



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 2ª-3ª 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.