

Complejo de Carney con localización vulvar; a propósito de un caso

María Isabel Urbano Reyes, Raquel Vázquez Campá, Paloma María García Cegarra, Miriam Pastor Conesa, Ana Ortiz González., Esperanza Gadea Niñoles.
Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena.

INTRODUCCIÓN

El complejo de Carney fue descrito por primera vez en 1985. Es un síndrome de herencia autosómica dominante que muestra expresividad variable y penetrancia casi completa (70-80% a los 40 años). Se han descrito asociadas mutaciones inactivantes del gen PRKAR1A. Es una enfermedad extremadamente infrecuente, la bibliografía recoge aproximadamente 600 casos. Se caracteriza por mixomas en diferentes localizaciones, hiperpigmentación cutánea y afectación de glándulas endocrinas. La afectación cutánea más característica es la presencia de lentiginosis y nevus azules. Los mixomas pueden hallarse en tejido subcutáneo, mamario o en región cardíaca. Los mixomas cardíacos pueden ser múltiples, localizados en cualquier cámara cardíaca y presentan un alto riesgo de riesgo de recurrencia. La manifestación endocrinológica más frecuente es la presencia de un síndrome de Cushing independiente de ACTH debido a enfermedad adrenocortical nodular pigmentada primaria. Otras glándulas afectadas son la hipófisis, tiroides y gónadas.

Presentamos a continuación una paciente diagnosticada de Complejo de Carney que ha presentado mixomas de localización vulvar.

MATERIAL Y MÉTODOS

Paciente de 43 años, como antecedentes de interés, en tratamiento por trastorno bipolar. En 2010 es derivada desde su centro de salud por la presencia desde la infancia de lesiones nódulares quísticas cutáneas en múltiples localizaciones (tórax, miembros inferiores, glúteos y región perigenital), que se extirpan y se informan como mixomas cutáneos. Ante la sospecha inicial de síndrome de Carney es estudiada por Cardiología; en la ecografía transesofágica se objetivó masa a nivel de aurícula izquierda de aproximadamente 3*2 cm con amplia base de sustentación que penetra en válvula mitral sin generar obstrucción al flujo compatible con mixoma auricular que requirió extirpación quirúrgica. Dos años más tarde presenta recidiva de mixoma auricular con nueva cirugía de exéresis. Los controles posteriores han sido normales. La paciente se encuentra además en seguimiento por endocrinología por hallazgo en ecografía tiroidea de nódulo tiroideo en lóbulo inferior de 2,5 mm que permanece estable e hipotiroidismo subclínico no subsidiario de tratamiento hasta el momento.

En 2015 la paciente requiere la valoración y extirpación de dos mixomas palpebrales por parte de oftalmología quien la deriva a la unidad de patología de tracto genital inferior para valoración por nuestra parte de mixomas de localización vulvar. A la exploración se objetiva lesión excrecente en labio mayor izquierdo redondeada, regular con base de implantación pediculada, y múltiples lesiones pigmentadas a nivel de mucosa genital. Además nódulos subcutáneos a nivel de miembros inferiores que han requerido exéresis en quirófano.



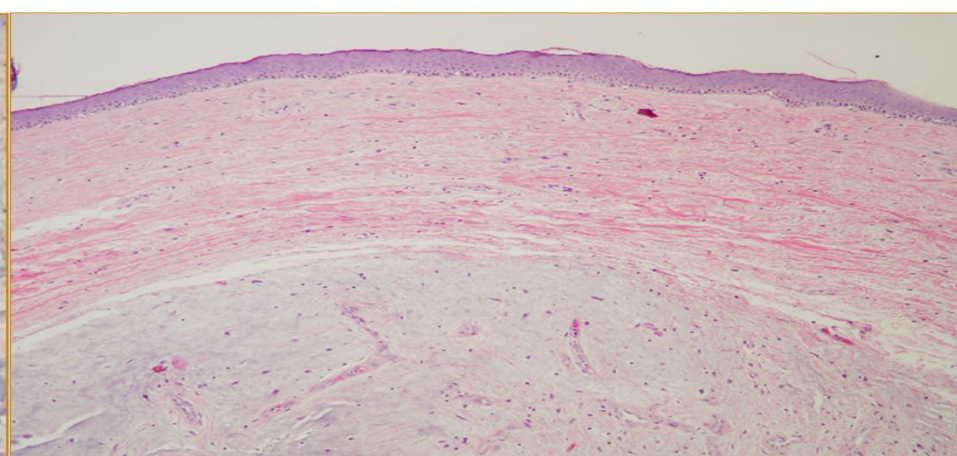
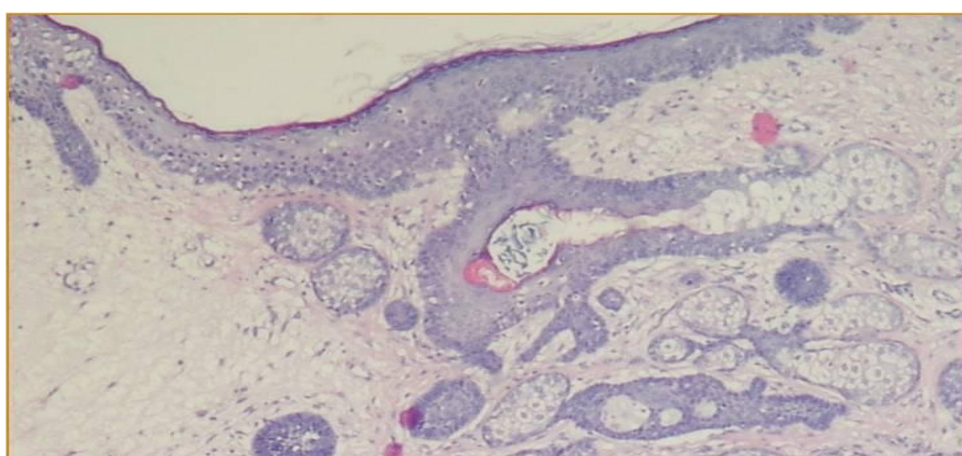
1. Mixomas palpebrales



2. Mixoma vulvar. Mixoma cara interna muslo



3. Nevus vulvares



4 y 5. Formación polipoidea revestida por un epitelio plano poliestratificado queratinizado sin atipias, que asienta sobre un eje conectivo rico en fibroblastos y estructuras vasculares.

CONCLUSIONES

En la actualidad, el diagnóstico de este síndrome se realiza por la presentación de dos o más manifestaciones típicas del mismo confirmadas por histología, pruebas de laboratorio o pruebas de imagen. En nuestro caso; mixomas cutáneos, mixomas cardíacos recidivantes, lentiginosis cutánea y nódulo hipoecoico en ecografía tiroidea. El seguimiento para todas las manifestaciones clínicas debería realizarse anualmente en los pacientes afectados. Además es importante el estudio genético del caso índice.

BIBLIOGRAFÍA

1. Unusual presentations of Carney Complex in patient with a novel PRKAR1A mutation. Akin S, Noyan S, Dagdelen S, Pasaoglu I, Kaynaroglu V et al Neuro Endocrinol Lett. 2017;38(4):248-254
2. Novel PRKAR1A mutation in Carney complex with cardiac myxoma. Kondo K, Harada M, Konomoto T, Hatanaka M, Nunoi H. Pediatr Int. 2017;59(7):840-841