



## ER-011 - ESCLEROSIS TUBEROSA EN UNA CONSULTA MONOGRÁFICA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS: RESULTADOS TRAS LA CONSTITUCIÓN DE UN COMITÉ INTRA-HOSPITALARIO PARA EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD

A. Cánovas Fernández<sup>1</sup>, L. Ceberio Hualde<sup>1</sup>, R. Ciordia Domínguez<sup>2</sup>, I. Olano Grasa<sup>3</sup>, M. Martínez González<sup>4</sup>, J. Díaz Ramón<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Medicina Interna. <sup>2</sup>Servicio de Neurología. <sup>3</sup>Servicio de Neurología. <sup>4</sup>Servicio de Neuropediatría.

<sup>5</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya).

### Resumen

**Objetivos:** La esclerosis tuberosa (ET) es una enfermedad neuro-cutánea heredada autosómica dominante. Por su carácter multiorgánico precisa de una atención multidisciplinar y coordinada. Presentamos nuestra experiencia en ET con la formación de un comité multidisciplinar (CM) constituido desde la consulta monográfica de EE MM del S de M. Interna en un Hospital de tercer nivel.

**Métodos:** Descripción retrospectiva de los casos de ET remitidos para su estudio y tratamiento desde la puesta en marcha de la consulta monográfica de EEMM en nuestro hospital (año 2010) y los estudiados tras la constitución del CM para la ET (2013-2015) El CM está constituido por especialistas de Neurología de adultos, Neuropediatría, Urología, Dermatología y el internista responsable del área de EE MM que actúa como coordinador.

**Resultados:** Han resultado un total de 12 casos de ET, dos pacientes antes de 2013 y 10 casos después de la constitución del CM (2013-2015), siete varones y 5 mujeres. Edad al inicio de observación: mediana 40a (15-69) Procedencia de los pacientes: M. Interna uno, Neurología adultos 2, Neuropediatría 2, Urología 2 y por estudio familiar en la consulta de EEMM: 5. Motivo del diagnóstico: convulsiones en 4 pacientes, angiofibromas faciales en 2, angiomiolipomas (AML) renales bilaterales en una paciente y E. familiar en 5. En neuroimagen: 6 pacientes con malformaciones corticales cerebrales, 4 con nódulos subependimarios calcificados y uno con astrocitoma subependimario de células gigantes no complicado. Afectación dermatológica en 8 pacientes: 4 manchas acrómicas, 6 angiofibromas faciales y uno en cuero cabelludo. Tumores de Koenen en un caso. AML renales en 7 y en 2 de ellos, quistes renales asociados. A. pulmonar en un caso. A. ocular: un caso de estrabismo divergente y hamartomas retinianos. Af. cardíaca: rabiomioma del septo IV (RSIV) en dos casos. Otras afectaciones: poliposis del recto-sigma en un caso. E genético: se realizó en 10 pacientes. En 5 se encontraron mutaciones en el gen TSC-2 y en 3 en TSC-1. En dos casos con criterios clínicos de ET sin embargo no se detectaron mutaciones en ninguno de los dos genes. En los 3 estudios familiares, los casos índices fueron niños con diagnóstico prenatal o de recién nacido de (RSIV). Todos eran TSC-2. Intervencionismo: embolizaciones de AML:

en dos pacientes, 2 y 3 veces respectivamente por riesgo de hemorragia. Cirugía renal: un caso por sospecha de tumor renal (AML) y otro por gran tumoración renal por AML fusionados que precisó nefrectomía. Laser cutáneo facial en 2 casos. Rapamicina tópica en dos. everolimus en un caso de AML bilaterales.

*Discusión:* La ET es una enfermedad con herencia autosómica dominante que se caracteriza por la formación de hamartomas benignos en múltiples órganos y sistemas. La mayor morbilidad se debe a las afectaciones neurológica, renal y cutánea. Por su afectación multisistémica precisa de la intervención de varios especialistas que deben estar coordinados. Los CM se constituyen para mejorar la atención de las enfermedades multiorgánicas. En nuestro ámbito, con el CM, el número de pacientes controlados de ET ha pasado de 2 en tres años a 10 casos en los dos últimos años.

*Conclusiones:* Las EEMM se benefician de la asistencia en consultas monográficas. Los CM interhospitalarios mejoran claramente la atención de estos pacientes. El internista parece el especialista más indicado en la promoción y coordinación de estos comités multidisciplinares.