



Family Education Sheet

SPANISH

Síndrome de poliposis juvenil (SPJ)

¿Qué es el síndrome de poliposis juvenil?

- El síndrome de poliposis juvenil (SPJ) es un síndrome gastrointestinal (GI) que se caracteriza por la formación de numerosos pólipos (crecimientos anormales o tumores) en el cuerpo. Los pólipos del SPJ se conocen como pólipos juveniles o inflamatorios.
- El término "juvenil" se refiere al tipo de pólipo, no a la edad en que se forman los pólipos. Sin embargo, la mayoría de las personas con SPJ alrededor de los 20 años ya tiene algunos pólipos.
- El número de pólipos varía en cada persona. Algunas tienen solamente 4 ó 5 pólipos, mientras que otras pueden tener más de 100.
- Los pólipos del SPJ pueden estar en cualquier parte del aparato gastrointestinal, desde el estómago hasta el recto, pero por lo general están en el intestino grueso.

¿Qué es un pólipo?

- Un pólipo gastrointestinal es un crecimiento anormal de tejido que puede estar fijado a la pared intestinal por un tallo o pedículo (pólipo pediculado) o bien crecer directamente de la pared (pólipo sésil).

¿Cuál es la frecuencia del síndrome de poliposis juvenil?

- El síndrome de poliposis juvenil ocurre aproximadamente en 1 de cada 100.000 personas y afecta a hombres y mujeres por igual.

¿Cuál es la causa del síndrome de poliposis juvenil?

- El síndrome de poliposis juvenil suele deberse a una mutación en uno de dos genes: *SMAD4* o *BMPR1A*.
- La mutación genética puede:
 1. heredarse de un padre (75% de los casos), o
 2. deberse a una nueva mutación del gen *SMAD4* o el *BMPR1A* (25% de los casos).

¿Cuáles son los síntomas y las complicaciones posibles del síndrome de poliposis juvenil?

- Las personas afectadas pueden empezar a experimentar los síntomas del SPJ durante los primeros 10 a 15 años de vida. Algunos de los signos y síntomas anormales que pueden presentarse en el curso de la enfermedad son:
 - dolor abdominal
 - sangrado por el recto
 - diarrea
 - obstrucción intestinal o estreñimiento
 - pólipo rectal visible

Juvenile Polyposis Syndrome (JPS) (Spanish)

- anemia
- La mayoría de los pólipos del SPJ no son cancerosos (son benignos). Sin embargo, pueden cambiar y convertirse en cancerosos (malignos).
- El riesgo más serio del SPJ es el cáncer de colon, ya que un paciente con SPJ tiene una probabilidad de hasta el 50% de desarrollarlo durante su vida.
- Los pacientes con SPJ tienen mayor riesgo de desarrollar otros tipos de cáncer relacionados y no relacionados con el aparato gastrointestinal durante su vida adulta, como por ejemplo de estómago, intestino delgado, esófago y páncreas.

¿En quiénes debe buscarse el síndrome de poliposis juvenil?

- Usted debería hacerse una evaluación para detectar el *síndrome de poliposis juvenil* si tiene:
 - historia familiar de SPJ o de cáncer de colon en parientes jóvenes, o
 - cualquiera de los síntomas inusuales mencionados más arriba.
- La primera evaluación debería realizarse:
 - entre los 8 y los 10 años de edad en personas de alto riesgo, o
 - a los 15 años de edad en personas de riesgo promedio, o
 - cuando aparecen los primeros síntomas.
- El riesgo promedio y el riesgo alto se determinan en base a la historia familiar o a la presencia de las mutaciones genéticas de alto riesgo conocidas.

¿Cómo se detecta el síndrome de poliposis juvenil?

- Para determinar si un paciente tiene SPJ es necesario realizar una colonoscopia. Un médico introduce por el recto un tubo largo y flexible que tiene una luz y una cámara en la punta para mirar el interior del recto y de todo el intestino grueso. Por lo general, en la misma sesión se realiza una endoscopia de la parte superior del aparato digestivo. En esta endoscopia también se usa un tubo largo y flexible, pero para mirar el interior del esófago (el conducto por donde pasa la comida), el estómago y el intestino delgado.
- El SPJ también puede detectarse mediante la evaluación de los genes *SMAD4* o *BMPRI1A*.
- La detección también puede realizarse mediante estudios de imágenes radiológicas (radiografías, tomografía computarizada [CAT], imágenes de resonancia magnética [IRM], ultrasonido, etc.).

¿Cómo se trata el síndrome de poliposis juvenil?

- La mayoría de los pólipos se tratan extirpándolos a través de un endoscopio. Este procedimiento se llama polipectomía. Sin embargo, si los pólipos son muy grandes o si tienen riesgo de convertirse en cancerosos, puede requerirse cirugía.
- El síndrome de poliposis juvenil no tiene cura. El tratamiento tiene el objetivo de reducir las complicaciones, como dolor abdominal, obstrucción intestinal, sangrado gastrointestinal y cáncer.

Enviar comentarios o preguntas a: Familyed@childrens.harvard.edu
