

# MORTALITATEA ÎN POLIPOZA ADENOMATOASĂ FAMILIALĂ

## CAUZE ȘI IMPLICAȚII CHIRURGICALE

---

T. Dumitrașcu<sup>1</sup>, M. Ionescu<sup>2</sup>

---

**Rezumat.** Polipoza adenomatoasă familială (PAF) este o maladie genetică, caracterizată de prezența a numeroase adenoame la nivel coloretal, care - în lipsa unui tratament adecvat - evoluează aproape întotdeauna spre cancer coloretal. Malignizarea coloretală reprezintă prima cauză de mortalitate în PAF. Alte cauze de mortalitate în PAF sunt reprezentate de: tumorile desmoide, carcinomul periampular, alte malignizări (cancer tiroidian, cerebral etc). Proctocolectomia totală restaurativă reprezintă tratamentul chirurgical de elecție în PAF, înlăturând riscul malignizării coloretale, cu rezultate funcționale bune și foarte bune în peste 90% din cazuri, în condițiile unei mortalități postoperatorii acceptabile (sub 1%). Colectomia profilactică nu înlătură însă riscul malignizării extracolonic (în special, carcinomul periampular), de unde și necesitatea urmăririi active, periodice a acestor pacienți.

**Cuvinte-cheie:** polipoza adenomatoasă familială, cauze de mortalitate, cancer coloretal, carcinom periampular, tumori desmoide.

**Abstract.** Familial adenomatous polyposis coli is a hereditary disease characterized by presence of multiple coloretal adenomas, with inevitable progression to cancer if left untreated. Coloretal cancer is the leading cause of death in patients with familial adenomatous polyposis. Others causes of death are represented by: desmoid tumors, periampullary carcinoma, others malignancies (thyroid carcinoma, brain tumor etc). Restorative proctocolectomy is considered nowadays the procedure of choice in treating familial adenomatous polyposis, with good functional results in more than 90% of cases with a reasonable postoperative mortality rate (under 1%). Prophylactic colectomy does not prevent extra-colonic malignancies (especially periampullary carcinoma), thus the need for active postoperative surveillance.

**Keywords:** familial adenomatous polyposis, causes of death, colo-rectal cancer, periampullary carcinoma, desmoid tumors.

### INTRODUCERE

*Polipoza adenomatoasă familială* (PAF) este o maladie ereditară cu transmitere autozomal-dominantă, caracterizată prin prezența a numeroși polipi (de ordinul sutelor sau chiar miilor) la nivel coloretal (1).

*Genotipic* PAF este datorată unor mutații la nivelul genei APC (adenomatous polyposis coli gene), localizată la nivelul cromozomului 5q21.

*Fenotipic*, sunt descrise formele cu expresie la nivel coloretal și formele cu manifestări extracolonic. Cele 2 *forme clinice* se pot intrica, determinând apariția unor sindroame de tipul sindromului Gardner sau Turcot.

*Fenotipul colonic* este caracterizat de prezența a numeroase adenoame la nivel coloretal, de formă și dimensiuni variabile. În forma așa-numită „clasică” de PAF, aceste adenoame coloretale sunt de ordinul sutelor sau chiar miilor (polipi cu dispoziție „în covor”). Un fenotip

---

<sup>1</sup>Dr. Traian Dumitrașcu, medic specialist chirurg, Centrul de Chirurgie Generală și Transplant Hepatic, Institutul Clinic Fundeni, București.

<sup>2</sup>Conf. univ. dr. Mihnea Ionescu, medic primar chirurg, U.M.F. „Carol Davila”, Centrul de Chirurgie Generală și Transplant Hepatic, Institutul Clinic Fundeni, București.