



## V-013 - MANEJO INTEGRAL DE LA ESCLEROSIS TUBEROSA

E. Artajona Rodrigo, R. Bautista Alonso, M. Povar Echeverría, J. Escobedo Palau

Medicina Interna. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

### Resumen

**Objetivos:** La esclerosis tuberosa (ET) es un trastorno genético que predispone a la formación de tumores benignos en múltiples órganos, afectando más comúnmente a cerebro, piel, riñones, retina, corazón y pulmones. Tiene una prevalencia de 7 a 12 casos por 100.000 habitantes, afectando por igual a ambos sexos. La herencia es de carácter autosómico dominante, con identificación hasta el momento de dos genes causantes, TSC1 (30%) y TSC2 (70%), cuya detección es suficiente para el diagnóstico definitivo. El objetivo de este estudio es describir las características clínicas de los pacientes ingresados con ET en un hospital terciario durante un periodo de 13 años.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo descriptivo realizado con pacientes diagnosticados de ET ingresados en el Hospital Miguel Servet de Zaragoza desde el 1 octubre 2002 hasta el 30 septiembre 2015. Se recogieron datos sobre estudio genético, manifestaciones clínicas, pruebas diagnósticas y tratamiento. Describimos los resultados mediante estadísticos de tendencia central y dispersión para las variables cuantitativas así como porcentajes para las variables cualitativas.

**Resultados:** Se analizan 23 casos de ET en el periodo de tiempo seleccionado, de los cuales 14 (60,9%) eran mujeres. La mediana de edad era de 11,08 años. 18 pacientes se diagnosticaron en la infancia y 5 en edad adulta. El estudio genético se realizó en 20 de los pacientes (87%), detectando en 11 de ellos (47,8%) una mutación en el gen TSC2. El órgano más frecuentemente afectado fue el sistema nervioso central (SNC) (87%), en forma de epilepsia (73,9%), nódulos subependimarios (60,9%), astrocitomas (34,8%) y hamartomas (26,1%). El 78,3% de los pacientes tenían afectación cutánea, destacando las máculas hipopigmentadas (56,5%) y angiofibromas (30,4%). La afectación renal se objetivó en el 73,9% de los pacientes, presentando angiomiolipomas el 60,9% y carcinoma renal en 2 casos. El 47,8% de los pacientes presentaron afectación cardiaca, siendo la presencia de rabdomiomas cardiacos la más frecuente. El 34,8% de los casos presentaban hamartomas oculares. 3 pacientes tenían afectación pulmonar, 2 de ellos en forma de linfangioleiomiomatosis. En 5 de los casos se detectaron tumores malignos. Se produjo un exitus en el periodo de tiempo recogido. La mayoría de estas manifestaciones clínicas han precisado únicamente manejo conservador con seguimiento periódico. El 99% de los casos precisó controles por al menos 4 especialistas, con una gran variedad de pruebas diagnósticas. La epilepsia ha constituido el principal motivo de ingreso en estos pacientes, recibiendo tratamiento médico con varios fármacos, siendo el más utilizado vigabatrina. Un cuarto de los pacientes con tumores a nivel del SNC han precisado tratamiento quirúrgico. Everolimus fue utilizado en 4 casos, 2 de ellos por tumores del SNC (astrocitomas subependimarios de células gigantes) y 2 por angiomiolipomas renales. Todos ellos llevan una media

de 4,4 años con el tratamiento sin complicaciones derivadas del mismo.

*Discusión:* La ET es una enfermedad crónica poco prevalente que aparece en edades tempranas de la vida pero también puede debutar en la edad adulta. Debido a su alta complejidad precisa un enfoque global, por lo que Medicina Interna juega un papel fundamental en el seguimiento de estos pacientes en la edad adulta. Por ello, consideramos fundamental consensuar un protocolo común con el resto de especialistas para coordinar un manejo integral de la ET.

*Conclusiones:* La mayoría de los pacientes diagnosticados de ET fueron estudiados genéticamente, detectándose la enfermedad habitualmente en la edad pediátrica. Las manifestaciones clínicas más frecuentes se encontraron a nivel neurológico, cutáneo y renal, precisando en la mayoría de los casos manejo conservador y seguimiento por al menos 4 especialistas. El tratamiento con everolimus únicamente se administró a 4 pacientes, afectos de patología renal y tumores del SNC, llamando la atención que no fue administrado en los casos de epilepsia refractaria ni linfangioleiomiomatosis, indicaciones aceptadas para su utilización.