

MANIFESTACIONES OFTALMOLÓGICAS DEL SÍNDROME DE CARNEY

OCULAR FINDINGS IN CARNEY COMPLEX

CHINCHURRETA-CAPOTE A¹, TRUEBA A², HERNÁNDEZ FJ¹, PIÑAS P¹, LÓPEZ S¹, TENA ME¹, AZNAREZ N¹, PORTILLO E¹, CASTILLÓN L¹

RESUMEN

Caso clínico: El Complejo de Carney (CNC) es un raro síndrome multineoplásico, autosómico dominante; caracterizado por presentar mixomas, lesiones pigmentadas en la piel, tumores endocrinos y manifestaciones oculares.

Discusión: Analizamos los signos oftalmológicos de este síndrome, los cuales suelen preceder al componente más serio del mismo, el mixoma cardíaco.

Palabras clave: Síndrome de Carney, trastornos pigmentarios, mixomas, tumores endocrinos.

ABSTRACT

Case report: Carney complex (CNC) is a multiple neoplasia syndrome, inherited in an autosomal dominant manner, characterized by myxomas, spotty skin pigmentation, endocrine tumors and ophthalmic abnormalities.

Discussion: We report the ocular findings which usually precede the most serious component of the complex, the cardiac myxoma (*Arch Soc Esp Ophthalmol 2006; 81: 709-712*).

Key words: Carney complex, pigmentation disorders, myxomas, endocrine gland neoplasms.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome o Complejo de Carney (CNC) fue descrito por primera vez por J.A. Carney en 1985. Es un síndrome multineoplásico que asocia tumores cardíacos, endocrinos, cutáneos, neurales y una variedad de lesiones pigmentadas de piel y mucosas. La mayoría de los casos son familiares (70%) pero también hay documentados algunos esporádicos con los acrónimos de LAMB (Lentiginos, Atrial Myxomas and Blue Nevi) y NAME (Nevi, Atrial

Myxomas and Ephelides). Presenta una herencia autosómica dominante, de penetrancia y expresividad variable, ligada a dos loci: 17q22-24 y 2p16. Se conocen aproximadamente de 300 a 500 pacientes afectados en el mundo (1).

CASO CLÍNICO

Mujer de 36 años recientemente diagnosticada de CNC que acude a nuestro servicio por molestias

Recibido: 3/2/06. Aceptado: 29/11/06.

Servicio de Oftalmología. Hospital San Juan de Dios del Aljarafe. Sevilla. España.

¹ Licenciado en Medicina.

² Doctor en Medicina.

Correspondencia:

Ana Chinchurreta Capote
C/. Poeta Agustín Ruano, 7, 2.º D
29011 Málaga
España
E-mail: achinchu@hotmail.com

oculares inespecíficas en su ojo izquierdo (OI) de unos meses de evolución. No presentaba antecedentes familiares del síndrome ni de otros tumores.

Las manifestaciones generales que padece son lesiones lentiginosas en la piel de la cara y de la mama, nódulos subcutáneos gomosos a nivel cervical, Schwannoma psammomatoso melanocítico, microadenoma hipofisario productor de GH y mixomas biauriculares (fig. 1). Todos ellos diagnosticados en los últimos 2 años, aunque la paciente llevaba con síntomas desde hacía 5.

El único antecedente oftalmológico que presenta es la extirpación de una tumoración pequeña en borde libre palpebral izquierdo hace 3 años, con diagnóstico microscópico de tumor cutáneo mixomatoso.

En cuanto a la exploración oftalmológica se encontraron los siguientes hallazgos:

— Lesión pigmentada en conjuntiva temporal perilimbar izquierda de 4 mm de diámetro, sugestiva de léntigo o nevu compuesto conjuntival de 2 años de evolución (fig. 2). Se controla únicamente con revisiones periódicas.

— Lesión mixomatosa pequeña y redondeada en la piel periocular derecha, en forma de nódulo subcutáneo de superficie lisa que no ha presentado cambios en los últimos años (fig. 3).

— Tumor papilomatoso en el borde libre palpebral inferior del OI con características benignas (fig. 2). Este tumor es extirpado de nuevo e informado con las mismas características microscópicas que el primero.

DISCUSIÓN

Las manifestaciones clínicas de este síndrome son las siguientes: 1. Lentiginosis, pigmentación

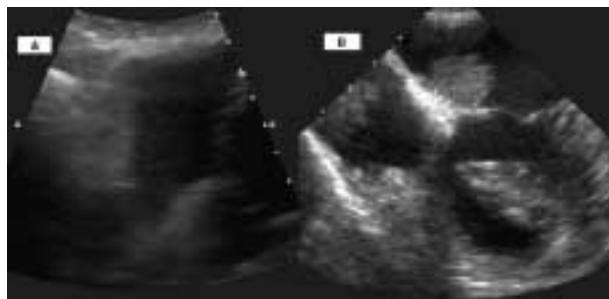


Fig. 1: A. Ecocardiografía transtorácica. Plano subcostal. Masa sugestiva de mixoma en aurícula derecha. B. Ecocardiografía transesofágica. Plano de cuatro cámaras 0°. Masas biauriculares.



Fig. 2: Lesión lentiginosa pigmentada y plana en conjuntiva perilimbar. Tumoración mixomatosa en borde libre palpebral inferior izquierdo.

moteada de la piel con distribución típica (labios, conjuntiva y cantos, vagina y pene), 2. Mixomas cutáneos y mucosos, 3. Mixomas cardíacos, 4. Mixomatosis mamaria o RMN con supresión grasa sugestiva, 5. Enfermedad adrenocortical nodular pigmentada primaria o respuesta positiva paradójica al test de Liddle, 6. Tumor calcificante de células de Sertoli de células grandes o calcificación en la ecografía testicular, 7. Acromegalia 2.^a a adenoma productor de GH, 8. Carcinoma tiroideo o múltiples nódulos hipoecoicos en ecografía en paciente joven, 9. Schwannoma melanocítico psammomatoso, 10. Nevus azules y nevus azules epitelioides (múltiple), 11. Adenoma múltiple ductal de mama 12. Osteocondromixoma y 13. Quiste o cistoadenoma ovárico.



Fig. 3: Lesión mixomatosa en la piel periocular derecha.

Para el diagnóstico de esta patología es necesario presentar o bien dos manifestaciones clínicas, o una clínica y un criterio suplementario. Estos son: familiar de primer grado afectado o mutación inactivante del gen 17q22-24.

La morbilidad y mortalidad se relacionan con el mixoma cardíaco, que es el segundo componente más común de este síndrome. Este tumor puede ocasionar la muerte súbita hasta en el 16% de los casos (1). Los tumores endocrinos asociados a este complejo pueden causar elevada morbilidad, junto con algunos malignos que pueden resultar mortales como los nódulos tiroideos o los schwannomas melanocíticos.

Las alteraciones dérmicas son las más frecuentes, como son las lesiones lentiginosas y los nevus azules situados primariamente en la cara, párpados, orejas y borde labial.

Los mixomas múltiples cutáneos también son habituales y recurren después de la escisión (2). La localización más frecuente son en el párpado, los genitales y canal auditivo. Ante el hallazgo de un angiomixoma superficial se recomienda la búsqueda de los otros componentes de esta enfermedad (1).

Las alteraciones oftálmicas que pueden presentarse son en orden de frecuencia: léntigo facial y palpebral, lesiones pigmentadas en la carúncula y mixomas palpebrales (3). Hay descritos casos de schwannoma pigmentados plexiformes de la úvea (4).

El diagnóstico diferencial de lesiones pigmentadas en la carúncula o conjuntiva, incluye nevus melanocítico, melanoses congénita o adquirida, melanoma maligno y pigmentación secundaria a drogas.

En nuestro caso, se debe destacar cómo pasó desapercibido (en la exploración ocular) el mixoma palpebral como integrante de esta enfermedad, siendo probablemente el componente más precoz de la misma. La paciente no volvió a revisión oftálmica hasta pasados tres años y sólo lo hizo por la recidiva del mixoma pero nunca consultó su pigmentación conjuntival asintomática.

Por lo tanto, como estos síntomas oculares (que a su vez forman parte de los criterios clínicos mayores) normalmente preceden a los otros hallazgos más serios del síndrome, es muy importante el conocimiento y diagnóstico temprano de los mismos por el oftalmólogo (5). Podemos ayudar a diagnosticar y tratar la temible patología cardíaca en estadio aún asintomático. Se deben hacer controles anuales ecocardiográficos.

También requieren screening los cuadros endocrinológicos y gonadales asociados a éste síndrome.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bertherat J. Carney complex (CNC). *Orphanet J Rare Dis* 2006; 1: 21.
2. Bennett KR, Heath BJ, Creswell LL, Veugelers MA, McDermott DA, Barksdale S, et al. The carney complex: unusual skin findings and recurrent cardiac myxoma. *Arch Dermatol* 2005; 141: 916-918.
3. Kennedy RH, Waller RR, Carney JA. Ocular pigmented spots and eyelid myxomas. *Am J Ophthalmol* 1987; 104: 533-538.
4. Saavedra E, Singh AD, Sears JE, Ratliff NB. Plexiform pigmented schwannoma of the uvea. *Surv Ophthalmol* 2006; 51: 162-168.
5. Kennedy RH, Flanagan JC, Eagle RC Jr, Carney JA. The carney complex with ocular signs suggestive of cardiac myxoma. *Am J Ophthalmol* 1991; 111: 699-702.