

**P 3793**

**Síndrome de Cowden como diagnóstico diferencial de lesões orais em otorrinolaringologia: caso clínico e revisão de literatura**

Luísi Rabaioli, Olívia Egger de Souza, Paula de Oliveira Oppermann, Karine Bombardelli, Gabriel Kuhl  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

**Introdução:** A Síndrome de Cowden (SC) corresponde a uma síndrome genética, autossômica dominante decorrente da mutação do gene PTEN, caracterizada pela presença de múltiplos pólipos hamartomatosos benignos em pele e mucosas como manifestação inicial, podendo relacionar-se ao desenvolvimento de neoplasias malignas. **Caso clínico:** C.R.F., 40 anos, feminino, encaminhada ao serviço de otorrinolaringologia do HCPA para investigação de lesões em cavidade oral desde a infância. Paciente não apresentava queixas de crescimento das lesões, disfonia ou disfagia. Apresentava histórico de três familiares (irmã, mãe e tia) com lesões semelhantes. Realizada biópsia de lesão oral que evidenciou papiloma escamoso de etiologia não viral. Após a suspeita de SC, iniciou-se investigação clínica das doenças associadas a esta patologia, sendo a paciente encaminhada para análise genética e acompanhamento multidisciplinar. **Discussão:** Na SC as lesões muco-cutâneas são as mais frequentes, presentes em 99% dos casos, sendo caracterizadas por triquilemomas, ceratose acral, lesões papilomatosas ou papilares cujos locais mais frequentes são: face, pescoço, superfície dorsal das mãos, gengiva, cavidade bucal e palato. Não raramente tais lesões são as responsáveis pela suspeita da doença e geralmente o diagnóstico ocorre na segunda década de vida, fato que torna essencial o conhecimento da SC por profissionais da área de otorrinolaringologia. No trato gastrointestinal, a presença de pólipos hamartomatosos em mucosa colônica é característica. O acometimento do tecido tireoidiano representa a principal manifestação extracutânea, ocorrendo em 60-70% dos casos sendo as lesões mais comuns: bócio, adenoma e carcinoma. Alguns estudos demonstram carcinoma de tireoide em crianças com menos de sete anos carreadoras da mutação no gene PTEN. A doença fibrocística e o carcinoma de mama são as principais manifestações mamárias presentes em mais de 70% das mulheres com SC. O câncer de mama representa a neoplasia maligna mais associada à SC, sendo o risco do diagnóstico ao longo da vida de 25-50%. A associação de tais neoplasias torna o conhecimento desta síndrome essencial para o diagnóstico precoce e seguimento adequado do paciente bem como para redução de sua morbimortalidade. **Palavras-chaves:** Pólipos, hamartomas, Cowden. Relato de caso.