



<https://www.revclinesp.es>

## 1032 - REVISIÓN DE UNA SERIE DE PACIENTES AFECTOS DE SÍNDROME DE COWDEN EN UNA CONSULTA MONOGRÁFICA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS

**Carles García Borreda, Rebecca Rowena Peña Zalbidea, Álex Lorenzo Duque, Orla Torrallardona Murphy, Julen Armendariz Gayraud, María Teresa Bosch Rovira, Catalina María Nadal Martí y Ana Isabel Cañabate Figuerola**

Hospital Universitario Son Espases, Palma, España.

### Resumen

**Objetivos:** Definir las características clínicas de los pacientes con síndrome de Cowden (SC).

**Métodos:** Estudio descriptivo, observacional y retrospectivo de una serie de casos de SC en seguimiento en consultas de Enfermedades Minoritarias de Medicina Interna en un hospital de tercer nivel.

**Resultados:** Caso 1: varón de 20 años diagnosticado a los 10 años por trastorno del espectro autista y crisis de ausencia. Se realizó estudio genético identificándose mutación PTEN (cG752A;pG251D). Padres con estudio genético negativo; madre con neoplasia de mama en estadio avanzado. Durante el seguimiento no ha presentado otras manifestaciones típicas de la enfermedad. Caso 2: mujer de 21 años diagnosticada a los 18 años por fibroadenomas mamarios múltiples bilaterales, detectándose mutación PTEN (c1033C> T). Padres con estudio genético negativo. Durante el seguimiento ha presentado carcinoma ductal in situ (CDIS) sobre fibroadenoma e hiperplasia ductal con atipia, nevus melanocítico congénito y nódulos quísticos tiroideos. Realizada mastectomía conservadora. Caso 3: varón de 32 años diagnosticado a los 12 años por hidrocefalia y retraso psicomotor leve. Portador del gen PTEN (c1033C> T). Padre con cáncer colorrectal a los 39 años. Durante el seguimiento ha presentado carcinoma papilar de tiroides bifocal, CDIS mama izquierda, pólipos intestinales con displasia, melanoma in situ y nevus melanocítico con displasia leve-moderada. Realizada tiroidectomía total y mastectomía izquierda. Caso 4: mujer de 43 años diagnosticada durante la adolescencia. No antecedentes familiares. Presenta mutación gen PTEN (c1033C> T). Durante el seguimiento ha presentado lesión hamartomatosa en orofaringe que condicionaba estenosis intervenida en 5 ocasiones, quiste aracnoideo temporal izquierdo, múltiples pólipos colorrectales sésiles (> 100), pápulas fibrosas nasales, dermatofibromas.

**Discusión:** El SC es una enfermedad minoritaria de herencia autosómica dominante con una prevalencia estimada de 1:200.000. Suele debutar entre la 2<sup>a</sup>-3<sup>a</sup> década, aunque puede aparecer a cualquier edad. Su diagnóstico es fundamentalmente clínico y se confirma mediante estudio genético. Se caracteriza por la presencia de múltiples tumores no cancerosos (hamartomas) y un mayor riesgo de desarrollar neoplasias malignas a edades más tempranas. Los cánceres de mama, tiroides y endometrio son los más comunes, con un riesgo del 85, 35 y 28% respectivamente. También son frecuentes el cáncer colorrectal, cáncer renal y melanoma. Pueden presentar enfermedades benignas de mama, tiroides y endometrio, lesiones mucocutáneas (triquilemomas), enfermedad de Lhermitte-Duclos (patognomónica), macrocefalia, espectro autista, discapacidad intelectual, anomalías vasculares, alteraciones gastrointestinales y genitourinarias. Tras

identificarse una mutación en el gen *PTEN* se debe hacer un seguimiento multidisciplinar, realizando anualmente ecografía de tiroides y revisiones dermatológicas, y a partir de los 30-35 años colonoscopias periódicas y ecografía renal bianual. Las mujeres deben realizarse anualmente cribado mamográfico y exploración ginecológica semestral a partir de los 30 años. Las cirugías profilácticas pueden ser una opción preventiva para algunos tipos de cáncer.

*Conclusiones:* El SC requiere un enfoque multidisciplinar coordinado y un compromiso significativo del paciente, con énfasis en la detección temprana. El diagnóstico temprano mediante análisis genético es crucial para la vigilancia y prevención de los cánceres asociados. La vigilancia regular y el manejo proactivo de las lesiones son fundamentales para prevenir complicaciones y asegurar una mejor calidad de vida.