



Figura 3 Se observa fuerte tinción citoplasmática para HMB-45 de las células neoplásicas. Inmunohistoquímica, tinción HMB-45 (200×).

Endoscópicamente puede presentarse como un nódulo, una úlcera solitaria o una masa pigmentada o no. Los síntomas son inespecíficos, pudiendo manifestarse mediante sangrado gastrointestinal, vómitos, dolor abdominal, pérdida de peso, obstrucción intestinal y en algunas ocasiones, perforación.

El diagnóstico histológico se fundamenta en la proliferación de melanocitos atípicos iniciada en la capa basal de la epidermis, que tiende a invadir después el resto de la epidermis y la dermis. El dato más importante para el pronóstico es el nivel de invasión (Clark) y el espesor de la lesión (Breslow)⁴.

El tratamiento se basa en cirugía agresiva en algunos casos, quimio y radioterapia. No obstante, la supervivencia en pacientes con metástasis en tracto gastrointestinal es menor de un año⁵.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Díaz-Sánchez A, Lara MA, Ortega P, Aramendi T, González C, Alberdi JM, et al. Melanoma colorrectal: revisión de dos formas diferentes de presentación. *Gastroenterol Hepatol.* 2011;34:83–8.
2. Halpern AC, Schuchter L. Prognostic models in melanoma. *Semin Oncol.* 1997;24 Suppl 4:S2–7.
3. Mimica M, Tomić I. Endoscopic diagnosis of malignant melanoma metastatic to the stomach. *Am J Gastroenterol.* 2002;97:1572–3.
4. Fitzpatrick T, Milton GW, Balch CH. Clinical characteristics. En: Balch CM, Houghton AN, Milton GW, editores. *Cutaneous melanoma.* 2nd ed. Philadelphia: JB Lippincott; 1992. p. 223–30.
5. Tsao H, Atkins M, Sober A. Management of cutaneous melanoma. *N Engl J Med.* 2004;351:998–1012.

Patricia Ruiz-Cuesta^{a,*}, Antonio José Hervás-Molina^a, Carlos Manuel Villar-Pastor^b, Juan Jurado-García^a y Pilar Barrera-Baena^a

^a Servicio Aparato Digestivo, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^b Servicio Anatomía Patológica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: patriciaruizcuesta@hotmail.com (P. Ruiz-Cuesta).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.gastrohep.2014.01.009>

Cirugía de la poliposis adenomatosa familiar atendiendo a sus bases moleculares



Surgical options for familial adenomatous polyposis depending on genetic factors

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) se caracteriza por el desarrollo de cientos a miles de adenomas a nivel del colon y recto. La poliposis adenomatosa familiar atenuada (PAFA) es una forma menos severa, con siempre menos de cien pólipos adenomatosos en el colon y una edad más tardía de aparición¹. La PAF tiene un riesgo de malignización del 100%, siendo el único síndrome de cáncer colorrectal (CCR) hereditario en el que queda establecida la necesidad de realizar cirugía profiláctica, y no así, por tanto, en el caso de la PAFA. El debate se establece en cuanto al tipo de cirugía que se debe realizar, según variables del individuo (sexo, edad, deseo reproductivo, preferencias personales), severidad de la enfermedad (gravedad de la

afectación rectal, antecedentes de tumores desmoides), o por las complicaciones postoperatorias e impacto en la calidad de vida de los sujetos^{2,3}. La correlación que existe en esta enfermedad entre el genotipo y el fenotipo, también está siendo de utilidad para decidir el tipo de intervención. Presentamos 2 casos que ilustran las distintas opciones quirúrgicas atendiendo a la localización de la mutación en el gen *APC*.

El primer caso se trata de un paciente de 45 años, con enfermedad por reflujo gastroesofágico, osteocondrosis e hipertensión arterial; sin antecedentes familiares oncológicos de interés. Se le realiza colonoscopia por síntomas abdominales inespecíficos, evidenciándose más de 100 pólipos en todo el marco cólico. En recto se observa un pólipo a 10 cm del margen anal, de 1 cm de diámetro. Las biopsias resultan de adenomas tubulovelloso con displasia leve, excepto en 3 casos de pólipos localizados en colon izquierdo y transversal, que es severa. El estudio genético identifica mutación germinal de *APC* (exón 1. c.70C > T). El paciente es intervenido realizándose colectomía total y anastomosis ileorrectal. En la anatomía patológica de la pieza se confirman los múltiples

pólipos adenomatosos con displasia leve y moderada en su mayor parte (incluyendo el rectal), excepto en 5, que fue severa.

El segundo caso es una paciente de 28 años, en seguimiento familiar por la unidad de alto riesgo de CCR de nuestro hospital al pertenecer a una familia portadora de mutación en *APC* (exón 10, c.802G > T), de la cual ella también es portadora. La paciente se encuentra asintomática. Se le realiza colonoscopia, con más de 100 pólipos en todo el colon y el recto, ninguno mayor de 1 cm. En esta última localización presenta al menos 12 pólipos. Las biopsias resultan de adenomas con diversos grados de displasia, ninguno de ellos severa. La paciente fue sometida a cirugía profiláctica, realizando proctocolectomía total con reservorio ileoanal. El postoperatorio cursó sin incidencias, confirmándose el diagnóstico endoscópico, sin displasia severa en ninguno de los pólipos.

La PAF es el segundo síndrome hereditario de CCR más frecuente. Se hereda con carácter autosómico dominante, y está causada por mutaciones germinales en el gen *APC*. Recientemente, también se ha identificado el gen *MUTYH*, cuya herencia es autosómica recesiva⁴. La PAF presenta un potencial de malignización muy alto, lo que supone su progresión inevitable a CCR a una edad significativamente más precoz que los casos esporádicos (95% antes de los 50 años). En la PAF pueden asociarse con un amplio espectro de alteraciones en otros órganos. Las manifestaciones extracolónicas más frecuentes son la afectación del tracto digestivo superior. A nivel gástrico, son frecuentes los pólipos de glándulas fúndicas, con un riesgo de desarrollar carcinoma gástrico menor del 1%. Más importancia adquiere la presencia de pólipos duodenales, con una frecuencia del 90% y un alto riesgo de desarrollar carcinoma. Los tumores desmoides son comunes, con un riesgo del 10-30%, siendo la segunda causa más frecuente de mortalidad en la PAF⁴⁻⁶.

Dada las características del síndrome, se requieren estrategias de manejo diferente, tanto en el seguimiento de los pacientes como en el tratamiento quirúrgico profiláctico². El debate se establece en el tipo de intervención a realizar, según variables del individuo (edad, sexo, deseo reproductivo, preferencias personales), severidad de la enfermedad y sus manifestaciones extracolónicas, o por las complicaciones quirúrgicas y su impacto en la calidad de vida (infertilidad, incontinencia o urgencia fecal)⁴. Existen 3 técnicas quirúrgicas principales: proctocolectomía total con ileostomía permanente (PCT), colectomía abdominal total con anastomosis ileorrectal (AIR) y, la más frecuente, la proctocolectomía con reservorio ileoanal (PCR) (tabla 1). Los pacientes que se han sometido a cirugías que no han extirpado por completo la mucosa del colon o con reservorio ileoanal, deben de mantener un seguimiento periódico^{3,4}. Los criterios que hasta el momento se han venido empleando como indicación de proctectomía en estos pacientes, como es la presencia de más de 1.000 pólipos en colon; o más de 20 en el recto, adenomas rectales de más de 3 cm, o con displasia severa, pueden ser complementados además mediante el tipo de mutación a nivel de *APC* que presenten estos pacientes⁷⁻⁹. Numerosos estudios han establecido que parece existir una correlación genotipo-fenotipo de las mutaciones a nivel del gen *APC*^{4,9,10} (tabla 2). Así, se

Tabla 1 Descripción de las principales técnicas quirúrgicas. Ventajas e inconvenientes

Técnicas quirúrgicas	Ventajas e inconvenientes.
Proctocolectomía total con ileostomía permanente	Menos riesgos quirúrgicos Problemas derivados de ileostomía Peor calidad de vida
Colectomía abdominal total con anastomosis ileorrectal	Técnica más sencilla que PCR Menos complicaciones postoperatorias Riesgo de malignización en el remanente Mejor calidad de vida
Proctocolectomía con reservorio ileoanal	Menor riesgo de malignización posterior Técnica más agresiva Diseción pélvica amplia Mayor riesgo de sangrado y lesión de nervios pélvicos Mayor riesgo de disfunción sexual e infertilidad en la mujer

Fuente: Vasen et al.⁴

PCR: proctocolectomía con reservorio ileoanal.

Tabla 2 Resumen de las correlaciones genotipo-fenotipo de la poliposis adenomatosa familiar y sus principales manifestaciones extracolónicas

Clasificación de poliposis adenomatosa familiar	Localización de la mutación en el gen <i>APC</i>
PAF florida	Mutaciones desde el codon 1250 a 1464
PAF intermedia	Mutaciones en el resto del gen
PAFA	Mutaciones antes del codon 157
	Mutaciones después del codon 1595
<i>Manifestaciones extracolónicas</i>	
Tumores desmoides	Mutaciones después del codon 1444
Hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina	Mutaciones en codon 31-1444
Tumores del tracto digestivo superior	Mutaciones después del codon 1395 También se han descrito con alteraciones en otras regiones del gen

Fuente: Nieuwenhuis y Vasen⁷, y Rivera et al.¹⁰

PAF: poliposis adenomatosa familiar; PAFA: poliposis adenomatosa familiar atenuada.

ha identificado que los portadores de mutaciones a nivel del codón 1309, se relacionan con un fenotipo más severo, mayor riesgo de pólipos rectales y a una edad más precoz; mientras que mutaciones en el extremo 5' del gen *APC* se asocia a formas atenuadas. En los casos que presentamos, por un lado la mutación en *APC* identifica formas clásicas de poliposis (segundo caso), mientras que en el primero la mutación se puede correlacionar con formas más atenuadas.

Como conclusión, el mayor conocimiento genético de esta enfermedad favorece un manejo terapéutico más individualizado^{4,9,10}. Los criterios clínicos de indicación del tipo de cirugía pueden ser complementados con criterios moleculares basados en la localización de la mutación en el gen *APC*.

Bibliografía

- Claes K, Dahan K, Tejpar S, de Paepe A, Bonduelle M, Abramowicz M, et al. The genetics of familial adenomatous polyposis (FAP) and *MutYH*-associated polyposis (MAP). *Acta Gastroenterol Belg.* 2011;74:421–6.
- Perea J, Justo I, Álvaro E, Lomas M, Tasende JD, Marín JC, et al. Surgical management of hereditary colorectal cancer: Surgery based on molecular analysis and family history. *Rev Esp Enferm Dig.* 2009;101:536–40.
- Jasperson KW, Tuohy TM, Neklason DW, Burt RW. Hereditary and familial colon cancer. *Gastroenterology.* 2010;138:2044–58.
- Vasen HFA, Möslein G, Alonso A, Aretz S, Bernstein I, Bertario L, et al. Guidelines for the clinical management of familial adenomatous polyposis (FAP). *Gut.* 2008;57:704–13.
- Laurent S, Franchimont D, Coppens JP, Leunen K, Macken L, Peeters M, et al. Familial adenomatous polyposis: Clinical presentation, detection and surveillance. *Acta Gastroenterol Belg.* 2011;74:415–20.
- Jasperson KW. Genetic testing by cancer site: Colon (polyposis syndromes). *Cancer J.* 2012;18:328–33.
- Friedl W, Caspari R, Sengteller M, Uhlhaas S, Lamberti C, Jungck M, et al. Can *APC* mutation analysis contribute to therapeutic decisions in familial adenomatous polyposis? Experience from 680 FAP families. *Gut.* 2001;48:515–21.
- Nieuwenhuis MH, Mathus-Vliegen LM, Slors FJ, Griffioen G, Nagengast FM, Schouten WR, et al. Genotype-phenotype correlations as a guide in the management of familial adenomatous polyposis. *Clin Gastroenterol Hepatol.* 2007;5:374–8.
- Rivera B, González S, Sánchez Tomé E, Blanco I, Mercadillo F, Letón R, et al. Clinical and genetic characterization of classical forms of familial adenomatous polyposis: A Spanish population study. *Ann Oncol.* 2011;22:903–9.
- Nieuwenhuis MH, Vasen HF. Correlations between mutation site in *APC* and phenotype of familial adenomatous polyposis (FAP): A review of the literature. *Crit Rev Oncol Hematol.* 2007;61:153–61.

Irene Osorio-Silla^{a,*}, Lorena Brandariz^a, Daniel Rueda^b, José Carlos Marín^c y José Perea^a

^a Departamento de Cirugía, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^b Unidad de Biología Molecular, Servicio de Hematología, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^c Servicio de Medicina del Aparato Digestivo, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: Irene.Osorio1@hotmail.com (I. Osorio-Silla).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.gastrohep.2014.01.012>

Aneurisma gigante de la arteria hepática: tratamiento en un caso poco frecuente



Giant hepatic artery aneurysm: Management of an infrequent entity

Varón de 66 años, ex-fumador, con antecedentes de hipertensión arterial esencial, presenta en analítica de control hipertransaminasemia (GOT: 87 U/l, GPT: 96 U/l, GGT: 102 U/l, FA: 79 U/l) con bilirrubina: 1,1 mg/dl. La ecografía abdominal visualiza una masa a nivel del hilio hepático de 11 × 7 cm de probable naturaleza vascular y dilatación de vía biliar (VB) intrahepática, por compresión extrínseca. El eco-Doppler muestra la existencia de flujo turbulento en la arteria hepática (AH) confirmando la sospecha de aneurisma de la arteria hepática (AAH).

Angio-TC: aneurisma disecante fusiforme de la AH común de 12,5 × 7,5 × 6,5 cm, parcialmente trombosado. Se extiende desde su origen, engloba la AH derecha e izquierda, sin signos de rotura. Circulación colateral en hilio hepático (fig. 1). Dilatación de VB intrahepática por efecto masa a nivel de la confluencia biliar.

Dado el tamaño y localización extrahepática del AAH con afectación intrahepática y la presencia de circulación colateral, se decide abordaje endovascular percutáneo femoral, embolizando la AH con cianoacrilato y *coils* (fig. 2). Ante la afectación del tronco celiaco, se coloca prótesis cubierta de PTFE de 9 × 60 mm, manteniendo la circulación esplénica y la exclusión de la AH (fig. 2).

Tras el procedimiento, la evolución es satisfactoria. El control clínico, analítico y radiológico realizado con TC a los 6 meses muestra una exclusión completa del aneurisma, correcta permeabilización de la prótesis y de la arteria esplénica (fig. 2).

El AAH ocupa el segundo lugar en frecuencia, tras los de arteria esplénica, apareciendo en la sexta década de la vida con doble frecuencia en los varones^{1,2}. Se asocian con degeneración de la media y la arteriosclerosis, constituyendo esta el origen más frecuente (35%). Se presentan solitarios o múltiples, de localización intra o extrahepática (80%) a nivel de la AH (63%), pudiendo dividirse estos últimos en proximal o distal a la AH-gastroduodenal^{2,3}. En nuestro caso se trata de un varón de 66 años, con un AAH extrahepático que englobaba la salida de la gastroduodenal y AH a nivel intrahepático.