



P-344 - HALLAZGOS PERIANALES EN SÍNDROME DE COWDEN

Saiz Lozano, Guillermo; Pérez Sánchez, Luis Eduardo; Gamba Michel, Luisa; Hernández Hernández, Guillermo; Hernández Barroso, Moisés; Soto Sánchez, Ana; Gregorio Mejias, José; Barroso Gómez, Manuel

Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife.

Resumen

Introducción y objetivos: El síndrome de Cowden (SC) es una enfermedad hereditaria rara, con una prevalencia estimada de 1/200.000. Se caracteriza por la presencia de múltiples hamartomas y nódulos en la piel y la mucosa oral, junto con pólipos en el tracto gastrointestinal, además de un riesgo incrementado de tumores malignos. Nuestro objetivo es presentar el caso de una paciente con el SC y hamartomas perianales.

Caso clínico: Mujer de 35 años, diagnosticada a los 18 años de SC tras una tiroidectomía total con resultado de carcinoma papilar. Presentó durante la infancia nódulos cutáneos (hamartomas) y lesiones oculares (drusas). La paciente es remitida a nuestro servicio para valorar lesiones perianales junto con rectorragia terminal. A la exploración física se observan dos hamartomas perianales distantes del margen anal, con anoscopia normal. El estudio endoscópico detectó pólipos colónicos y rectales, los cuales son también manifestaciones de este síndrome.

Discusión: El SC es una enfermedad muy poco frecuente más prevalente en el sexo femenino y en la raza blanca, siendo en la tercera década de la vida la época de aparición de las primeras manifestaciones. En nuestro caso, el criterio patognomónico de lesiones mucocutáneas junto con el cáncer no medular de tiroides (criterio mayor) y la presencia de otras lesiones como los hamartomas perianales (criterios menores), confirman el diagnóstico de SC. La presencia de pólipos en el tracto digestivo es un hallazgo frecuente con la aparición de estos en un tercio de los pacientes. Así mismo, este síndrome se puede asociar a otra serie de malformaciones en el resto del organismo. El síndrome de Cowden es una enfermedad rara, de difícil diagnóstico y con lesiones que pueden abarcar cualquier órgano de la anatomía. El hallazgo de lesiones perianales sugestivas de hamartomas debe ponernos en la pista de este síndrome.