

# Complejo de Carney

El Complejo de Carney es un trastorno genético hereditario raro clasificado dentro de los síndromes de neoplasia endocrina múltiple (NEM). Se caracteriza por una combinación distintiva de lesiones pigmentadas de la piel y mucosas, así como una variedad de tumores tanto endocrinos como no endocrinos. Históricamente se ha denominado síndrome NAME (Nevos, Mixoma Auricular, Efélides) y síndrome LAMB (Léntigos, Mixoma Auricular, Nevos Azules).

## Epidemiología y Genética

El complejo de Carney es extremadamente raro, con menos de 750 casos documentados en todo el mundo. El síndrome sigue principalmente un patrón de herencia autosómico dominante, aunque aproximadamente el 25% de los casos son esporádicos. La enfermedad exhibe alta penetrancia, lo que significa que se manifiesta en la mayoría de los individuos que heredan la mutación génica, pero muestra expresividad variable, con características clínicas que varían significativamente entre los individuos afectados.

La mayoría de los casos del Complejo de Carney están asociados con mutaciones inactivantes en el gen PRKAR1A. Este gen codifica una subunidad reguladora de la proteína quinasa A, que está involucrada en varios procesos celulares, incluyendo la regulación hormonal endocrina.

## Manifestaciones Clínicas

El Complejo de Carney se manifiesta con un amplio espectro de características clínicas, incluyendo signos tanto cutáneos como sistémicos. La característica distintiva del Complejo de Carney es la presencia de lesiones pigmentadas. Los tipos comunes incluyen.

Además de su uso aprobado, la capsaicina tiene numerosas aplicaciones dermatológicas fuera de indicación, incluyendo:

- **Léntigos:** Estas máculas pigmentadas pequeñas (típicamente <5 mm) bien definidas aparecen en varios tonos de bronceado, marrón o negro y se encuentran en la piel y superficies mucosas. Los léntigos están presentes en el 70-80% de los pacientes y son la característica más reconocible. These well-defined, small (typically <5 mm) pigmented macules appear in varying shades of tan, brown, or black and are found on the skin and mucosal surfaces. Lentigines are present in 70-80% of patients and are the most recognizable feature.
- **Nevos Azules:** Estas son pápulas azul oscuro o grises que están intensamente pigmentadas.
- **Otras Lesiones Pigmentadas:** Estas incluyen máculas café con leche, nevus spilus y nevus de Spitz.

## Tumores Endocrinos

El Complejo de Carney está asociado con varios tumores endocrinos, que a menudo tienen presentaciones clínicas distintivas:

- **Enfermedad Adrenocortical Nodular Pigmentada Primaria:** Esta condición involucra la producción de cortisol independiente de ACTH, lo que resulta en síndrome de Cushing. Es una causa significativa de morbilidad en individuos afectados.

- **Hipersecreción de Hormona del Crecimiento:** En algunos casos, los individuos afectados pueden desarrollar hipersecreción asintomática de hormona del crecimiento, con acromegalia ocurriendo potencialmente en el 10-15% de los casos.
- **Tumor de Células de Sertoli Calcificante de Células Grandes:** Un tumor testicular que puede llevar a ginecomastia o pubertad precoz en varones.
- **Afectación Tiroidea:** Los nódulos tiroideos o incluso el carcinoma tiroideo pueden desarrollarse en algunos pacientes.
- **Tumores Ováricos:** Aunque raros, las mujeres con Complejo de Carney pueden experimentar quistes ováricos, cistoadenomas serosos, teratomas o carcinoma endometrioide

### Tumores No Endocrinos

Además de los tumores endocrinos, el Complejo de Carney está asociado con una variedad de tumores no endocrinos:

- **Mixomas Cardíacos:** Estos tumores benignos del corazón a menudo se desarrollan a una edad más temprana comparado con los mixomas esporádicos y pueden ocurrir simultáneamente en múltiples cámaras del corazón.
- **Schwannomas Melanóticos Psamomatosos:** Estos pueden surgir dentro del sistema nervioso central o periférico, particularmente en el tracto gastrointestinal y a lo largo de las raíces nerviosas espinales.
- **Tumores Benignos de Mama:** Frecuentemente vistos en mujeres, estos tumores son a menudo mal diagnosticados como cambios fibroquísticos.

### Diagnóstico

El diagnóstico del Complejo de Carney es principalmente clínico y puede confirmarse con pruebas genéticas. Los criterios mayores incluyen pigmentación moteada en labios, conjuntiva y mucosas; mixomas cutáneos, mucosos y cardíacos; enfermedad adrenocortical nodular pigmentada primaria o alteración en la excreción de cortisol tras dexametasona; acromegalia por adenomas productores de hormona del crecimiento; tumor de células de Sertoli calcificante o calcificaciones testiculares características; y schwannomas melanóticos psamomatosos. El diagnóstico se apoya en la identificación de una variante patogénica en PRKAR1A o en la presencia de un criterio mayor junto con antecedentes familiares o mutación confirmada.

El diagnóstico diferencial incluye el síndrome de Peutz-Jeghers (pigmentación labial y poliposis sin mixomas), síndrome LEOPARD (léntigos y cardiopatías sin mixomas), síndromes hamartomatosos asociados a PTEN como la enfermedad de Cowden (hamartomas y lentigos sin mixomas), síndrome de McCune-Albright (displasia fibrosa, manchas café con leche y pubertad precoz), y lentiginosis familiar benigna (léntigos sin afectación mucosa ni manifestaciones sistémicas).

### Manejo y Vigilancia

El manejo del Complejo de Carney involucra monitoreo regular para evaluar el desarrollo de tumores endocrinos y no endocrinos. Aunque no se han establecido guías formales de vigilancia, las siguientes medidas son comúnmente recomendadas:

- **EKG Anual:** Para monitorar mixomas cardíacos.
- **Ultrasonido Tiroideo Anual:** Para detectar nódulos tiroideos o cáncer tempranamente.

- **Ultrasonido Testicular Anual:** Para niños antes de la pubertad, para monitorear tumores de células de Sertoli.
- **Medición Anual de Cortisol Libre Urinario de 24 horas:** Para evaluar la función adrenal y detectar síndrome de Cushing.
- **Medición Anual del Factor de Crecimiento Similar a la Insulina-1 (IGF-1) y Prolactina:** Para monitorear anomalías de hormonas del crecimiento.
- **Ultrasonido Transabdominal:** Para mujeres para monitorear tumores ováricos.

## Conclusión

El Complejo de Carney es un trastorno raro y complejo con implicaciones clínicas significativas. Debido a su presentación diversa, que incluye tanto tumores endocrinos como no endocrinos, el diagnóstico temprano y la vigilancia a largo plazo son esenciales para optimizar los resultados del paciente. Los avances continuos en las pruebas genéticas y una comprensión mejorada de los mecanismos subyacentes del síndrome pueden llevar a enfoques terapéuticos más dirigidos y efectivos en el futuro.

## Referencias

- ❖ Bland, D. R., & Munoz, E. A. (2015). Capsaicin for the treatment of chronic pruritus. *Dermatology Clinics*, 33(4), 543-552. <https://doi.org/10.1016/j.det.2015.06.008>
- ❖ Bowsher, D. (1991). Capsaicin and its clinical application in pain management. *Anaesthesia*, 46(6), 468-470. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2044.1991.tb04856.x>
- ❖ Chai, W., Dong, X., & Ma, C. (2019). Capsaicin and its therapeutic potential: A review. *Journal of Pain Research*, 12, 1697-1704. <https://doi.org/10.2147/JPR.S216551>
- ❖ Dworkin, R. H., O'Connor, A. B., & Backonja, M. M. (2017). Interventional treatments for postherpetic neuralgia: Systematic review. *The Clinical Journal of Pain*, 33(9), 820-834. <https://doi.org/10.1097/AJP.0000000000000535>
- ❖ Jiang, C. Y., & Ji, R. R. (2016). Capsaicin and its therapeutic potential. *Pharmacological Reviews*, 68(3), 459-474. <https://doi.org/10.1124/pr.115.010002>
- ❖ Liu, Q., & Yang, H. (2020). Mechanisms of capsaicin-induced pain relief: Insights into the therapeutic use of capsaicin. *Frontiers in Pharmacology*, 11, 1183. <https://doi.org/10.3389/fphar.2020.01183>
- ❖ Marrero, A. R., Lopez, L., & Pina, R. (2020). Capsaicin: Therapeutic applications in dermatology. *American Journal of Clinical Dermatology*, 21(5), 725-732. <https://doi.org/10.1007/s40257-020-00514-2>
- ❖ Ting, S. W., Hsu, T. C., & Lin, T. Y. (2021). Safety and efficacy of capsaicin for dermatologic conditions: A systematic review. *Journal of Dermatology*, 48(6), 781-788. <https://doi.org/10.1111/1346-8138.16184>