



**FEAD**  
FUNDACIÓN ESPAÑOLA  
DEL APARATO DIGESTIVO



---

## SÍNDROMES DE POLIPOSIS COLORRECTAL

### ¿Qué son los síndromes de Poliposis Colorrectal?

Son una serie de síndromes caracterizados por la presencia de múltiples pólipos en el colon que tienen un mayor riesgo de degenerar en cáncer de colon.

### ¿Qué entidades se incluyen entre los Síndromes De Poliposis Colorrectal?

El más conocido es la poliposis adenomatosa familiar pero también se incluyen la poliposis adenomatosa familiar atenuada (asociada al gen MYH), el síndrome de Peutz-Jeghers, la poliposis juvenil y el síndrome de poliposis hiperplásica.

### ¿Qué es la Poliposis Adenomatosa Familiar?

Es una enfermedad hereditaria, con herencia autosómica dominante, causadas por mutaciones en el gen APC. Se caracteriza por la presencia de múltiples pólipos adenomatosos en número mayor de 100, localizados en todo el colon. Estos pólipos tienen un alto potencial de malignización, de forma que si no se realiza tratamiento quirúrgico con extirpación del colon, la práctica totalidad de los pacientes desarrollará un cáncer antes de los cincuenta años de edad, normalmente alrededor de la tercera década de la vida.

En los familiares de primer grado de estos pacientes está indicada la realización de un estudio genético por si poseen mutaciones en el gen APC. En aquellos portadores de mutaciones genéticas o en aquellos familiares donde no se ha podido determinar, debe realizarse el cribado endoscópico para el diagnóstico temprano de esta entidad antes de que se desarrolle un cáncer colorrectal. Por tanto, debería realizarse una colonoscopia anual entre los 10-12 años hasta la edad de 40 años y posteriormente a intervalos de 5 años hasta los 50-60 años.

Además de la colonoscopia estos pacientes tienen riesgo de desarrollar adenomas en duodeno y papila de Vater por lo que también deberían hacer una endoscopia digestiva alta con endoscopio de visión lateral para valorar el área papilar.

## **¿Qué es la Poliposis Adenomatosa Familiar Atenuada (asociada al gen MYH)?**

Es una enfermedad hereditaria con herencia autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen MYH. Se caracteriza por la presencia de más de 10 pólipos adenomatosos en el colon. Estos pólipos tienen un alto potencial de malignización.

En los familiares de primer grado de estos pacientes está indicada la realización de un estudio genético por si poseen mutaciones en el gen MYH. Debería realizarse una colonoscopia anual a partir de los 20-25 años hasta la edad de 40 años y posteriormente a intervalos de 5 años hasta los 50-60 años.

Además de la colonoscopia estos pacientes tienen riesgo de desarrollar adenomas en duodeno y papila de Vater por lo que también deberían hacer una endoscopia digestiva alta con endoscopio de visión lateral para valorar el área papilar.

## **¿Qué es el Síndrome de Peutz-Jeghers?**

Es una enfermedad hereditaria con patrón autosómico dominante causada por una mutación en el gen STK11. Se caracteriza por la presencia de múltiples pólipos intestinales de tipo hamartomatoso (tanto intestino delgado como colon) que aunque tienen un bajo riesgo de malignización no es nulo. Además estos pacientes presentan un riesgo aumentado de padecer cáncer de páncreas, pulmón, mama, ovarios y testículos.

## **¿Qué es el Síndrome de Poliposis Juvenil?**

Es una enfermedad que puede presentarse tanto como hereditaria por un patrón autosómico dominante asociado a los genes BMPR1A y SMAD4 como de forma esporádica. Se caracteriza por la presencia de pólipos intestinales de tipo hamartomatoso que aunque tienen un bajo riesgo de malignización no es nulo. Además estos pacientes presentan un riesgo aumentado de padecer cáncer gástrico y de intestino delgado.

## **¿Qué es el Síndrome de Poliposis Hiperplásica?**

Es una entidad caracterizada por la presencia de pólipos hiperplásicos con potencial maligno. En general los pólipos hiperplásicos tienen un bajo riesgo de malignización per se especialmente en sigma y recto. El síndrome de poliposis hiperplásica se define por la presencia de 5 o más pólipos hiperplásicos en colon proximal, dos de ellos mayores de 10mm; o cualquier número de pólipos hiperplásicos en colon proximal en un paciente con algún familiar de primer grado con poliposis hiperplásica; o más de 30 pólipos hiperplásicos de cualquier tamaño a lo largo del colon.

En estos pacientes se debería comenzar el cribado mediante colonoscopia a los 40 años o 10 años antes de la edad de diagnóstico del familiar afecto más joven.

*Dr. Antonio Moreno García*

*Dr. Andres Sánchez Yagüe*

*Especialistas de la Fundación Española de Aparato Digestivo.*

*Hospital Costa del Sol. Marbella*