



VC-100 - COLECTOMÍA SUBTOTAL CON ANASTOMOSIS ILEORRECTAL EN PACIENTE CON POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR ATENUADA ASOCIADA AL GEN NTLH1 HETEROCIGÓTICO

Remezal Serrano, Beatriz; Serrano, Pilar; Giner, Gema; Rodríguez, Eduardo; Gil, Maria; Argüelles, Brenda; Tomas, Ana

Hospital Universitario del Vinalopó, Elche.

Resumen

Objetivos: Exposición de comunicación vídeo de una colectomía subtotal con anastomosis ileorrectal en paciente con poliposis adenomatosa familiar atenuada (PAFA) asociada al gen NTLH1 heterocigótico con manifestación clínica.

Caso clínico: Presentación en formato vídeo de colectomía subtotal con anastomosis ileorrectal por vía laparoscópica en mujer de 44 años sin antecedentes de interés, que presentó rectorragia y un test de sangre oculta en heces positivo, tras lo cual, se le realizó una colonoscopia diagnóstica con la presencia de múltiples pólipos semipeliculados en colon descendente y sigma, siendo biopsiados los de mayor tamaño y con un resultado anatomopatológico de displasia de bajo grado. Posteriormente, se realiza estudio genético, encontrándose presente la variante c.390 G:p Tyr130 en el exón 3 del gen NTLH1 en heterocigosis; y se realizan controles periódicos colonoscópicos con resultados similares a los descritos anteriormente. Realización de colectomía subtotal con anastomosis ileorrectal mediante abordaje laparoscópico con ileostomía virtual.

Discusión: La poliposis adenomatosa familiar atenuada (PAFA) es una variante de la poliposis adenomatosa familiar con patrón de herencia autosómico recesivo, que presenta un menor número de pólipos (de 10 a 100 pólipos); con una predilección de aparición en el colon derecho, respetando en la gran mayoría de los casos la afectación rectal; y cuya edad de inicio es más tardía (20-30 años), al igual, que la edad de diagnóstico de cáncer (40-50 años). Las manifestaciones intestinales se dan en forma de pólipos colónicos, gástricos, duodenales e intestinales, y las extraintestinales, en forma de tumores desmoides, hipertrofia congénita de retina, tumores del sistema nervioso central (síndrome de Turcot), osteomas mandibulares (síndrome de Gardner), quistes adrenales y quistes epidermoides. La finalidad del tratamiento quirúrgico en pacientes con PAFA es la profilaxis de dicha degeneración de los pólipos en cáncer. En el caso de nuestra paciente, se plantearon distintas opciones terapéuticas siendo la decisión final, por ser un diagnóstico *de novo* y por estar la paciente sintomática, la realización de la intervención quirúrgica expuesta anteriormente, con controles posteriores mediante rectoscopia, ya que los pólipos a dicho nivel son altamente infrecuentes y era posible ofrecer un manejo y seguimiento endoscópico posterior. Los resultados anatomopatológicos posteriores mostraron numerosos adenomas vellosos (más 100) con displasia de alto grado focal en la mayoría de ellos.