

## Síndrome de Cowden (mutaciones en el gen *PTEN*)

### Lo que debe saber sobre el síndrome de Cowden

Las personas con síndrome de Cowden tienen un mayor riesgo de tener tumores cancerosos y no cancerosos en la tiroides, las mamas y el endometrio, y pólipos en el colon. También pueden tener algunas características físicas distintivas, como un tamaño de la cabeza mayor que el normal (más de 58 cm en las mujeres y más de 60 cm en los hombres) y bultos no cancerosos en la piel (tricolemomas y pápulas papilomatosas).

### Riesgos de cáncer y recomendaciones generales de tratamiento

Tipo de cáncer	Riesgos de cáncer en portadores de una mutación en el gen <i>PTEN</i>	Riesgos de cáncer de por vida en la población general	Recomendaciones de control y tratamiento
De mama femenino	33 %-60 %  Riesgo de un segundo cáncer primario: 29 % en un plazo de 10 años	12.4 %	<p><i>Control</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Concientización sobre las mamas a partir de los 18 años. <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Los cambios en las mamas se deben informar de inmediato al proveedor de atención médica.</li> <li>○ El autoexamen de mama (BSE, por sus siglas en inglés) periódico y constante puede facilitar la concientización sobre las mamas.</li> <li>○ En las mujeres premenopáusicas, el autoexamen mamario puede ser más esclarecedor si se hace al final de la menstruación.</li> </ul> </li> <li>• Examen clínico de mama cada 6 a 12 meses a partir de los 25 años o entre 5 y 10 años antes de la edad más temprana a la que se haya diagnosticado cáncer de mama en la familia (lo que ocurra primero).</li> <li>• Mamografía anual con la opción de una tomosíntesis y de una resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de mama con contraste a partir de los 30 a 35 años o entre 5 y 10 años antes de la edad más temprana a la que se haya diagnosticado cáncer de mama en la familia (lo que ocurra primero).</li> <li>• Personas mayores de 75 años: El tratamiento debe considerarse según cada caso.</li> </ul> <p><i>Cirugía</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Analizar la opción de una mastectomía preventiva, incluyendo el grado de protección, las opciones de reconstrucción y los riesgos. <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Se deben tener en cuenta los antecedentes familiares y el riesgo residual de cáncer de mama con la edad y la expectativa de vida.</li> </ul> </li> </ul>

De tiroides	34 %-38 % (generalmente folicular)	1.2 %	<i>Control</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ecografía anual de la tiroides a partir del diagnóstico de síndrome tumoral hamartomatoso asociado al <i>PTEN</i> (PHTS, por sus siglas en inglés), incluso en la infancia.</li> </ul>
De riñón	34 %-35 % (generalmente de células renales papilares o cromóforo)	1.7 %	<i>Control</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Considerar la posibilidad de hacer una ecografía renal a los 40 años y, posteriormente, cada 1 o 2 años.</li> </ul>
De endometrio	28 %	2.9 %	<i>Control</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Informar al paciente y dar una rápida respuesta a los síntomas (p. ej., sangrado uterino anormal o posmenopáusico).</li> <li>• Considerar la posibilidad de hacer una biopsia de endometrio cada 1 o 2 años a partir de los 35 años.</li> <li>• Considerar la posibilidad de hacer una ecografía transvaginal en el caso de las mujeres posmenopáusicas, a criterio del médico (no se recomienda para mujeres premenopáusicas).</li> </ul> <i>Cirugía</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Analizar la opción de hacer una histerectomía al final de la edad fértil, incluyendo el grado de protección, el riesgo de cáncer y los deseos reproductivos.</li> </ul>
De colon	9 %	4.2 %	<i>Control</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Colonoscopia a partir de los 35 años o entre 5 y 10 años antes de la edad más temprana a la que se haya diagnosticado cáncer de colon en la familia; posteriormente, cada 5 años o con mayor frecuencia si el paciente es sintomático o si se detectan pólipos.</li> </ul>

## Riesgos para los familiares

El síndrome de Cowden se produce por mutaciones en el gen *PTEN* y se hereda de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con síndrome de Cowden tienen hasta un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de padecer síndrome de Cowden. Algunas personas con una mutación en el gen *PTEN* no la heredan de los padres y, por lo tanto, tienen una mutación nueva (*de novo*). Esa mutación nueva se puede transmitir a los hijos.

*Última actualización: 1/9/2020*