

GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIARES SOBRE POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR

*Grupo de Trabajo en Cáncer Hereditario de la Sociedad Española de Oncología
Médica (S.E.O.M.)*

¿QUÉ ES LA POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR?

Es una enfermedad caracterizada por la presencia de un gran número de pólipos de tipo adenomatoso (o adenomas) en el intestino grueso. Los pólipos adenomatosos son formaciones frecuentes que poseen la característica de que, dejados a su evolución, tienen un potencial de malignización cada vez mayor. En pequeño número (menos de 5), se dan con cierta frecuencia en personas normales a partir de la quinta o sexta década de la vida. Sin embargo, la proliferación de adenomas en número excesivo (> 100) no ocurre en la población general y es siempre consecuencia de un fallo genético hereditario denominado poliposis adenomatosa familiar conocida por sus siglas en inglés: FAP.

¿CUÁL ES LA RELACIÓN DE LA POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR CON EL CÁNCER?

La aparición de los pólipos en la FAP es un proceso lento que se inicia entre los 10 y los 20 años de edad. A lo largo de la vida los pólipos van desarrollándose y surgiendo otros nuevos hasta llegar a ser varios cientos a los 40 años de edad. Dado que conocemos que cada adenoma tiene un riesgo de estar malignizado del 2.5% a los 5 años, del 8% a los 10 años y del 24% a los 20 años de su diagnóstico, en una enfermedad como la FAP en la que existen varios cientos de ellos, la aparición de cáncer en al menos uno será prácticamente segura en la edad madura si no se toman medidas.

¿CÓMO SE PUEDEN HEREDAR LOS PÓLIPOS DEL INTESTINO?

Todo pólipo se inicia cuando una de las células de la pared intestinal comienza a crecer descontroladamente. Esto ocurre cuando los genes que regulan su crecimiento están dañados. Los *genes* son mensajes cifrados que controlan todas las funciones del cuerpo, incluido el desarrollo de cada una de nuestras células. Todos heredamos dos copias de nuestros genes y cada una de esas copias procede de uno de nuestros progenitores. En condiciones normales, los pólipos surgen cuando una única célula del intestino con código genético correcto, sufre una alteración de ese código, habitualmente inducida por factores externos tales como la dieta. Este daño, cambiará el desarrollo de esa célula pero no el de otras vecinas. Algunas familias, sin embargo, son más proclives a padecer cáncer de colon porque han heredado una copia defectuosa de un gen denominado “gen APC” en todas sus células. Este gen alterado, que causa la poliposis en el 100% de los portadores, puede ser transmitido a la descendencia con la misma probabilidad que el gen sano (50%), de ahí que sea igualmente posible que los hijos de una persona con FAP tengan poliposis o sean sanos.

¿APARTE DE LOS PÓLIPOS, TIENE LA FAP ALGUNA OTRA MANIFESTACION?

La poliposis del colon y su posible malignización son la principal preocupación en la FAP. Otras manifestaciones que pueden aparecer son pólipos en otros lugares como estómago o duodeno pero en menor número y en algunos casos tumores benignos en huesos y pared abdominal que pueden requerir de tratamiento quirúrgico en función

de su tamaño y localización. Todas las manifestaciones de la FAP, incluido el número de pólipos y la existencia de manifestaciones fuera del colon, dependen del tipo de daño genético del gen APC, por lo que resulta importante contar con un estudio genético para que su médico pueda pautar las pruebas y tratamientos más adecuados a su caso.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA FAP?

Antiguamente la FAP se diagnosticaba cuándo aparecían los primeros síntomas asociados al cáncer. Desde hace algún tiempo, muchos médicos son capaces de reconocerla y, dadas sus características hereditarias, recomiendan el estudio presintomático del colon mediante endoscopias (observación del intestino desde dentro introduciendo un tubo o endoscopio en su interior) en todos los familiares en riesgo. Esta técnica, a pesar de que tiene algunas complicaciones, es muy eficiente para detectar lesiones del intestino grueso cuando se aplica periódicamente. Aunque eso sí, para estar seguros que el individuo no la padecerá en el futuro, ha de ser repetida anualmente al menos hasta los 40-45 años, a pesar de no encontrarse ningún pólipo.

Actualmente, a través de sencillos análisis del gen APC en sangre podemos conocer qué individuos de las familias de riesgo están “genéticamente predeterminados” a padecer la enfermedad. Estas pruebas son aplicables a la mayoría de los casos FAP, tienen una fiabilidad cercana al 100% y permiten aliviar el régimen de endoscopias a aquellos individuos que, a pesar de pertenecer a familias de riesgo, hallan demostrado tener un gen APC sano.

¿CÓMO SE TRATA LA FAP?

Normalmente, antes de un año después de haberse detectado los primeros pólipos, el paciente debe ser operado extirpándosele colon y recto, si bien, al tratarse de una intervención programada, se puede elegir la opción quirúrgica con resultados previsiblemente mejores en cada caso. Por el contrario, dejado a su evolución, cuando el cáncer ya está instaurado, las posibilidades quirúrgicas son más limitadas, así como también lo son las posibilidades curativas.

Actualmente, el uso de los tests genéticos ha permitido identificar un nuevo tipo de individuos que, siendo sanos, tendrán poliposis en el futuro. Algunos de estos pacientes, en su mayoría adolescentes que se ven abocados a un futuro cierto de padecer poliposis, podrían elegir operarse antes de que aparecieran los pólipos, aunque no esté demostrado un beneficio claro en tal procedimiento. En cualquier caso, debe ser el paciente quien, tras conocer todas las opciones y de acuerdo con su médico, elija el momento y en la medida de lo posible el tipo de su cirugía.

Excepcionalmente, se pueden aplicar otros tratamientos para diferir el momento de la cirugía o complementarla parcialmente. Algunos fármacos como los denominados AINEs (antiinflamatorios no esteroideos) pueden reducir el número y tamaño de los pólipos aunque sus resultados no están comprobados y no resultan seguros como tratamiento a largo plazo en la FAP.

¿RESUELVE EL TRATAMIENTO QUIRÚRGICO TODOS LOS PROBLEMAS DE LA ENFERMEDAD?

Si no se puede extirpar en su totalidad, siempre habrá que vigilar el tramo de colon y recto que haya permanecido tras intervención mediante endoscopias periódicas. En cuanto a las otras complicaciones con potencial amenaza de la salud como son

pólipos gastrointestinales o tumores benignos, estarán vigiladas a través de las pruebas complementarias que le pauten su médico y, en su mayoría, pueden ser solventadas con nuevas cirugías si lo requieren, aunque esto es poco habitual.