Rev Clin Esp. 2021;222(Espec Congr 2):19

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

1279 - ESTUDIO CLÍNICO, GENÉTICO Y DE CALIDAD DE VIDA DE UNA COHORTE DE PACIENTES ADULTOS CON ESCLEROSIS TUBEROSA

E. de Sautu de BorbÓn[1]*, J.M. Guerra Vales*[2]*, C. Lumbreras Bermejo*[2] *y M. Morales Conejo*[2]

[1]*Hospital Vithas Madrid Aravaca. Madrid.* [2]*Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.*

Resumen

Objetivos: La esclerosis tuberosa (ET) es una enfermedad cuyas manifestaciones han sido extensamente descritas en la edad infantil, pero es menos conocida su presentación en la edad adulta. Este estudio describe una cohorte de pacientes adultos con ET y recoge sus características clínicas, genéticas, manejo terapéutico y calidad de vida. Se realiza un estudio comparativo entre las características de los pacientes diagnosticados en la infancia y en la edad adulta.

Métodos: Se trata de un estudio observacional, retrospectivo y transversal. Se recogió una amplia cohorte de pacientes adultos (≥ 16 años) seguidos en la consulta de Enfermedades Minoritarias del Adulto del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid, desde su apertura en 2013 hasta 2019.

Resultados: Se incluyeron 57 pacientes con diagnóstico de ET de los cuales más del 50% habían sido diagnosticados en la edad adulta. La edad media de los pacientes era de 42 años (20-86). La principal afectación fue a nivel neurológico (97%) seguido de la afectación dermatológica (80,7%) y renal (73,7%). La mutación en el gen TSC2 fue la alteración genética más frecuente (47,7%). Entre los pacientes diagnosticados en edad adulta se encontró una menor afectación neurológica, con menor frecuencia de crisis epilépticas (30,8% *vs.* 60,79% de los pacientes diagnosticados en la infancia) y de astrocitoma (3,8% *vs.* 53,6%), menor discapacidad intelectual (11,5% *vs.* 71,4%) y menor expresividad de la enfermedad. El 42% de los pacientes adultos se encontraban en tratamiento con un inhibidor de la vía mTOR, siendo la presencia de AML la principal indicación, el 66,6% de los pacientes tratados presentaron efectos secundarios, en su mayor parte leves. En el análisis de calidad de vida la media de los índices sumarios fue menor a los valores de la población española media (47,42 (DE ± 9,82) en la escala física y 45,61 (DE ± 7,99) en la mental). Índices estandarizados que aportan una interpretación directa de las puntuaciones en relación con la población general española que tiene una media de 50 y una DE ± 10.

Datos demográficos	
Edad al diagnóstico, n (%)	
Adulto	26 (45,6%)
Infancia	28 (49,12%)
Sexo, n (%)	
Mujer	30 (52,6%)

Hombre	27 (47,4%)
Edad media	41,96 (DE ± 14,4)
Motivo derivación	
Consulta multidisciplinar	40 (70,2%)
Familiar afecto	13 (22,8%)
Transición al adulto	4 (7%)
Afectación familiar	22 (38,59%)
Estudio genético, n (%)	44 (77,2%)
Sin mutación	4 (9%)
TSC1	11 (25%)
TSC2	21 (47,7%)
Mutación de significado incierto	8 (18,2%)

Manifestaciones clínicas en función de la edad al diagnóstico

		Edad al diagnóstico		
		Infancia (N = 28)	Adulto (N = 26)	p
Crisis	No	17,9% (5)	53,8% (14)	0,038
	Sí controladas, sin crisis en 1 año	60,7% (17)	30,8% (8)	
	Sí controladas, crisis en el último año	10,7% (3)	3,8% (1)	
	No controladas	10,7% (3)	11,5% (3)	
TAND	No	28,6% (8)	88,5% (23)	< 0,0001
	Leve	39,3% (11)	7,7% (2)	
	Moderado	17,9% (5)	0% (0)	
	Grave	14,3% (4)	3,8% (1)	
Displasia cortical	No	17,9% (5)	11,5% (3)	0,514
	Sí	82,1% (23)	88,5% (23)	
Nódulo subependimario	No	25% (7)	65,4% (17)	0,003
	Sí	75% (21)	34,6% (9)	
Astrocitoma	No	46,4% (13)	96,2% (25)	< 0,0001
	Sí	53,6% (15)	3,8% (1)	
AML	No	10,7% (3)	69,2% (18)	< 0,0001
	Único	0% (0)	7,7% (2)	
	Varios	10,7% (3)	7,7% (2)	
	Múltiples > 3	78,6% (22)	15,4% (4)	
LAM	No	67,9% (19)	73,1% (19)	0,676
	Leve	21,4% (6)	15,4% (4)	
	Moderado	7,1% (2)	11,5% (3)	
	Severo	3,6% (1)	0% (0)	
Dermatología	No	7,1% (2)	30,8% (8)	0,026
	Sí	92,9% (26)	69,2% (18)	
Rabdomioma	No	57,1% (16)	84,6% (22)	0,027
	Sí	42,8% (12)	15,4% (4)	

Hamartoma retiniano	No	71,4% (20)	92,3% (24)	0,048
	Sí	28,6% (8)	7,7% (2)	
imTOR	No	32,1% (9)	84,6% (22)	< 0,0001
	Sí	67,9% (19)	15,4% (4)	

Calidad de vida

		Componente físico estandarizado Media (DE)	Componente mental estandarizado Media (DE)	p
Crisis	No (N = 17)	50,11 (8,79)	47,59 (7,14)	CF:0,054
	Sí controladas, sin crisis en 1 año (N = 23)	48,38 (8,29)	44,12 (8,16)	
	Sí controladas, crisis en el último año (N = 4)	42,83 (10,16)	50,05 (7,91)	CM:0,264
	No controladas (N = 5)	37,52 (14,61)	42,15 (9,23)	
TAND	No (N = 26)	49,39 (8,55)	47,21(6,47)	CF 0,002
	Leve (N = 13)	50,75 (6,44)	42,49 (10,31)	
	Moderado (N = 5)	41,96 (8,64)	49,94 (4,56)	CM 0,104
	Grave (N = 5)	33,98 (13,33)	41,08 (8,17)	
Displasia cortical	No (N = 6)	50,85 (6,92)	47,40 (6,21)	CF 0,211
	Sí (N = 43)	46,94 (10,13)	45,36(8,24)	CM 0,378
Nódulo subependimario	No (N = 22)	46,86 (9,76)	44,09 (8,43)	CF 0,994
	Sí (N = 27)	47,88 (10,04)	46,85 (7,54)	CM 0,628
Astrocitoma	No (N = 34)	48,73 (8,04)	45,44 (8,71)	CF 0,008
	Sí (N = 15)	44,46 (12,84)	45,99 (6,32)	CM 0,198
AML	No (N = 16)	50,41(7,60)	47,37 (7,57)	CF: 0,461
	Único (N = 2)	49,12 (7,72)	46,48 (5,41)	
	Varios (N = 5)	46,16 (4,33)	47,74 (6,66)	CM: 0,555
	Múltiples> 3 (N = 26)	47,42 (11,62)	44,05 (8,63)	
LAM	No (N = 34)	47,74 (10,02)	45,58 (7,64)	CF 0,851
	Leve (N = 10)	48,08 (9,47)	47,09 (4,96)	
	Moderado (N = 4)	44,77 (11,96)	46,59 (13,84)	CM 0,145
	Grave (N = 1)	40,76	27,81	
Dermatología	No (N = 8)	52,61 (7,73)	48,62 (6,52)	CF 0,297
	Sí (N = 41)	46,41 (9,95)	45,02 (8,18)	CM 0,536
Rabdomioma	No (N = 33)	48,00 (9,90)	45,91 (7,53)	CF 0,739
	Sí (N = 16)	46,24 (9,87)	45,00 (9,09)	CM 0,208
Hamartoma retiniano	No (N = 40)	46,99 (10,39)	45,16 (8,63)	CF 0,241
	Sí (N = 9)	49,36 (6,89)	47,61 (3,81)	CM 0,023
Diagnóstico	Infancia (N = 27)	47,2 (10,1)	43,46 (9,04)	CF:0,519
	Adulto (N = 20)	48,04 (9,55)	48,25 (5,47)	CM:0,023

Conclusiones: Las principales manifestaciones clínicas en los pacientes con ET diagnosticados en edad adulta son: neurológica, dermatológica y renal. Estos pacientes tienen una menor afectación neurológica, menor discapacidad y una enfermedad más leve. El uso de inhibidores de mTOR ha permitido que los pacientes se mantengan estables sin efectos adversos de relevancia. Su calidad de vida está disminuida en comparación con la población general.

Bibliografía

1. O';Callaghan FJ, Shiell AW, Osborne JP, Martyn CN. Prevalence of tuberous sclerosis estimated by capture-recapture analysis. Lancet. 1998;351(9114):1490.

2. Northrup H, Krueger DA; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. Pediatr Neurol. 2013;49(4):243-54.

3. Kingswood JC, d';Augères GB, Belousova E, et al. TuberOus SClerosis registry to increase disease Awareness (TOSCA) - baseline data on 2093 patients. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):2.

0014-2565 / © 2021, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.