



ER-21. - ESCLEROSIS TUBEROSA - LA INVASIÓN DE LOS TUMORES

M. Anaya, P. Azevedo, E. Leite, F. Aldomiro

Servicio de Medicina 2. Hospital Fernando Fonseca. Lisboa.

Resumen

Objetivos: La esclerosis tuberosa (ET) es un síndrome neurocutáneo infrecuente, de herencia autosómica dominante, caracterizado por afectación multisistémica y aparición de hamartomas en múltiples órganos. Su diagnóstico se basa en criterios clínicos: mayores y menores. La tríada clásica: angiofibromas, retraso mental y epilepsia, solo aparece 29% de los casos. Incidencia entre 1/6.000-10.000 personas y 2/3 son mutaciones esporádicas. La principal causa de morbimortalidad, son las manifestaciones neurológicas. Los autores describen los hallazgos clínicos en una serie de 16 pacientes afectados de ET, comparados con la literatura revisada.

Métodos: Estudio retrospectivo, de los pacientes con ET admitidos o diagnosticados en un hospital comarcal de Lisboa desde 1995 hasta la fecha actual. Se incluyeron aquellos que cumplían, los criterios de diagnóstico definitivo de ET.

Resultados: Se registró un total de 16 pacientes diagnosticados, con distribución similar para cada género (8 vs 8). La edad media fue de 28,31 años, siendo la mayoría de los diagnósticos efectuado previamente, en la infancia tardía o adolescencia, y por tanto mayoritariamente en el Servicio de Pediatría, donde después permanecen en seguimiento (50%). La segunda consulta de mayor seguimiento correspondió al Servicio de Nefrología. Los internamientos registrados son muy variados dado tratarse de una enfermedad multisistémica: Cirugía, Gastroenterología, Medicina Interna, Oncología, Obstetricia, Neumología y Cuidados Intensivos. Cada paciente registró una media de 2 a 3 readmisiones, a lo largo de estos años. Los diagnósticos de entrada, fueron principalmente: las Infecciones respiratorias (44,4%), seguidas de Gastroenteritis (22,2%), estas justificadas dentro de la franja etaria de esta población. La mortalidad fue de 12,5%. El 81,25% de los pacientes presentó alteraciones neurológicas (epilepsia 37,5%, oligofrenia 25%, neurofibromatosis 12,5% e un tumor cerebral), un 31,25% presentaron enfermedades renales (riñón poliquístico 12,5%, enfermedad renal terminal con necesidad de hemodiálisis 12,5%, y riñón con múltiples angioliomas), afectación gastrointestinal 31,25% (lipomas en órganos intraabdominales, hamartomas hepáticos, neoplasia del colon y esplenomegalia), a nivel óseo también presentaron alteraciones 25% (espondilolistesis, escoliosis, hipertrofia ósea), en la piel 25% (manchas café con leche, angiomioliomas y neurofibromatosis) y enfermedad del aparato respiratorio 12,5% (linfangioleiomiomatosis).

Discusión: Según la literatura, hasta el 70-80% de los pacientes con ET presenta epilepsia, en nuestra serie permanece como la alteración neurológica más frecuente. El trastorno del

comportamiento más frecuente asociado a la ET es el autismo, en nuestra serie fue el retraso mental no especificado. Las alteraciones renales están estrechamente asociadas, el angiomiolipoma es la manifestación más frecuente 55-75%. Las lesiones dermatológicas están presentes en 70% de pacientes, son típicas las manchas hipocrómicas o los angiofibromas, infradocumentados en nuestra serie, probablemente por no ser pacientes seguidos en consulta de Dermatología. La lesión pulmonar más comúnmente asociada, es la linfangioleiomatosis que provoca espacios quísticos y neumotórax.

Conclusiones: Los hallazgos clínicos son inferiores a lo que aparece en la literatura revisada, debido probablemente a las propias limitaciones del estudio (retrospectivo y con número limitado de pacientes). Enfermedad clínicamente muy polimorfa con un amplio espectro de afectación, desde casos muy leves a graves, que varían su expresión a lo largo del tiempo, lo que podría explicar los diferentes porcentajes hallados.