



Original

Características fenotípicas de los pacientes con síndrome de poliposis serrada de colon: estudio de 23 casos



Garazi Elorza^a, José M. Enríquez-Navascués^{a,b,c,*}, Luis Bujanda^b, Mikel Larzábal^c, Inés Gil Lasa^b y Laura Martí^a

^a Servicio de Cirugía General y Digestiva, Hospital Universitario Donostia, UPV-EHU, San Sebastián, España

^b Servicio de Gastroenterología, Hospital Universitario Donostia, UPV-EHU, San Sebastián, España

^c Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Donostia, UPV-EHU, San Sebastián, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 29 de noviembre de 2013

Aceptado el 16 de febrero de 2014

On-line el 2 de mayo de 2014

Palabras clave:

Poliposis serrada

Polipos hiperplásicos

Síndrome de poliposis serrada

Fenotipo

RESUMEN

Introducción: El síndrome de poliposis serrada (SPS) es una entidad rara caracterizada por la presencia de múltiples pólipos de histología hiperplásica en el colon y un riesgo aumentado de presentar y desarrollar cáncer colorrectal (CCR).

Objetivo: Evaluar las características clínicas y fenotípicas de los sujetos que reúnen alguno de los 3 criterios de la OMS para el diagnóstico de SPS, diagnosticados y seguidos en nuestro hospital.

Pacientes y métodos: Se revisan los pacientes con SPS durante 2005-2012, periodo en el que se realizan 24.208 colonoscopias. Se analizan edad, sexo, historia familiar de CCR (APC/MYH), fenotipo proximal/mixto/distal, indicación de colonoscopia, número, tamaño, localización de los pólipos hiperplásicos, presencia de pólipos mixtos/adenomatosos, CCRI, seguimiento y tratamiento endoscópico/quirúrgico.

Resultados: Se han recogido 23 casos (19 hombres). El promedio de edad fue 51 años. El 34% presentaba antecedentes familiares de CCR o pólipos. El fenotipo distal (48%) fue más frecuente. El 73% presentaba pólipos adenomatosos sincrónicamente, y el 26% un CCR. El 57% eran pacientes asintomáticos. Se realizó cirugía en 9 casos (6 por cáncer y 3 por poliposis, y 14 con polipectomías sucesivas y observación). Un total de 11 pacientes (47%) presentaron lesiones recurrentes/persistentes tras el tratamiento quirúrgico/endoscópico inicial.

Conclusión: El SPS es un síndrome heterogéneo, variable en tipo, tamaño, distribución y número de pólipos, siendo más frecuente en varones fumadores con fenotipo distal. La mayoría de los pacientes presentan además pólipos adenomatosos de manera sincrónica. Estos pacientes requieren una evaluación organizada multidisciplinar.

© 2013 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: josemaria.enriqueznavascues@osakidetza.net (J.M. Enríquez-Navascués).

0009-739X/\$ – see front matter © 2013 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ciresp.2014.02.005>

Phenotype characteristics of patients with colonic serrated polyposis syndrome: A study of 23 cases

ABSTRACT

Keywords:

Serrated polyposis
Hyperplastic polyps
Serrated polyposis syndrome
Phenotype

Introduction: Serrated polyposis syndrome (SPS) is a rare entity characterized by the presence of multiple hyperplastic polyps in the colon and an increased risk of presentation and development of colorectal cancer (CRC).

Objective: To evaluate the clinical and phenotypical characteristics of patients that present one of the 3 WHO criteria for the diagnosis of SPS diagnosed and treated at our hospital. **Patients and methods:** Patients with the diagnosis of SPS during 2005-2012 were revised; 24.208 colonoscopies were performed during this period. Age, sex, family history of CRC (APC/MYH), proximal/mixed/distal phenotype, indication for colonoscopy, number, size, location of the hyperplastic polyps, presence of mixed/adenomatous polyps, CRCI, follow-up and endoscopic/surgical treatment.

Results: A total of 23 cases were included (19 male). The median age was 51. A total of 34% had a prior family history of CRC or polyps. Distal phenotype was more frequent (48%). Another 73% presented synchronous adenomatous polyps, and 26% a CRC. A total of 57% were asymptomatic. Surgery was performed in 9 cases (6 for cancer and 3 for polyposis), and 14 were treated by polypectomy and observation. Eleven patients (47%) presented recurrent/persistent lesions after initial surgical/endoscopic treatment.

Conclusion: SPS is an heterogeneous syndrome that is variable in the type, size, distribution and number of polyps, and is more common in male smokers with a distal phenotype. The majority of patients also present synchronous adenomatous polyps. These patients require an organized multidisciplinary evaluation.

© 2013 AEC. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

El cáncer colorrectal (CCR) afecta hoy día a un 6% de la población general. Su incidencia prevista para la población española en el año 2015 será de 30.230 personas, convirtiéndose en el tipo de cáncer más frecuente, por delante, en términos globales, del cáncer de pulmón y mama¹. Actualmente es la segunda causa de muerte por cáncer en España², responsable del 12,7% de mortalidad en varones y del 15% en mujeres³.

La secuencia adenoma-carcinoma es considerada la principal vía de carcinogénesis en el CCR. Los pólipos adenomatosos pueden progresar hacia la malignización a través de la llamada «vía tradicional» de carcinogénesis, donde la pérdida de la heterocigosidad o pérdida alélica en los genes APC y P53 y la inestabilidad cromosómica resultante son su característica principal. Es la vía de carcinogénesis en el 70-80% de los CCR^{4,5}.

Los pólipos hiperplásicos (PH) se consideraron lesiones benignas, sin riesgo de malignización, sin embargo en las últimas 2 décadas se han descrito subtipos de estos pólipos, en conjunto denominados ahora pólipos serrados (PS) por el aspecto en «dientes de sierra» de la arquitectura epitelial de las criptas, que sí presentan potencial carcinogénico. Se describen 2 subtipos de «vía serrada» de carcinogénesis^{6,7}: a) la vía serrada a partir del adenoma serrado sésil, típicamente del colon proximal, cuya alteración molecular inicial es la activación de la vía de señalización de las MAPK cinasas por una mutación del protooncogén BRAF, dando lugar al fenotipo CpG island methylator phenotype (CIMP-high) caracterizado por la metilación y subsiguiente silenciamiento de la región promotora de genes supresores como el MLH1 y la inestabilidad de

microsatélites (IMS) resultante; y b) la «vía serrada alternativa», probablemente a través del adenoma serrado tradicional, aunque peor definida que la anterior, y caracterizada por la mutación en el gen KRAS, dando lugar a un fenotipo metilador más atenuado (CIMP-low) con silenciamiento de la región promotora del gen MGMT. Las vías serradas podrían ser el origen de hasta un 30% de los CCR^{6,7}.

El síndrome de poliposis hiperplásica o, mejor, de poliposis serrada (SPS), es una entidad poco conocida, infrecuente, con una base genética desconocida aunque con características propias de las enfermedades con predisposición hereditaria⁸⁻¹⁰, como son la multiplicidad de lesiones polipoides serradas en el colon, la edad relativamente temprana de diagnóstico y la mayor prevalencia de historia familiar de CCR. Los pacientes con este síndrome presentan un alto riesgo (25-40%) de desarrollar CCR¹⁰⁻¹³ y se han descrito tanto casos esporádicos como hereditarios⁹⁻¹¹. Parece existir, asimismo, un mayor índice de cáncer extracolónico¹⁴⁻¹⁶. El SPS abarca probablemente un grupo heterogéneo de pacientes con distintos fenotipos, sin que hasta la fecha se haya descrito un mayor riesgo de desarrollo de CCR en función del fenotipo^{15,16}.

El objetivo de este estudio es evaluar las características fenotípicas y clínicas de una serie de pacientes que cumplen los criterios de SPS.

Material y métodos

En la [tabla 1](#) se recogen los criterios clínicos, expuestos por Burt y Jass y aceptados por la OMS en el año 2000¹⁷ y redefinidos en Berlín en el año 2010¹⁸ para el diagnóstico del

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4252445>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4252445>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)