Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):753

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-188 - ESCLEROSIS TUBEROSA EN EL ÁREA SANITARIA DE A CORUÑA: ESTUDIO DESCRIPTIVO

M. Isorna Porto, A. Arévalo Gómez, S. Rivera García, C. Barbagelata López, M. Vares González, S. Freire Castro, D. Llinares García, M. Rodríguez González

Medicina Interna. Complexo Hospitalario Universitario de A Coruña. A Coruña.

Resumen

*Objetivos:*Describir las características clínico-epidemiológicas de los pacientes adultos con esclerosis tuberosa (ET) del área sanitaria de A Coruña.

*Material y métodos:*Estudio observacional retrospectivo de pacientes con ET en nuestra área sanitaria entre los años 1999-2015. Se incluyen pacientes con ET posible o definida y edad ? 18 años en el momento del estudio. La búsqueda inicial se efectuó a través del servicio de codificación, incluyendo a posteriori casos de familiares afectos identificados en la revisión de casos índice. Para cada caso se recogieron variables demográficas, clínicas y de morbi-mortalidad obtenidas de su historia clínica. El análisis de los datos se realizó mediante el paquete estadístico SPSS 20.

*Resultados:*Se identificaron 32 casos, 34,4% (11) varones, mediana de edad 40,6 años (rango 19-66, IQR 30,2-52,7). El 81,3% (26) con ET definida y el 18,8% (6) con ET posible. Aproximadamente en la mitad de los casos existía historia familiar. Sólo en 3 se realizó test genético, identificando mutaciones en TSC2; una de ellas patogénica y las restantes de significado incierto. En ningún paciente de la serie fue posible analizar todas las variables por no estar reflejadas en la historia clínica o por falta de estudios. Las manifestaciones clínicas se expresan como porcentajes válidos. En cuanto a la afectación cutánea 90% presentaron angiofibromas, 55% fibromas ungueales, 22% máculas hipomelánicas y 21% placas de Shagreen. El 75% presentaron displasia cortical y el mismo porcentaje nódulos subependimarios (NSE), 73% epilepsia y 14% astrocitoma subependimario de células gigantes. En 11 la patología neuropsiquiátrica condicionó algún grado de dependencia. El 60% desarrolló angiomiolipomas y el 23% quistes renales múltiples. Dos pacientes presentaron linfangioleiomiomatosis y 4 rabdomiomas cardíacos. Se objetivó patología oftalmológica en 3 pacientes. Desde el punto de vista terapéutico dos pacientes recibieron tratamiento con inhibidores de la m-TOR sistémicos. Aproximadamente la mitad realizaron láser CO2. Del grupo de pacientes con angiomiolipomas 17,2% precisaron tratamiento invasivo: 6,9% embolización, 3,4% resección parcial y 6,9% nefrectomía. Presentaron complicaciones relacionadas con la afectación renal 6 pacientes: 3 sangrado de los angiomiolipomas y 3 trasplante renal uno de ellos desarrolló también carcinoma renal. Fallecieron 9,4% (3) de los pacientes. La causa del fallecimiento estuvo relacionada directamente con la enfermedad solo uno de los casos (status epiléptico).

*Discusión:*La ET es un síndrome neurocutáneo de herencia autosómica dominante con afectación multisistémica y expresividad variable. Se estima que su incidencia es de 1 cada 5.000-10.000 nacidos vivos. Se caracteriza por la formación de tumores benignos y malignos en diferentes órganos, fundamentalmente a

nivel de piel, sistema nervioso central, riñón, pulmón, ojos y corazón. La afectación más frecuente fue la cutánea en forma de angiofibromas, seguida de la afectación neurológica (NSE, displasias corticales, epilepsia y trastornos neuropsiquiátricos) y de la renal, con angiomiolipomas en aproximadamente la mitad de los casos. Cerca del 20% de los pacientes presentaron complicaciones graves relacionadas con la afectación renal. Aproximadamente 1/3 presentaron trastornos neuropsiquiátricos que condicionan un cierto grado de dependencia.

Conclusiones: A pesar de tratarse de una enfermedad rara, la ET es relativamente frecuente en nuestra área, existiendo además casos familiares en la mitad de nuestros pacientes. Se pone de manifiesto la importante morbilidad de esta enfermedad, lo que requiere por la naturaleza de la misma un abordaje integral y multidisciplinar. Consideramos que el internista debería ser el responsable del manejo global de estos pacientes, con el fin de optimizar recursos y mejorar su atención médica.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.