Neurocirugia. 2025;36(Supl 1):S331

Neurocirugía

https://www.revistaneurocirugia.com

P-139 - SÍNDROME DE COWDEN ASOCIADO A ENFERMEDAD DE LHERMITTE-DUCLOS Y CÁNCER DE MAMA. A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Silva Garrido-Lestache, S. Facal Varela, I. Hernández Abad, D. de Frutos Marcos, O. Parras Granero, P. de la Fuente Villa, J.K. León Rivera

Hospital Txagorritxu, Vitoria, España.

Resumen

Introducción: El síndrome de Cowden se caracteriza por la presencia de múltiples hamartomas, aumento del riesgo de padecer neoplasias malignas en mama, tiroides y útero y asociación a la enfermedad de Lhermitte-Duclos. A nivel genético, hasta en un 80% de los pacientes, puede presentar mutación en el gen PTEN.

Caso clínico: Presentamos el caso de una paciente de 53 años con antecedentes familiares oncológicos (madre fallecida por neoplasia maligna de mama) que debuta con carcinoma de mama derecha en estadio IV. Al diagnóstico presenta metástasis óseas, hepáticas y ganglionares y afectación de mama contralateral. A la exploración no presenta lesiones vasculares pero refiere cefalea y presenta dismetría. Se realiza resonancia magnética donde se observan múltiples metástasis óseas en base de cráneo y huesos faciales, infiltración dural metastásica y lesiones infratentoriales en ambos hemisferios cerebelosos que no captan contraste pero con aumento de volumen sanguíneo regional parcheado en las secuencias de perfusión y con prominencia vascular en su interior e hiperintensidad en la secuencia de difusión compatible con enfermedad de Lhermitte-Duclos. La paciente es tratada con radioterapia holocraneal (20 Gy) y con quimioterapia mediante administración inicialmente de capecitabina y zometa y posteriormente con taxol por progresión de enfermedad hepática. No se llega a completar estudio genético.

Discusión: El síndrome Cowden es una patología muy poco frecuente que se asocia a presencia de hamartomas, neoplasias malignas y enfermedad de Lhermitte-Duclos (gangliocitoma displásico del cerebelo). Una de las características genéticas de este síndrome es la presencia de la mutación en el gen PTEN, pero existen casos en la literatura donde es posible establecer el diagnóstico de esta entidad por la presencia de criterios diagnósticos entre los que se incluyen la enfermedad Lhermitte-Duclos asociado a un criterio mayor (cáncer de mama, cáncer no medular de tiroides, cáncer de endometrio o macrocefalia).

1130-1473/© 2025 Sociedad Española de Neurocirugía. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.