

XXXIII REUNION

SOCIEDAD DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGIA DE LA REGION DE MURCIA



DIAGNÓSTICO PRENATAL DE ESCLEROSIS TUBEROSA

HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA ARRIXACA

Martínez Nortes, ME. (1), Valenciano Rodríguez, M. (1), Ruiz Boluda, MI. (1), Ortuño Hernández, C. (1), Sánchez Romero, J. (2)

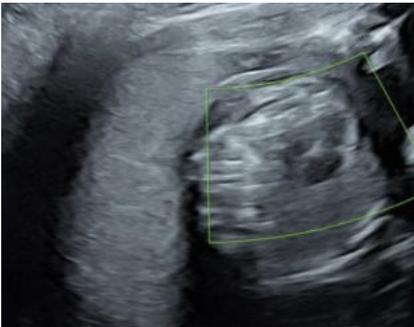
(1) MIR Médico Interno Residente

(2) FEA Facultativo Especialista Adjunto

INTRODUCCIÓN

La **esclerosis tuberosa** es un trastorno genético autosómico dominante y multisistémico causado principalmente por mutaciones en uno de los dos genes supresores de tumores, *TSC1* o *TSC2*, lo que resulta en una activación aumentada de la vía mTOR. En cuanto a las manifestaciones clínicas, existe una amplia variabilidad fenotípica, con constelaciones de síntomas que pueden diferir en los órganos afectados (cerebro, piel, corazón, ojos, riñones, pulmones), la edad de presentación y la severidad, pero generalmente con un gran impacto en los aspectos biopsicosociales de la salud y en la calidad de vida (1).

CASO CLÍNICO



Gestante de 22 semanas con diagnóstico ecográfico en semana 20+4 de tumoración cardíaca fetal sospechosa de rabdomioma.

Se realiza estudio genético:

- QF-PCR (CBGC): 46XY
- Array-CGH (CBGC) (60K): perfil masculino, sin desequilibrios cromosómicos significativos.
- Estudio molecular de los genes *TSC1* y *TSC2* en trío (qGenomics, Barcelona): se ha identificado la variante NM_000368:c.1717c>t, p.(Gln573Ter) en heterocigosis en el gen *TSC1*, de novo, clasificada como patológica.

El estudio molecular confirma el diagnóstico de Esclerosis tuberosa tipo 1 (OMIM #191100).

DISCUSIÓN

Dada la importancia clínica y las posibles implicaciones tanto en la conducta obstétrica a seguir como en la calidad de vida del neonato, el diagnóstico prenatal resulta imprescindible para poder anticiparnos, tomar conductas activas en cuanto a la información de calidad a la paciente y acompañarla en su proceso asistencial dándole las opciones que mejor se adapten en cada contexto clínico y social.

El conocimiento de los hallazgos ecográficos sugestivos de esta enfermedad nos ayudará a anticiparnos en el diagnóstico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cerisola A, Cibils L, Chaibún ME, Pedemonte V, Rosas M. Tuberous sclerosis complex: diagnosis and current treatment. Medicina (B Aires). 2022;82 Suppl 3:71–5