Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):793

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-195 - SITUACIÓN DE LA ESCLEROSIS TUBEROSA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

E. de Sautu de Borbón[1], D. Brau Queralt[2], E. Arranz Canales[1], J. Salas Jarque[1], F. Trapiello Valbuena[1], L. de Jorge Huertas[1], D. Paredes Ruiz[1] y M. Morales Conejo[1]

[1]Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. [2]Cardiología. Hospital Central de la Defensa Gómez Ulla. Madrid.

Resumen

Objetivos: La esclerosis tuberosa (ET) o complejo esclerosis tuberosa (CET) es un trastorno neurocutáneo hereditario, caracterizado por una predisposición para la formación de tumores benignos (hamartomas) en múltiples órganos (cerebro, piel, riñones, retina, corazón y pulmones) con gran variabilidad fenotípica. La prevalencia de ET oscila entre 7 y 12 casos por 100.000 habitantes y su incidencia al nacimiento es de 1 caso por cada 5.000-10.000 recién nacidos. El objetivo de este trabajo es caracterizar clínicamente a los pacientes con ET seguidos en la consulta de Medicina Interna de un hospital de tercer nivel, valorar el estudio genético y las necesidades de tratamiento con inhibidores de mTOR.

Material y métodos: Se trata de un estudio observacional, retrospectivo y transversal. Se han recogido un total de 41 pacientes seguidos en la consulta de Medicina Interna con diagnóstico o alta sospecha de ET hasta mayo de 2017. Se ha realizado un análisis descriptivo indicando media y porcentajes de los factores analizados y un análisis comparativo utilizando la chi cuadrado o el test de Fisher.

Resultados: La edad media de los pacientes fue de 44 años. El 41% eran hombres y el 75% había sido diagnosticado en la infancia. El 42% de los pacientes tenían estudio genético realizado, encontrando una mutación de los genes TSC1 o TSC2 en el 22%. Dentro de las patologías asociadas a la enfermedad un 95% tenía afectación neurológica, el 80% afectación renal, con solo un 10% de los pacientes con deterioro de función renal, un 27% tenía afectación pulmonar, 35% dermatológica, 27% cardiaca y el 19% oftalmológica. De los pacientes diagnosticados de ET el 49% estaba en tratamiento sistémico con un inhibidor de mTOR.

Discusión: Al tratarse de una enfermedad multisistémica con expresión fenotípica variable y manifestaciones clínicas a veces sutiles, poco específicas y de aparición en diferentes edades, aunque predominantemente en edades tempranas, es importante el conocimiento profundo de la enfermedad para un diagnóstico precoz y una evaluación multidisciplinar que aporte calidad en el manejo de estos pacientes. De nuestros pacientes solo el 42% tenían estudio genético realizado, dado que la mutación hallada puede condicionar el pronóstico de estos pacientes, podría ser recomendable la realización sistemática de dicho estudio en todos los pacientes, sobre todo en los casos pediátricos, y en los adultos en edad reproductiva.

Conclusiones: En nuestra serie hemos objetivado una presentación temprana y una frecuente afectación multisistémica, predominantemente a nivel neurológico y renal. Dada la amplia prevalencia de afectación de varios órganos, parece conveniente el screening, estudio, tratamiento y seguimiento sistemático de estos pacientes en consultas especializadas en dicha patología.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.