

COMPLEX DE CARNEY

Per fer el diagnòstic es requereix: 1) complir 2 criteris diagnòstics o 2) complir 1 criteri diagnòstic i un criteri complementari.

Criteris diagnòstics

1. Pigmentació motejada cutània amb distribució típica (llavis, conjuntiva i cantus intern o extern de l'ull, mucosa vaginal o del penis)¹
2. Mixoma (cutani o mucós)¹
3. Mixoma cardíac¹
4. Mixomatosi mamària¹ o ressonància magnètica amb greixos supressió suggestiva
5. Malaltia adrenocortical nodular pigmentada primària¹ o resposta positiva paradoxal de glucocorticosteroids en orina després de l'administració de dexametasona durant la prova de Liddle
6. Acromegàlia secundària a adenoma productor d'hormona de creixement¹
7. Tumor de cèl·lules de Sertoli grans calcificades¹ o ecografia amb calcificacions característiques testiculars
8. Carcinoma de tiroides¹ o múltiples nòduls hipoecòics a l'ecografia en un pacient jove
9. Schwannoma melanòtic psamomatós¹
10. Nevus blau, nevus blau epitelioides (múltiples)¹
11. Adenoma ductal mamari (múltiple)¹
12. Osteocondromixoma¹

Criteris complementaris

1. Familiar de primer grau afecte
2. Mutació inactivant del gen PRKAR1A

¹Confirmat histològicament

Troballes suggerents o possiblement associades amb el complex de Carney, però no diagnòstiques de la malaltia

1. Pigues múltiples (no motejades, sense distribució típica)
2. Nevus blaus, tipus comú (si múltiples)

3. Taques cafè amb llet o altres marques de "naixement"
4. Nivells de IGF-1 alts, oGTT anormal, o resposta paradoxal de la GH a la prova de TRH en absència d'acromegàlia clínicament
5. Cardiomiopatia
6. Sinusal pilonidal
7. Història de la síndrome de Cushing, acromegàlia, o mort sobtada a la família
8. Pòlips fibroepiteliais múltiples o altres lesions a la pell (lipomes)
9. Poliposis colònica (en associació amb acromegàlia)
10. Hiperporlactinèmia (normalment moderada i gairebé sempre en associació amb acromegàlia subclínica o clínica)
11. Nòdul tiroïdal benigne solitari en pacient jove o múltiples en pacients ancians (detectats per ecografia)
12. Història familiar de carcinomes, especialment de còlon, pàncrees, tiroides i ovari; altres múltiples tumors benignes o malignes