

COMPLEJO DE CARNEY

Para realizar el diagnóstico se requiere: 1) cumplir 2 criterios diagnósticos o 2) cumplir un criterio diagnóstico y un criterio suplementario.

Criterios diagnósticos

1. Pigmentación cutánea moteada con distribución típica (labios, conjuntiva y cantus interno o externo del ojo, mucosa vaginal o peneana)
2. Mixoma (cutáneo o mucoso)¹
3. Mixoma cardíaco¹
4. Mixomatosis mamaria¹ o imagen de resonancia magnética con supresión grasa sugestiva de ello
5. Enfermedad adrenocortical nodular pigmentada primaria¹ o respuesta paradójica positiva de glucocorticosteroides en orina tras administración de dexametasona durante el test de Liddle
6. Acromegalia secundaria a adenoma productor de hormona del crecimiento¹
7. Tumor de células de Sertoli grandes calcificadas¹ o ultrasonografía con calcificación testicular característica
8. Carcinoma de tiroides¹ o presencia de múltiples nódulos hipoecoicos en la ultrasonografía en un paciente joven
9. Schwannoma melanótico psamomatoso¹
10. Nevus azul, nevus azul epitelioides (múltiple)¹
11. Adenoma ductal mamario (múltiple)¹
12. Osteocondromixoma¹

Criterios suplementarios

1. Familiar afecto de primer grado
2. Mutación inactivante del gen PRKAR1A

¹*Confirmado histológicamente*

Hallazgos sugestivos o posiblemente asociados al complejo de Carney pero no diagnósticos de la enfermedad

1. Múltiples pecas (no moteada, sin distribución típica)
2. Nevus azul, tipo común (si múltiple)
3. Manchas café con leche u otras “marcas de nacimiento”

4. Niveles de IGF-1 elevados, oGTT anormal, o respuesta paradójica de GH al test de TRH en ausencia de acromegalia clínicamente
5. Cardiomiopatía
6. Sinus pilonidal
7. Historia de síndrome de Cushing, acromegalia, o muerte súbita en la familia
8. Pólipos fibroepiteliales múltiples u otras lesiones cutáneas (lipomas)
9. Poliposis colónica (en asociación con acromegalia)
10. Hiperprolactinemia (normalmente moderada y casi siempre en asociación con acromegalia clínica o subclínica)
11. Nódulo benigno tiroideo solitario en paciente joven o múltiples en paciente anciano (detectado por ecografía)
12. Historia familiar de carcinomas, en especial de tiroides, colon, páncreas y ovario; otras tumoraciones múltiples benignas o malignas