

Insuficiencia renal en la esclerosis tuberosa

J. Cuevas, J. Vila, S. Codina, L. Piera •

Renal Insufficiency In tuberosa sclerosis

A 34 year old male, suffering from tuberosa sclerosis, developed renal insufficiency needing substitution treatment with hemodialysis. By arteriograph and renal biopsy, the existence of angiomiolipomas in both kidneys is shown. It's worth pointing out the survival of the patient in spite of having clinical neurologic, in the form of comitial crisis, during the first decade of his life.

Insuffisance rénale dans la sclérose tubéreuse

Un homme de 34 ans, atteint de sclérose tubéreuse, manifeste une insuffisance rénale qui exige un traitement substitutif avec hémodialyse. Par artériographie et biopsie rénale, on démontre l'existence d'angiomiolipome dans les deux reins. Il faut remarquer la survie du malade bien qu'il ait présenté un tableau clinique neurologique, sous forme de crises comitiales, dans les dix premières années de sa vie.

Introducción

La esclerosis tuberosa es una anomalía congénita del desarrollo que se rige por herencia dominante autosómica con expresión fenotípica variable. Sólo en el 50 % de los casos hay antecedentes familiares de enfermedad.

La afectación es multisistémica, con expresión clínica pleomórfica. Su pronóstico va ligado en general a las lesiones neurológicas y a la afectación renal, en los casos que la presentan.

El angiomiolipoma constituye el 2 % de las tumoraciones renales (5). El 50 % de los mismos se encuentran asociados a esclerosis tuberosa, pero sólo el 80 % de estos pacientes presentan angiomiolipomas a nivel renal, en general de forma bilateral y múltiple (7, 8).

A pesar de la frecuencia de angiomiolipomas en el riñón de los pacientes con esclerosis tuberosa, la insuficiencia renal terminal es rara. Uni-

camente se han descrito 17 casos en la literatura mundial, siendo el caso que presentamos en esta comunicación el tercero que se publica en nuestro país.

Descripción del caso

Varón de 34 años, que ingresa en marzo de 1979, en situación de insuficiencia renal terminal, para valorar su inclusión en programa de hemodiálisis y trasplante renal.

No existían antecedentes familiares de interés y en sus antecedentes personales destacaba: cataratas y estrabismo divergente congénito izquierdo, crisis comiciales generalizadas desde los 7 a los 13 años, con un foco irritativo temporal en el EEG. A los 17 años, refiere la aparición de lesiones cutáneas en facies y zonas periungueales compatibles con adenomas sebáceos y fibromas periungueales. A los 26 años, estando asintomático, se le detecta hipertensión arterial, con cifras de 160/100 mmHg. y proteinuria, por lo que es remitida a nuestro Servicio para estudio.

En su primera valoración, se comprobó una función renal normal, sin alteraciones en el sedimento urinario. La Rx. de tórax y el ECG fueron normales. En las urografías se comprobó una conservación del tamaño renal, sin alteraciones en la eliminación del contraste. La gammagrafía renal objetivó un déficit de captación en el polo superior del riñón derecho y en el polo inferior del riñón izquierdo. El renograma isotópico fue normal. La arteriografía puso de manifiesto zonas de neoformación vascular bien organizadas, sin evidencia de shunts arteriovenosos y múltiples aneurismas en pequeñas arterias, de forma bilateral. Se practicó una biopsia cutánea y otra renal, que correspondieron a un fibroma cutáneo y a un angiomiolipoma, respectivamente, con lo que se confirmó el diagnóstico de esclerosis tuberosa.

* Servicio de Nefrología. Ciudad Sanitaria de la Seguridad Social «Feo. Franco», Barcelona.

El paciente permaneció asintomático hasta abril de 1978, en que inicia cuadro de poliuria, polidipsia y nicturia, comprobándose analíticamente insuficiencia renal, con un filtrado glomerular referido al clearance de creatinina de 21 cc/rnín., con proteinuria de 2 g/24 h. Y microhematuria en el sedimento. La función renal sufrió un deterioro rápidamente progresivo, con diuresis conservadas, llegando, en marzo de 1979, a estado terminal.

Comentario

En la esclerosis tuberosa, como en otras facomatosis, se encuentra la triple afectación neuropsíquica, cutánea y visceral.

La afectación neurológica en forma de déficit mental, asociado o no a episodios convulsivos, se presenta en 62 % de los casos (1, 2), siendo de aparición precoz, en la primera década de la vida. En la mitad de estos pacientes, se observan calcificaciones cerebrales radiológicas, fundamentalmente en áreas paraventriculares y ganglios basales (3). En un 87 % de los casos se comprueban alteraciones en el EEG (2). El 75 % de los pacientes fallecen antes de los 25 años, generalmente de sus complicaciones neurológicas (1, 2, 3).

Nuestro paciente refería episodios convulsivos desde los 7 a los 13 años, comprobándose entonces en el EEG un foco irritativo en la región temporal izquierda. Posteriormente, estas crisis no se han repetido, normalizándose los registros eléctricos.

La afectación visceral es múltiple, abarcando varios órganos tales como corazón, pulmón, hígado y tiroides. Cabe destacar las lesiones oculares (ya sean específicas de la esclerosis tuberosa, como los facomas ópticos, o inespecíficas como las cataratas precoces) y la afectación renal.

Los signos cutáneos, muy frecuentes, están representados por los adenomas sebáceos, múltiples, simétricos y localizados en la dermis (2, 3). Histológicamente, corresponden a fibroadenomas no relacionados con las glándulas sebáceas. Los tumores periungueales son igualmente frecuentes (2). Estas lesiones cutáneas suelen aparecer en la primera década de la vida y permiten, por su especificidad, hacer el diagnóstico de esclerosis tuberosa, tal como ocurrió en nuestro paciente.

En la esclerosis tuberosa se encuentran angiomiolipomas (tumores benignos) en el parénquima renal. Generalmente, son bilaterales y

múltiples, comportándose como lesiones ocupantes de espacio (4, 5, 6, 7). Los síntomas, poco frecuentes, son casi siempre debidos a hemorragia intra o peritumoral. Suele presentarse: dolor lumbar (81 %), hematuria (40 %), shock y hemoperitoneo (6, 7, 8). En un 47 % de los casos existe una masa renal palpable. Nuestro paciente estuvo asintomático hasta la aparición de la clínica compatible con insuficiencia renal.

Raramente se presenta una insuficiencia renal. Su etiología, aún desconocida, se ha atribuido al compromiso de espacio creado por los angiomiolipomas, estableciéndose un paralelismo con la poliquistosis renal (4, 6).

Debido a la situación terminal de su función renal, y al no existir ninguna contraindicación, se ha incluido al paciente en un programa de hemodiálisis crónica. No se ha practicado binefrectomía antes del inicio del tratamiento sustitutivo, debido a la benignidad de los angiomiolipomas y su poca tendencia a la malignización (6).

Resumen

Un varón de 34 años, afecto de esclerosis tuberosa, desarrolla insuficiencia renal precisando tratamiento sustitutivo con hemodiálisis. Por arteriografía y biopsia renal, se demuestra la existencia de angiomiolipomas en ambos riñones. Cabe destacar la supervivencia del enfermo, a pesar de haber presentado clínica neurológica, en forma de crisis comiciales, en la primera década de la vida.

Bibliografía

1. Críthley, M. and Earl, C. J. C.: Tuberous Sclerosis and allied conditions. *Brain*, 55: 311, 1932
2. Lagos, J. C. and Gómez, M. R.: **Tuberous Sclerosis-Reappraisal of a Clinical entity.** *Mayo Clin. Proc.*, 42: 26-49, 1967.
3. Ross, A. T. and Dickerson, W. W.: **Tuberous Sclerosis.** *Arch. Neuro!.* and *Psychiat.*, 50: 233, 1943.
4. J. Aubert, J. Casamayon el M. Larrege, J.: *D'Urologie el de Nephrologie*, n," 3, 195-202, 1977.
5. Price, E. G., and Moslofi, F. K.: Symptomatic angiomyolipoma of the kidney. *Cancer*, 18: 761, 1965.
6. McCullough, Scott and Seybold: *The Journal of Urology*, vol. 105, 32-44, 1971.
7. Klapproth, H. J., Poutasse, E. F. and Hazard, J. B.: Renal angiomyolipomas. *Arch. Pathol.*, 67: 400, 1959.
8. Allen, T. D. and Risk, W.: Renal angiomyolipoma. *J. Urol.*, 94: 203, 1965.
9. Kleinknecht, Haiat, Frija, Mignon: **Sclérose Tubéreuse de Bourneville avec bicuspidié aortique et insuffisance rénale.** *Nouv. Presse Méd.*, 1976, 5, 1196-1198.