41

**SÍNDROME DE MUIR-TORRE: A PROPÓSITO DE UN CASO**

*Jorquera C .1, Aguilera F.1*

1 Becada Medicina Interna primer año Hospital San Juan de Dios

El síndrome de Muir-Torre (SMT) es un trastorno genético relacionado con una falla en la transcripción de proteínas y en la reparación de ADN, caracterizado por al menos una neoplasia sebácea y una neoplasia visceral. Dentro de las neoplasias cutáneas encontramos adenomas, epiteliomas y carcinomas sebáceos, pudiéndose incluir los queratoacantomas y los tumores quísticos sebáceos.

Entre las neoplasias viscerales las más frecuentes son las gastrointestinales y las genitourinarias. El diagnóstico etiológico se realiza mediante marcación inmunohistoquímica de genes. El diagnóstico clínico se basa en biopsia de lesión cutánea y biopsia de tumor visceral. El manejo es quirúrgico. Se recomienda a familiares directos consejería genética.

**Caso clínico:** Hombre, 72 años, antecedente de DM2, HTA, y colon irritable, presentó en julio de 2004 cuadro de pirosis y dispepsia, se realiza EDA, la cual determina metaplasia intestinal completa. En agosto del mismo año, derivado a dermatología por lesión en cara, de superficie granular, de 0,6 x 0,4 x 0,2 cm, la cual fue biopsiada, con diagnóstico de hiperplasia sebácea.En septiembre de 2013 nuevamente derivado a dermatología por lesión papular en tórax de 5 x 4 x 1 mm, bordes irregulares, color blanquecina-grisácea, la cual da como resultado en biopsia: carcinoma sebáceo. En febrero de 2018, se realiza EDA de control por sospecha de síndrome de Muir-Torre, resultando sin hallazgos patológicos. Pendiente completar estudio con colonoscopía.

**Conclusión:** SMT es una patología de baja incidencia, sin embargo, se debe tener alto índice de sospecha y derivar a especialista de forma precoz para manejo y estudio.