

Everolimus en el tratamiento de angiomiolipomas renales. Una opción segura y efectiva en el paciente pediátrico con complejo esclerosis tuberosa.

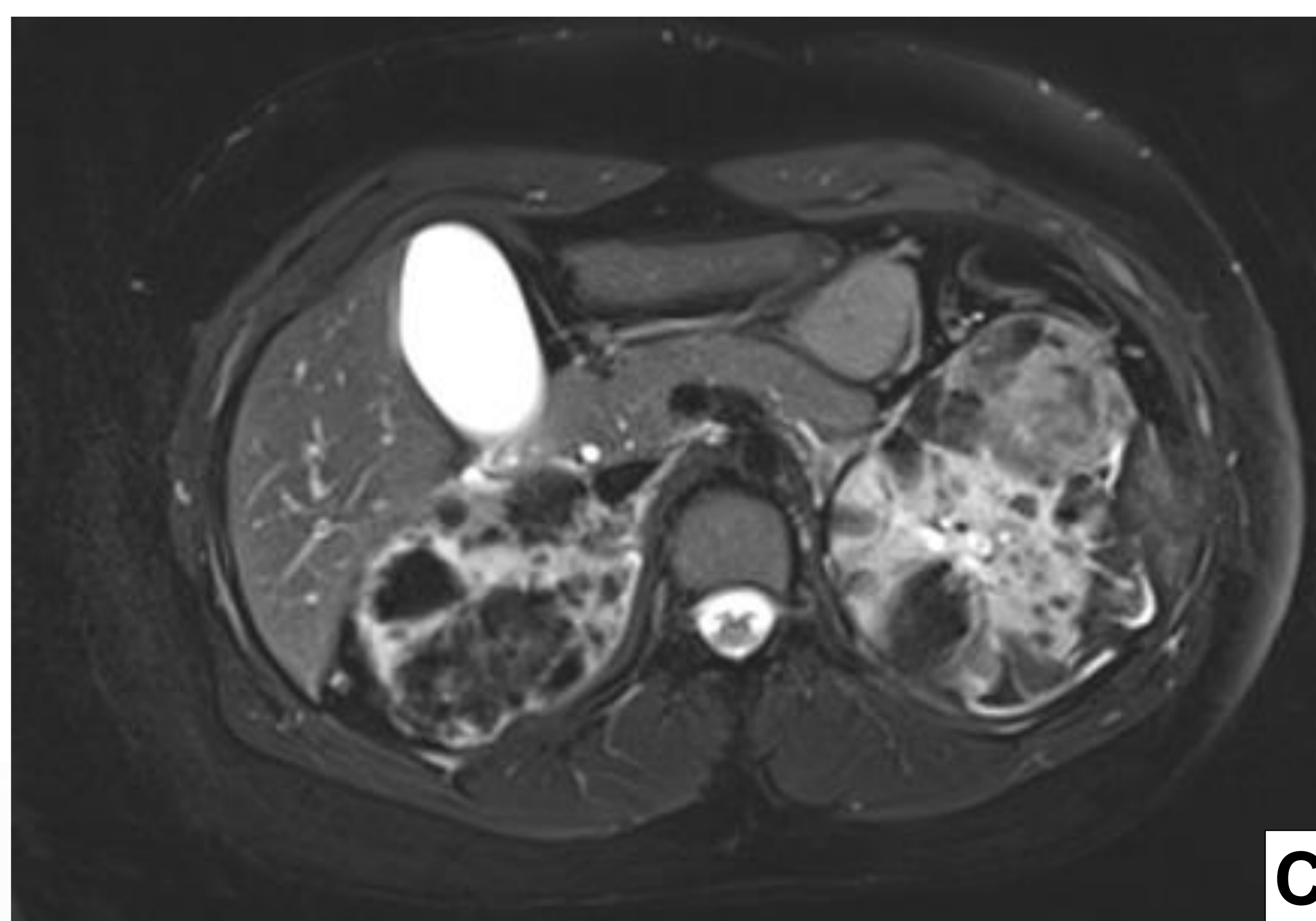
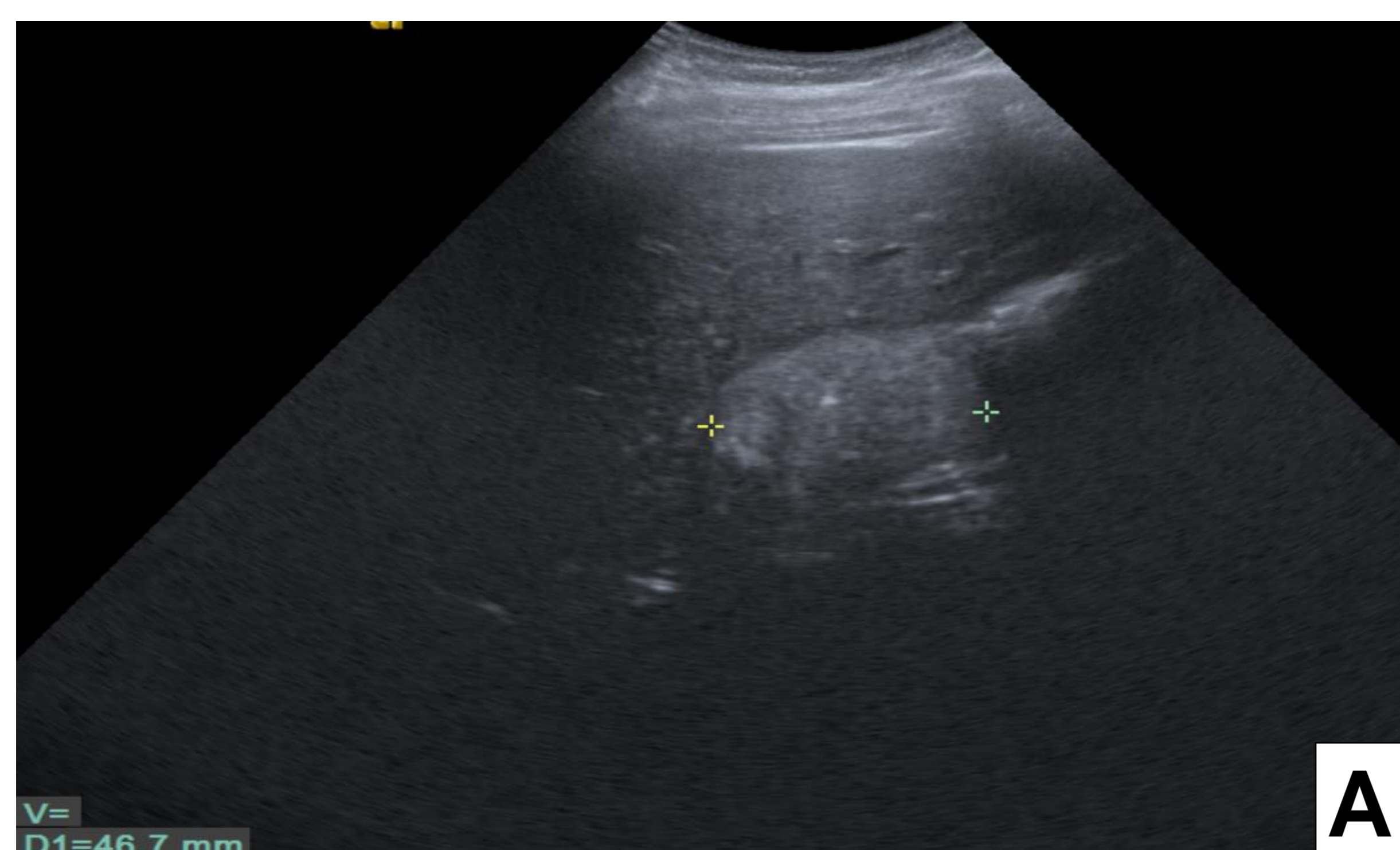
Domingo Alemán P¹; Doval Calvo D¹; De la Torre Sandoval C²; Albaladejo Martínez I³; Cabrera Sevilla JE²; González Rodríguez JD². Servicio de Pediatría¹ HGU Santa Lucía (Cartagena, Murcia), Nefrología Pediátrica², Neuropediatría³.

INTRODUCCIÓN

El **complejo esclerosis tuberosa (CET)** es una enfermedad hereditaria con afectación multisistémica y fenotipo variable. Se debe a mutaciones en los genes TSC1 y TSC2. Los órganos más afectados son piel, ojos, pulmón, riñón y cerebro, siendo necesario un manejo multidisciplinar. Desde 2012 se ha reconocido el empleo de los inhibidores de mTOR en el tratamiento de esta entidad, no habiéndose establecido la dosis pediátrica para algunas de las indicaciones del paciente adulto.

CASOS CLÍNICOS

Presentamos dos pacientes, de **14 y 16 años, con diagnóstico de CET** con mutación en el gen TSC2. En ambos, durante la evolución de la enfermedad se ha evidenciado la aparición de **angiomiolipomas (AMLs) renales múltiples mayores de 4 cm**, por lo que ante el riesgo de complicaciones se decide iniciar tratamiento con **Everolimus** a dosis bajas, tras aprobación del comité regional de farmacia, ajustando la dosis de fármaco por superficie corporal y regulando posteriormente según niveles y respuesta, con buena tolerancia y sin presentar reacciones adversas. Se ha objetivado **disminución del tamaño** de los AMLs por debajo de 3 cm en el paciente de **14 años**, permitiendo reducción de la dosis de Everolimus a 5 mg/día. En la paciente de **16 años** ha sido necesario alcanzar dosis de 10 mg/día (como en población adulta) para obtener **estabilidad radiológica** con buena tolerancia y sin alcanzar niveles plasmáticos supraterapéuticos, estando pendiente de nuevo estudio de imagen.



***A y B:** Ecografía renal: Lesión hiperecogénica redondeada sugestiva de angiomiolipoma. **C:** Resonancia magnética abdominal: Múltiples angiomiolipomas renales.*

COMENTARIOS

Una de las manifestaciones renales característica del CET son los **angiomiolipomas (AMLs)**, que a pesar de tratarse de tumores benignos pueden llegar a ser localmente invasores, siendo su principal complicación la rotura y hemorragia espontánea, pudiendo entrañar un riesgo vital. Actualmente en adultos con CET y AMLs con riesgo de rotura, ya sea por su tamaño o por la presencia de microaneurismas, se propone al **Everolimus** como tratamiento de primera línea, existiendo datos aislados favorables de seguridad y eficacia en niños con CET que han sido tratados con dicho fármaco por astrocitomas (SEGA), debiendo individualizar la dosis según el perfil del paciente, niveles y tolerancia.