



# ACTAS Dermo-Sifiliográficas

Full English text available at  
[www.elsevier.es/ad](http://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 localizaba 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 neoplasias<sup>1</sup>.

Se diagnostica de acuerdo a unos criterios (mayores, menores y patognomónicos) establecidos<sup>2</sup>. 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%)<sup>3</sup>, los hemangiomas, las manchas café con leche (9%) y los lipomas<sup>4</sup>.

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 cerebeloso<sup>4</sup>.

En un 80% de los pacientes con SC se han detectado mutaciones en el gen PTEN; este gen codifica una proteinfosfatasa que actuaría como supresor tumoral, por lo que mutaciones en la misma generarían disregulaciones en la proliferación y apoptosis celular<sup>5</sup>. Mutaciones en PTEN se han identificado también en otras enfermedades como el síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba o el síndrome de Proteus<sup>4</sup>. 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 años<sup>4</sup>. 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<sup>a,\*</sup>, F.J. Vicente-Martín<sup>a</sup>,  
F.J. Salamanca Santamaría<sup>b</sup> y J.L. López-Estebanz<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología, Hospital Universitario Fundación de Alcorcón, Madrid, España

<sup>b</sup>Departamento de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Fundación de Alcorcón, Madrid, España

\*Autor para correspondencia.

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