



EM-018 - DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE CASOS DE COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA (CET) EN EL COMPLEJO HOSPITALARIO DE NAVARRA (CHN)

Ó. Subirá Navarro, C. Caro Carcel, U. Iriarte Taboada, J. Modesto dos Santos, A. Mancisidor Andrés, L. Badiola Urquiaga, I. Díaz de Santiago y J.I. Elejalde Guerra

Medicina Interna. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona (Navarra).

Resumen

Objetivos: Describir las manifestaciones clínicas y características más destacadas del CET halladas en una serie de casos diagnosticados en el CHN.

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo observacional de diferentes hallazgos en 6 pacientes diagnosticados de CET en el CHN.

Resultados: Hemos analizado 6 pacientes diagnosticados de CET, hallando en nuestra muestra una edad media de 27 años; la edad al diagnóstico osciló entre 3 meses y 30 años (66% en la infancia, 33% en la edad adulta). El 66% de los pacientes fueron varones. La media de criterios mayores ha sido de 5, y 1 la de menores. Las manifestaciones clínicas más prevalentes observadas han sido la presencia de angiofibromas (100%), angiomiolipomas bilaterales (83%), nódulos subependimarios (66%) y rabiomomas cardiacos (33%). En cuanto a la sintomatología, observamos más frecuencia de manifestaciones neurológicas (100%), renales (83%) y oculares (50%). El 100% de los pacientes a los que se realizó tipificación genética tenían alteración del gen TSC1 o TSC2. Por último, un 66,6% se encontraban en tratamiento con everólimus, de entre los cuales un paciente había evolucionado de forma tórpida.

Discusión: El CET es una enfermedad rara (1/6.000-8.000), hereditaria, multisistémica y con amplio espectro fenotípico. Suele manifestarse de forma gradual, con síntomas inespecíficos; afectando en la infancia principalmente al sistema nervioso central y cardiovascular, y en la edad adulta a riñón, pulmón y piel. El diagnóstico consta de criterios clínicos consensuados a nivel internacional, confirmándose molecularmente con la identificación de una mutación en TSC1 o TSC2, detectable en el 85% de los casos. El tratamiento es multidisciplinar y se basa en inhibidores del mTOR, consiguiendo frecuentemente la estabilización de la enfermedad.

Conclusiones: En nuestra serie apreciamos manifestaciones neurológicas y angiofibromas en la totalidad de los casos junto con alta prevalencia de manifestaciones renales, como los angiomiolipomas. En cuanto al tratamiento, de los pacientes en tratamiento con everolimus, observamos buena evolución en el 75% de los casos. De los pacientes a los que se les realizó el test genético, el 100% presentaron mutación para uno de los genes asociados al CET.

Bibliografía

1. Macaya A, Torra R. Recomendaciones para el abordaje multidisciplinar del complejo esclerosis tuberosa. Elsevier. 2016;147(5):211-6.