



Uma publicação semanal do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários

Caso Clínico: Síndrome de Cowden

FA, 67 anos, sexo feminino, admitida no Departamento de Oncogenética do Hospital do Câncer A.C. Camargo em janeiro de 2003.

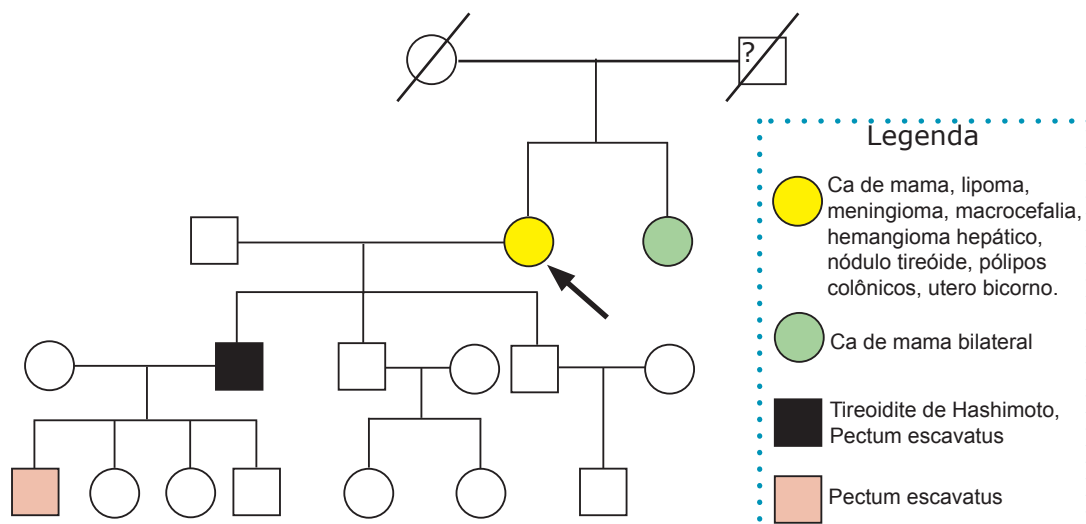
Relata dois tumores de mama: o primeiro diagnosticado aos 56 anos e o segundo aos 61, ambos com multicentricidade. Durante o estadiamento do primeiro tumor de mama, foram diagnosticados um lipoma abdominal e um meningioma.

A paciente foi submetida a novos exames onde foram diagnosticados : dermatofibroma, macrocefalia (percentil 98), hemangioma hepático, nódulo em tireóide, útero bicorno e pólipos colônicos hamatomatosos. Todos esses achados são descritos em indivíduos com Síndrome de Cowden.

Na investigação familiar verificou-se que a irmã teve câncer de mama bilateral aos 45 anos. A paciente tem três filhos, sendo que apenas um aceitou realizar investigação. Este filho tem atualmente 44 anos e apresenta tireoidite de Hashimoto e "pectus excavatum" e um dos seus filhos também possui "pectus excavatum"

A paciente e familiares fazem acompanhamento periódico.

Hereditograma



Caso Clínico:
Síndrome de
Cowden
pg 1

Artigo: Critérios
Diagnósticos
da Síndrome de
Cowden
pg 2-3

Programação das
Próximas Reuniões
pg 3



GRUPO
BRASILEIRO DE
ESTUDOS DE
TUMORES
HEREDITÁRIOS

GBETH Newsletter

É uma publicação semanal
distribuída aos sócios
do Grupo Brasileiro de
Estudos de
Tumores Hereditários.

Sede

R José Getúlio, 579 cjs 42/43
Aclimação São Paulo - SP
CEP 01503-001

E-mail

gbeth2003@yahoo.com.br

Grupo de Discussão

<http://br.yahoo.groups>

Editor

Erika Maria M Santos

Diretoria

Presidente

Benedito Mauro Rossi

Vice-Presidente

Gilles Landman

Diretor Científico

Jose Cláudio C da Rocha

Secretário Geral

Fábio de Oliveira Ferreira

Primeira Secretária

Erika Maria M Santos

Tesoureiro

Wilson T Nakagawa

Conselho Científico

Beatriz de Camargo

Maria Aparecida Nagai

Maria Isabel W Achatz

Paulo Eduardo Pizão

Samuel Aguiar Jr

Conselho Fiscal

Titulares

André Lopes Carvalho

Gustavo Cardoso Guimarães

Stênio de Cássio Zequi

Suplentes

Fábio José Hadad

Mariana Moraes C Tiossi

Milena J S F L Santos

Artigo: Critérios Diagnósticos da Síndrome de Cowden

Will the real Cowden syndrome please stan up:
revised diagnostic criteria

Charis Eng

J Med Gemetics 2003; 37: 828-830

A Síndrome de Cowden é uma doença autossômica dominante caracterizada por múltiplos harmatomas e alto risco para o desenvolvimento de câncer de mama, tireóide e talvez outros tumores.

A incidência da Síndrome foi estimada em 1 caso em um milhão de indivíduos, baseada em um estudo epidemiológico holandês. Entretanto, após a identificação do gene, estima-se que incidência seja 1 caso em 200.000. Acredita-se porém, que esta incidência esteja subestimada devido a variabilidade da expressão da síndrome .

O gene associado a síndrome é o PTEN. Quando a família é diagnosticada com Síndrome de Cowden, de acordo com critérios do "International Cowden Consortium", a mutação é identificada em aproximadamente 80% dos casos.

Os critérios para diagnóstico clínico da síndrome foram revisados em 2000.

Critérios para Diagnóstico da Síndrome de Cowden - Versão 2000 - "International Cowden Consortium"

Critérios Patognomônicos

Lesões mucocutâneas

Triquilemomas faciais (harmatomas do folículo piloso)

Acroqueratose (lesão papilomatosa de extremidades)

Pápula papilomatosa ("florida")

Lesões de mucosas

Continuação: Critérios Diagnósticos da Síndrome de Cowden

Critérios para diagnóstico da Síndrome de Cowden - Versão 2000 - "International Cowden Consortium"

Critérios Maiores

- Câncer de mama
- Câncer de tireóide (não medular)
- Macrocefalia (acima do percentil 95)
- Doença de Lhermitte-Duclos (DLD)
- Câncer de endométrio

Critérios Menores

- Outras lesões de tireóide (ex. adenoma)
- Retardo mental ($QI < 75$)
- Hematomas gastrintestinais
- Doença fibrocística da mama
- Lipomas
- Fibromas
- Tumores gênilo-urinários (carcinoma de células renais) ou alterações morfológicas

Diagnóstico operacional em um indivíduo

- (1) Lesão mucocutânea se:
 - ✓ Seis ou mais pápulas faciais, sendo que três ou mais devem ser triquilemomas, ou
 - ✓ pápulas cutâneas faciais e papulomatose oral, ou
 - ✓ papulomatose oral e acroqueratose, ou
 - ✓ Seis ou mais queratoses palmoplantares
- (2) Dois critérios maiores, sendo que um deve incluir macrocefalia ou DLD
- (3) Um critério maior e três critérios menores
- (4) Quatro critérios menores

Diagnóstico em uma família onde um indivíduo tem Síndrome de Cowden

- (1) Critérios patognomônicos
- (2) Qualquer critério maior com ou sem critério menor
- (3) Dois critérios menores

Acompanhamento

As recomendações de seguimento são direcionadas para os tumores que fazem parte da síndrome.

Homens e mulheres devem ser submetidos a exame físico anual a partir dos 18 anos, ou cinco anos antes do aparecimento de tumores nos familiares. Deve-se ter atenção para alterações de pele e tireóide

Para mulheres deve ser orientado o auto-exame das mamas, que deve ser iniciado a partir dos 25 anos e mamografia anual a partir dos 30 anos, ou cinco anos antes do aparecimento dos tumores nos familiares.

Programação das Próximas Reuniões

Dia/Horário: Terças-feiras das 9 às 10 horas

Local: Sala de Reuniões da Pediatria

Hospital do Câncer

Data	Tema	Coordenador
17/06/2003	Câncer Renal Familiar	Dr Stênio Zequi