



# Gastroenterología y Hepatología

[www.elsevier.es/gastroenterologia](http://www.elsevier.es/gastroenterologia)



## CARTA CIENTÍFICA

### Poliposis adenomatosa familiar asociada a tumor neuroendocrino de páncreas

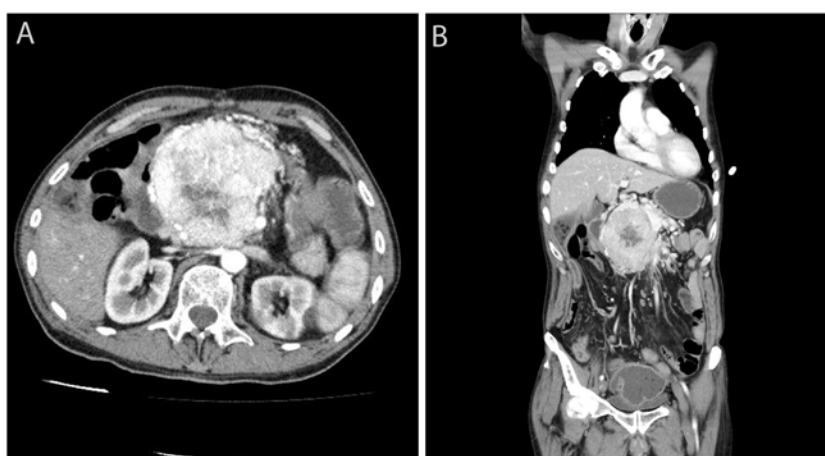
#### Familial adenomatous polyposis associated with pancreatic neuroendocrine tumour

Un alto porcentaje de pacientes con poliposis adenomatosa familiar (PAF) presentan manifestaciones extracolónicas. No obstante, la asociación de PAF y enfermedad neoplásica pancreática es infrecuente, como el caso que describimos a continuación.

Presentamos el caso de un varón de 65 años, exfumador, con antecedentes de malformación de Arnold-Chiari tipo I, gastrectomía parcial por úlcus y PAF, intervenido en su juventud mediante proctocolectomía total y anastomosis ileoanal con reservorio ileal y resección endoscópica de adenomas duodenales. Había abandonado controles médicos en los últimos años por depresión. Consulta por dolor abdominal epigástrico y vómitos alimenticios. A la exploración se palpaba una masa dura en epigastrio, confirmando ecográficamente la presencia de un tumor sólido y heterogéneo dependiente del páncreas. Mediante TAC se observa la voluminosa masa de  $9 \times 8$  cm a nivel de la cabeza del páncreas, hipervascularizada, con un área de necrosis central, que comprime el duodeno y las estructuras vasculares vecinas

(fig. 1). No se detectaron metástasis hepáticas. Los niveles de cromogranina se encontraron elevados (209,4 ng/ml). Se realizó gammagrafía con octeótrido observando intensa actividad a nivel del tumor pancreático, pero sin captación del marcador en otras localizaciones. Se realizó una biopsia percutánea ecoguiada de la lesión, confirmado la presencia de un tumor neuroendocrino bien diferenciado, cromogranina y sinaptofisina positivos, con un índice Ki-67 inferior al 20%, de grado intermedio (G2 de la OMS). De forma multidisciplinar se decidió plantear cirugía de la lesión, descubriendo en el acto quirúrgico su irresecabilidad. Se inició quimioterapia (estreptozocina/5-fluorouracilo), falleciendo meses después debido a una neumonía con sepsis.

La PAF es el síndrome de poliposis hereditaria más frecuente. Aun así, se presenta en un caso de cada 10.000-20.000 habitantes. Se caracteriza por la presencia de múltiples pólipos adenomatosos en el colon, desde decenas hasta miles de ellos. La PAF se debe a una mutación germinal en el gen APC, transmitiéndose con un patrón de herencia autosómica dominante. Las manifestaciones extracolónicas aparecen hasta en el 70% de los individuos con PAF e incluyen tumores desmoides, osteomas, quistes epidermoides, alteraciones dentarias, hipertrofia congénita del epitelio de la retina, adenomas duodenales y periampulares, carcinoma papilar de tiroides o hepatoblastoma entre otros. Es conocido que la localización de la mutación dentro del gen APC condiciona el fenotipo clínico, la severidad, el riesgo de



**Figura 1** A) Corte transversal de la TAC que muestra tumor hipervascularizado, con necrosis central a nivel de la cabeza del páncreas, sugestivo de tumor neuroendocrino pancreático. B) Corte coronal de la TAC.

<https://doi.org/10.1016/j.gastrohep.2020.05.023>

0210-5705/© 2020 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

cáncer y la probabilidad de presentar determinadas manifestaciones extracolónicas, en dependencia de los codones que se encuentren afectados.

La presencia de tumores pancreáticos en los individuos con PAF es infrecuente. En la literatura médica se han reportado casos de PAF y tumores pancreáticos de diferentes extirpes: exocrino, endocrino y estromales. Sin embargo, el hecho de que exista una asociación genética común que explique ambas entidades es controvertido. Se ha estimado que los pacientes con PAF tienen un riesgo de carcinoma de páncreas 4 veces mayor que la población general, siendo el riesgo total de alrededor del 2% a lo largo de su vida<sup>1</sup>. Los datos disponibles hasta el momento son limitados y el hecho de que la mutación germinal del gen APC justifique el desarrollo de cáncer pancreático es incierto. También se han documentado casos aislados de PAF con otros tumores pancreáticos atípicos como el tumor pseudopapilar, el carcinoma de células acinares, el pancreatoblastoma o los tumores neuroendocrinos (TNE)<sup>2,3</sup>. Igualmente se han publicado casos de PAF y TNE en otras localizaciones: gástrico, duodenal o metástasis de TNE de origen desconocido<sup>4</sup>. Los TNE de páncreas aparecen en 2-4 casos/100.000 habitantes, constituyendo menos del 1% de todos los tumores pancreáticos. Existen escasos reportes en la literatura que describan la asociación de PAF y TNE de páncreas<sup>5</sup>. Actualmente no existe una alteración genética conocida que justifique dicha asociación.

Dado que tanto la PAF como el TNE de páncreas son ambas 2 entidades muy poco frecuentes, nos planteamos que tal vez esta asociación no sea casual y que la mutación germinal del gen APC pueda ser también la responsable del desarrollo de TNE y otros tumores pancreáticos en los individuos con PAF, mediante una vía genética común aún no identificada. Sería interesante poder reunir una serie de casos más

amplia para realizar un estudio genético profundo y detectar si existen nexos sólidos entre estos tumores.

## Bibliografía

1. Dinarvand P, Davaro EP, Doan JV, Ising ME, Evans NR, Phillips NJ, et al. Familial adenomatous polyposis syndrome: An update and review of extraintestinal manifestations. *Arch Pathol Lab Med.* 2019;143:1382-98.
2. Moussata D, Senouci L, Berger F, Scoazec JY, Pinson S, Walter T, et al. Familial Adenomatous Polyposis and Pancreatic Cancer. *Pancreas.* 2015;44:512-3.
3. Elkharwily A, Gottlieb K. The pancreas in familial adenomatous polyposis. *JOP.* 2008;9:9-18.
4. Grau García C, Soto Gutierrez A, Andrada Becerra E. Familial adenomatous polyposis and liver metastases from a neuroendocrine tumor. *Gastroenterol Hepatol.* 2011;34:329-32.
5. Stewart CJ, Imrie CW, Foulis AK. Pancreatic islet cell tumour in a patient with familial adenomatous polyposis. *J Clin Pathol.* 1994;47:860-1.

Ana Pardillos Tomé<sup>a,\*</sup>, Eduardo Bajador Andreu<sup>b</sup>, Ana Comín Orce<sup>c</sup> y Francisco Marcilla Córdoba<sup>d</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Digestivo, Hospital Ernest Lluch Martin, Calatayud, Zaragoza, España

<sup>b</sup> Servicio de Digestivo, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

<sup>c</sup> Servicio de Oncología, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

<sup>d</sup> Servicio de Medicina Interna, Hospital de Alcañiz, Alcañiz, Teruel, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [apardtome@hotmail.com](mailto:apardtome@hotmail.com)  
(A. Pardillos Tomé).