Rev Clin Esp. 2023;223(Supl 1):S750

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

1478 - COMPARACIÓN DE LAS MANIFESTACIONES CLÍNICAS DE UNA SERIE DE PACIENTES CON ESCLEROSIS TUBEROSA CON LA EVIDENCIA CIENTÍFICA DISPONIBLE EN LA LITERATURA

Sergio Moragón Ledesma[1], *Sabela Castañeda Pérez*[1], *María Fresno Vallespir*[1], *Minia Campos Domínguez*[1], *Cecilia Muñoz Delgado*[1,2] *y Lucía Ordieres Ortega*[1,2]

[1]*Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.* [2]*Consulta de Enfermedades Minoritarias. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.*

Resumen

Objetivos: Realizar una descripción clínica de una serie de pacientes con esclerosis tuberosa (ET) y comparar los resultados con la evidencia disponible en la literatura científica.

Métodos: Se seleccionan la población de pacientes con ET seguidos en la consulta monográfica de Enfermedades Minoritarias de un hospital terciario. Se recogen los datos de forma retrospectiva a partir de la historia clínica. El análisis de los datos se realiza con los programas SPSS Statistics 22 (IBM) y Epidat 4,2 (SERGAS).

Resultados: El 66,7% de la muestra pertenece al género femenino, con una edad media de 39,3 años. Los angiofibromas faciales aparecen en el 81% de la muestra y las máculas hipomelanóticas en el 57,1%. La afectación neurológica es la más frecuente, presentando epilepsia el 47,6%, trastornos neuropsiquiátricos asociados (TAND) el 47,6% y algún grado de discapacidad en el 100% de los casos. Las alteraciones estructurales como túbers corticales, nódulos subependimarios (SEN) y astrocitomas subependimarios de células gigantes (SEGA) se observan en el 90,5%, 85,7% y 14,3% respectivamente, y los rabdomiomas cardíacos en el 23,8%. La afectación renal se observa en el 76,2% de la muestra, alcanzando el 80% en aquellos pacientes por encima de los 40 años. La prevalencia de linfangioleiomiomatosis (LAM) en las pacientes de la muestra es de 85,7%. El estudio genético no está disponible en el 42,9%, pero todos los casos con estudio genético presentan mutación de TSC2.

Discusión: Los angiofibromas faciales son más frecuentes que en la literatura, posiblemente por la elevada edad media en este estudio. Las máculas hipomelanóticas son menos frecuentes, posiblemente por evanescencia con la edad. Además, los criterios de 2012 requerían un diámetro mayor de 5 mm, pudiendo estar previamente sobrediagnosticados. La epilepsia es menos frecuente, probablemente explicado por el mejor pronóstico de pacientes que alcanzan mayor edad. La prevalencia de TAND es inferior en nuestra muestra. Las alteraciones estructurales del sistema nervioso central aparecen en una proporción similar a la literatura. Los rabdomiomas cardíacos son menos frecuentes, posiblemente debido a que su detección es dependiente de la edad, pudiendo involucionar. La afectación renal ajustada por edad es comparable con la evidencia disponible en la literatura, así como la presencia de LAM y su asociación con los angiomiolipomas pulmonares. La

mutación detectada en la muestra es la más frecuentemente documentada en la literatura.

Conclusiones: Las manifestaciones clínicas de la ET pueden variar a lo largo de la evolución de la enfermedad. La frecuencia de los rasgos asociados a esta enfermedad en nuestra serie difiere de la descrita en la literatura posiblemente debido a una mayor edad media de la población incluida. La baja incidencia de esta enfermedad minoritaria dificulta la realización de grandes estudios descriptivos que permitan estimar una correcta prevalencia de las manifestaciones clínicas de esta patología a lo largo de los años.

Bibliografía

1. Curatolo P, Bombardieri R, Jozwiak S. Tuberous sclerosis. Lancet. 2008;372:657-68.
2. Kingswood JC, d'Augères GB, Belousova E, *et al.* TOSCA consortium and TOSCA investigators. TuberOus SClerosis registry to increase disease Awareness (TOSCA) - baseline data on 2093 patients. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2017;12(1):2.

0014-2565 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.