

Un Caso de Síndrome de Gardner

CHU.Juan Canalejo; Chu.juan canalejo; López Candocia, Azucena; Ghanimé Saide, José; Bahamonde Calvelo, Francisco; Mella García, Inés; Rivas Polo, Ignacio; Méndez López, Miguel; Machuca Santa-cruz, José; Méndez López, Miguel

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS: La Poliposis Familiar Múltiple se ubica dentro de los síndromes cancerosos hereditarios. Afecta a 1 e cada 8000-12000 nacimientos. En 1986 Lemuel Herrera identificó el gen APC como responsable de la enfermedad. Se trata de un gen supresor de tumores localizado en el cromosoma 5q21; su patrón de herencia es autosómico dominante.

CASO CLÍNICO: Paciente mujer de 29 años de edad. Antecedentes personales: exéresis de quistes epidérmicos y lipomas en la infancia en distintas partes del cuerpo. Quiste de ovario. Parto normal.

Historia clínica: Diciembre de 2003, diagnosticada de tumor desmoide abdominal. Se extirpa la tumoración que incluye prácticamente la totalidad de la pared. Se identifican lesiones en ciego, una tumoración de un cm y otra en epiploon que se extirpa en contigüidad con el bazo y un casquete gástrico. Se reconstruye la pared abdominal con malla de Gore-Tex. La anatomía patológica describe una tumoración de 30*13*11.5cm bilobulada, fibromatosis abdominal. La paciente sufre un episodio de rectorragia por lo que se le realiza rectocolonoscopia hallándose una poliposis colónica múltiple, a 10 cm del margen anal gran neoformación polipoide, se biopsia siendo el resultado de adenocarcinoma infiltrante.

Unos días después ingresa en nuestro Servicio con carácter urgente por rectorragias, anemia y dolor a nivel de HD. La radiología ósea evidencia osteomas en hueso iliaco y fémur. La paciente es intervenida quirúrgicamente practicándole coloproctectomía e ileostomía de Brooke. El informe anatomopatológico describe una poliposis múltiple con > 70 adenomas tubulares y papilares, adenocarcinoma medular en recto sobre pólipo, adenocarcinoma en colon izqdo sobre pólipo, fibromatosis tipo tumor desmoide en íleon terminal y en colon izqdo. A los 8 meses reingresa ante el hallazgo de un efecto masa a la exploración física que ocupa la práctica totalidad del abdomen. TAC: grandes masas abdominales que engloban el intestino delgado y meso. La RMN muestra toda la raíz del mesenterio ocupada por masas infiltrantes compatibles con recidiva de tumor desmoide. La opción quirúrgica y el tratamiento oncológico son inviables. La supervivencia desde la primera intervención fue de 23 meses.

CONCLUSIONES: El síndrome de Gardner es una enfermedad de rara incidencia. A pesar de la cirugía radical a la que se sometió para extirpar la neoformación desmoide inicial, la paciente fallece por recurrencia de su tumor desmoide y no por el adenocarcinoma colorrectal, lo que evidencia la importante agresividad de las tumoraciones desmoides.