinales. Son más frecuentes a nivel colorrectal y la implicación exclusivamente gástrica suele asociarse a la mutación *SMAD4*³. La mayoría son benignos pero pueden degenerar, siendo el colorrectal el cáncer más frecuentemente asociado. La incidencia de cáncer gástrico alcanza 21% en pacientes con pólipos gástricos (fig. 1).

Los individuos con criterios clínicos de SPJ deben ser estudiados para las mutaciones del gen *BMPR1A* y *SMAD4*, aunque solo en 40% se detectará una mutación conocida en la línea germinal. La variante patogénica de *SMAD4* asocia malformaciones arteriovenosas pulmonares, hepáticas e intracraneales; patología aórtica, epistaxis y telangiectasias.

El diagnóstico de SPJ requiere un estudio completo del tracto gastrointestinal, resecando los pólipos observados para disminuir el riesgo de sangrado, obstrucción o malignización. La gastrectomía/colectomía parcial/total será necesaria ante pólipos endoscópicamente incontrolables (> 50-100), sangrado gastrointestinal severo, displasia o historia familiar de neoplasia.

Se recomienda seguimiento mediante gastroscopia y colonoscopia cada tres años con inicio a los 15 años o antes si presentan sintomatología. Si se detectan pólipos, el seguimiento será anual. En aquellos pacientes sometidos

dos a cirugía se mantendrán controles de los segmentos remanentes⁵.

Es necesario el cribado genético de los familiares de alto riesgo si se conoce la variante patogénica implicada. En caso contrario, su seguimiento será mediante colonoscopia.

Nuestra paciente desarrolló un adenocarcinoma gástrico con células en anillo de sello pT1aG3, sin invasión perineural ni linfovascular, HER2 negativo, sin alteración de proteínas reparadoras. En este estadio (IA), la administración de tratamiento adyuvante no ha mostrado beneficio, por lo que se iniciaron controles semestrales con TAC.

Financiación

Este trabajo no ha recibido ningún tipo de financiación.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Rockey D, Altayar O, Falck-Ytter Y, Kalmaz D. AGA Technical Review on Gastrointestinal Evaluation of Iron Deficiency Anemia. *Gastroenterology*. 2020;159:1097–119.
2. Carmack SW, Genta RM, Schuler CM, Saboorian MH. The current spectrum of gastric polyps: a 1-year national study of over 120,000 patients. *Am J Gastroenterol*. 2009;104:1524–32.

3. Brosens L, Langeveld D, van Hattum W, Giardiello FM, Offerhaus GJ. Juvenile polyposis syndrome. *World J Gastroenterol*. 2011;17:4839–44, <http://dx.doi.org/10.3748/wjg.v17.i44.4839>.
4. Sung H, Cheung D, Cho S, Kim JI, Park SH, Han JY, et al. Polyps in the gastrointestinal tract: discrepancy between endoscopic forceps biopsies and resected specimens. *Eur J Gastroenterol Hepatol*. 2009;21:190–5.
5. Haidle J, MacFarland P, Howe R. Juvenile Polyposis Syndrome. 2003 May 13 [Updated 2022 Feb 3]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE (editors). *GeneReviews*® [Internet]. Seattle: University of Washington; 1993-2022.

Asunción Ojeda Gómez^{a,*}, María Isabel Pamies Ramón^b,
María Dolores Picó Sala^a, Beatriz Sánchez Heras^b,
María Cabezas Macian^c, Alicia Brotons Brotons^a
y Javier Sola Vera Sánchez^a

^a Servicio de Medicina Digestiva, Hospital General Universitario de Elche, Elche, Alicante, España

^b Servicio de Oncología Médica, Hospital General Universitario de Elche, Elche, Alicante, España

^c Servicio de Anatomía Patológica, Hospital General Universitario de Elche, Elche, Alicante, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: asunojedagomez@gmail.com
(A. Ojeda Gómez).

<https://doi.org/10.1016/j.gastrohep.2022.12.012>
0210-5705/ © 2023 Publicado por Elsevier España, S.L.U.