

La poliposis adenomatosa familiar (FAP) es una enfermedad hereditaria que hace que corra riesgo de desarrollar pólipos y cáncer de colon.

# Poliposis adenomatosa familiar

Página 1 de 2

## Características de la poliposis adenomatosa familiar (FAP)

**Pólipos y cáncer:** La principal característica de la poliposis adenomatosa familiar (familiar adenomatous polyposis, FAP) es la presencia de pólipos en el colon y en otras partes del tracto gastrointestinal (GI). Los pólipos son crecimientos precancerosos cuyo tamaño puede ser de chico a grande. Las personas con FAP pueden tener desde unas cuantas docenas hasta miles de pólipos en el colon. Los pólipos en el colon normalmente empiezan a formarse en la infancia desde los 10 años de edad (o incluso antes). Si los pólipos no se tratan, hay más de un 95% de probabilidad de que la persona desarrolle cáncer rectal o de colon antes de los 40 años. Los pólipos y el cáncer también pueden desarrollarse en otras áreas del tracto GI, como en el intestino delgado y el estómago. Algunas familias tienen un tipo más leve de FAP, que se conoce como “FAP atenuada” o poliposis adenomatosa familiar (familiar adenomatous polyposis, FAP), en el que hay menos pólipos y el cáncer de colon se desarrolla a una edad más avanzada.

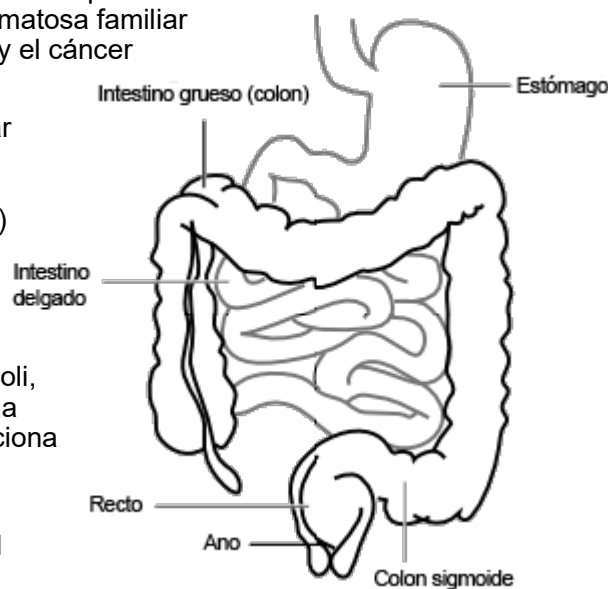
**Tumores benignos:** una persona con FAP también puede desarrollar tumores benignos que algunas veces causan problemas médicos. Algunos ejemplos de estos crecimientos no cancerosos son los tumores desmoides (que normalmente se encuentran en el abdomen) y los osteomas (tumores óseos en el cráneo y la mandíbula).

## Genética de la FAP

La FAP y la AFAP son causadas por una mutación (cambio genético) en el gen de la poliposis coli adenomatosa (adenomatous polyposis coli, APC). El gen de la APC ayuda a controlar la frecuencia con la que una célula se divide para formar nuevas células. Cuando este gen no funciona de manera normal, causa el crecimiento de pólipos y otros tumores.

La FAP y la AFAP se presentan en familias con un patrón dominante. Esto significa que cuando uno de los padres tiene una mutación en el gen de la APC, cada uno de sus hijos tiene una probabilidad del 50% de heredar la mutación. La probabilidad de heredar una mutación en el gen de la APC es la misma sin importar si la mutación se heredó del padre o de la madre.

**Tipos de cáncer observados en la FAP:**  
cáncer de colon  
cáncer del intestino delgado  
cáncer de estómago  
cáncer de páncreas  
cáncer de tiroides (papilar)



## Asesoría genética

Una consulta de asesoría genética puede ayudar a determinar si sus antecedentes de cáncer podrían deberse a la FAP o AFAP. Un consejera(o) genético revisará su historia clínica, sus antecedentes de salud y sus antecedentes familiares. Los asesores genéticos están capacitados en el campo de la genética y para dar asesoría. También puede reunirse con un genetista médico. Los genetistas médicos son médicos que se especializan en enfermedades genéticas. Estos especialistas en genética pueden ayudar a orientarlo para tomar decisiones sobre la prueba de genética, si le recomiendan hacérselas. Si se hace las pruebas, ellos le ayudarán a entender los resultados y a programar los servicios de seguimiento que pueda necesitar.




Si usted responde “sí” a cualquiera de estas afirmaciones, es posible que tenga una mutación en el gen de la APC:

- He tenido muchos pólipos en el colon (10 o más).
- Tuve cáncer rectal o de colon antes de los 50 años.
- He tenido un tumor desmoide o un osteoma.
- Tengo un padre o un hermano con muchos pólipos.
- Tengo un familiar con una mutación en el gen de la APC.

## Pruebas genéticas de FAP o AFAP

La prueba de genética normalmente se hacen con una muestra de sangre de una persona que haya tenido cáncer de colon o muchos pólipos. En la prueba se buscan mutaciones en el gen de la APC. Las pruebas podrían incluir otros genes con riesgo de cáncer al mismo tiempo.

Hay tres posibles resultados que puede obtener de la prueba de genética:

-  **NEGATIVO:** Un resultado negativo quiere decir que no se encontró ninguna mutación en el gen de la APC.
  - Cuando un pariente consanguíneo tiene una mutación en el gen de la APC, un resultado negativo significa que usted no heredó la mutación y no tiene un riesgo alto de desarrollar cáncer.
  - Si usted es la primera persona en la familia que se hace las pruebas, un resultado negativo no le dará una respuesta completa sobre su riesgo de desarrollar cáncer. La prueba de genética no siempre detectan una mutación en familias con FAP o AFAP. Si los antecedentes de pólipos o de cáncer son sospechosos, podría seguir existiendo el riesgo heredado de desarrollar cáncer aunque el resultado sea negativo.
-  **POSITIVO:** Un resultado positivo significa que se encontró una mutación en el gen de la APC, que aumenta su riesgo de desarrollar pólipos y cáncer. NO significa que sea seguro que usted desarrollará cáncer, pero sí significa que su riesgo de por vida de desarrollar cáncer es más alto que el promedio.
-  **VARIANTE de SIGNIFICADO INCIERTO (VARIANT OF UNKNOWN SIGNIFICANCE, VUS):** Un resultado de VUS significa que se encontró un cambio genético en el gen de la APC, pero no se sabe si implica un riesgo de desarrollar pólipos o cáncer. Muchas variantes son cambios inofensivos en el ácido desoxirribonucleico (ADN). Un resultado de VUS no se usará para tomar decisiones sobre su atención médica.

## Manejo del cáncer en relación con la FAP

Si no ha tenido cáncer, pero tiene antecedentes familiares de FAP o tuvo un resultado positivo en una prueba de mutación en el gen de la APC, su médico desarrollará un plan de manejo del cáncer que podría incluir pruebas de detección de cáncer a una edad temprana o cirugía para reducir el riesgo de desarrollar cáncer. También se están haciendo investigaciones para encontrar medicamentos que podrían prevenir que se formen nuevos tipos de cáncer o pólipos.

### Pruebas de detección de cáncer

Las pruebas de detección de cáncer pueden ayudar a su médico a encontrar y retirar los pólipos a medida que se vayan formando, así como a tomar decisiones sobre tratamientos quirúrgicos.

- Pruebas de detección de cáncer de colon: Las personas con FAP normalmente comienzan a hacerse pruebas de detección de cáncer de colon entre los 10 y los 15 años de edad. Las pruebas de detección podrían incluir una sigmoidoscopia o una colonoscopia. La sigmoidoscopia permite a su médico ver el interior de la parte de abajo del colon y buscar áreas con crecimientos anormales (pólipos) que podrían convertirse en cáncer. La colonoscopia permite ver todo el colon (intestino grueso).
- Pruebas de detección de cáncer de estómago y del intestino delgado: Las pruebas de detección del tracto gastrointestinal (GI) superior normalmente comienzan a realizarse a los 25 años de edad con un procedimiento llamado esofagogastroduodenoscopia (EGD). En esta prueba, se usa una pequeña cámara colocada en un tubo flexible que se inserta por la garganta. Se puede guiar a la cámara para que llegue a la primera parte del intestino delgado.

### Cirugía para reducir el riesgo

Normalmente, la extirpación del colon (colectomía) se recomienda cuando se empiezan a formar pólipos. Sin embargo, la cirugía puede retrasarse dependiendo de la cantidad y el tamaño de los pólipos. Para las personas con AFAP, las pruebas de detección de cáncer de colon regulares a veces sirven para mantener los pólipos bajo control sin la necesidad de cirugía.

*Referencia: NCCN Clinical Practice Guidelines, versión 2.2019*