



## EM-032 - ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE LOS PACIENTES CON COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA (CET) EN SEGUIMIENTO EN CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DEL H. UNIVERSITARIO CRUCES

M. Olmo Velasco, G. de Frutos Muñoyerro, J. Monte Armenteros, L. Ceberio Hualde, N. López Oslé y G. Inclán Iribar

Medicina Interna. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya).

### Resumen

**Objetivos:** El CET es un síndrome neurocutáneo, de herencia AD y afección multisistémica. Su prevalencia es de 1/20.000 y las manifestaciones clínicas son muy variables. Por este motivo, se quiso estudiar a los pacientes diagnosticados de CET, que fueron diagnosticados o seguidos en la consulta de enfermedades minoritarias del Hospital U. Cruces, con el objetivo de identificar las características clínicas más frecuentes, la cantidad de pacientes que recibían tratamiento específico y las manifestaciones clínicas por las que se inició dicho tratamiento.

**Material y métodos:** Se realizó un análisis descriptivo observacional de los pacientes con diagnóstico codificado de CET valorados en la consulta de enfermedades minoritarias. Para ello, se revisaron las historias clínicas (a través de la plataforma Osabide Global), recogiendo las variables más relevantes y analizándolas mediante Excel y SPSS.

**Resultados:** Se identificaron 22 pacientes que cumplían los criterios diagnósticos de CET. El 45,5% de los pacientes (10) eran hombres, mientras que el 50,5% (12) eran mujeres. El 50% de los pacientes fueron diagnosticados antes de los 18 años, mientras que el resto fue diagnosticado en la edad adulta. Se realizó análisis genético a 13 de los 22 pacientes, siendo positivo para las mutaciones clásicas en el 65,53% de los casos. De los pacientes diagnosticados en la infancia las manifestaciones más frecuentes al diagnóstico fueron: epilepsia (63,6%), angiomiolipomas (63,6%), angiofibromas (63,6%) y lesiones cerebrales (27,2%). En el seguimiento de los 22 pacientes, las manifestaciones más frecuentes fueron: Cutáneas (81,81% de los pacientes), renales (77,27% de los pacientes) y en tercer lugar neurológicas (68,18% de los pacientes). Las manifestaciones cutáneas asociadas fueron los fibromas ungueales, angiofibromas cutáneos y manchas hipomelánicas (presentando el 45,4% de los pacientes una combinación de ellas). Respecto a las manifestaciones renales las más frecuentes fueron los angiomiolipomas (58,82% de los pacientes con afectación renal) y en 2 pacientes se objetivó insuficiencia renal crónica. El 50% de los pacientes presentaban epilepsia junto con otro síntoma típico de la esfera neurológica como displasias corticales, nódulos subependimarios y déficit cognitivo. El 27,3% de los pacientes presentó alguna manifestación a nivel pulmonar (mujeres el 83%) y se identificó un paciente con rabiomioma cardiaco. Se inició tratamiento sistémico con inhibidores de la vía M-TOR (everolimus) en el 22,7% (por AML con riesgo de complicación, asociando IRC uno de ellos), mientras que el tratamiento tópico (rapamicina) se

administró al 27,27% de los pacientes (por angiofibromas cutáneos).

*Discusión:* Las manifestaciones más frecuentes fueron las cutáneas seguidas de las renales y las neurológicas, y en relación a las manifestaciones iniciales en edad pediátrica y adultos nuestra serie fue similar a la literatura. El tratamiento sistémico está indicado en los casos de AML renal con riesgo de complicaciones, astrocitoma que no es susceptible de cirugía y en la epilepsia refractaria. El tratamiento tópico está indicado en los pacientes con angiofibromas/manchas hipomelánicas sin respuesta a otras terapias.

*Conclusiones:* Dada la afectación multisistémica y grave que produce esta enfermedad, con riesgo de complicación renal, neurológica y a nivel de otros órganos, desde hace unos años está indicado el uso de inhibidores selectivos de la vía M-TOR con buena respuesta. En el caso de nuestra serie los pacientes que reciben dicho tratamiento presentan una buena respuesta al mismo, sin complicaciones y manteniendo una enfermedad estable. Las manifestaciones clínicas pueden aparecer desde el periodo prenatal hasta la edad adulta por lo que se requiere un abordaje multidisciplinar para asegurar la atención del paciente a lo largo de toda su evolución; siendo el internista el nexo entre las distintas especialidades.