

<b>SINDROME DE COWDEN</b>	
<b>Herència</b>	Autosòmica dominant
<b>Gens implicats</b>	Gen PTEN (10q22-23)
<b>Manifestacions cutànies</b>	Múltiples triquilemomes Queratosis acrals Pàpules verrucoses facials Papil·lomes mucosos
<b>Manifestacions extracutànies</b>	Macrocefalia Poliposi gastrointestinal Canvis fibròtics a mama (risc augmentat de carcinoma de mama) Adenomes tiroideus o goll multinodular (risc augmentat de carcinoma de tiroides) Carcinoma tracte gastrointestinal Carcinoma endometrial
<b>Criteris diagnòstics</b>	<p><u>Patognomònics</u> Lesions mucocutànies</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Triquilemmomes facials múltiples</li> <li>- Queratosis acrals</li> <li>- Pàpules papilomatoses</li> <li>- Lesions mucoses</li> </ul> <p>Gangliocitoma displàsic cerebel·lar (Lhermitte-Duclos)</p> <p><u>Criteris majors</u> Càncer de mama Càncer de tiroides (carcinoma folicular) Macrocefalia (&gt; percentil 97) Carcinoma endometrial</p> <p><u>Criteris menors:</u> Altres lesions tiroïdals (adenomes, goll multinodular...) Retard mental (CI &lt; p75) Pòlips intestinals hamartomatosos Malaltia fibroquística de la mama Lipomes Fibromes Tumors genitourinaris (carcinoma de cèl·lules renals) Malformacions genitourinàries Fibromes uterins</p>