



ACTAS Dermo-Sifiliográficas

Full English text available at
www.elsevier.es/ad



CASOS PARA EL DIAGNÓSTICO

Pápulas faciales y lipomatosis intestinal

Facial Papules and Intestinal Lipomatosis

Historia clínica

Una mujer de 53 años, con antecedentes de carcinoma de endometrio, hipotiroidismo en tratamiento sustitutivo y lipomatosis colónica de reciente diagnóstico, es remitida a nuestro Servicio para la valoración de lesiones faciales y axilares, asintomáticas, de tiempo de evolución incierto.

Exploración física

En ambas axilas presentaba múltiples tumoraciones pediculadas de 2-3 mm de diámetro de consistencia blanda. En la mucosa yugal izquierda se observaba una pápula de 2 mm, bien delimitada (fig. 1). En las regiones malares y en el dorso nasal se observaban más de 6 pápulas de coloración amarillenta de 2-4 mm de diámetro máximo (fig. 2), de las que realizamos una biopsia cutánea para su estudio histológico.

Histopatología

El estudio histológico puso de manifiesto una tumoración circunscrita y unilobulada localizada en la dermis papilar y en continuidad con la epidermis. Las células tumorales eran de hábito escamoso y asociaban vacuolas ricas en glucógeno en grado variable. En la periferia del tumor se observaban células columnares de núcleo claro que recordaban a la vaina radicular externa de los folículos pilosos (fig. 3).



Figura 2



Figura 1



Figura 3 Hematoxilina-eosina. 10X.

¿Cuál es su diagnóstico?

Diagnóstico

Triquilemomas múltiples-síndrome de Cowden.

Pruebas complementarias

Se realizó una tomografía axial computarizada craneal y una mamografía donde no se objetivaron alteraciones significativas. La punción-aspiración con aguja fina tiroidea fue compatible con una tiroiditis autoinmune, y no se observaron células malignas.

Evolución y tratamiento

Nuestra paciente también fue valorada por los Servicios de Ginecología, Endocrinología y Urología, sin objetivarse alteraciones relevantes. Actualmente se encuentra pendiente del estudio genético (gen PTEN) para la enfermedad de Cowden.

Comentario

El síndrome de Cowden (SC) es una enfermedad autosómica dominante, con una incidencia estimada en 1/1.000.000 habitantes, y que se caracteriza por la presencia de múltiples hamartomas cutaneomucosos y un mayor número de neoplasias¹.

Se diagnostica de acuerdo a unos criterios (mayores, menores y patognomónicos) establecidos². En nuestro caso la paciente presentaba un criterio patognomónico (triquilemomas faciales), uno mayor (carcinoma de endometrio) y tres menores (hamartomas gastrointestinales, fibromas blandos y alteraciones tiroideas).

Las manifestaciones cutaneomucosas ocurren en un 90–100% de los pacientes con SC. Los triquilemomas y los fibromas cutáneos y mucosos son los dos hallazgos más comunes, presentándose en un 83 y un 84% de los pacientes, respectivamente. Otras lesiones menos habituales son las queratosis acrales (64%) y palmoplantares (41%)³, los hemangiomas, las manchas café con leche (9%) y los lipomas⁴.

La neoplasia asociada más frecuente es el carcinoma de mama, seguido del cáncer de tiroides y del endometrial. Otras neoplasias como el carcinoma renal, el adenocarcinoma de colon y el melanoma también parecen estar incrementadas. Un 70–80% de los pacientes con SC presentan poliposis gastrointestinal, un 30% malformaciones hamartomatosas vasculares cerebrales, así como una mayor incidencia de la enfermedad de Lhermitte-Duclos o gangliocitoma displásico cerebeloso⁴.

En un 80% de los pacientes con SC se han detectado mutaciones en el gen PTEN; este gen codifica una proteína fosfatasa que actuaría como supresor tumoral, por lo que mutaciones en la misma generarían disregulaciones en la proliferación y apoptosis celular⁵. Mutaciones en PTEN se han identificado también en otras enfermedades como el síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba o el síndrome de Proteus⁴. Nuestra paciente carece de antecedentes familiares confirmados de SC y actualmente se encuentra pendiente del estudio genético.

Las guías de seguimiento recomendadas en los pacientes con SC incluyen revisiones y ecografías tiroideas anuales a partir de los 18 años, exploraciones mamarias cada 6 meses a partir de los 25 años y mamografías anuales a partir de los 30 años⁴. Dado que las primeras manifestaciones clínicas en estos pacientes son en su mayoría dermatológicas, una revisión anual en pacientes con antecedentes familiares de SC constituye una importante clave diagnóstica.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Jornayvaz FR, Philipple J. Mucocutaneous papillomatous papules in Cowden's syndrome. *Clin Exp Dermatol*. 2008;33:151–3.
2. Eng C. Will the real Cowden syndrome please stand up: revised diagnostic criteria. *J Med Genet*. 2000;37:828–30.
3. Larumbe A, Iglesias ME, Illarramendi JJ, Córdoba A, Gállego M. Queratosis acras y queratosis folicular invertida como manifestación de la enfermedad de Cowden. *Actas Dermosifiliogr*. 2007;98:425–9.
4. Pilarski R. Cowden Syndrome: A critical review of the clinical literature. *J Genet Couns*. 2009;18:13–27.
5. Liaw D, Marsh DJ, Li J, Dahia PL, Wang SI, Zheng Z, et al. Germline mutations of the PTEN gene in Cowden disease, an inherited breast and thyroid cancer syndrome. *Nat Genet*. 1997;16:64–7.

M. Gutiérrez-Pascual^{a,*}, F.J. Vicente-Martín^a,
F.J. Salamanca Santamaría^b y J.L. López-Estebanz^a

^aDepartamento de Dermatología, Hospital Universitario Fundación de Alcorcón, Madrid, España

^bDepartamento de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Fundación de Alcorcón, Madrid, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mgutierrezpas@hotmail.com
(M. Gutiérrez-Pascual).