

Lo que usted debe saber sobre la Poliposis Adenomatosa Familiar (FAP)

La poliposis adenomatosa familiar (Familial Adenomatous Polyposis o FAP, por sus siglas en inglés) es una condición muy raramente observada considerada como la causa de aproximadamente un 1% de los nuevos casos de cáncer colorrectal. Las personas que padecen de FAP desarrollan, por lo general, de cientos a miles de pólipos (adenomas) en el colon y recto para la edad de 30 a 40 años. Podrían desarrollar también pólipos en el estómago e intestino delgado. Las personas que padecen de esta enfermedad pueden desarrollar quistes no cancerosos en la piel (quistes epidermoides), especialmente en el cuero cabelludo. Además de tener un mayor riesgo de contraer pólipos y quistes de colon, las personas que padecen de FAP tienen una mayor probabilidad de desarrollar quistes sebáceos, osteomas (tumores óseos benignos) en la mandíbula, dientes incrustados en las encías, dientes adicionales, la hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina o CHRPE, por sus siglas en inglés (la presencia de múltiples áreas de pigmentación en la retina) y la enfermedad desmoidea hereditaria. Algunas personas presentan formas más leves de la poliposis adenomatosa familiar, atenuada (attenuated FAP o AFAP) y desarrollan un promedio de 20 pólipos a una edad más avanzada.

El riesgo de presentar un cáncer relacionado con FAP

De no tratarse médicamente, los pólipos del colon y recto se vuelven cancerosos, por lo general antes de los 50 años de edad. Las personas que padecen de FAP corren además un mayor riesgo de sufrir cáncer de estómago, carcinoma papilar de tiroides, carcinoma periampular, hepatoblastoma (o cáncer de hígado), presente en pacientes pediátricos y tumores cerebrales.

Los riesgos que corren los familiares del paciente

La poliposis adenomatosa familiar se produce por mutaciones del gen humano de la poliposis adenomatosa del colon o APC. Aproximadamente 1/3 de los pacientes que padecen de esta enfermedad no tienen historial de ello en su familia y presentan, por consiguiente, una nueva mutación. La FAP es hereditaria en forma dominante. Los hijos de la persona que padece la mutación del gen APC corren un riesgo del 50% de heredar la mutación. Los hermanos y padres de pacientes con FAP deben examinarse para detectar si ellos son también portadores de la mutación del gen APC. Casi todas las personas con la mutación del gen APC desarrollan FAP.

Controlando los factores de riesgo

Los medicamentos antiinflamatorios sin esteroides o NSAID han demostrado que pueden reducir el número y progreso de los adenomas. Una vez detectado los pólipos o cáncer, se recomienda la extirpación del colon. Después de la cirugía del colon, se recomienda que le hagan exámenes rectales y de la tiroides anualmente.

Los niños menores de 5 años que presentan la mutación del gen APC deben examinarse para detectar un posible tumor hepático raramente observado (y conocido como hepatoblastoma). Se realizan exámenes para medir los niveles de la alfafetoproteína o AFP en la sangre y/o estudios del abdomen con imágenes radiológicas.