

SÍNDROME DE COWDEN: IMPORTÂNCIA DA HISTÓRIA E DO EXAME FÍSICO NO DIAGNÓSTICO DA PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER

PATRÍCIA IZETTI; GUILHERME GEIB, LARISSA SOUZA BUENO, MARIA LUIZA SANCHOTENE, TANIA FERREIRA CESTARI, CAROLINA BERTOLUCCI, BEATRIZ GRAEFF SANTOS SELIGMAN, SERGIO JOBIM DE AZEVEDO, PATRICIA ASHTON-PROLLA

Introdução: A Síndrome de Cowden é uma doença de herança autossômica dominante associada a mutações no gene *PTEN* (10q22-23), que se caracteriza por lesões cutâneas típicas e predisposição ao câncer. Clinicamente, está associada a pápulas da mucosa oral, triquilemomas faciais, macrocefalia, hamartomas gastrointestinais, fibroadenoma de mama, lesões benignas e malignas da tireóide e tumores de mama e endométrio. O risco cumulativo vital de câncer em portadores de mutação é de até 50%. **Relato de caso:** Paciente feminina, 56 anos, história pregressa de cistoadenoma seroso de ovário e carcinoma ductal infiltrante da mama esquerda aos 48 anos, carcinoma lobular infiltrante da mama direita, carcinoma epidermóide em membro inferior direito e adenocarcinoma de endométrio aos 51 anos. Encaminhada ao serviço de medicina interna para investigação de nódulos pulmonares e hepáticos sugestivos de metástases. Ao exame, apresentava fâscies típica, bossa frontal, hipoplasia de face média, pápulas em mento e comissura nasolabial, pápulas ceratósicas no dorso das mãos e dos pés e pápulas acastanhadas em axila esquerda. O perímetro cefálico de 60 cm configurava macrocefalia. Paciente foi então encaminhada ao Serviço de Genética para confirmação do fenótipo e submetida ao teste genético, sendo identificada uma mutação germinativa no gene *PTEN*. A investigação segue com demais familiares. **Conclusão:** O diagnóstico preciso da Síndrome de Cowden é decisivo para a prevenção e diagnóstico precoce de tumores em estádios iniciais e passíveis de tratamento curativo. A partir do caso relatado, constata-se a importância de uma anamnese e exame físico adequados e o benefício da interação multidisciplinar entre as diversas especialidades e a genética clínica.