



# Revista Clínica Española

<https://www.revclinesp.es>



## V-337. - ESCLEROSIS TUBEROSA: ESTUDIO DE UNA SERIE DE CASOS DE UNA UNIDAD DE ENFERMEDADES RARAS

L. Barrena Santana, M. González Gómez, M. García Morales, I. Gallego Parejo, M. González Azcarza, S. González García, A. Pijierro Amador, J. Bureo Dacal

Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. Badajoz.

### Resumen

**Objetivos:** La esclerosis tuberosa o enfermedad de Bourneville es un trastorno genético que se transmite de forma autosómica dominante y con una incidencia de 1/10.000 nacimientos, por lo que se le considera una enfermedad rara, que se manifiesta con la apariciones de tumores en distintas localizaciones. La diferente afectación y clínica que puede presentar, hace que el diagnóstico y seguimiento de estos pacientes sea complejo.

**Métodos:** Descripción de una serie de casos en seguimiento por la Unidad de Enfermedades Raras adscrita al servicio de Medicina Interna.

**Resultados:** Se han estudiado 13 pacientes, un 46,2% varones, con una edad media de 34 años ( $\pm$  12) y un 30% de ellos entre 20 y 30 años de tiempo de diagnóstico. En un 30% de ellos, había antecedentes claros familiares y sobre un 8%, tenían antecedentes familiares probables. Un 61% de los pacientes fueron remitidos desde las consultas de Neurocirugía (aunque también valorados por Neurología) y un 15% desde Urología. Sólo 3 pacientes, lo hicieron desde Medicina Interna. Un 69% del total, presentó clínica epiléptica en algún momento de su vida y un 23% algún tipo de déficit cognitivo asociado. Sobre la afectación cutánea (excepto fibromas faciales), en un 69% no había datos recogidos y del 31% restante, un paciente no presentaba ninguna lesión, otro una hiperpigmentación y otro varias. Ninguno presenta placa en región frontal. Tampoco había datos de tumores faciales en un 38,5%, renales en un 23%, digestivos en un 23%, pulmonares y óseos (38,5 en ambos). De los que sí presentaban dichos datos, los tumores más frecuentes, exceptuando los neurológicos, fueron los renales (53%), seguidos de los digestivos (38,5%), óseos y cardiacos (15%) y pulmonares (7,7%. Entre las mujeres, un 57% de ellas presentaron tumores ginecológicos. La presencia de tumores Neurológicos, sí recogida en todos los casos salvo en uno (estudio solicitado), era de un 69%. Casi un 70% de los pacientes sufrió alguna cirugía relacionada con la clínica de la enfermedad, generalmente neurológica, y sólo uno de ellos presentó datos de neoplasias malignas no directamente relacionadas. De unos de los pacientes, no hay ningún dato disponible (pendiente de valoración en consulta).

**Discusión:** La principal clínica por la que se estudia a estos paciente, en función de esta serie, es la neurológica, generalmente por la presencia de episodios de epilepsia y la mayoría sin presentar déficit cognitivos graves, aunque la mayoría de los paciente precisará a lo largo de su vida alguna

cirugía en relación a los tumores. La presencia de tumores tipo hamartomas o angioliomas, visibles o como hallazgos en otras pruebas, debe llevarnos a la sospecha de la enfermedad. El resto de criterios clínicos, suele ser pasado por alto, o no recogido en la historia clínica, como se percibe en el hecho de que en la mayoría de los casos estudiados, la historia estaba dirigida en función de la especialidad que la realizaba y la clínica específica, obviando el resto de signos y síntomas. Las historias más completas fueron las realizadas por Medicina Interna (4 en total, 3 de ellas previas a la derivación).

*Conclusiones:* La esclerosis tuberosa es una enfermedad rara, con múltiples afectaciones en diferentes órganos. La creación de unidades dirigidas a este tipo de patologías de baja incidencia, puede proporcionar una visión más global del paciente así como un mejor control de los mismos. Medicina Interna, con el asesoramiento del resto de especialidades, posiblemente sea la especialidad más capacitada para tal efecto.