

AGÈNCIA
VALÈNCIANA
DE SALUT

Mujer de 34 años con cefalea

Hospital General Universitario d'Alicant i C.E. Babel

Servicio de Neurocirugía

Hospital General Universitario de Alicante

Elena Baño Ruiz

Caso clínico

- Mujer de 34 años
- AP: Enfermedad Crohn
(10 a)
- AF:
 - Ca. endometrio (tía materna)
 - Microadenoma hipofisario (hermana)
- No hábitos tóxicos



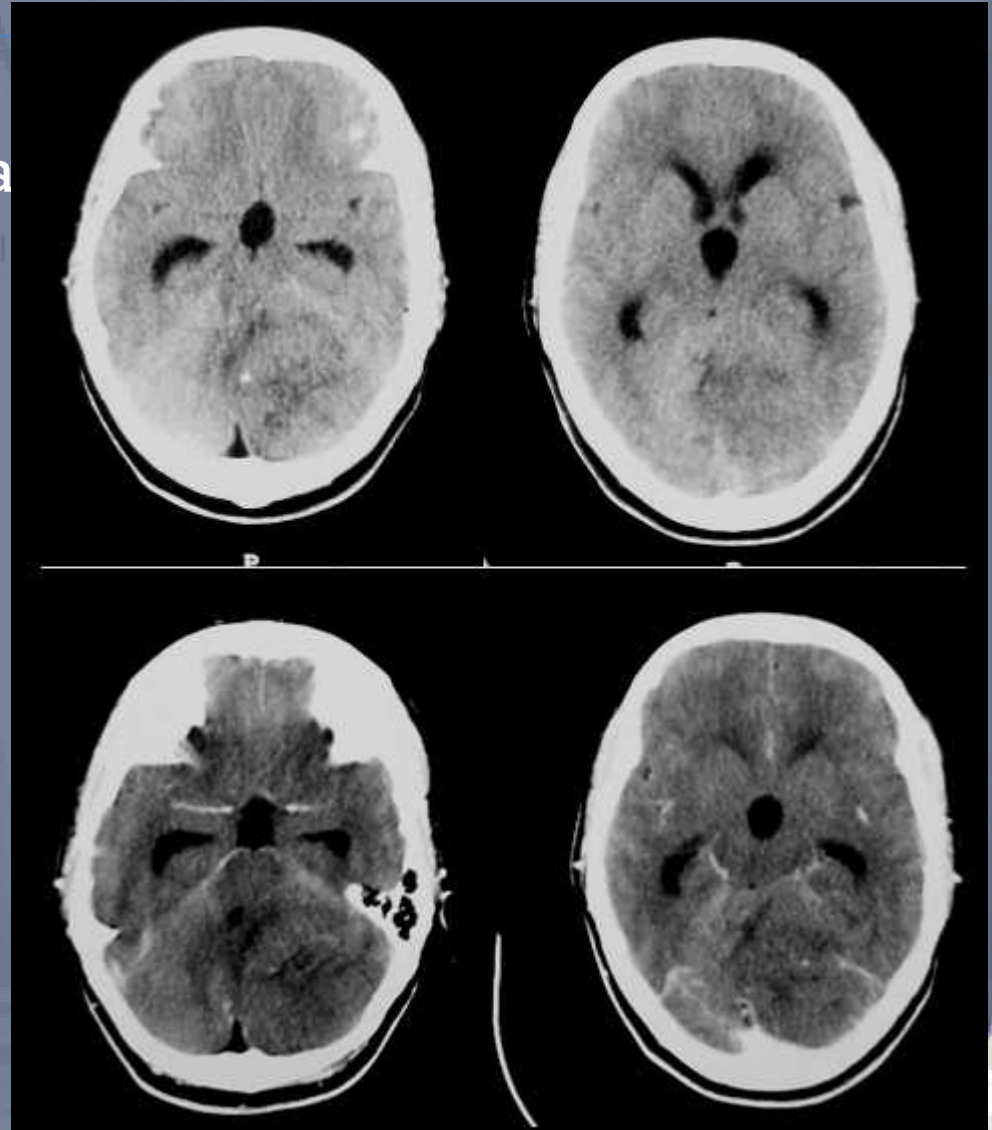
Caso clínico

Exploración:

- Consciente y orientada
- Dismetría dedo-nariz izquierda.
- Campimetría normal.
- Resto sin hallazgos.

- Fondo de ojo: papiledema bilateral.

P. Complementarias:



Diagnóstico diferencial

● Neoplásico

- Tumor primario:
 - Hemangioblastoma
 - Astrocitoma
- Metástasis

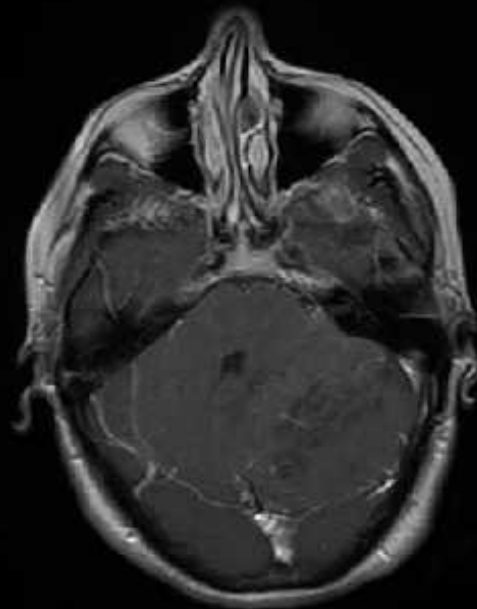
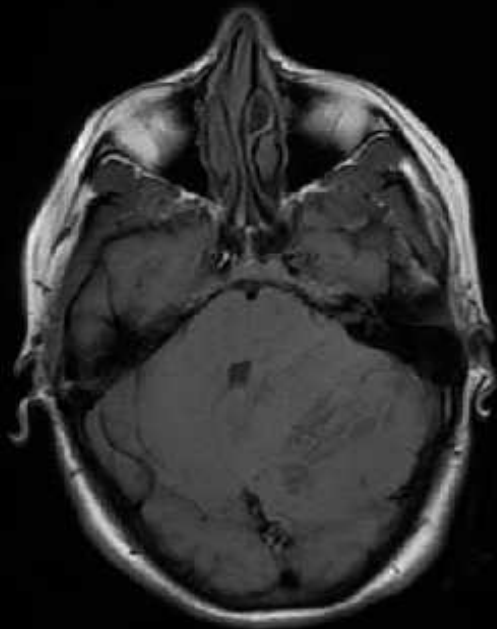
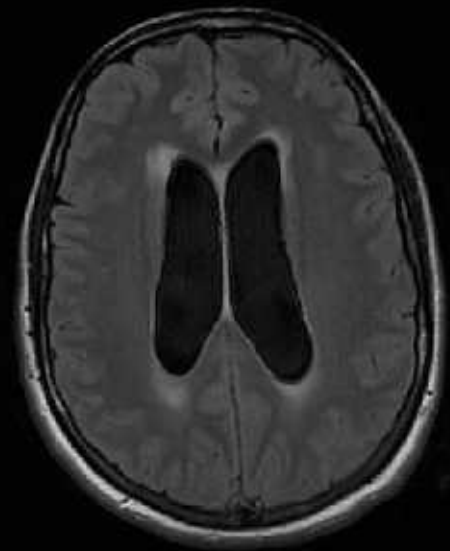
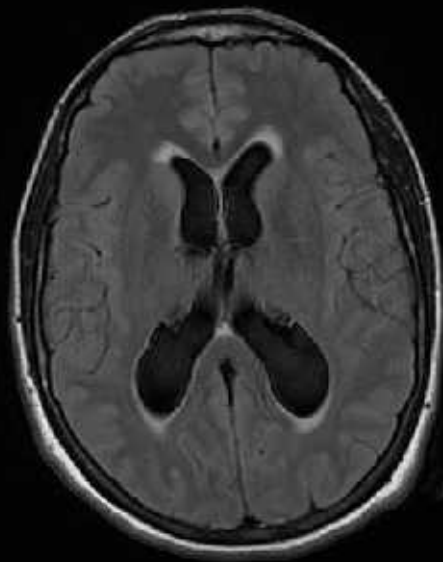
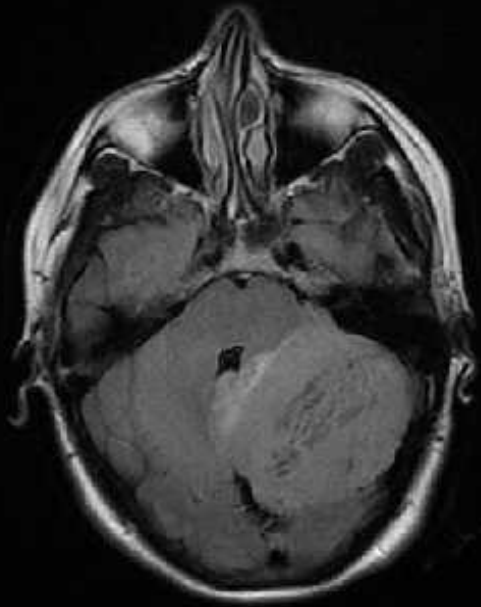
● Inflamatorio / Infeccioso

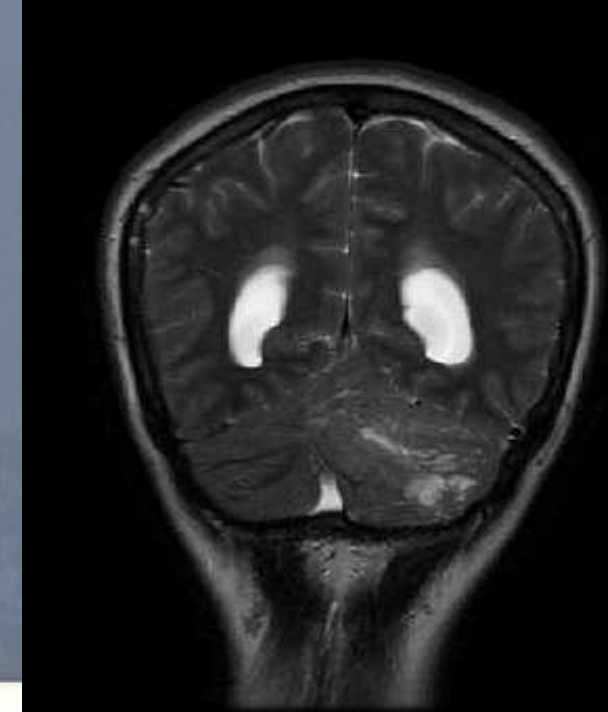
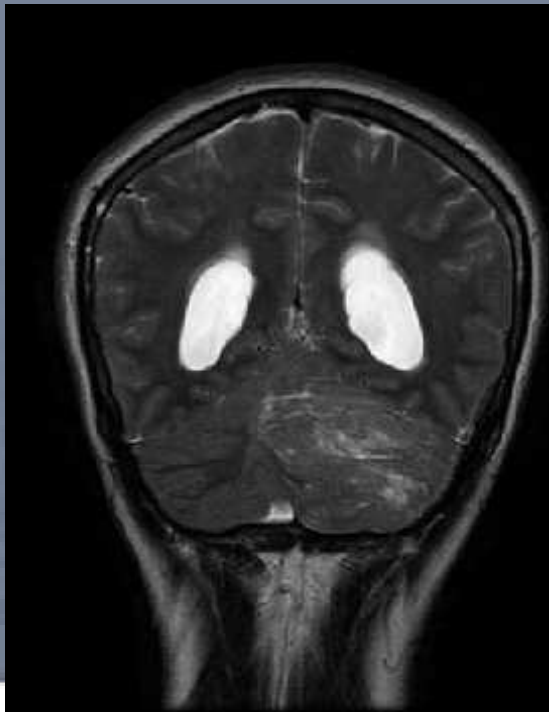
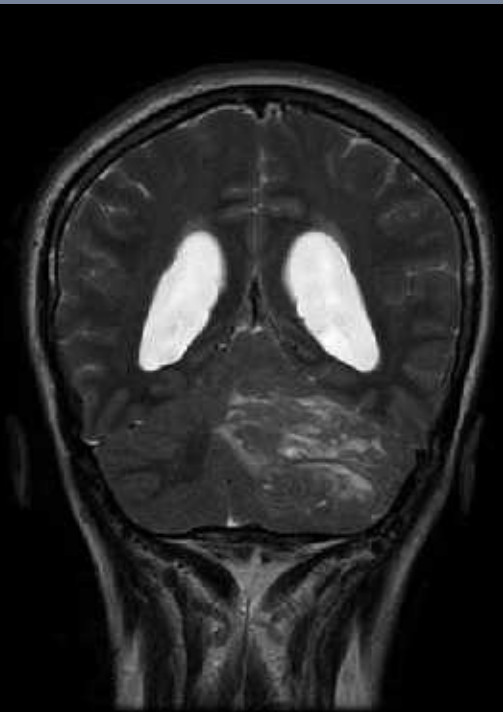
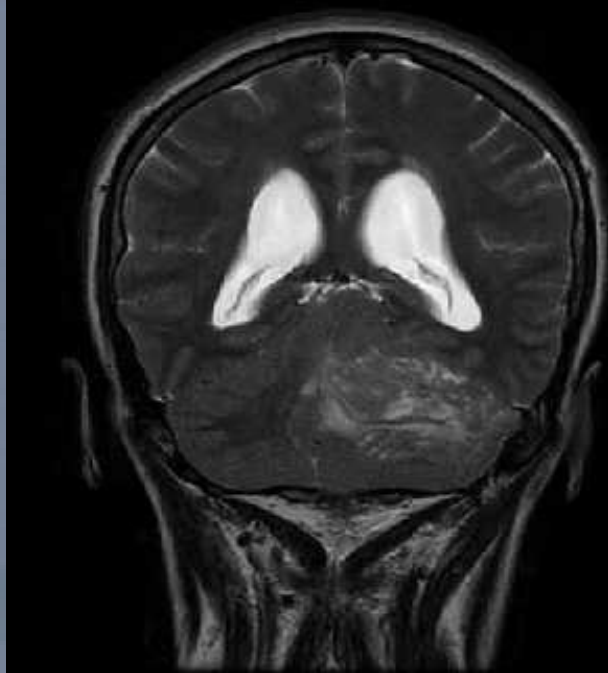
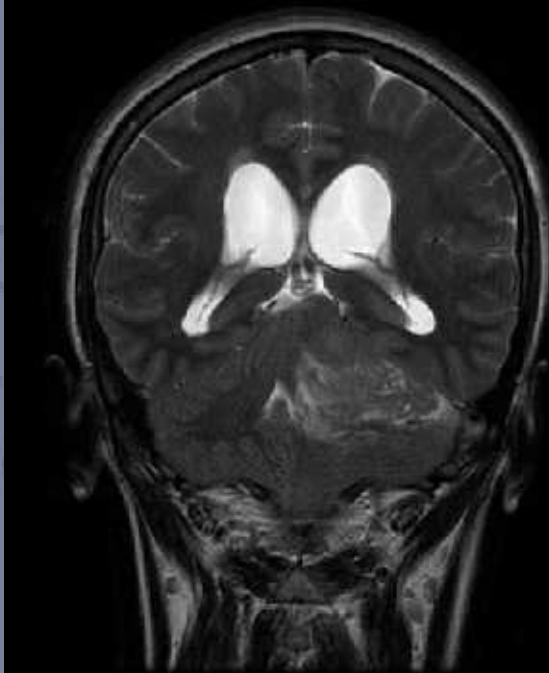
- Cerebelitis aguda
- Absceso

● Vascular

- Infarto cerebeloso
- Hemorragia

● “Raras”...





Diagnóstico diferencial

● Neoplásico

- Tumor primario
 - ~~Hemangioblastoma~~
 - ~~Astrocitoma~~
 - ~~Meduloblastoma~~
 - Ganglioglioma
 - Gangliocitoma displásico (Lhermitte-Duclos)
- ~~Metástasis~~

● Inflamatorio / Infeccioso

- Cerebelitis aguda

- ~~Absceso~~
- Enf. granulomatosa (TBC, sarcoidosis)

● Vascular

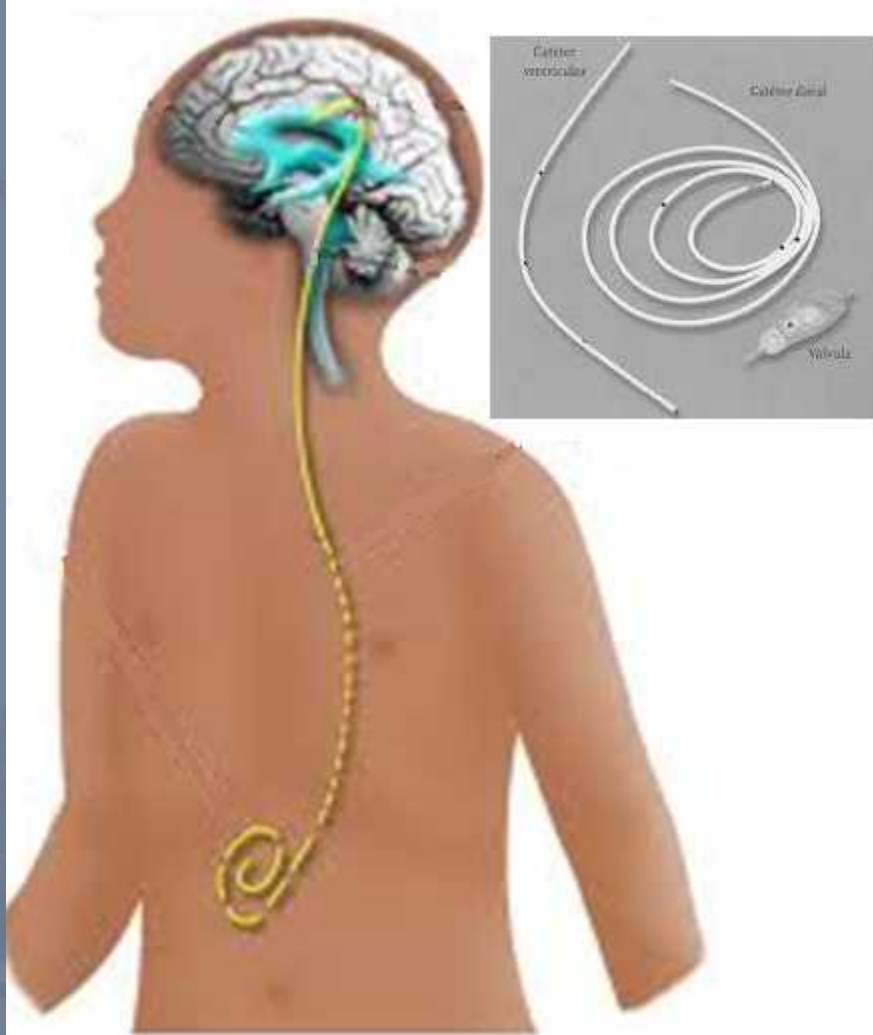
- ~~Infarto cerebeloso~~
- ~~Hemorragia~~

● Otros

- Esclerosis tuberosa
- ~~Rombencefalosinapsis~~
- Displasia cerebelosa

Caso clínico: Tratamiento

● Ventriculostomía endoscópica



Caso clínico: Tratamiento

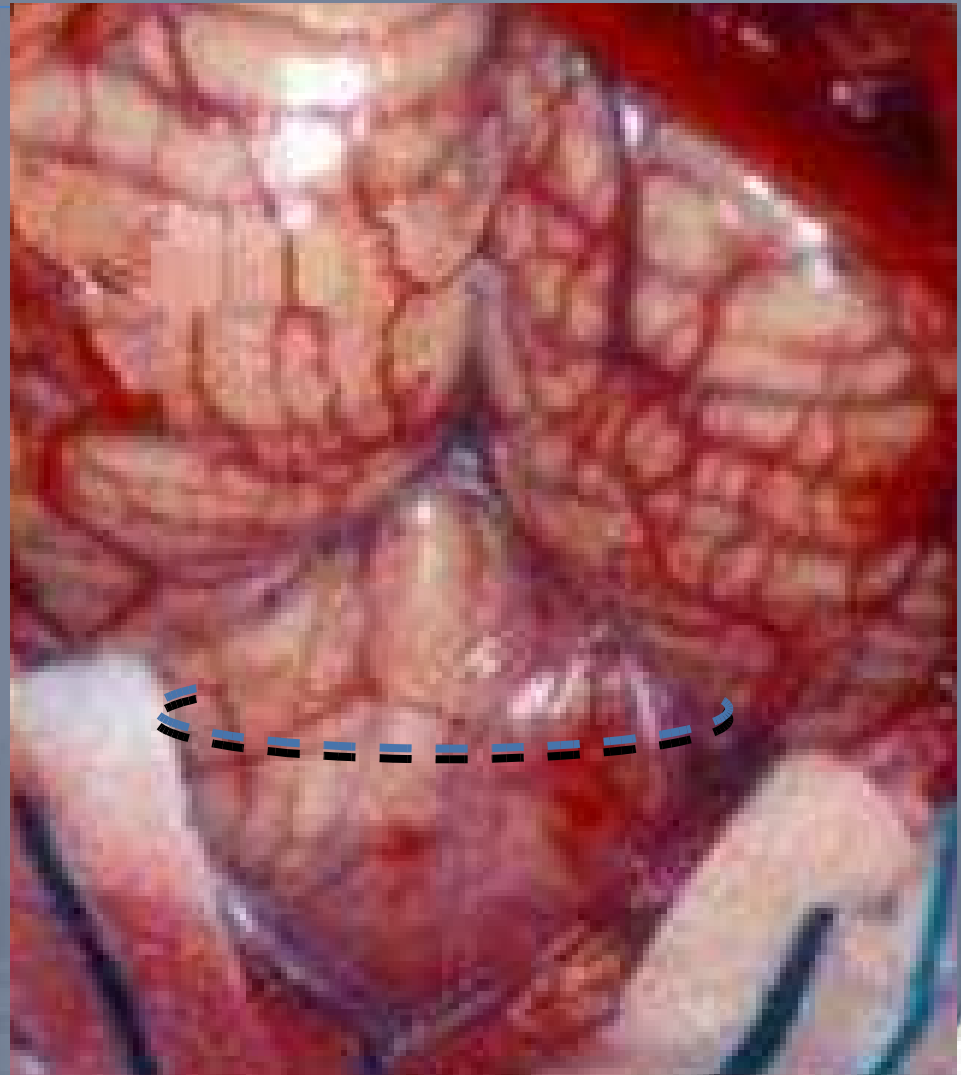
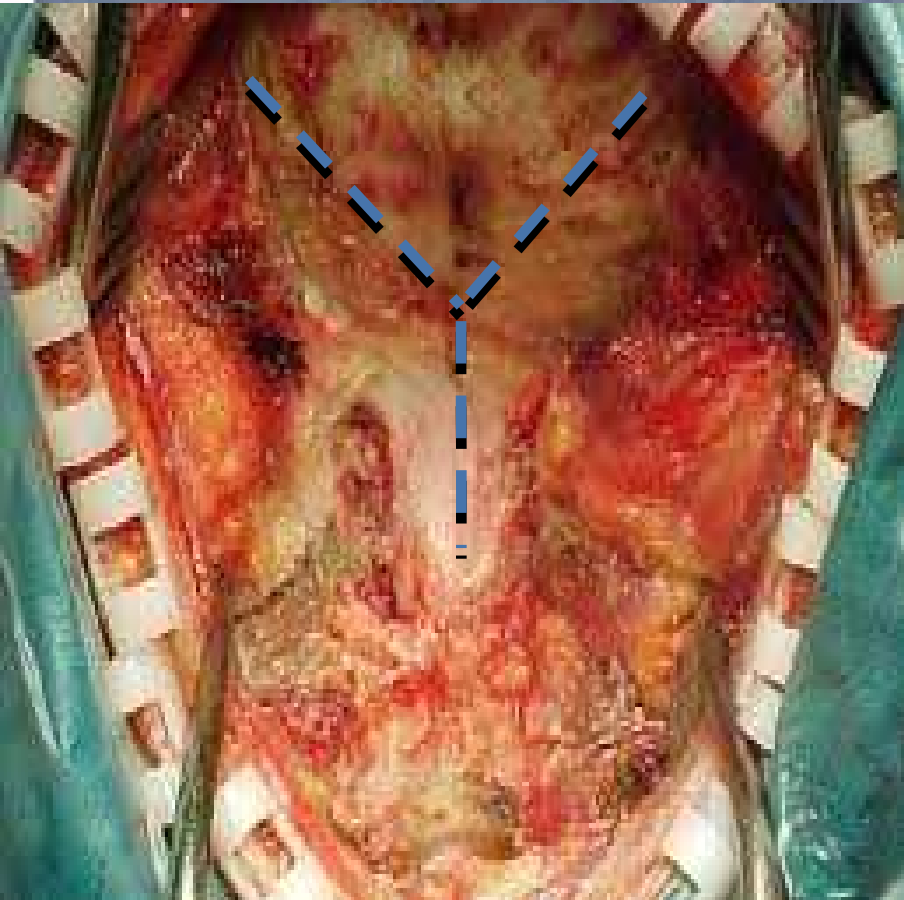
● Ventriculostomía endoscópica


Hospital Gral Universitario d'Alacant y C.E. Gabel

● **Mejoría clínica**

Caso clínico: tratamiento

○ Exéresis de la lesión de fosa posterior:

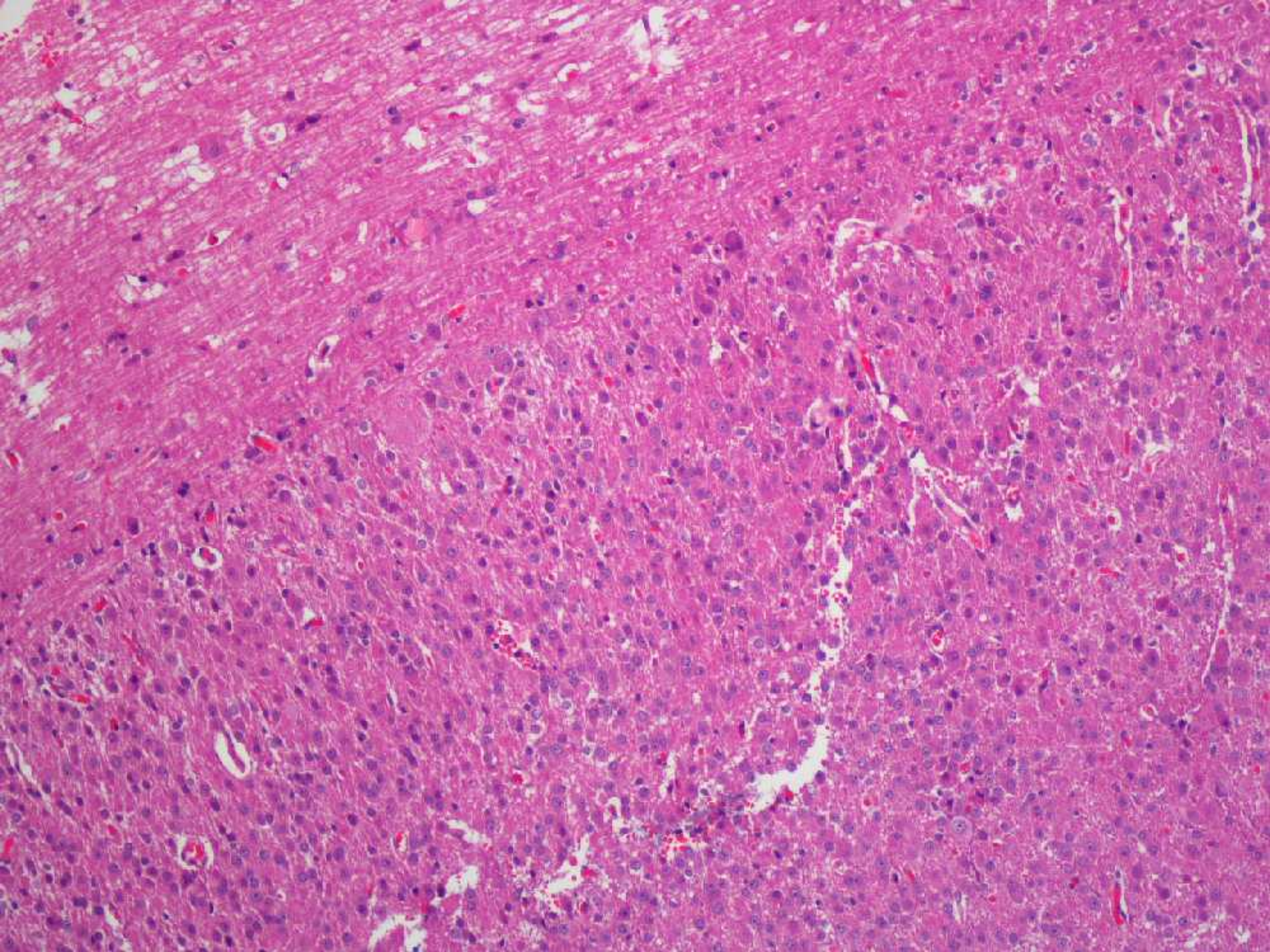


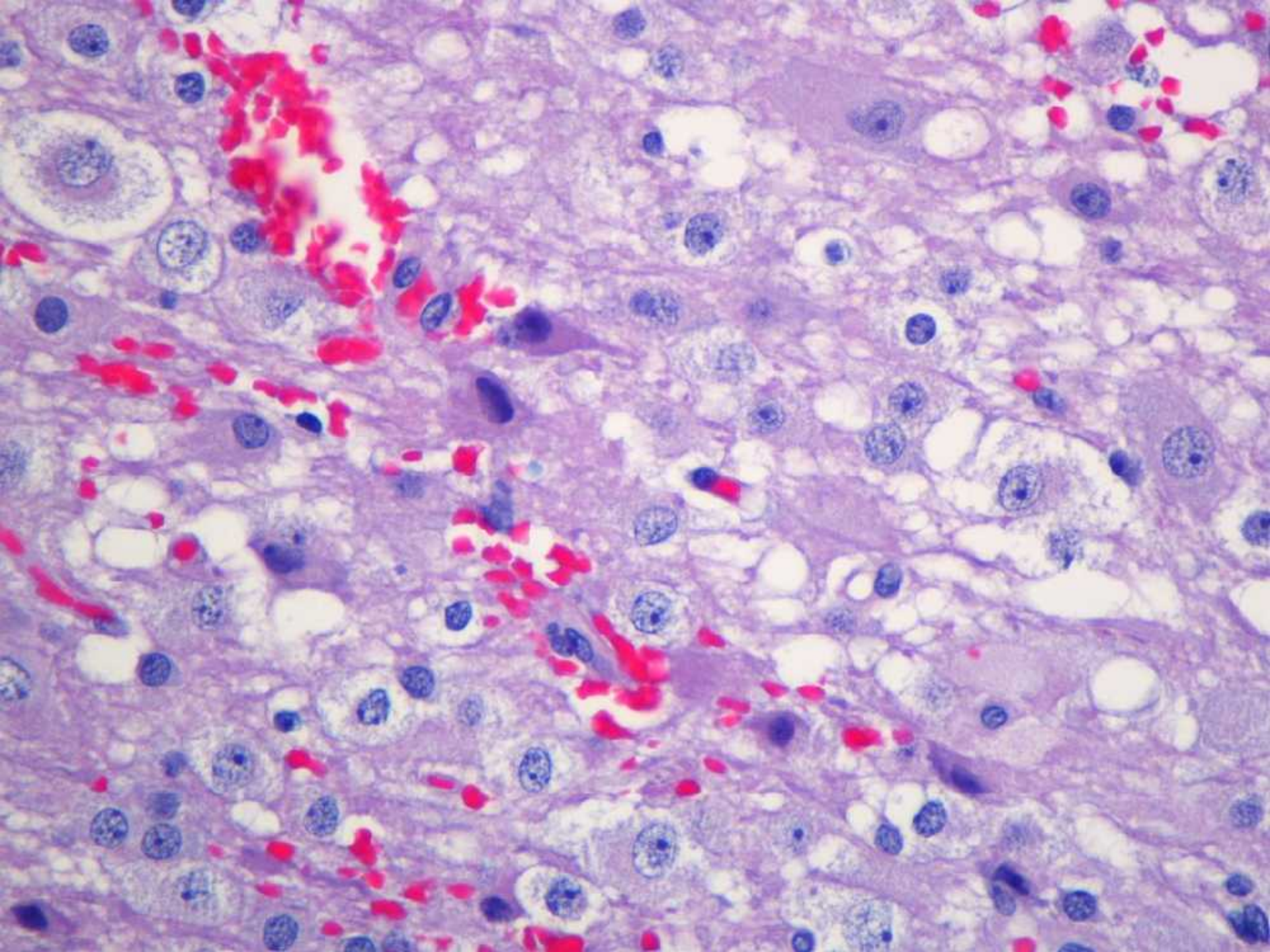


AGÈNCIA
VALENCIANA
DE SALUT

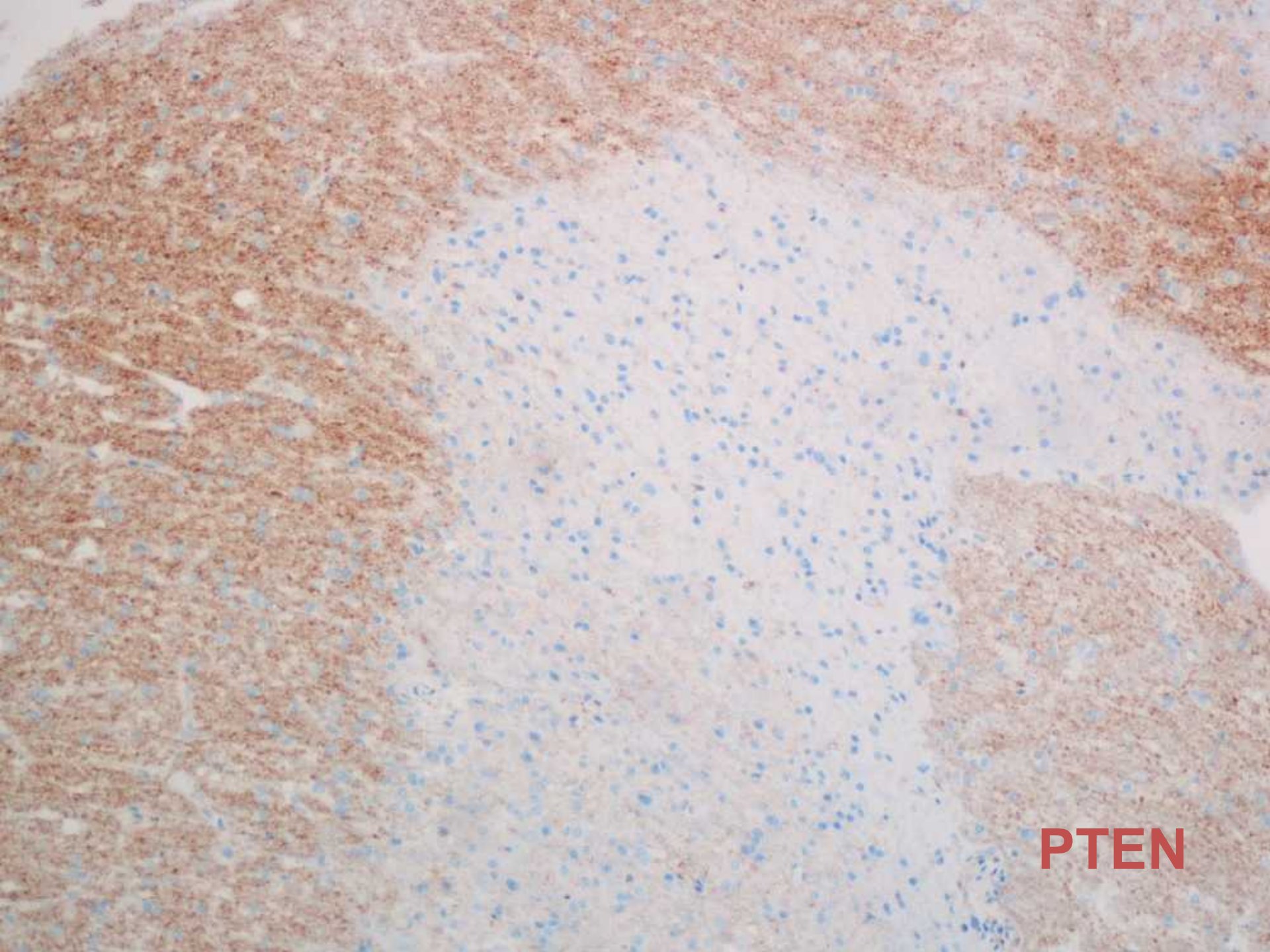
Hospital General Universitari d'Alacant y C.E. Babel

● **08-B-3314**

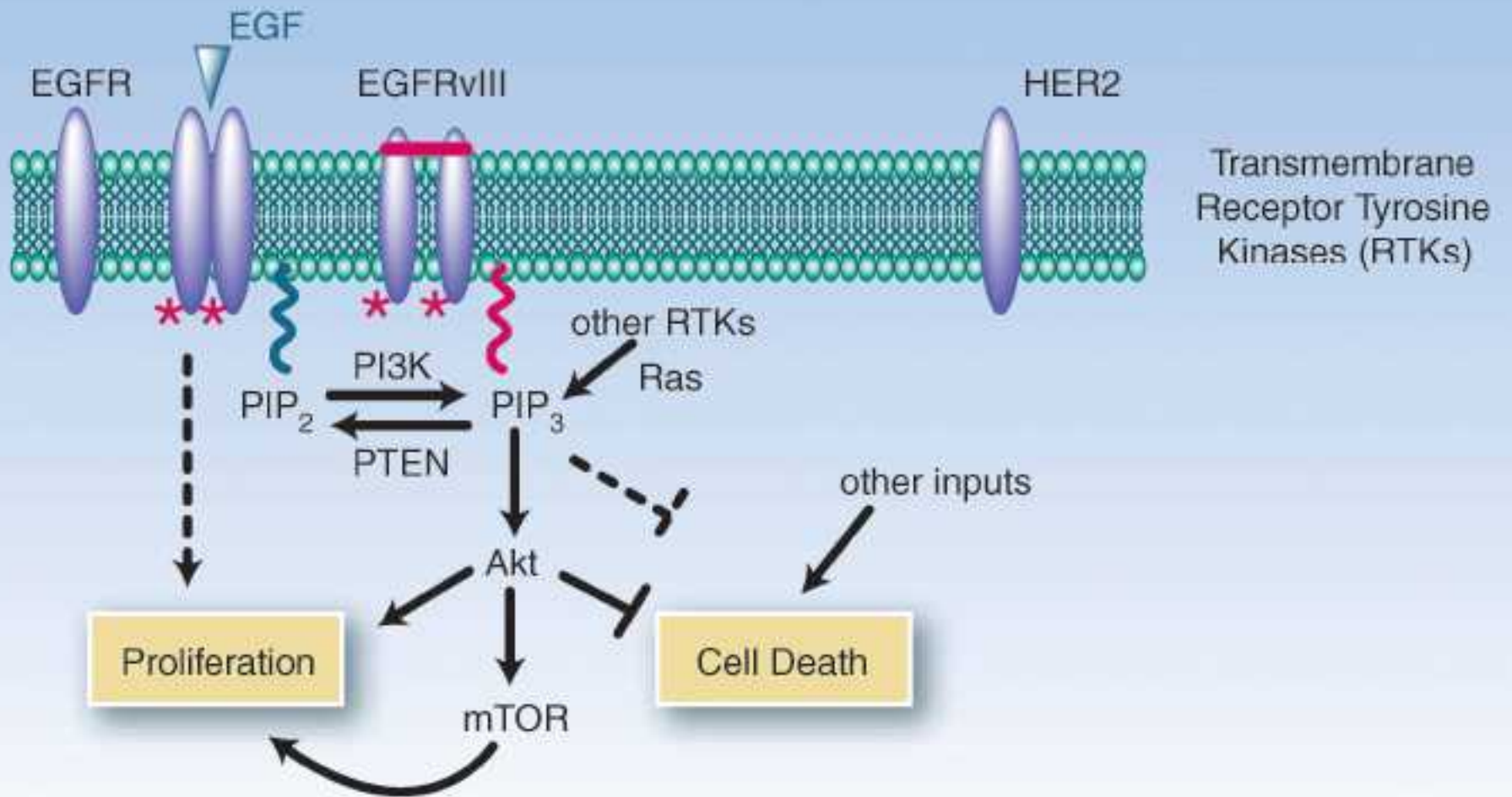




- **GANGLIOCITOMA DISPLÁSICO DE CEREBELO (ENFERMEDAD DE L'HERMITTE-DUCLOS)**



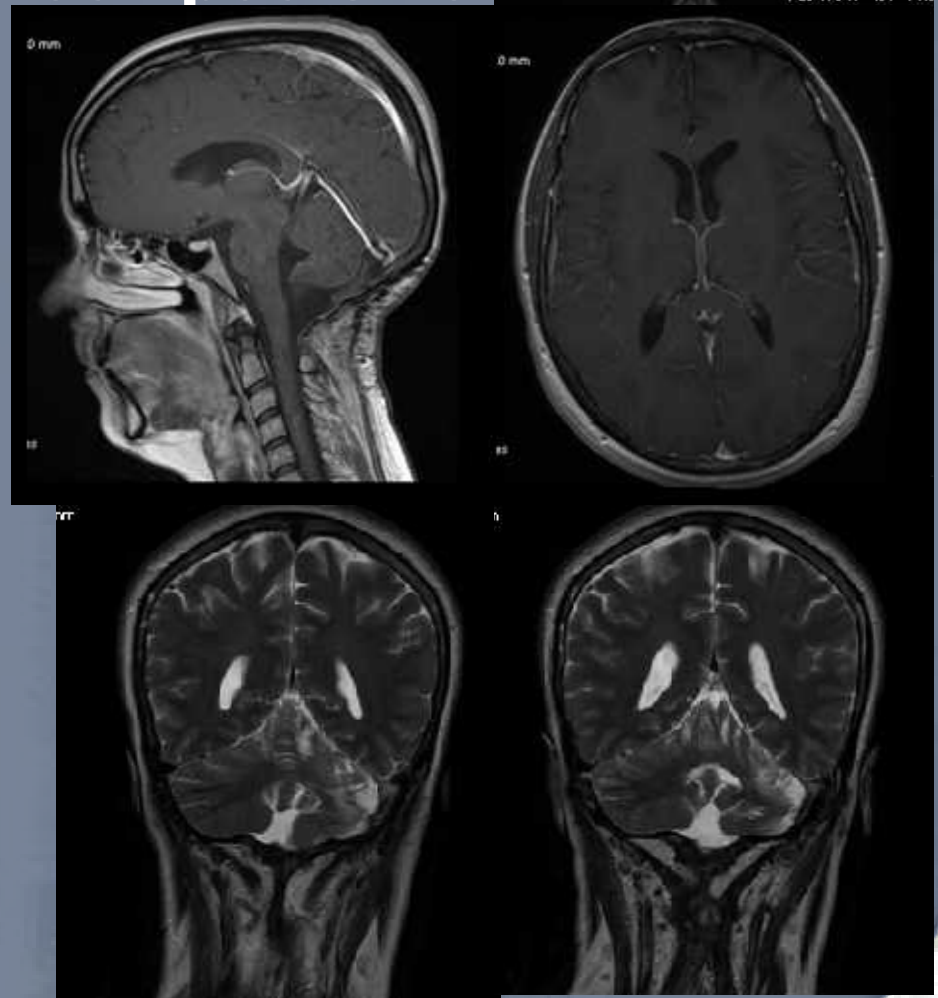
PTEN



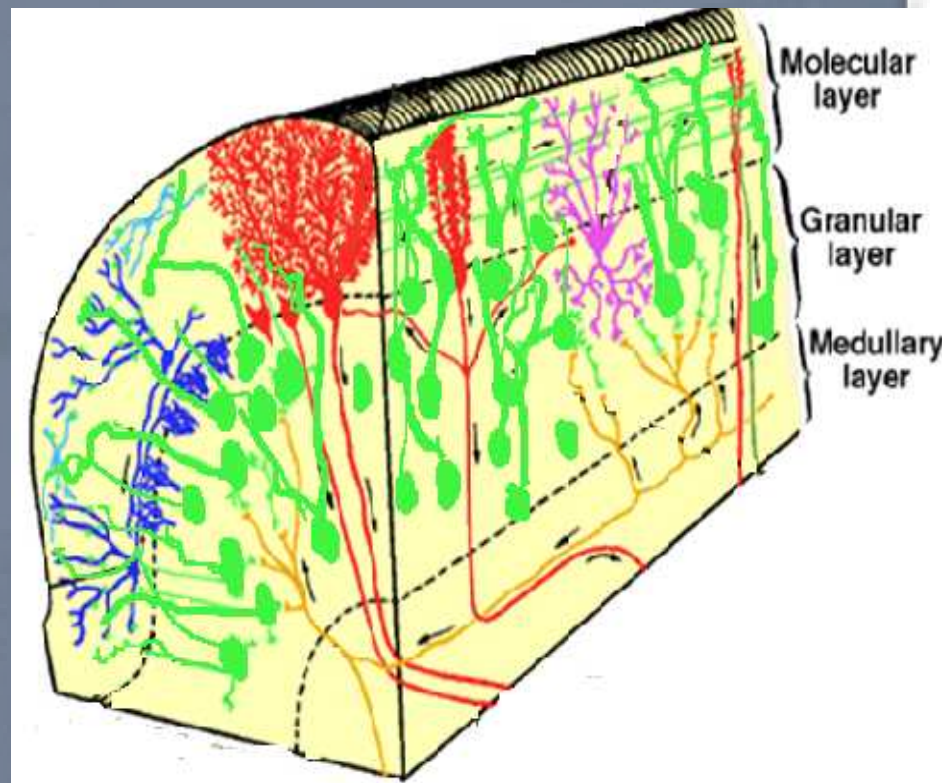
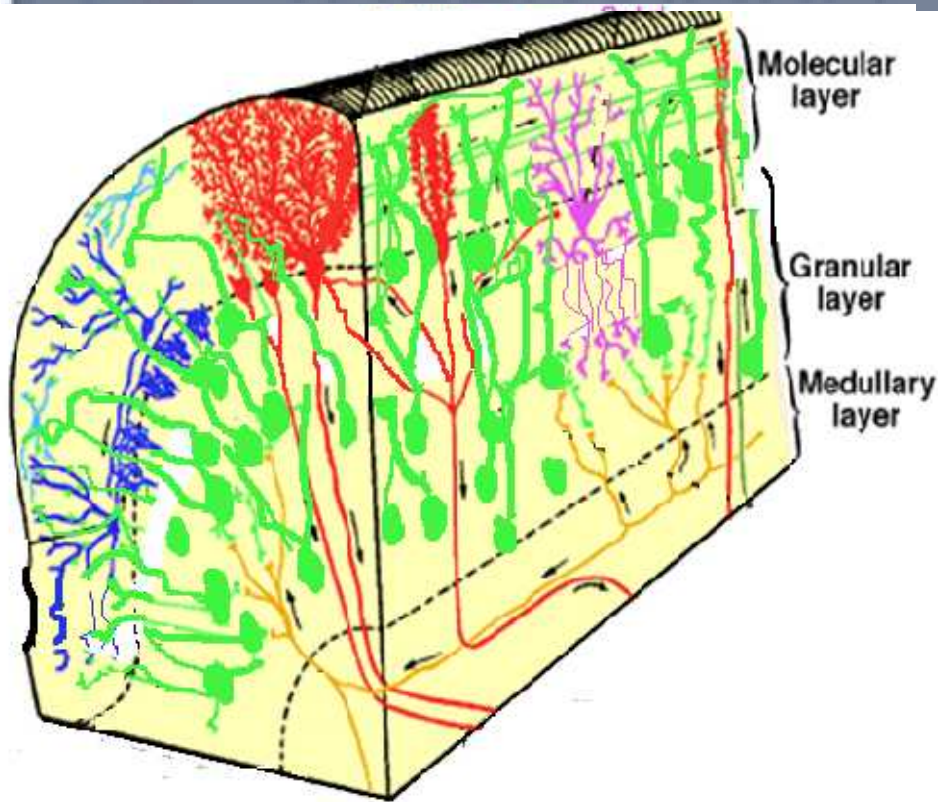
Caso clínico: tratamiento

Exéresis de la lesión de fosa posterior:

- Mejoría clínica
- Sin focalidad
- Evolución:
 - Resto tumoral en RM
 - Reaparición de clínica
- Reintervención:
ampliación de la exéresis.
 - Mejoría clínica sin focalidad.



Enf. de Lhermitte-Duclos



Enf. de Lhermitte-Duclos

● Adultos mediana edad

● Clínica:

- Masa en f. p
- Hidrocefalia
- Asintomático

● Diagnóstico

● Tratamiento

- Qx (biop)
- RT ↓↓

● Pronóstico

- Progresión/recurrencia



Sdme. de Cowden

● 1963: Raquel Cowden

● 1991: ELD – S. Cowden

- 27 casos

● Hamartomas múltiples

● Prevalencia 1/200000-
1/250000

● 90% ≤ 20 años

● ♀ = ♂

● **Herencia AD**

● **80% mutaciones gen**

PTEN locus 10q23.2

- 50% familiares

- 50% espontáneas

● ↑ riesgo de Ca.:

- 25-50% Ca. mama.

- 5-10% Ca.
endometrio.

- 3-10% Ca. tiroides.

Sdme. de Cowden

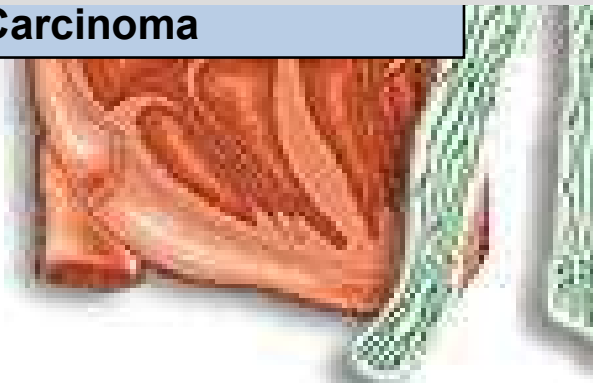


Tabla 1. Criterios de diagnóstico operacionales propuestos por la International Cowden Syndrome Consortium. (ICSC)

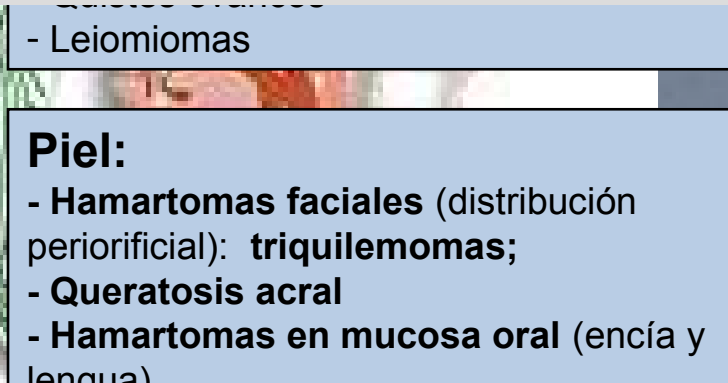
Criterios Patognomónicos:	Criterios mayores:	Criterios menores:
Triquilemomas faciales	Carcinoma de mamas	Lesiones de tiroides (diferente a carcinoma)
Queratosis acral	Carcinoma de tiroides (No medular)	Retardo mental (\leq a 75)
Crecimientos papilomatosos orales	Macrocefalia (\geq 97 percentil)	Hamartomas gastrointestinales
Lesiones en diferentes mucosas	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	Enfermedad fibroquistica
	Carcinoma endometrial	Lipomas, fibromas. Tumores o malformaciones genitourinarias

Delgado W, Flores G, Concha H. Diagnóstico de síndrome de Cowden a partir de papilomatosis oral. Rev Estomatol Herediana 2006; 16(1): 46 - 52.

- **Carcinoma**

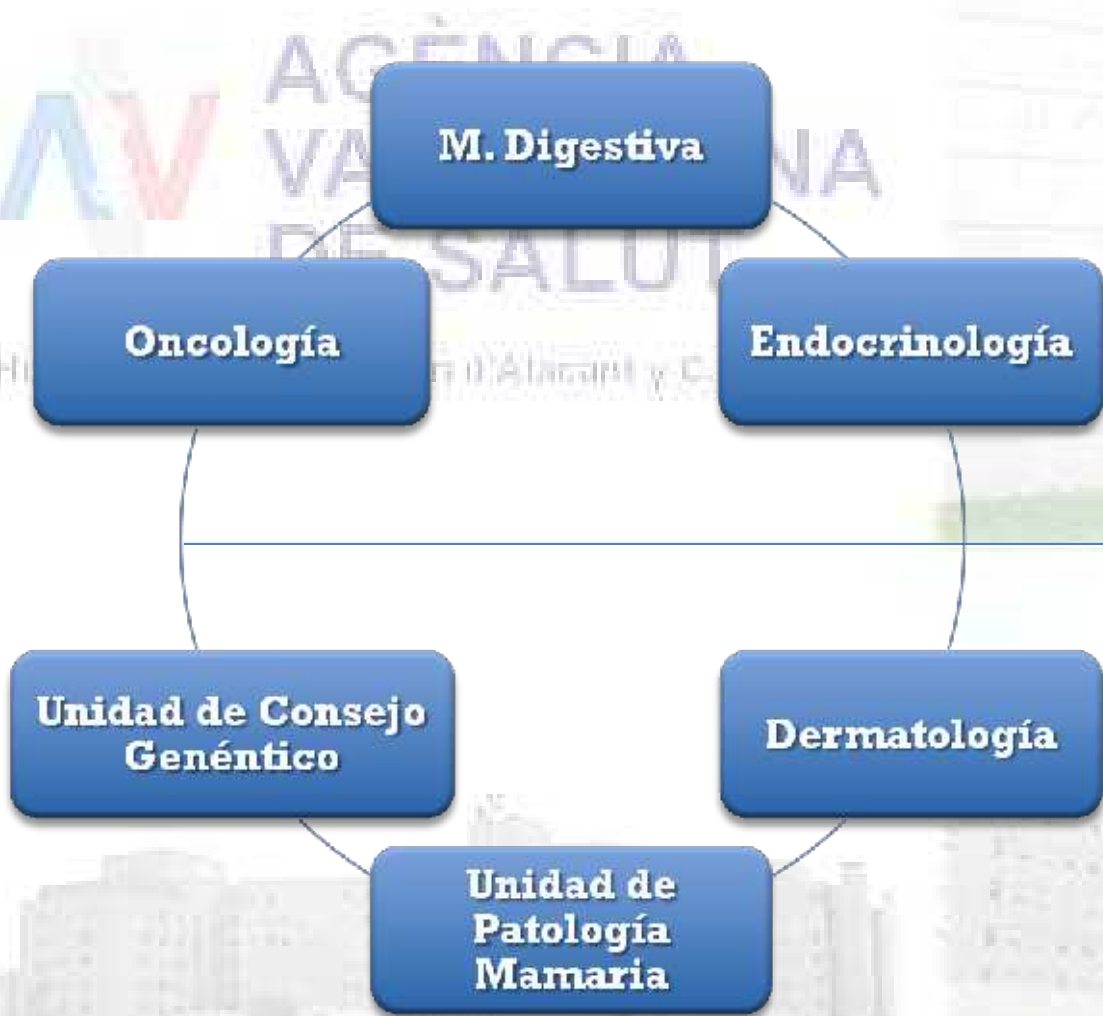


- **Leiomomas**



Piel:

- **Hamartomas faciales** (distribución periorifical): **triquilemomas;**
- **Queratosis acral**
- **Hamartomas en mucosa oral** (encía y lengua)

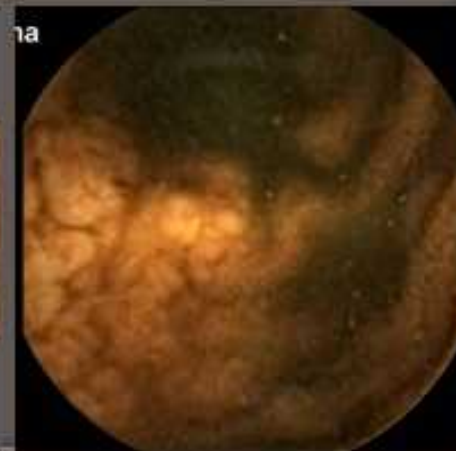
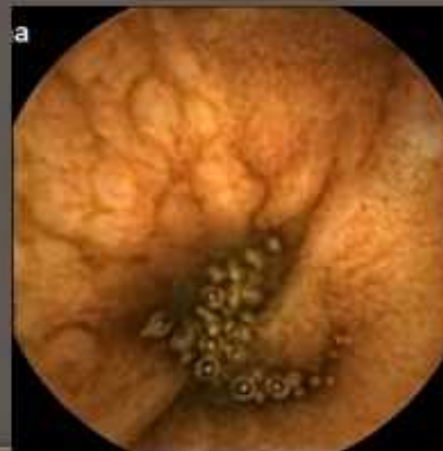
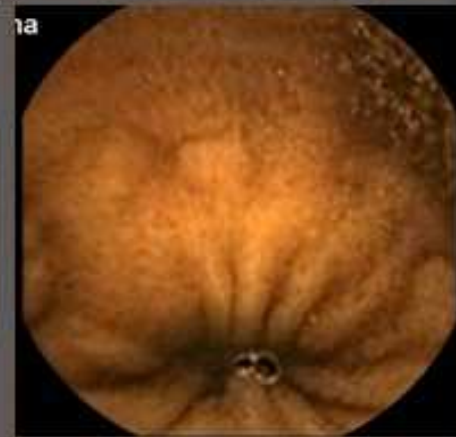
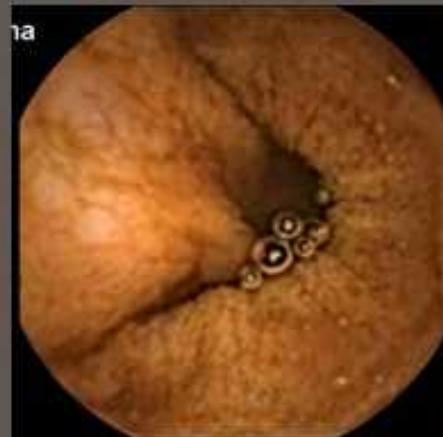
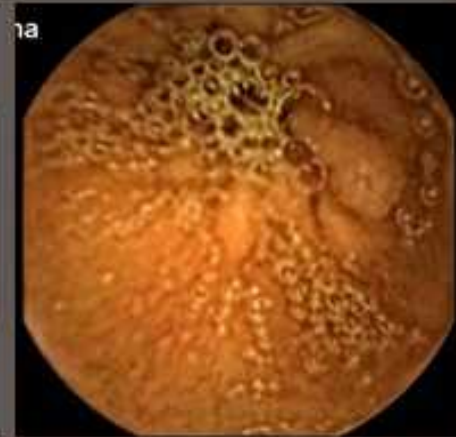
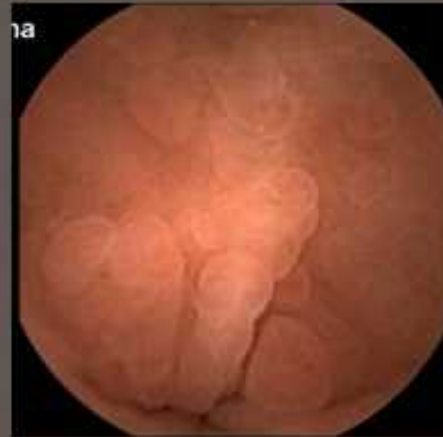


Screening

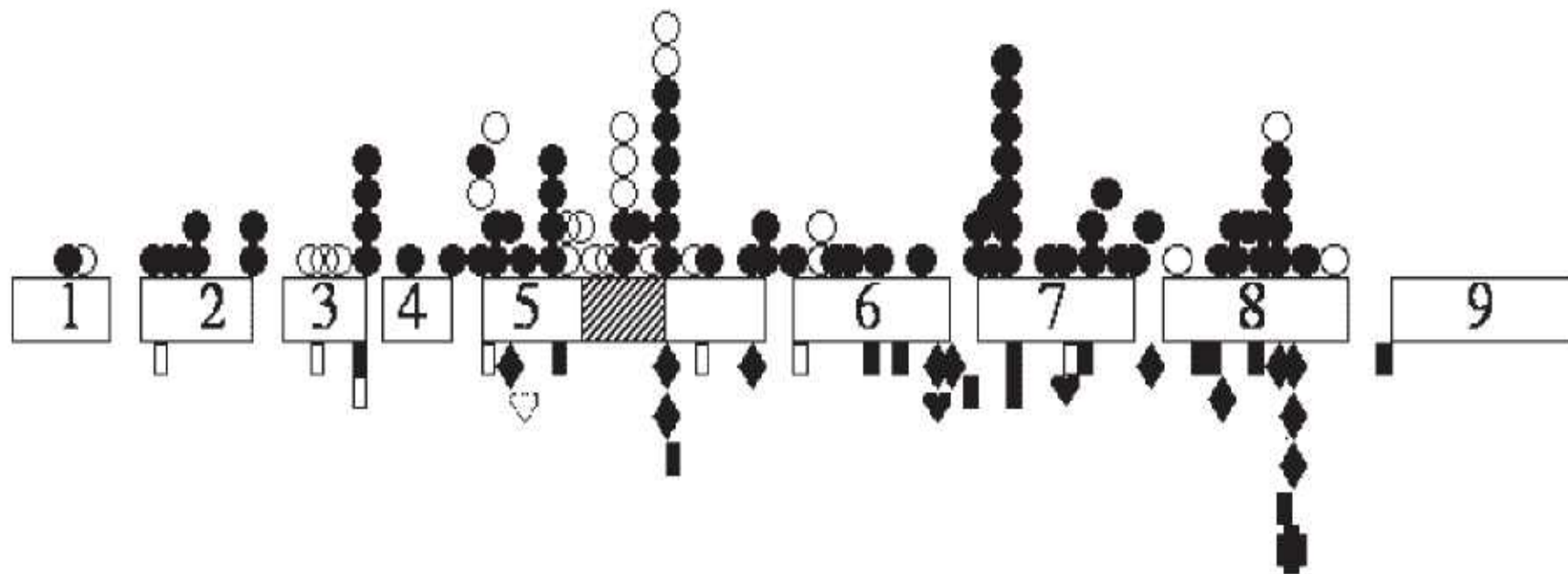
Caso clínico: scr

M. Digestiva:

- Gastroscopia →
Acantosis
glicogénica de enf.
Cowden en esófago.
- Colonoscopia: normal.
- Cápsula endoscópica:
múltiples pólipos
sésiles en formación en
i.delgado.



Caso clínico: screening, evolución



● gen PTEN

- Mutación c.171G; c.175 A>C → codón de parada prematuro.
- Mutación heredada de alguno de los padres.
- Hijos 50%

Caso clínico: screening, evolución

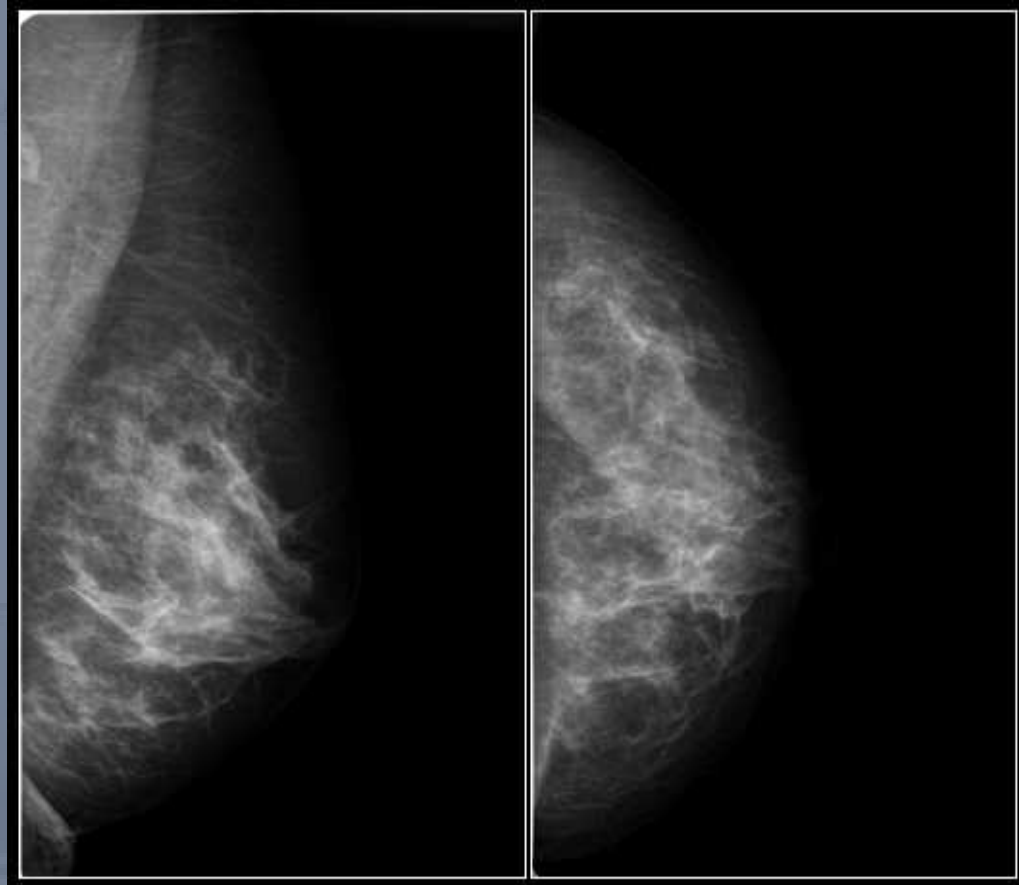
Endocrinología

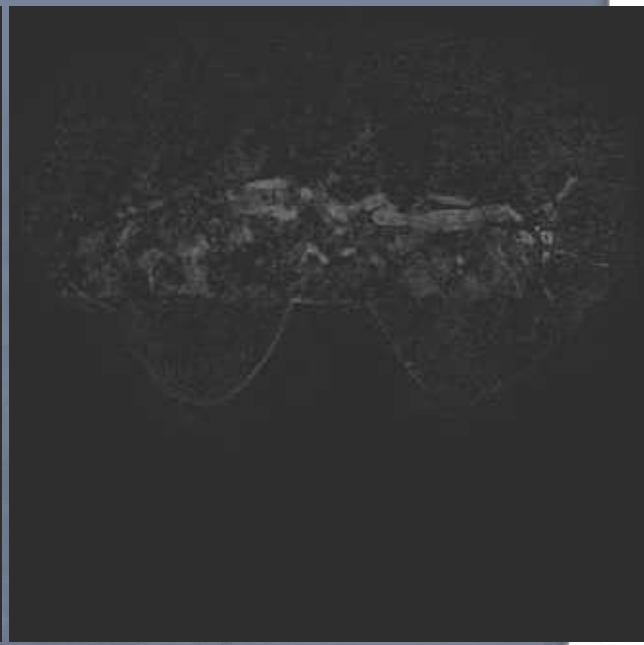
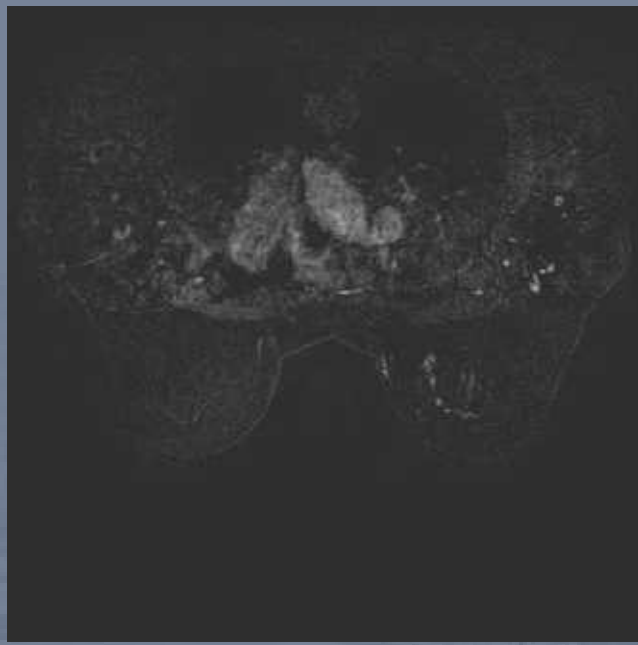
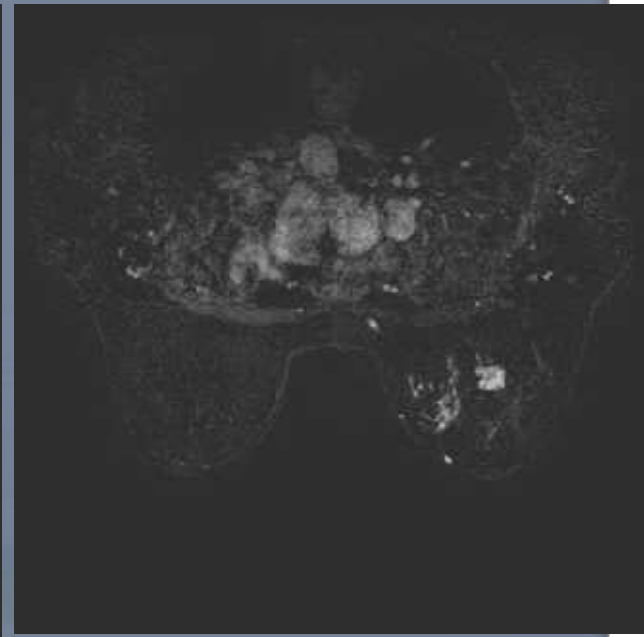
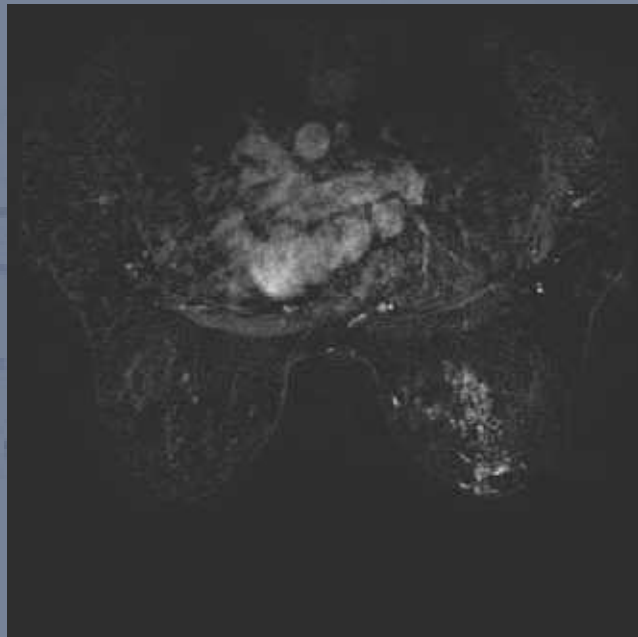
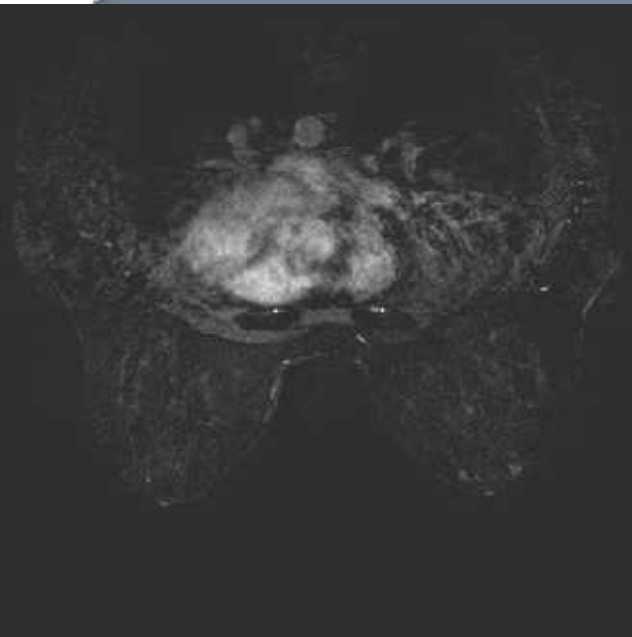
- **Ecografía tiroidea:** tiroides de tamaño y ecogenicidad conservados, mínimamente agrandado en lóbulo izquierdo, con 3 nódulos sólidos izquierdos, el dominante de 2,8x1,1cm bien delimitado y con señal doppler periférica, siendo el resto y otro en lóbulo derecho, subcentimétricos.
- **PAAF:** proliferación folicular
- **Tiroidectomía total → AP:** hiperplasia multinodular adenomatosa.

Caso clínico: screening, evolución

U. Patología Mamaria

- Mamografía -
- Ecografía -
- RM mamas
 - Lesión mama derecha.






Caso clínico: screening, evolución

U. Patología Mamaria

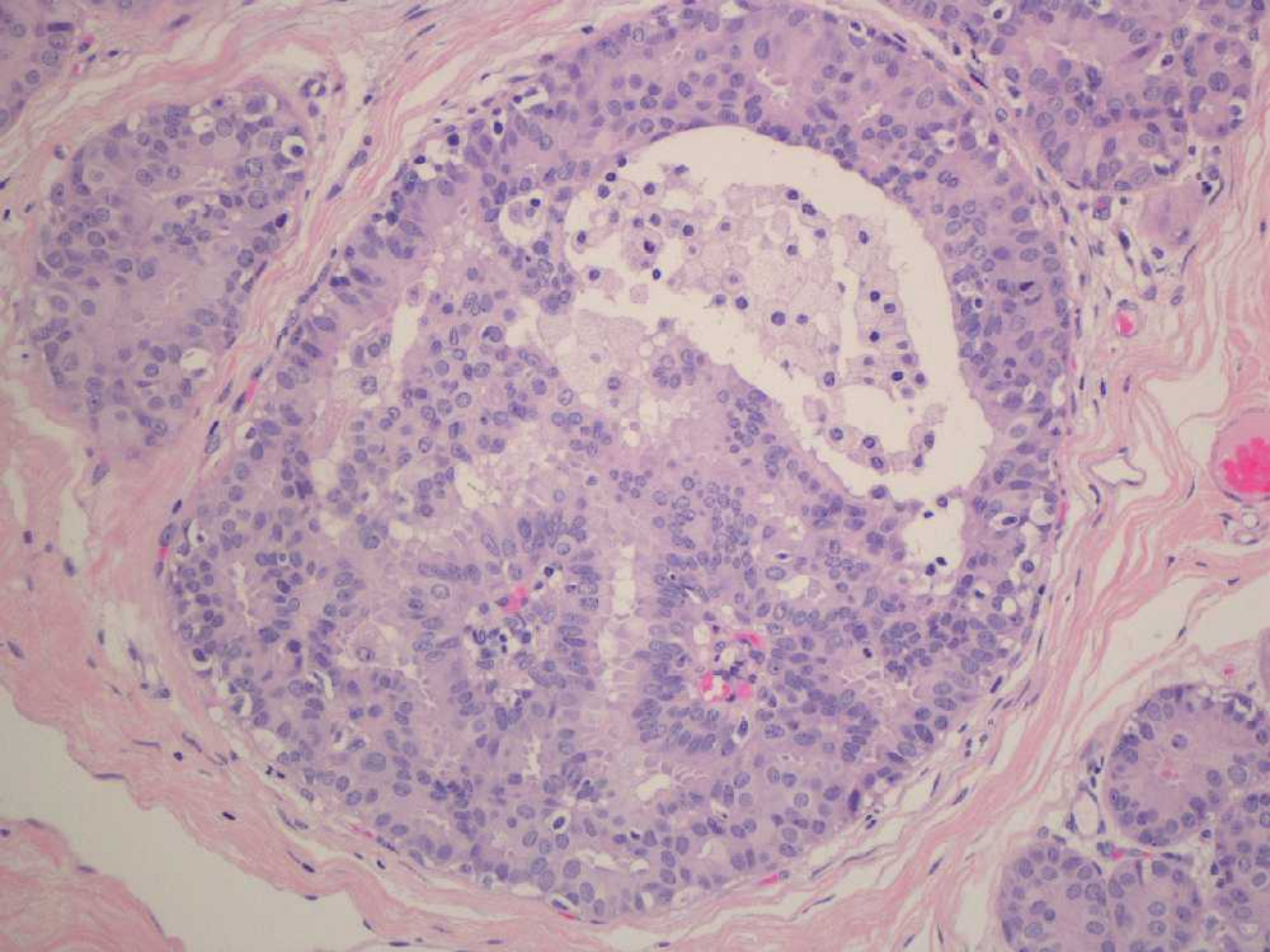
- Ecografía → Nódulo mama derecha.
- PAAF, BAG → Ca. ductal *in situ*.
- Mastectomía derecha + reconstrucción inmediata

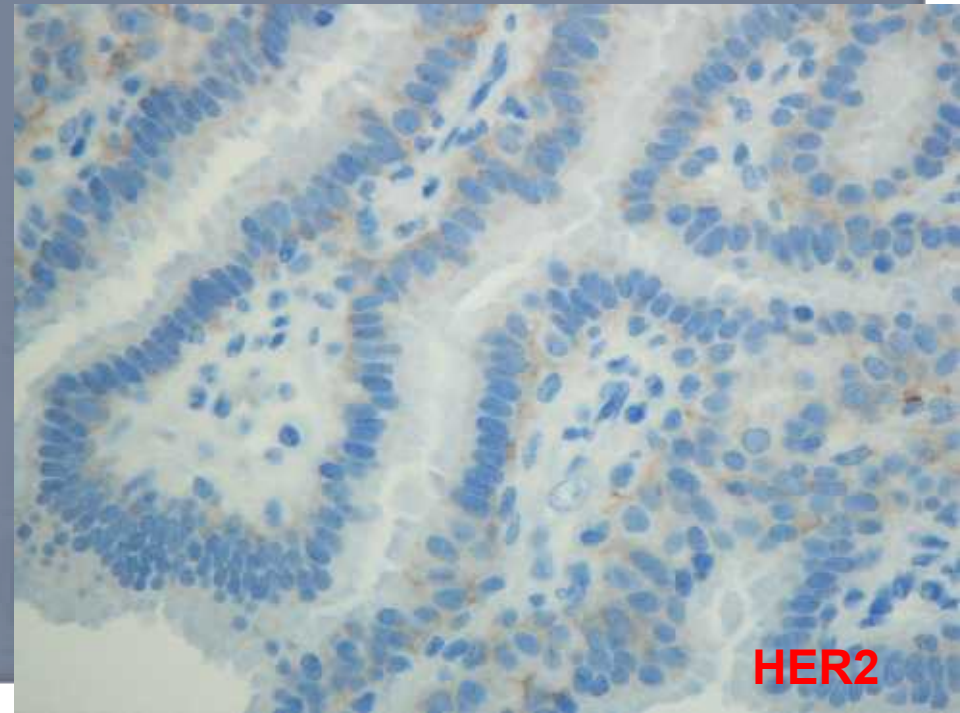
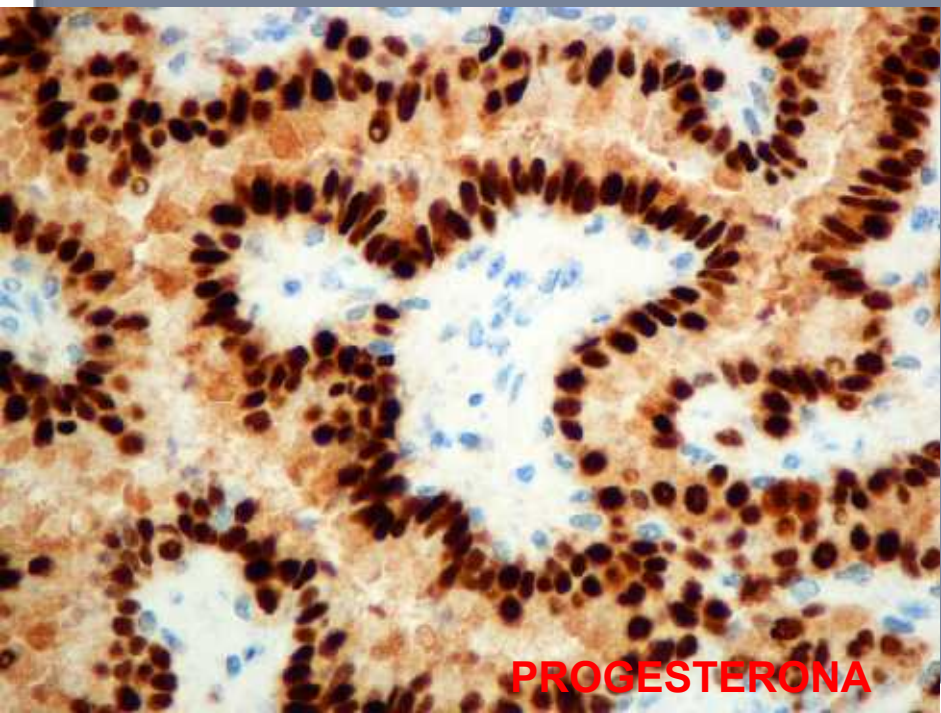
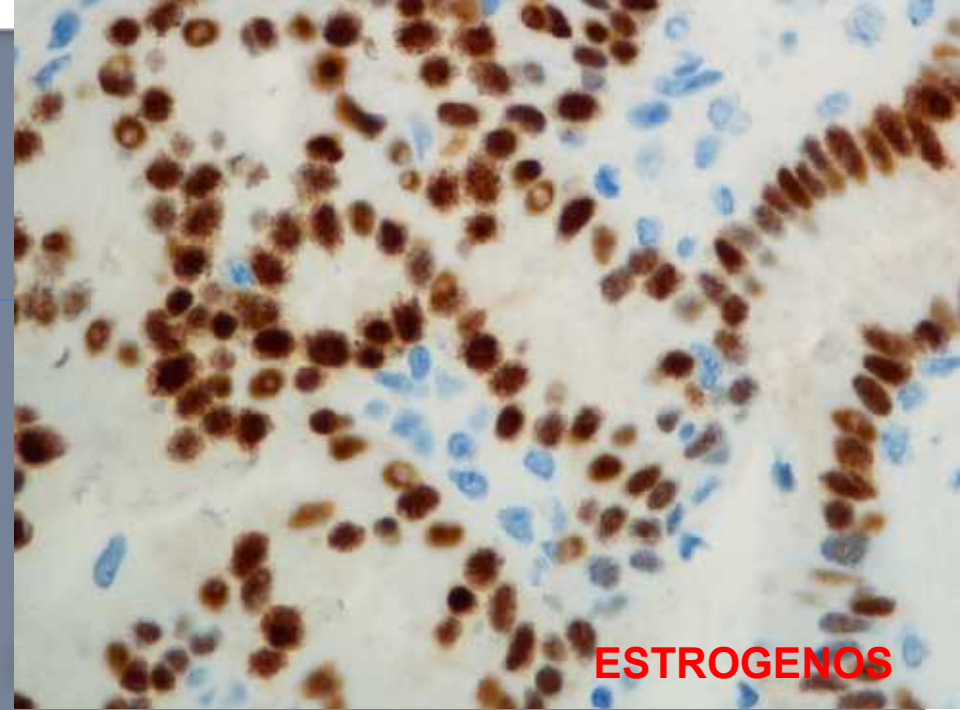
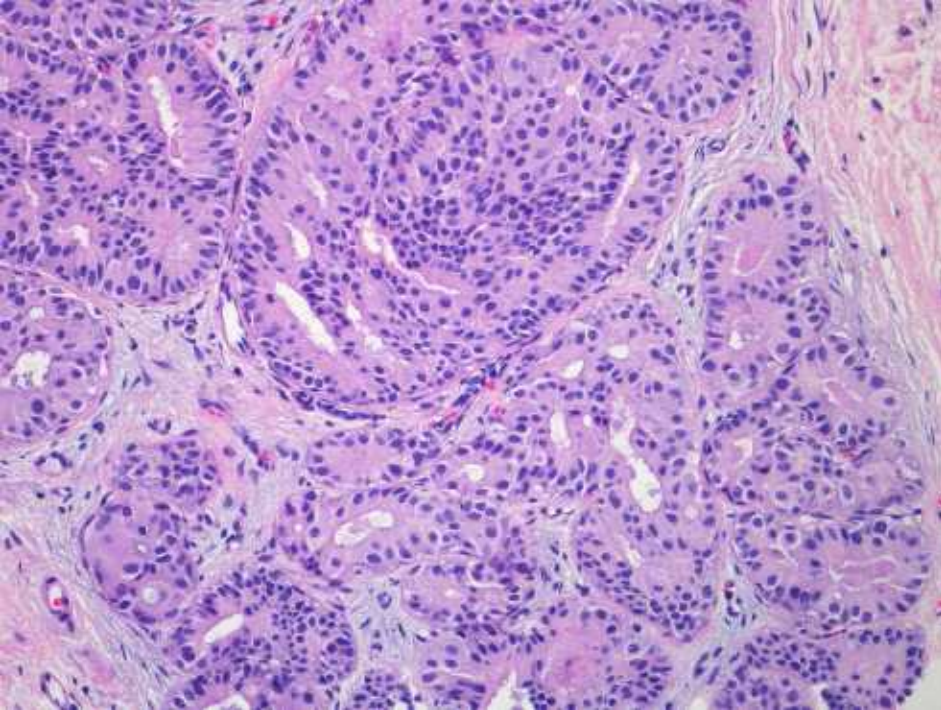


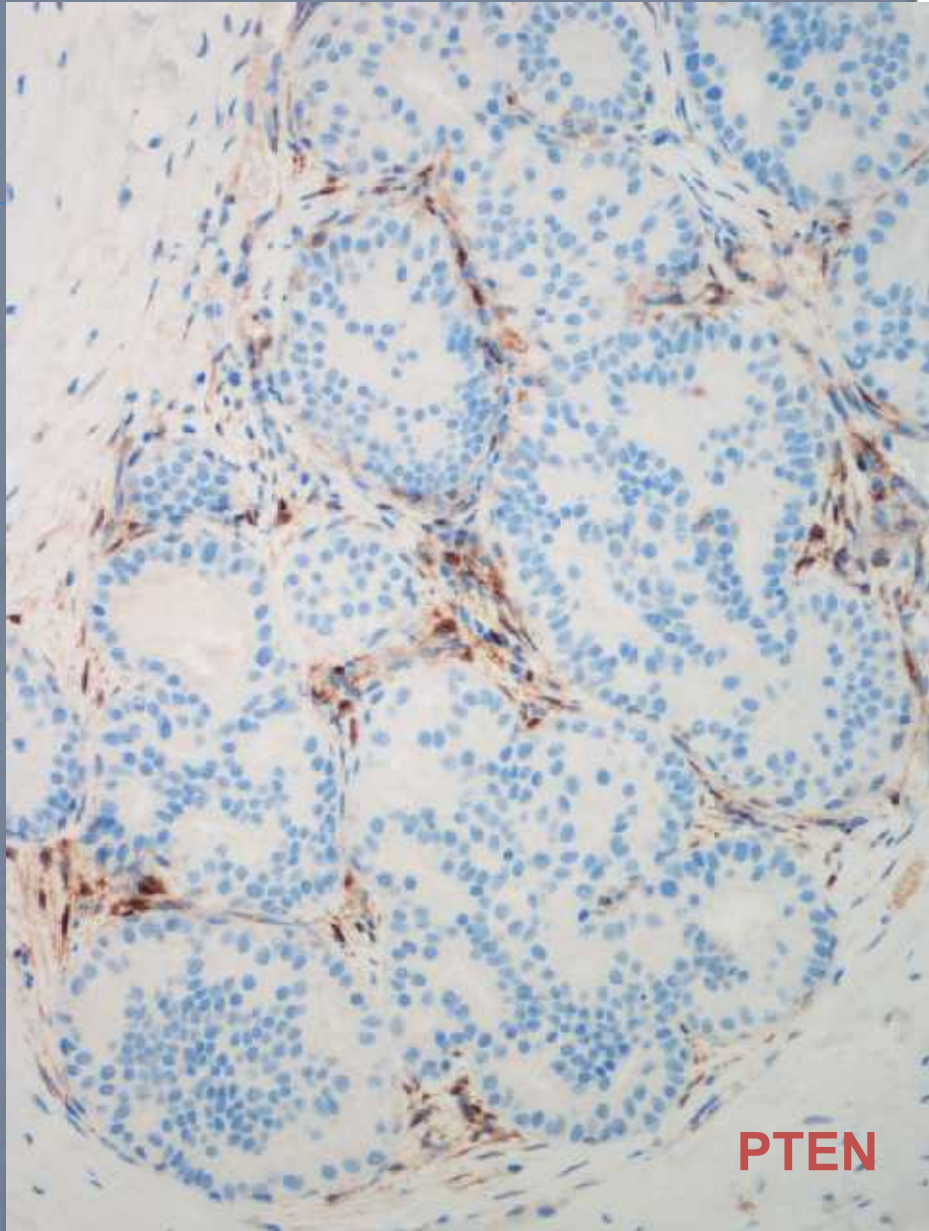
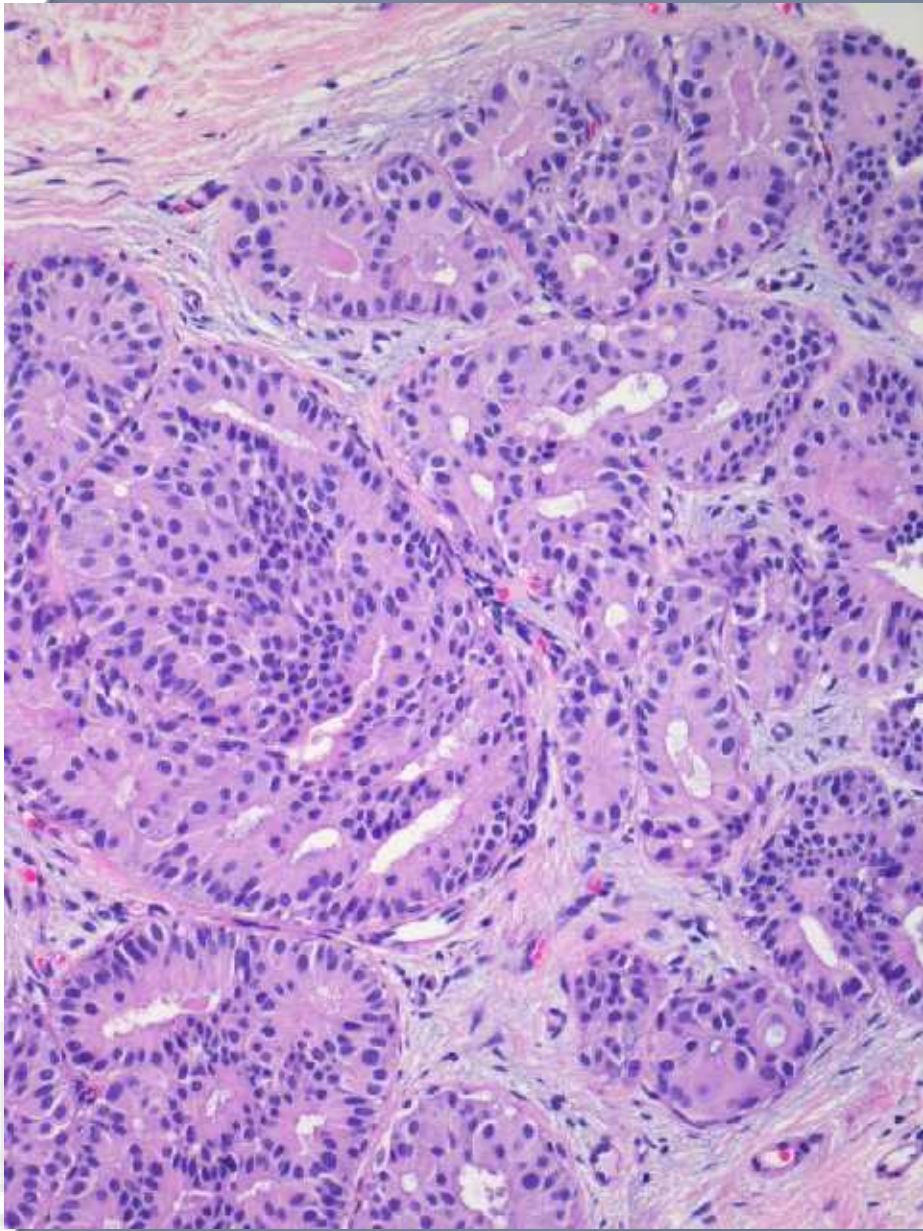
AGÈNCIA
VALENCIANA
DE SALUT

Hospital General Universitario d'Alacant y C.E. Babel

● **10-B-5042**







- CARCINOMA DUCTAL IN SITU (40mm)
- MÁRGENES QUIRÚRGICOS LIBRES
- GANGLIO CENTINELA NEGATIVO

Caso clínico: screening, evolución

Dermatología



- Queratodermia palmoplantar
- Hiperplasia gingival en empedrado.

Caso clínico: evolución

○ Situación actual:

- NCG: asintomática, sin focalidad. Control anual.
- Oncología: Tratamiento actual con Tamoxifeno.
- Seguimiento anual:
 - ECR, Dermatología, M.Digestiva, Ginecología.

AGÈNCIA VALÈNCIANA

Caso clínico: resumen

Tabla 1. Criterios de diagnóstico operacionales propuestos por la International Cowden Syndrome Consortium. (ICSC)

Criterios Patognomónicos:	Criterios mayores:	Criterios menores:
Triquilemomas faciales	Carcinoma de mamas	Lesiones de tiroides (diferente a carcinoma)
Queratosis acral	Carcinoma de tiroides (No medular)	Retardo mental (\leq a 75)
Crecimientos papilomatosos orales	Macrocefalia (\geq 97 percentil)	Hamartomas gastrointestinales
Lesiones en diferentes mucosas	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	Enfermedad fibroquística
	Carcinoma endometrial	Lipomas, fibromas. Tumores o malformaciones genitourinarias

Conclusiones

- Ventriculostomía endoscópica
- Enf. Lhermitte-Duclos
- Sdme. Cowden
- Importancia de screening
- Consejo genético

Agradecimientos

- S° Radiodiagnóstico (Neurorradiología)

Dr. Luis Concepción

- S° Medicina Digestiva

Dr. Rodrigo Jover

- S° Anatomía Patológica

Dras. Tania Muci y Cristina Alenda

- S° Oncología Médica

Dr. Joaquín Herrero

- S° Endocrinología

Dra. Eva Boix



AGÈNCIA VALENCIANA DE SALUT

Hospital General Universitario d'Alacant i C.E. Babel

