

Síndrome de Cowden

¿Qué es el síndrome de Cowden?

El síndrome de Cowden (CS, siglas en inglés) es una enfermedad genética. Esto significa que se puede transmitir a una persona a través de sus parientes consanguíneos. Una persona con CS corre mayor riesgo de contraer una variedad de tumores. Estos tumores pueden ser cancerosos o no. Los individuos con CS corren un riesgo mayor de contraer el cáncer de tiroides y las mujeres con CS también corren un riesgo mayor de contraer cáncer de mama o de útero. Se encuentran muchos tumores benignos (no cancerosos) en muchas personas con CS.

¿Cuáles son los signos y síntomas del síndrome de Cowden?

Muchos signos y síntomas **pueden** ser asociados con CS. Sin embargo, CS afecta a cada persona de manera diferente y la mayoría de las personas tienen algunos de estos síntomas pero no todos. Los síntomas incluyen:

- Alto riesgo de desarrollar tumores, benignos y cancerosos (consulte la sección siguiente)
- Cabeza de gran tamaño
- Apariencia de adoquines en la lengua
- Queratosis (crecimientos duros sobre la piel) en los brazos, piernas, palmas de las manos o planta de los pies.
- Retraso mental

¿Cuáles son los riesgos de cáncer con el síndrome de Cowden?

- Mujeres con CS:
 - Tienen entre un 25 a 50% de riesgo de contraer el cáncer de mama durante su vida, comparado con el 12% de la población general (Vea la Figura 1 en la página 2.) En promedio, las mujeres reciben el diagnóstico entre los 38 y 46 años de edad. Si bien el riesgo es bajo, los hombres con el síndrome de Cowden ocasionalmente contraen el cáncer de mama.
 - Tienen entre un 5 a 10% de riesgo de contraer el cáncer de útero (endometrio) comparado con el 2 a 3% de la población general.
- Los individuos con CS tienen aproximadamente un 10% de riesgo de contraer el cáncer de tiroides durante toda su vida, comparado con menos del 1% de la población general. La tiroides es una glándula ubicada en la base de la garganta que ayuda a elaborar hormonas. Hay diferentes tipos de cáncer de tiroides. El cáncer folicular de tiroides es el tipo más común asociado con CS. El cáncer medular de tiroides nunca se asocia con CS.

- Otros tipos de cáncer que ocurren con menos frecuencia en los individuos con CS incluyen el cáncer de piel y de riñón.

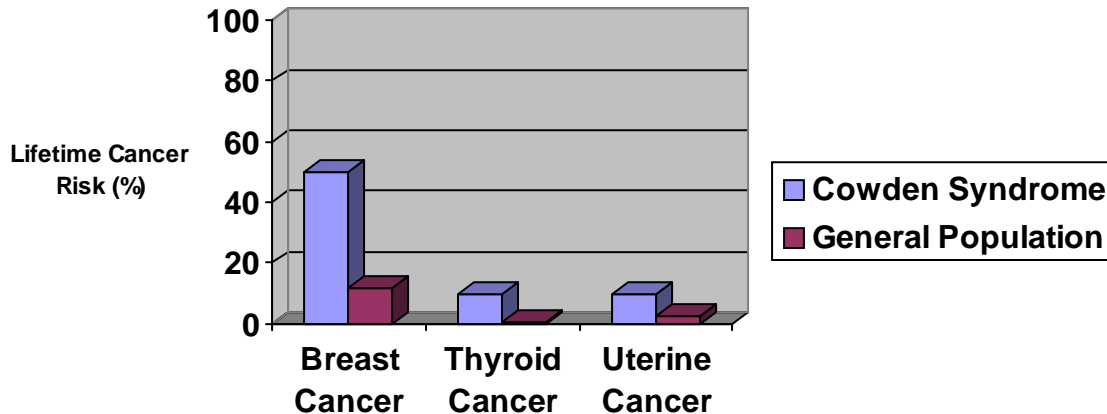


Figura 1

¿Cuáles son los riesgos de tumores benignos con el síndrome de Cowden?

- Las mujeres corren un riesgo de hasta el 67% de contraer enfermedades benignas de la mama (enfermedad fibroquística de la mama).
- Los individuos con CS pueden desarrollar lo siguiente:
 - Bocio (tiroides aumentada de tamaño) o un tumor benigno en la tiroides (75% de riesgo)
 - Pólipos en el estómago, intestino delgado o colon (60% de riesgo)
 - Fibroides en el útero
 - A menudo, se encuentran triquilemomas y papilomas (pequeños bultos) sobre la cara o en la boca
 - Lipomas (tumores grasos benignos) y hemangiomas (tumores benignos en un vaso sanguíneo)
 - Otros tumores benignos que ocurren con menos frecuencia en CS incluyen tumores en el sistema nervioso central, incluyendo en el cerebro. La enfermedad de Lhermitte-Duclos algunas veces ocurre e incluye tumores en las células nerviosas del cerebelo, una región del cerebro. Esto puede ocasionar convulsiones, temblores o problemas con la coordinación.

¿Cuáles son las causas del síndrome de Cowden?

Las anomalías genéticas son causadas por los cambios en los genes de una persona. Estos cambios se llaman mutaciones. Los genes son los manuales de instrucción del cuerpo que

indican al cuerpo cómo crecer y desarrollarse. Cada persona tiene miles de genes. Si una persona nace con una mutación en uno de sus genes, es posible que este gen no funcione correctamente y cause problemas médicos.

El gen que causa CS se llama PTEN. Cada persona tiene dos copias de PTEN. Cuando las dos copias de PTEN funcionan correctamente, ayudan a prevenir el desarrollo de tumores en el cuerpo. Sin embargo, cuando una persona nace con una mutación en una de las copias de PTEN, corren un riesgo alto de contraer tumores. Estos tumores pueden ser cancerosos o benignos. Una mutación de PTEN puede causar los otros signos y síntomas de CS.

¿Cuáles son las posibilidades de heredar el síndrome de Cowden?

Los padres de una persona con CS pueden o no tener CS. Es posible que una persona nazca con CS y que sea la primera persona de esa familia que tenga la mutación de PTEN (esto ocurre más del 50% de las veces). Sin embargo, una persona con CS tiene un 50% (1 en 2) de posibilidades de transmitir el CS a sus hijos. El síndrome de Cowden no se saltea generaciones. Además, los hombres y las mujeres pueden ser afectados de igual manera.

¿Por qué es importante diagnosticar el síndrome de Cowden?

Un individuo con CS corre un riesgo mayor de desarrollar tumores, algunos de los cuales son cancerosos. Aun si un individuo con CS ya tiene cáncer, existe el riesgo de que contraiga un segundo cáncer. Un programa más agresivo de detección precoz puede ayudar a una persona con CS a prevenir el cáncer o a detectarlo temprano.

Dado que CS es una enfermedad genética, los familiares de la persona con CS también corren riesgos. Es por ello que sus familiares pueden beneficiarse del programa de detección precoz. Algunas veces las pruebas genéticas pueden identificar la mutación PTEN que causó el CS. En este caso, las pruebas genéticas pueden identificar a los familiares que necesitarán exámenes de detección precoz y los que no los necesitarán.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Cowden?

CS se diagnostica de dos maneras. La mayoría de las personas reciben un diagnóstico clínico, basado en los signos y síntomas que presentan. Los factores que influyen en el diagnóstico clínico incluyen el tipo, cantidad, y ubicación de diferentes lesiones en la piel y en la boca y la combinación de tumores cancerosos y benignos. Un diagnóstico clínico puede tomar en cuenta la historia familiar de esta persona. Los individuos con CS pueden ser afectados en forma diferente. Es por ello que un individuo que pueda tener CS necesita una evaluación minuciosa para determinar si los síntomas que presenta concuerdan con el criterio clínico.

La segunda manera de diagnosticar CS es a través de las pruebas genéticas de PTEN. La prueba genética que requiere una muestra de sangre, examina el gen PTEN y puede detectar una

mutación. Aproximadamente el 80% de los individuos que tienen un diagnóstico clínico tienen una mutación de PTEN. Esto significa que si la prueba no puede identificar una mutación genética, una persona aun puede tener CS. Es mejor que un médico familiarizado con genética o un consejero genético interprete los resultados negativos de las pruebas.

La persona se diagnostica con CS si se encuentra una mutación genética PTEN. Los familiares de una persona con CS pueden realizarse pruebas de pronóstico. Las pruebas de pronóstico ayudan a determinar cuales familiares corren el riesgo de contraer los tumores asociados con CS y quienes corren el mismo riesgo que el resto de la población. Los familiares que gozan de buena salud y que tienen una mutación PTEN pueden realizarse exámenes de detección precoz y pueden tomar otras medidas para prevenir el cáncer.

¿Cómo se maneja el síndrome de Cowden?

El CS no se cura. Dado que el cáncer es el mayor riesgo asociado con CS es importante realizar pruebas de detección precoz para el cáncer siguiendo las pautas de prevención y detección precoz. Las pruebas de detección precoz para el cáncer son pruebas médicas que se realizan cuando una persona no presenta síntomas. Estas pruebas ayudan a detectar los cánceres en forma temprana, cuando son más tratables. Las opciones incluyen:

Pruebas de detección precoz para el cáncer de mama

- Hombres y mujeres: auto examen mensual de las mamas
- Mujeres: Exámenes clínicos anuales comenzando a los 25 años de edad
- Mujeres: Mamografía anual comenzando a los 30 a 35 años de edad (o 5 a 10 años antes de la edad de la mujer mas joven al ser diagnosticada con cáncer de mama en la familia).

Pruebas de detección precoz para el cáncer de tiroides

- Hombres y mujeres: Ecografía de base de la tiroides a los 18 años de edad, posible ecografía anual posteriormente.

Pruebas de detección precoz para el cáncer del útero

- Mujeres: Biopsias anuales del útero comenzando a los 35 a 40 años de edad.
- Mujeres: Ecografías anuales del endometrio después de la menopausia con biopsia para lesiones sospechosas.

Pruebas de detección precoz para el cáncer de los riñones

- Hombres y mujeres: Si hay historia familiar de cáncer de riñón, se recomiendan pruebas anuales de orina, citología de orina y ecografía de los riñones.

¿Dónde puedo encontrar más información?

Cowden Syndrome Foundation

La CS Foundation brinda comunicación entre los pacientes y sus familiares afectados por CS. Brinda información sobre CS y estudios clínicos de investigación disponibles.
<http://groups.msn.com/cowdenssyndrome/welcome.msnw>
(734) 944-8313

Genetic Alliance

Una organización que brinda apoyo a las personas y sus familias con enfermedades genéticas. Una línea telefónica de ayuda está disponible para personas que tengan preguntas genéticas.
(202) 966-5557
<http://www.geneticalliance.org>

American Cancer Society

La American Cancer Society (ACS) es una organización nacional voluntaria con oficinas en todo el país. La ACS apoya la investigación, brinda información sobre el cáncer y ofrece varios programas y servicios a los pacientes y sus familias.
(800) ACS-2345 (1-800-227-2345)
www.cancer.org

Cancer Information Service

El Cancer Information Service (CIS) es un programa del National Cancer Institute (NCI). Las personas que llaman al CIS hablan con especialistas altamente entrenados que pueden contestar preguntas acerca de pruebas de detección precoz, riesgos, síntomas, maneras de diagnosticar el cáncer y los tratamientos de vanguardia.
(800) 4-CANCER (1-800-422-6237)
www.cancer.gov

Susan G. Komen Breast Cancer Foundation

La Komen Foundation contesta preguntas de pacientes recientemente diagnosticados con cáncer de mama y brinda apoyo emocional. Hay información disponible en español.
(800) 462-9273
www.breastcancerinfo.com

National Society of Genetic Counselors, Inc. (NSGC)

Esta organización profesional ha desarrollado un recurso que permite que el consumidor ubique servicios locales de consejería genética.
(610) 872-7608
FYI@nsgc.org
www.nsgc.org