



## V-258 - ESCLEROSIS TUBEROSA ¿SE SIGUEN LAS RECOMENDACIONES INTERNACIONALES?

M. Isorna Porto, A. Arévalo Gómez, S. Rivera García, V. González Vigo, R. Suárez Fuentetaja, P. Piñeiro Parga

Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña. A Coruña.

### Resumen

**Objetivos:** Analizar si el seguimiento de pacientes adultos con complejo esclerosis tuberosa (CET) del área sanitaria de A Coruña se realiza de acuerdo con las recomendaciones internacionales (Conferencia de consenso Internacional sobre complejo esclerosis tuberosa 2012).

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo de pacientes con CET del Área Sanitaria de A Coruña entre los años 1999-2015. Se incluyen pacientes con diagnóstico de CET posible o definida y edad  $\geq 18$  años. Para cada caso se recogieron variables demográficas, clínicas y de morbi-mortalidad. El análisis de los datos se realizó mediante el paquete estadístico SPSS 20.

**Resultados:** Se identificaron 32 casos de CET, 34,4% (11) varones, la mediana de edad 40,6 años (rango 19-66, IQR 30,2-52,7). El 18,8% (6) CET posible. Se realizó estudio genético en 3 pacientes con CET definida y en ninguno con CET posible. El 87,5% de los pacientes tenían algún estudio de neuroimagen: 62,5% tomografía computarizada (TC) y 46,9% resonancia magnética (RM) cerebral. El tiempo transcurrido desde la última RM en los 4 pacientes con astrocitoma subependimario de células gigantes (SEGAS) fue de < 1, 1, 6 y 15 años respectivamente. Los 3 pacientes menores de 25 años incluidos, habían realizado RNM cerebral hacía 1, 4 y 5 años respectivamente. En el 68,7% de los pacientes consta algún estudio de imagen abdominal. El estudio más reciente fue ecografía en el 53,1%, RM en el 9,4% y TC en el 6,3%. En el subgrupo de pacientes con angiomiolipomas (n = 13) la mediana de tiempo desde el último estudio de imagen abdominal fue de 6 meses (IQR 2,0-38,5). En los 8 pacientes con estudio de imagen abdominal sin angiomiolipomas la mediana de tiempo transcurrido desde el último estudio fue 4,5 años (IQR 2,5-11,25). En ninguno de los 16 casos con criterios para despistaje de linfangioleiomiomatosis (LAM) se había realizado TC de alta resolución, (TACAR) pruebas de función respiratoria (PFR) ni test de la marcha. De los 2 casos con LAM conocida ambos tenían TACAR, pero solo uno de ellos PFR y test de la marcha. Solo el 37,5% habían sido valorados por oftalmología.

**Discusión:** El CET es una enfermedad neurocutánea con herencia autosómica dominante, afectación multiorgánica y complicaciones potencialmente graves. Existen a nivel internacional diferentes documentos de consenso sobre la valoración y seguimiento de estos pacientes. En nuestra serie aproximadamente el 10% de pacientes carecía de estudio de neuroimagen recomendado y menos de la mitad habían realizado la prueba de elección (RM). Solo el 68,7% tenían prueba de imagen abdominal por lo que la afectación renal era desconocida en cerca de 1/3 de los pacientes. Además

la mayoría de casos no se realizó en estudio de elección (RM abdominal). Algo más del 60% de pacientes nunca realizaron valoración oftalmológica. En cuanto al seguimiento de la afectación renal la mediana de seguimiento en nuestra serie de 6 meses, lo que se ajusta a las recomendaciones. En ninguno de los pacientes candidatos a descartar afectación pulmonar habían solicitado los estudios pertinentes.

*Conclusiones:* Por su naturaleza multisistémica con complicaciones potencialmente graves, el CET requiere de una valoración global del paciente. Constatamos que existe un amplio margen de mejora tanto en la valoración inicial como el seguimiento de pacientes con CET en nuestra área sanitaria. Consideramos que deben realizarse protocolos estandarizados para el manejo óptimo de estos pacientes.