

# POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR COMO DIAGNOSTICO DIFERENCIAL DE HEMORRAGIA DIGESTIVA BAJA EN PACIENTE JOVEN, REPORTE DE UN CASO

Sebastián Encina<sup>1</sup>, Patrizia Antonello<sup>1</sup>, Victoria Jara<sup>1</sup>, Ignacio Pino<sup>1</sup>, Juan Olivares<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Internos de Medicina, Universidad de Santiago de Chile

<sup>2</sup>Médico cirujano, Unidad de Cirugía, Complejo hospitalario San José

## Introducción:

Patología autosómica dominante, caracterizada por cientos de pólipos de la mucosa colorrectal generalmente diagnosticados en la adolescencia<sup>1,2</sup>, dado por mutación del gen de la poliposis adenomatosa del colon (APC)<sup>1,4</sup>. Incidencia varía de 1/7000-30000 nacidos vivos<sup>2</sup>. Sin tratamiento 100% evoluciona a cáncer<sup>1,2</sup>. Aunque la mayoría cuenta con antecedentes familiares, hasta 30% son mutaciones nuevas. Clínica inespecífica caracterizada por hemorragia digestiva baja (HDB)<sup>3</sup>. La importancia de considerarla dentro de los diagnósticos diferenciales en pacientes jóvenes con HDB radica en un diagnóstico oportuno de esta patología con una resolución oportuna para así evitar el avance de esta a un posterior cáncer que podría tener un desenlace ominoso si no es tratado a tiempo.

## Presentación del escenario clínico:

Mujer, 29 años, sin antecedentes mórbidos, consulta por cuadro de 3 días de algia pélvica no asociado a otra sintomatología aguda, refiere rectorragia y hematoquecia intermitentes de 1 años de evolución asociados a constipación crónica.

## Pregunta clínica:

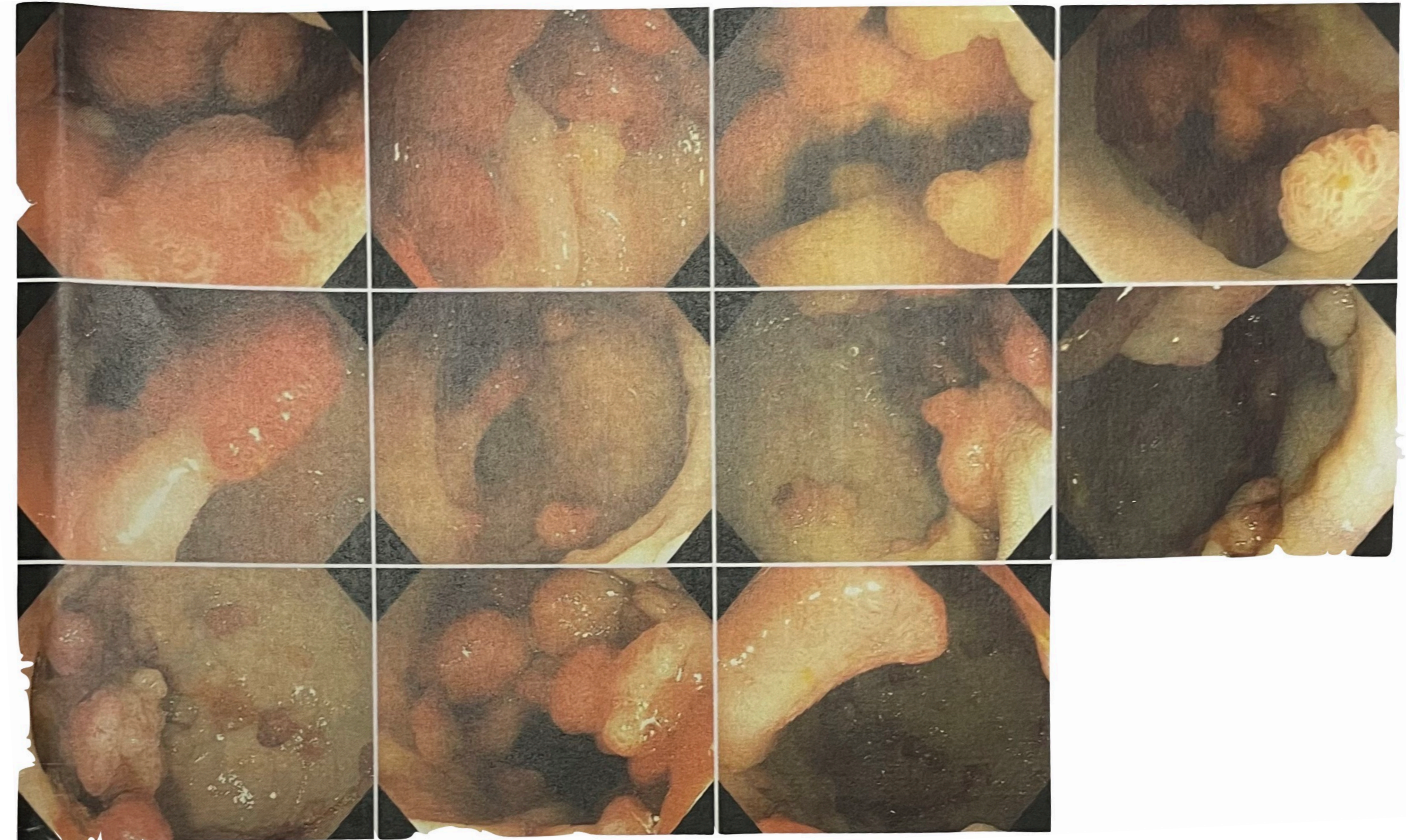
¿En paciente joven con HDB se debe plantear la poliposis adenomatosa familiar como diagnóstico diferencial?

## Abordaje metodológico:

Alta de paciente para seguimiento ambulatorio a la espera de fecha de cirugía.

## Resolución del caso:

Alta de paciente para seguimiento ambulatorio a la espera de fecha de cirugía.



**Figura 1:** Colonoscopia donde se evidencian múltiples lesiones polipoides de recto y colon izquierdo.

## Discusión y conclusiones:

Si bien esta patología posee una muy baja incidencia<sup>1,2,4</sup> y además su clínica es inespecífica, existe un alto riesgo de evolucionar en cáncer<sup>2</sup>, debido a esto es donde radica su relevancia ya que es importante considerarla dentro de los diagnósticos diferenciales de HDB en paciente joven<sup>3</sup> para de esta manera considerarla de forma preventiva al momento de abordar las HDB en estos pacientes. Se debe preguntar por antecedentes familiares y considerar colonoscopia rutinaria para superar el desafío diagnóstico<sup>2</sup>.

## Palabras clave:

Poliposis adenomatosa familiar, colonoscopia, cáncer colorrectal.

## Bibliografía

1. Poliposis adenomatosa familiar - Síntomas y causas - Mayo Clinic. (2021, 29 julio). Recuperado 26 de septiembre de 2022, de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/familial-adenomatous-polyposis/symptoms-causes/syc-20372443>
2. Dinarvand P, Davaro EP, Doan JV, Ising ME, Evans NR, Phillips NJ, Lai J, Guzman MA. Familial Adenomatous Polyposis Syndrome: An Update and Review of Extraintestinal Manifestations. Arch Pathol Lab Med. 2019 Nov;143(11):1382-1398. doi: 10.5858/arpa.2018-0570-RA. Epub 2019 May 9. PMID: 31070935.
3. Minhuyen Nguyen, MD, M. N. (2021). Pólipos de colon y recto. MSD Manual. Recuperado 13 de agosto de 2022, de [https://www.msmanual.com/es-cl/hogar/trastornos-gastrointestinales/tumores-del-aparato-digestivo/pólipos-de-colon-y-recto#v35604126\\_es](https://www.msmanual.com/es-cl/hogar/trastornos-gastrointestinales/tumores-del-aparato-digestivo/pólipos-de-colon-y-recto#v35604126_es)
4. Vásquez Elera, L., Guzmán Rojas, P., Sánchez Herrera, M., Prado, V., García Encinas, C., Bravo Paredes, E. A., & Bussalleu, A. (2018). Poliposis adenomatosa familiar: a propósito de 2 casos [Familial adenomatous polyposis: report of 2 cases]. Revista de Gastroenterología del Perú: órgano oficial de la Sociedad de Gastroenterología del Perú, 38(1), 78–81.