Síndrome de Cowden

¿Qué es el síndrome de Cowden?

El síndrome de Cowden (CS, por sus siglas en inglés) es un trastorno genético. Esto significa que una persona lo puede heredar de sus padres. Una persona con CS tiene un riesgo más elevado de desarrollar una variedad de tumores benignos y cancerosos. Las personas con CS tienen más riesgo de desarrollar cáncer de tiroides y las mujeres con CS también tienen un riesgo más elevado de desarrollar cáncer de mama y de útero. Hay muchos tumores benignos (no cancerosos) que son comunes en personas con CS.

El síndrome de Cowden a veces se llama Síndrome de tumor hamartoma PTEN (*Hamartomatous Tumor Syndrome* o *PHTS*). También hay un tipo raro de CS que se llama Síndrome de Bannayan-Ruvalcaba-Riley.

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

Hay muchos signos y síntomas que **se pueden** asociar con CS. Sin embargo, CS puede afectar en forma diferente a cada persona y la mayoría de las personas con CS tienen algunos de estos síntomas pero no todos. Estos incluyen:

- Problemas de aprendizaje, autismo y/o retraso mental
- Tamaño grande de la cabeza
- Ciertos tipos de lesiones o pápulas (bultos) en la piel (un dermatólogo puede reconocerlos). Los mas comunes son:
  - Triquilemomas en la cara
  - Lesiones papilomatosas, particularmente si están en la cara y/o las membranas mucosas (como las encías). Esto puede incluir una apariencia de “adoquín” de la lengua o las encías
  - Queratosis (crecimientos duros sobre la piel) en las palmas de las manos o las plantas de los pies
- Riesgo alto de desarrollar tumores, benignos y cancerosos (para mayor información vea “¿Cuáles son los riesgos de cáncer con el síndrome de Cowden?”)

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

CS es un trastorno raro. Por ello, los investigadores todavía están aprendiendo acerca de los riesgos específicos de cáncer causados por CS. Si usted tiene CS, es importante que permanezca en contacto con su clínica de genética para que le informen sobre cualquier novedad al respecto. Los riesgos estimados de cáncer con CS son:

- Los hombres y las mujeres con CS tienen aproximadamente un 10 por ciento (%) de riesgo de desarrollar cáncer de tiroides en toda su vida, comparado con menos del 1% de la

© 2005, 2010 The University of Texas M. D. Anderson Cancer Center, Revised 03/29/10

THE UNIVERSITY OF TEXAS
MD ANDERSON
CANCER CENTER
Making Cancer History®

población general. La tiroides es una glándula ubicada en la base de la garganta y ayuda a elaborar hormonas. Hay diferentes tipos de cáncer de tiroides. El cáncer de tiroides folicular es el tipo más común asociado con CS. El cáncer de tiroides medular nunca se asocia con CS.

- Las mujeres con CS tienen un 25-50% de riesgo de desarrollar cáncer de mama en toda su vida. Este riesgo es más alto que el de la mujer promedio, que es aproximadamente un 12% a lo largo de su vida. Las mujeres con CS también tienen más probabilidades de desarrollar cáncer de mama cuando son más jóvenes (30 a 49 años) que el promedio.
- Las mujeres con CS también tienen un aumento de probabilidades de desarrollar cáncer del endometrio (uterino).
- Raramente, un tipo de tumor cerebral llamado enfermedad de Lhermitte-Duclos ocurre en adultos con CS.
- Las personas con CS podrían tener un riesgo más elevado de tener otros tipos de cáncer, como el de riñón.

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

Las personas con CS pueden tener más probabilidades de desarrollar los siguientes tumores benignos, los cuales también son comunes en la población general:

- Bocio (tiroides agrandada) o un tumor benigno en la tiroides
- Pólipos en el estómago, intestino delgado o colon
- Fibromas uterinos (crecimientos benignos en el útero)
- Cambios fibroquísticos en la mama (sensación de bultos y/o sensibilidad en las mamas)
- Lipomas (tumores grasos benignos) y fibromas (tumores benignos de tejido conectivo)

¿Qué causa el síndrome de Cowden?

Los cambios en los genes de una persona causan los trastornos genéticos. Estos cambios se llaman mutaciones. Los genes son los manuales de instrucciones del cuerpo que le indican cómo crecer y desarrollarse. Cada persona tiene miles de genes. Si una persona nace con una mutación en uno de sus genes, este gen puede no funcionar correctamente y puede causar problemas médicos.

El gen que causa CS se llama PTEN. Todas las personas tienen dos copias de PTEN. Cuando las dos copias funcionan correctamente, pueden ayudar al cuerpo a prevenir la formación de tumores. Sin embargo, cuando una persona nace con una mutación en uno de sus genes PTEN, tienen un riesgo alto de desarrollar tumores. Estos tumores pueden ser cancerosos o benignos. Una mutación en PTEN también puede causar los otros signos y síntomas de CS.

¿Cuáles son las probabilidades 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

© 2005, 2010 The University of Texas M. D. Anderson Cancer Center, Revised 03/29/10

THE UNIVERSITY OF TEXAS
MD ANDERSON
CANCER CENTER
Making Cancer History®

CS y que sea la primera de su familia con la mutación PTEN (esto ocurre mas del 50% de las veces). Sin embargo, una persona con CS tiene un 50% (1 en 2) de probabilidades de pasarle el CS a cada uno de sus hijos/as. Si bien el síndrome de Cowden no se salta generaciones, este trastorno afecta a cada individuo en forma diferente. Además, tanto los hombres como las mujeres tienen las mismas probabilidades de heredarlo.

¿Por qué es importante diagnosticar el síndrome de Cowden?

Una persona con CS tiene un riesgo más elevado que el normal de desarrollar un cáncer. Aunque la persona con CS ya tenga cáncer, hay un riesgo de desarrollar un segundo cáncer. Un programa más agresivo de detección precoz puede ayudar a prevenir el cáncer o a detectarlo en forma temprana.

Dado que CS es un trastorno genético, los otros familiares de la persona con CS también tienen riesgo. Por ello es posible que los familiares se beneficien de los exámenes de detección precoz. Algunas veces, las pruebas genéticas pueden identificar a los familiares que necesitarán exámenes de detección y los que no los necesitarán.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Cowden?

Usualmente, los primeros pasos para determinar si alguien tiene CS son:

- Un examen físico – incluyendo un examen de la piel con un dermatólogo familiarizado con CS.
- Historia familiar – un asesor genético pedirá al paciente una historia familiar detallada. Esta historia ayudará a encontrar los signos de CS en la familia.

Si las evaluaciones muestran signos de CS, el próximo paso es usualmente la prueba genética para PTEN. Esta prueba, para la cual se necesita una muestra de sangre, examina el gen PTEN y podría detectar una mutación. Si ésta se encuentra, entonces la persona tiene CS. Sin embargo, la prueba genética no es perfecta, así que si no se encuentra la mutación PTEN, la persona podría aún tener CS. Un médico familiarizado con genética o un asesor genético son las personas indicadas para interpretar estas pruebas.

Si se encuentra una mutación PTEN, los familiares de la persona con CS pueden realizarse pruebas de predicción. Estas pruebas ayudan a determinar los familiares que se encuentran a riesgo de desarrollar los tumores asociados con CS, y cuales son los familiares que tienen el mismo riesgo que la población general. Los familiares saludables que tengan una mutación PTEN pueden beneficiarse de las pruebas de detección precoz y de otras medidas para prevenir el cáncer.

¿Cómo se controla el síndrome de Cowden?

ELCS no se cura. Dado que el cáncer es el riesgo principal asociado con CS, es importante

© 2005, 2010 The University of Texas M. D. Anderson Cancer Center, Revised 03/29/10

THE UNIVERSITY OF TEXAS
MD ANDERSON
CANCER CENTER
Making Cancer History®

seguir las pautas de prevención y de detección precoz del cáncer. Los exámenes de detección precoz para el cáncer son pruebas médicas que se realizan cuando la persona no tiene síntomas. Estas pruebas pueden ayudar a detectar el cáncer en su etapa más temprana y más tratable. Los exámenes de detección precoz para las personas con CS usualmente incluyen:

Detección precoz del cáncer de mama (mujeres)

- Auto examen mensual de las mamas
- Exámenes clínicos de las mamas, cada seis meses, comenzando a los 25 años de edad
- Mamografía y resonancia magnética anuales de las mamas comenzando a los 30 a 35 años de edad
- Es posible que algunas mujeres con CS quieran considerar la cirugía preventiva (extirpación de las mamas antes de que se desarrolle el cáncer)

Detección precoz del cáncer de tiroides (hombres y mujeres)

Ultrasonido de base de la tiroides comenzando a los 18 años de edad, se puede pensar en ultrasonido anual después de ello.

Otros exámenes de detección precoz

- Examen físico completo anual comenzando a los 18 años de edad
- Considere un examen anual de la piel con un dermatólogo
- Las mujeres con CS deberían consultar con un ginecólogo o un ginecólogo oncólogo sobre el riesgo de cáncer de útero y las opciones para la detección precoz.

¿Dónde puedo encontrar más información?

Genetic Alliance
202-966-5557
http://www.geneticalliance.org
Esta organización ofrece apoyo a las personas y sus familias con trastornos genéticos. Hay una línea telefónica de ayuda para contestar preguntas.

American Cancer Society
800-ACS-2345 (1-800-22702345)
www.cancer.org
La Sociedad Americana del Cáncer (*The American Cancer Society, ACS*) es una organización de salud nacional integrada por voluntarios con oficinas por todo el país. La ACS apoya la investigación, ofrece información sobre el cáncer y ofrece muchos programas y servicios a los pacientes y sus familias.

Cancer Information Service
800 4-CANCER (1-800-422-6237)
www.cancer.gov
El Servicio de información de cáncer (*The Cancer Information Service, CIS*) es un programa del

© 2005, 2010 The University of Texas M. D. Anderson Cancer Center, Revised 03/29/10

THE UNIVERSITY OF TEXAS
MD ANDERSON
CANCER CENTER
Making Cancer History®

Instituto Nacional del Cáncer (*National Cancer Institute*). Las personas que llaman al CIS hablan con especialistas altamente entrenados que pueden contestar preguntas sobre detección precoz del cáncer, riesgos, síntomas, cómo se diagnostica el cáncer y los últimos tratamientos.

Susan G. Komen Breast Cancer Foundation
800-462-9273
www.breastcancerinfo.com
La Fundación Komen contesta preguntas de pacientes recientemente diagnosticados con cáncer de mama y ofrece apoyo emocional. Hay información disponible en español.

National Society of Genetic Counselors, Inc. (NSGC)
610-872-7608
FYI@nsgc.org
www.nsgc.org
Esta organización profesional ayuda a los consumidores a encontrar servicios de asesoramiento genético.

© 2005, 2010 The University of Texas M. D. Anderson Cancer Center, Revised 03/29/10

THE UNIVERSITY OF TEXAS
MD ANDERSON
CANCER CENTER
Making Cancer History®