



Family Education Sheet

SPANISH

Poliposis adenomatosa familiar (PAF)

¿Qué es la poliposis adenomatosa familiar (PAF)?

- La poliposis adenomatosa familiar es un síndrome colorrectal (colo- = colon; -rectal = recto) que se caracteriza por la presencia de docenas a cientos de pólipos (crecimientos anormales o tumores) en el cuerpo. Los pólipos de la PAF se llaman adenomas. La PAF es un síndrome hereditario, lo que significa que se transmite desde los padres o los abuelos.
- Casi todas las personas con diagnóstico de FAP desarrollarán cáncer colorrectal (CCR) alrededor de los 40 a 50 años de edad si no se les extirpa todo el colon.
- La PAF atenuada (PAFA) es un tipo de PAF más leve. La PAFA se caracteriza por el crecimiento de menos pólipos y por el desarrollo de cáncer colorrectal a una edad más avanzada. Menos del 10% de las familias con PAF tiene la forma atenuada.
- Los pólipos generalmente se encuentran en el intestino grueso. Sin embargo, muchos pacientes también desarrollan pólipos en otras áreas del aparato gastrointestinal (GI), como el estómago y el intestino delgado. El riesgo de desarrollar cáncer en estas áreas es mucho menor que en el intestino grueso.

¿Qué es un pólipo?

- Un pólipo gastrointestinal es un crecimiento anormal de tejido que puede estar fijado a la pared intestinal por un tallo o pedículo (pólipo pediculado) o bien crecer directamente de la pared (pólipo sésil).

¿Cuál es la frecuencia de la PAF?

- La PAF se observa en aproximadamente 1 de cada 10.000 personas y afecta a hombres y mujeres por igual.
- La PAF es responsable de menos del 1% de los casos de cáncer colorrectal.

¿Cuál es la causa de la PAF?

- La PAF generalmente se debe a una mutación del gen de la poliposis adenomatosa del colon (*APC*, por sus siglas en inglés). En raras oportunidades, otras mutaciones genéticas pueden causar esta enfermedad.
- La mutación genética puede ocurrir de dos maneras:
 1. heredada de un padre (80 a 85% de los casos), o
 2. a causa de una nueva mutación del gen *APC* (15 a 20% de los casos).

¿Cuáles son los síntomas y las complicaciones posibles de la PAF?

- Al comienzo del desarrollo de la PAF puede no haber ningún síntoma. Algunos de los signos y síntomas anormales que pueden presentarse en el curso de la enfermedad son:
 - Dolor abdominal

Poliposis adenomatosa familiar (PAF)

- Dolor o sangrado rectal
- Diarrea
- Anemia
- Las personas con PAF pueden tener otros crecimientos anormales o lesiones en otras áreas del cuerpo como la tiroides, el páncreas, el estómago, el cerebro, el hígado, los ojos, los dientes y los huesos.
- Estas lesiones pueden ser benignas (no cancerosas) o malignas (cancerosas). A continuación se presenta una lista de los tipos de estas lesiones, ordenadas desde las más comunes a las menos comunes.
 - **Lesiones benignas**
 - Puntos negros pequeños en la parte de atrás del ojo (hipertrofia congénita del epitelio retiniano pigmentado o CHRPE, por sus siglas en inglés)
 - Sacos de líquido en la superficie de la piel (quistes epidermoides)
 - Crecimiento óseo anormal (osteoma)
 - Dientes adicionales (dientes supernumerarios)
 - Tumor en la pared abdominal (tumor desmoide)
 - Tumores en la glándula suprarrenal (adenomas de la glándula suprarrenal)
 - **Lesiones malignas**
 - Cáncer de tiroides
 - Tumor en el cerebro
 - Tumor en el hígado (hepatoblastoma)

¿En quiénes debe buscarse la PAF?

- Usted debería hacerse una evaluación para detectar PAF si tiene:
 - historia familiar de PAF o de cáncer de colon en parientes jóvenes, o
 - cualquiera de los crecimientos anormales o lesiones mencionados más arriba.
- La primera evaluación debería realizarse:
 - entre los 8 y los 10 años de edad en un paciente de alto riesgo,
 - entre los 10 y los 12 años de edad en un paciente de riesgo promedio, o
 - cuando aparecen los primeros síntomas.
- El riesgo promedio y el riesgo alto se determinan en base a la historia familiar y/o a la presencia de las mutaciones genéticas de alto riesgo conocidas.

¿Cómo se evalúa la presencia de PAF en un paciente?

- Para determinar si un paciente tiene PAF es necesario realizar una colonoscopia. Un médico introduce por el recto un tubo largo y flexible que tiene una luz y una cámara en la punta para mirar el interior del recto y de todo el intestino grueso. Por lo general, en la misma sesión se realiza una endoscopia de la parte superior del aparato digestivo. En la endoscopia de la parte superior del aparato digestivo también se usa un tubo largo y flexible, pero para mirar el interior del esófago (el conducto por donde pasa la comida), del estómago y del intestino delgado.
- Otra manera de detectar la PAF es la evaluación genética. La detección de la mutación genética es muy precisa, ya que identifica aproximadamente el 95% de los casos con una exactitud del 98%.
- Otros estudios de detección pueden realizarse mediante radiografías.

Poliposis adenomatosa familiar (PAF)

¿Cómo se trata la PAF?

- El tratamiento más importante de la PAF es la extirpación temprana de todo el colon (colectomía profiláctica) para prevenir el desarrollo de cáncer. El momento en que se realiza la cirugía depende de la edad del paciente o de la presencia de otros factores de riesgo elevado, como la historia familiar, el número de pólipos y los cambios premalignos de los pólipos.
- No hay cura para la PAF. El tratamiento tiene el objetivo de reducir las complicaciones, como dolor abdominal, obstrucción intestinal, sangrado gastrointestinal y cáncer.

Enviar comentarios o preguntas a: Familyed@childrens.harvard.edu
