



## V-114 - EXPERIENCIA CLÍNICA EN PACIENTES CON ESCLEROSIS TUBEROSA

A. Camón Pueyo, J. Sierra Monzón, S. Olivera González y M. Torralba Cabeza

Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza.

### Resumen

**Objetivos:** Describir nuestra experiencia con everolimus para el tratamiento de pacientes con astrocitomas subependimarios de células gigantes y complejo esclerosis tuberosa.

**Material y métodos:** Se trata de un estudio retrospectivo, observacional de una muestra de 21 pacientes que acuden a la consulta de Enfermedades minoritarias del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa con diagnóstico de esclerosis tuberosa, de los cuales 2 presentan epilepsia refractaria y 3 presentan complejo SEGA, ambos se encuentran en tratamiento con everolimus.

**Resultados:** Tras el tratamiento durante al menos un año con everolimus en estos cinco pacientes, dos de los pacientes con complejo SEGA presentan estabilidad de las lesiones, y en un caso incluso regresión de las mismas. Los dos pacientes que presentan epilepsia refractaria con fenotipo grave, han disminuido casi en su totalidad el número de crisis que presentaban, con una mejoría significativa en su calidad de vida.

**Discusión:** El complejo esclerosis tuberosa (CET) cursa frecuentemente con epilepsia de difícil control, pueden presentar fenotipos graves, con un gran número de crisis, disminuyendo significativamente la calidad de vida de estos pacientes. Los astrocitomas subependimarios de células gigantes (SEGA) se presentan en el 5-20% de los pacientes con complejo esclerosis tuberosa (CET) y son los tumores más comunes en el CET. La esclerosis tuberosa es una enfermedad neurocutánea heredada con herencia autosómica dominante con desarrollo de hamartomas en múltiples órganos y sistémicas. Las lesiones neurológicas son características y la principal causa de morbilidad y mortalidad. Se produce por una mutación en los genes TSC1 (hamartina) o TSC2 (tuberina) que constituyen el complejo TSC, el cuál actúa como un inhibidor para el desarrollo de tumores a nivel de la vía mTOR, las mutaciones condicionan una pérdida de función. En la ET el complejo hamartina-tuberina que está alterado, activa la vía mTOR. Everolimus, inhibidor de mTOR es la primera terapia farmacológica aprobada para tratar las crisis epilépticas de inicio parcial refractarias asociadas a CET. En la actualidad está indicado para pacientes adultos con angiomiolipoma renal asociado con el complejo esclerosis tuberosa que presentan riesgo de complicaciones (tamaño del tumor, presencia de aneurisma, tumores múltiples o bilaterales) pero que no requieren cirugía de forma inmediata y para aquellos con astrocitoma subependimario de células gigantes asociado con CET que requieren intervención terapéutica pero no son susceptibles de cirugía.

**Conclusiones:** El tratamiento con everolimus disminuye significativamente el número de crisis

epilépticas en pacientes con esclerosis tuberosa con la consiguiente mejoría a en su calidad de vida, así como evita al menos la progresión de los astrocitomas subependimarios de células gigantes (SEGA) en pacientes con esclerosis tuberosa.