



988 - DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE CASOS DE COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA EN EL COMPLEJO HOSPITALARIO DE NAVARRA HASTA 2021

Ó. Subirá Navarro, U. Iriarte Taboada, A. Álvarez Aramburu, J. Modesto dos Santos, A. Castiella Aranzasti, L. Aparicio Cordero, A. Setuain Indurain e Í. Les Bujanda

Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona.

Resumen

Objetivos: Describir las manifestaciones clínicas y características más destacadas del complejo esclerosis tuberosa (CET) halladas en una serie de casos diagnosticados en el Complejo Hospitalario de Navarra (CHN) hasta el año 2021.

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo observacional de 8 pacientes diagnosticados de CET en el CHN hasta 2021. Hemos valorado variables como edad, sexo y edad al diagnóstico; criterios diagnósticos de CET según las últimas guías; y signos y síntomas correspondientes a la enfermedad, valorando los órganos más frecuentemente afectados.

Resultados: Hemos analizado 8 pacientes diagnosticados de CET, hallando en nuestra muestra una edad media de 31 años; la edad al diagnóstico osciló entre los 3 meses y los 30 años (50% en la infancia, 37,5% en la adolescencia y 12,5% en la edad adulta). El 62,5% de los pacientes fueron varones. La media de criterios mayores ha sido de 5, y la de menores de 1. Las manifestaciones clínicas más prevalentes observadas han sido la presencia de angiofibromas (75%), angiomiolipomas bilaterales (62,5%), nódulos subependimarios (66%) y rabiomas cardíacos (25%). En cuanto a la sintomatología, observamos más frecuencia de manifestaciones neurológicas (100%), renales (87,5%) y oculares (37,5%). El 100% de los pacientes a los que se realizó tipificación genética tenían alteración del gen TSC1 o TSC2. Por último, 5 pacientes (62,5%) se encontraban en tratamiento con everolimus, de entre los cuales solo 2 habían 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 mayoría de los casos junto con alta prevalencia de manifestaciones renales, como los angiomiolipomas. En cuanto al tratamiento, de los pacientes que están recibiendo 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.