



Radiología



EL SÍNDROME DE COWDEN: SIGNOS RADIOLÓGICOS

M. Gredilla Sáenz, A. Serdio Mier, M. Leturia Etxeberria, J. Elejondo Oddo, A. Ugarte Nuno y K. Biurrún Mancisidor

Hospital Universitario de Donostia, Donostia-San Sebastián, España.

Resumen

Objetivos docentes: Realizar una revisión sistemática de los hallazgos radiológicos más frecuentes del síndrome de Cowden.

Revisión del tema: Aunque infrecuente, el síndrome de Cowden (SC) o síndrome de tumor hamartoma (PTEN) es un trastorno autosómico dominante caracterizado por la aparición de múltiples hamartomas cutáneos y viscerales, aumentando el riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer. Es el prototipo del grupo de trastornos de tumores hamartomatosos, ligado a mutaciones en la línea germinal del gen supresor de tumores PTEN. Para su diagnóstico se realizan pruebas de genética molecular. Aun así, estas pueden ser normales, siendo preciso utilizar los criterios diagnósticos consensuados. Nuestro estudio consta de 2 individuos diagnosticados de SC. El hallazgo de gogliocitoma displásico del cerebelo en el adulto o enfermedad de Lhermitte-Duclos está incluido como criterio mayor. En estos pacientes resulta capital la vigilancia con exámenes periódicos, para la detección temprana del desarrollo de cánceres, mejorando así la supervivencia global. Deberán realizarse una ecografía tiroidea anual y una evaluación dermatológica. Los adultos deberán realizarse controles bienales de colonoscopia desde los 35 años y ecografía renal desde los 40. Las mujeres, se realizarán una mamografía/resonancia magnética anual desde los 30 años, así como una ecografía transvaginal y biopsias ciegas de aspirado endometrial.

Conclusiones: Ante las dificultades diagnósticas, el SC puede estar infra diagnosticado. Es importante identificarlo, dada la predisposición a desarrollar cáncer. Ante tumores en múltiples órganos, debemos considerar el SC como posibilidad diagnóstica, realizando una búsqueda de otras manifestaciones, especialmente los triquilemomas, lesiones cutáneas características.