



<https://www.revclinesp.es>

## V-259 - CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES CON ESCLEROSIS TUBEROSA ATENDIDOS EN LA UNIDAD MULTIDISCIPLINAR DE UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

G. Sánchez, R. León, R. Sánchez, A. Zurita, A. Amo, A. Scholz, J. Portilla, A. Cintas

Medicina Interna. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características clínicas, genéticas, complicaciones y tratamiento de la cohorte de pacientes con esclerosis tuberosa (ET) atendida en la Unidad Multidisciplinaria (UMET) del Hospital General de Alicante.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo. Se revisaron los criterios diagnósticos de ET según la Conferencia Internacional de Consenso de 2012, los estudios genéticos realizados, indicación de inicio de tratamiento con everolimus y las complicaciones asociadas de los pacientes atendidos en la UMET del Hospital General de Alicante. Los datos se obtuvieron mediante revisión de las historias clínicas y se analizaron con el programa SPSS v.21.

**Resultados:** Se incluyeron 7 pacientes: 4 mujeres (57%), con edad media 28 años (R 16-44). La edad media al diagnóstico fue 15 años (R 2-40). Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron, en primer lugar, los angiomiolipomas renales (n = 7, 100%), seguidos de los angiofibromas (n = 6, 86%), displasias corticales: tubérculos corticales y líneas m de la sustancia blanca (n = 5, 71%), los fibromas ungueales o periungueales (n = 4, 57%), las máculas hipopigmentadas (n = 4, 57%), nódulos subependimarios (n = 4, 57%), la linfangioleiomomatosis (LAM) (n = 2, 29%), lesiones cutáneas en confeti (n = 3, 43%), placas de Shagren (n = 2, 29%), quistes renales múltiples (n = 2, 29%), hamartomas no renales (n = 2, 29%), hamartomas retinianos múltiples (n = 1, 14%), fibromas intraorales (n = 1, 14%). Ninguno de los pacientes presentaba rabdomiomas cardíacos, astrocitomas subependimarios, lesiones en esmalte dental ni placas retinianas acrómicas. El diagnóstico fue definitivo por cumplir 2 criterios mayores o un criterio mayor y 2 menores en todos los pacientes. De los 7 casos, en 2 no se demostró mutaciones para TSC1 ni TSC2, por lo que se diagnosticaron de complejo linfangioleiomomatosis-angiomiolipoma; de los 5 restantes, 2 presentaron mutación del gen TSC2 (tuberina), en 1 se demostró mutación de novo y en 2 no se dispone aún del resultado. En una paciente se ha realizado diagnóstico preimplantacional, teniendo una hija sana. Las complicaciones asociadas a la enfermedad fueron: hemorragia asociada a angiomiolipomas renales en 2 casos, insuficiencia renal crónica y neumotórax recidivante asociado a LAM en 1 paciente cada uno. 2 pacientes (29%) iniciaron tratamiento con everolimus, siendo la indicación en ambos la presencia de angiomiolipomas renales > 3 cm. Ninguno de ellos ha presentado por el momento toxicidad asociada al tratamiento.

**Discusión:** La ET es una enfermedad neurocutánea con patrón de herencia autosómica dominante, con penetrancia completa, producida por mutaciones en los genes TSC1 (hamartina) o TSC2 (tuberina). Historia

familiar 7-37%. El resto son mutaciones “de novo”. Hay un 15-20% de pacientes que cumplen criterios de ET sin que se haya podido demostrar ninguna mutación en dichos genes. La expresión clínica es variable y las mutaciones condicionan pérdida de función, siendo más severas las mutaciones en TSC2. Se manifiesta con formación de hamartomas benignos en múltiples órganos y sistemas, lesiones neurológicas, renales, cutáneas y pulmonares, retina, corazón e hígado. En los pacientes adultos, que son los que seguimos en nuestra consulta, las manifestaciones renales representan la sintomatología principal y son las que marcan el pronóstico vital en estos pacientes; en la actualidad se dispone de tratamientos con inhibidores de la mTOR que ayudan a la prevención de complicaciones renales. En nuestra serie de casos, las pacientes con LAM en la actualidad no son sintomáticas.

*Conclusiones:* La ET es una enfermedad sistémica que precisa de manejo multidisciplinar; en nuestro hospital se realiza a través de una comisión intrahospitalaria de ET en la que participan farmacia, nefrología, urología, pediatría, radiología y medicina interna para consejo genético, coordinación de la asistencia, la creación de protocolos y decisión terapéutica consensuada. En adultos con ET, la afectación renal es la principal causa de morbimortalidad pero en la actualidad se dispone de tratamiento médico con inhibidores de mTOR.