Rev Clin Esp. 2014;214 (Espec Congr):991

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

# ER-2. - ESCLEROSIS TUBEROSA EN PACIENTES JÓVENES: MANEJO MULTIDISCIPLINAR EN LA EDAD ADULTA

*Y. Pretel Rodríguez[1], M. Ribell Bachs[1], A. Jiménez Cabacas[2], M. Garriga Farriol[3], N. Serrano Rumbao[4], J. Madureiro Cordeiro[3], J. Cuquet Pedragosa[1], E. Llargues Rocabruna[1]*

*[1]Servicio de Medicina Interna, [2]Servicio de Medicina Familiar y Comunitaria, [3]Servicio de Radiología, [4]Servicio de Pediatría. Hospital General de Granollers. Granollers. Barcelona.*

## Resumen

*Objetivos:* Descripción de las características clínicas, epidemiológicas y evolutivas de los pacientes con esclerosis tuberosa. Descripción de la severidad y formas de presentación en la edad pediátrica y adulta.

*Métodos:* Análisis retrospectivo de todos los pacientes diagnosticados de esclerosis tuberosa controlados en nuestro hospital durante el año 2013-2014. Descripción de las características clínicas, radiológicas, epidemiológicas y del manejo multidisciplinar en la edad adulta y pediátrica recogidas en una base de datos del servicio. El diagnóstico es clínico utilizando 2 criterios mayores o 1 criterio mayor y 2 menores (Northrup. Recommendations of the 2012 International Toberous Sclerosis Complex Consensus).

*Resultados:* Se controlan en nuestro centro un total de 7 pacientes con esclerosis tuberosa (ET). Edad media 34,9 años (rango: 13-70). Un 57% son mujeres (edad media: 44,2 años). 2 pacientes siguen controles en Pediatría y 5 en medicina interna/neurología. Cinco fueron diagnosticados en la edad infantil a raíz de presentar epilepsia y/o disfunción intelectual; mientras que los 2 restantes se diagnosticaron en la etapa adulta al presentar lesiones cutáneas o angiomiolipomas renales en pruebas radiológicas rutinarias. En todos se ha realizado estudio TAC-RMN cerebral, RMN-TAC-ecografía abdominal, examen dermatológico, oftalmológico, ECG y ecocardiografía. EEG en los pacientes con epilepsia. Presentan afectación cerebral (86%, N = 6) en forma de túberes, calcificaciones ependimarias, hamartomas y astrocitomas subependimarios de células grandes (SEGA en 3 pacientes). Afectación renal en forma de angiomiolipomas en el 71% de los casos (N = 5) y cutánea también en el 71% (N = 5) en forma de manchas hipomelanóticas y angiofibromas. 4 pacientes presentan epilepsia (50% asociados a SEGA), un paciente presenta afectación retiniana y un paciente cardiaca. En ningún caso afectación pulmonar. Tres pacientes tienen familiares afectados. Todos los pacientes han sido diagnosticados por criterios clínicos. En dos casos se realizó estudio genético. En un caso se ofreció tratamiento quirúrgico para control de epilepsia, en ningún caso embolizaciones y en un caso se realizó nefrectomía. Durante estos 2 años de seguimiento las lesiones renales y cerebrales no se han modificado. Si ha aparecido en un paciente lesiones oculares de novo. Ningún caso ha recibido tratamiento con everolimus.

*Discusión:* La esclerosis tuberosa es un trastorno autosómico dominante caracterizado por el

desarrollo de tumores en cerebro, retina, riñón, piel, corazón y pulmón. Epilepsia, discapacidad intelectual y afectación cutánea a menudo se describen en la edad infantil; pero algunos hallazgos tal como la presencia de angiomiolipomas renales o la linfangioleiomiomatosis pueden no reconocerse hasta la edad adulta, poniendo de manifiesto que las formas de presentación en ambos periodos pueden diferir entre sí, conllevando aumento de morbilidad y mortalidad en la etapa adulta. Nuestra descripción tiene limitaciones serias por el escaso tamaño de nuestra muestra y la falta de estudio genético para las mutaciones TSC1 y TSC2.

*Conclusiones:* Aunque la ET se ha considerado una enfermedad que ocasiona importante morbilidad en la etapa infantil, nuestros datos revelan que algunos pacientes con ET pueden permanecer sin diagnóstico o no presentar síntomas hasta la etapa adulta (en nuestro caso 29%). Estos pacientes no tienen antecedentes de epilepsia o presentan mínima afectación cutánea, pero pueden presentar tumores de curso fatal a nivel renal o pulmonar. Precisan de un diagnóstico acertado y precoz y un seguimiento adecuado; siendo el internista por el carácter multidisciplinar de la enfermedad, el posible coordinador de estos pacientes en la edad adulta.

0014-2565 / © 2014, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.