



Revista Clínica Española



<https://www.revclinesp.es>

1015 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA EN UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS

Irene Barroso Benayas, Elna Ciurana Montiel, Raquel García Blanco, Andoni Regueira Acosta, Enrique Albert López, Brais Fernández Francisco, Fernando Elgueta Tapia y Alfonso Gutiérrez Macías

Medicina Interna, Hospital Universitario de Basurto, Bilbao, España.

Resumen

Objetivos: Describir las características clínicas, el proceso diagnóstico y el tratamiento recibido en una cohorte de 10 pacientes diagnosticados de complejo esclerosis tuberosa (CET) en una consulta de Enfermedades Minoritarias de un hospital de tercer nivel.

Métodos: Se ha realizado un estudio retrospectivo observacional usando una cohorte de 10 pacientes diagnosticados de CET entre abril de 2017 y mayo de 2025 utilizando como criterio de inclusión la confirmación diagnóstica al realizar la recogida de datos.

Resultados: Nuestra muestra cuenta con 10 pacientes de los cuales 6 son mujeres y 4 varones con una edad media al inicio del seguimiento de 37 años, contando con una agrupación familiar de 4 miembros. Todos los pacientes presentan mutación en el gen TSC con afectación del TSC1 en 6 pacientes y TSC2 en 5, destacando una doble mutación en el gen TSC1 y TSC2 en un paciente de nuestra cohorte. Todos los pacientes presenta al menos un criterio diagnóstico mayor y menor al inicio del seguimiento, siendo las manifestaciones cutáneas las más frecuentes con la presencia de manchas hipocrómicas y angiofibromas en un 90% de los casos; un 80% de los pacientes asocia clínica neurológica como epilepsia (60%) y tumores intracraneales (60%); otras manifestaciones frecuentes en la muestra son la presencia de angiomiolipomas (40%), hamartomas retinianos (30%), quistes renales (20%), quistes y nódulos pulmonares (20%), además destaca el hallazgo de una malformación arteriovenosa hepática en una paciente. Durante el seguimiento se solicitaron pruebas de imagen intraabdominales e intracraneales de cribado a todos los pacientes, además de otras pruebas en función de la clínica como TAC torácico de alta resolución y ecocardiograma. En cuanto al tratamiento, 4 pacientes han precisado de inhibidores de mTOR siendo necesario en un caso el uso de tratamiento sistémico por la presencia de angiomiolipomas; además en 4 pacientes se ha requerido el uso de antiepilepticos. De la cohorte estudiada cabe destacar el *exitus* de un paciente secundario a causas no provocadas por la enfermedad estudiada.

Discusión: El CET se trata de uno de los síndromes neurocutáneos más frecuentes con una herencia autosómica dominante (AD) y una prevalencia en España de 1/20.000. Esta enfermedad se asocia a mutaciones en los genes TSC1 y TSC2 encargados de codificar las proteínas hamartina y tuberina respectivamente. Clínicamente destacan las afectaciones cutáneas, neurológicas y renales como podemos observar en los resultados expuestos. En cuanto al tratamiento destaca el uso de inhibidores de mTOR indicados en el tratamiento de angiomiolipomas, astrocitomas, epilepsias de mal control y lesiones cutáneas que implican limitación funcional.

Conclusiones: El CET se trata de una enfermedad minoritaria con herencia AD producida por mutaciones en los genes TSC1 y TSC2. Esta enfermedad produce múltiples afectaciones a nivel sistémico como podemos observar en nuestra muestra, destacando la clínica cutánea, neurológica y renal lo que supone un reto diagnóstico y evolutivo con necesidad de seguimiento multidisciplinar de los casos. El tratamiento es administrado en pacientes sintomáticos destacando el uso de inhibidores de mTOR, pudiendo asociar otros fármacos como antiepilépticos en los casos necesarios.