



P-198 - ANGIOMIOLIPOMATOSIS HEPÁTICA ASOCIADA A ESCLEROSIS TUBEROSA

Galán, Clara; Martín, Belén; Cerdán, Gemma; Rodríguez, Manolo; Artigas, Vicente

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Resumen

Introducción: La esclerosis tuberosa es una enfermedad neurocutánea rara autosómica dominante. Se caracteriza por la presencia de tumores hamartomatosos benignos que afectan a varios órganos como piel, sistema nervioso central, riñones, pulmones e hígado. Suele diagnosticarse en la infancia y puede ocasionar discapacidades graves como autismo, epilepsia o retraso mental. Los signos y síntomas más destacados son las alteraciones dermatológicas, la afectación neurológica, la linfangioleiomatosis pulmonar y el fallo renal debido a múltiples angiomiolipomas renales. El angiomiolipoma hepático es un tumor de estirpe mesenquimal, con comportamiento benigno y normalmente único. Es más frecuente en mujeres y en contexto de pacientes con esclerosis tuberosa. Es detectado de manera incidental en la mayoría de las ocasiones o puede producir dolor abdominal. El tratamiento es quirúrgico cuando el paciente es sintomático o existe duda diagnóstica.

Caso clínico: Mujer de 18 años diagnosticada de esclerosis tuberosa con discapacidad mental, apraxia de la marcha, epilepsia refractaria a fármacos y dificultad para el control de esfínteres debido a la presencia de nódulos subependimarios y tuberosidades en la corteza cerebral. Además presenta múltiples angiomiolipomas renales conocidos. En la ecografía abdominal de control destaca una lesión hepática isoecogénica de 67 × 34 mm. La TC y la RM abdominal confirman una lesión focal entre los segmentos II-III hepáticos, de aspecto heterogéneo e hipervascular que se muestra hiperintensa en la secuencia T2. La lesión hepática ofrece como primera posibilidad diagnóstica un adenoma hepático, siendo el diagnóstico diferencial menos probable con un hepatocarcinoma hepatolamelar. Se propone intervención quirúrgica: resección segmentos hepáticos II-III por laparoscopia. En el postoperatorio presentó una encefalopatía difusa probablemente tóxico-metabólica que se recuperó sin incidencias en los días sucesivos. Tras una correcta evolución es dada de alta hospitalaria trece días después de la cirugía. El estudio anatómico-patológico mostró una lesión compuesta por tejido adiposo maduro, fibras de músculo liso epitelioides y vasos de paredes gruesas. En el análisis inmunohistoquímico, las células tumorales resultan positivas para HMB-45 y Melan A y negativas para desmina, citoqueratinas 7 y 19 y antígeno hepatocitario. Por tanto, la anatomía patológica es diagnóstica para angiomiolipoma hepático.

Discusión: El mayor conocimiento de la enfermedad, junto con las avanzadas pruebas radiológicas, resulta fundamental para establecer los criterios diagnósticos de la esclerosis tuberosa. En concreto, nuestra paciente presenta tres criterios mayores para la enfermedad: tuberosidades en corteza cerebral, nódulos subependimarios y múltiples angiomiolipomas renales, siendo diagnóstico definitivo de esclerosis tuberosa. La presencia de una lesión hepática, tal como sucedió en nuestra

paciente, es una situación infrecuente en el contexto de esta enfermedad y puede dar lugar a dudas diagnósticas entre adenoma hepático, hiperplasia nodular focal o angiomiolipoma. Esta duda diagnóstica es determinante para llevar a cabo la resección de la lesión y posterior análisis de la misma. Las características anatomopatológicas e inmunohistoquímicas confirmaron la presencia de un angiomiolipoma hepático.