

Poliposis adenomatosa familiar (mutaciones en el gen *APC*)

Lo que debe saber sobre la poliposis adenomatosa familiar (FAP)

La poliposis adenomatosa familiar (FAP, por sus siglas en inglés) es una condición poco frecuente que representa aproximadamente el 1 % de los nuevos casos de cáncer colorrectal. Se produce por mutaciones en el gen de la *adenomatous polyposis coli* (*APC*). Por lo general, los hombres y las mujeres con FAP tienen entre cientos y miles de pólipos (adenomas) en el colon y en el recto antes de los 30 o 40 años. Casi todas las personas que tienen una mutación en el gen *APC* padecerán FAP. Los pólipos también se pueden formar en el estómago y en el intestino delgado.

Riesgos asociados a una mutación en el gen *APC*

Cáncer

- Si no se tratan, los pólipos en el colon y en el recto se pueden convertir en cáncer, generalmente antes de los 50 años.
- Las personas con FAP también tienen un mayor riesgo de padecer cáncer de estómago, cáncer papilar tiroideo, carcinoma periampular, hepatoblastoma (en la infancia) y tumores cerebrales.

Otros

- Otros posibles signos asociados a la FAP clásica incluyen la hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina (CHRPE, por sus siglas en inglés), osteomas, dientes supernumerarios, odontomas y quistes epidermoides.
- Algunas personas tienen una forma más leve de FAP, conocida como poliposis adenomatosa familiar atenuada (AFAP, por sus siglas en inglés), y tienen un promedio de 20 pólipos a una edad más avanzada.

Riesgos para los familiares

Aproximadamente, $\frac{1}{2}$ de las personas con FAP no tienen antecedentes familiares de la enfermedad y, por lo tanto, tienen una nueva mutación en el gen *APC*. La FAP se hereda de manera dominante. Los familiares de primer grado (p. ej., padres, hermanos e hijos) tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de tener la mutación familiar en el gen *APC*. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *APC* y transmitírsela a sus hijos.

Se deben hacer análisis genéticos del gen *APC* en los niños antes de los 10 años, que es la edad en la que deberían comenzar con las pruebas de detección de cáncer de colon. Sin embargo, si la intención es hacer pruebas de detección de hepatoblastoma, se puede considerar la posibilidad de hacer análisis genéticos del gen *APC* en la infancia.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

Cáncer de colon

- Se puede hacer una colonoscopia (opción preferida) o una sigmoidoscopia flexible cada 12 meses a partir de los 10 a 15 años.
- Si hay una gran cantidad de pólipos (muchos pólipos no se pueden detectar con una colonoscopia), generalmente se recomienda hacer una cirugía para extirpar todo el colon o una parte de este.
- El tratamiento debe personalizarse según el genotipo, el fenotipo y las consideraciones personales.

Cáncer de intestino delgado (duodenal/periampular)

- Se puede hacer una endoscopia superior inicial (con visualización completa de la ampolla de Vater) entre los 20 y 25 años (o antes si se hizo una colectomía antes de los 20 años). La frecuencia de la endoscopia superior se debe determinar según la cantidad de pólipos o los resultados de la duodenoscopia.

Cáncer gástrico

- El tratamiento se personalizará según los antecedentes personales y familiares. Se puede hacer una endoscopia superior para detectar pólipos gástricos.

Cáncer de tiroides

- Se pueden recomendar exámenes anuales de tiroides a partir de los últimos años de la adolescencia.

Otros

- Se puede recomendar un tratamiento personalizado de los riesgos de otros tipos de cáncer y tumores.

Última actualización: 1/9/2020