

# ANGIOMATOSIS DIFUSA DE BAZO EN PACIENTE FEMENINO DE 3 AÑOS DE EDAD CON DIAGNÓSTICO DE ESCLEROSIS TUBEROSA

Jessica Michelle Castillo Aguirre<sup>1</sup>, Senyi Zamarripa Martínez<sup>1</sup>, Vanessa Ventura Molina<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Regional de Alta Especialidad del Bajío  
*Bol Cient Cult Col Ped Gto 2024;Suppl 1:30-31*

## INTRODUCCIÓN

La esclerosis tuberosa se trata de una enfermedad de origen genético, neurocutánea, autosómica dominante, la cual se asocia a predisposición para la formación de tumores benignos (hamartomas). Se reporta una incidencia de 1:5800-10,000 recién nacidos, y prevalencia 6.8-12.4 casos por cada 100,000. La angiomatosis difusa de bazo es una neoplasia vascular rara, se desconoce su incidencia en Latinoamérica, y no hay casos reportados hasta el momento ante la presencia de esclerosis tuberosa.

## DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 3 años con antecedentes familiares de abuela materna y madre con esclerosis tuberosa (TSC) y astrocitoma de células gigantes, referida al Hospital Regional de Alta Especialidad del Bajío (HRAEB) el 18 de enero de 2024 para evaluación de un tumor abdominal. La paciente presentaba manifestaciones clínicas de TSC, incluyendo máculas hipopigmentadas, lesiones cutáneas en confeti, hamartoma retiniano, túberes corticales y nódulos subependimarios. Los síntomas iniciales de la paciente comenzaron cuatro meses antes de la referencia, durante una consulta

pediátrica de rutina el 16 de enero de 2024, se detectó un tumor abdominal. La tomografía abdominal reveló una masa hiperdensa infraesplénica de aproximadamente 150x90 mm y distensión vesical. Una evaluación adicional incluyó una tomografía axial computarizada (TAC) el 20 de enero de 2024, que mostró una masa esplénica homogénea (139x90x101 mm, 527 cc) con realce tras la administración de contraste. Un electroencefalograma el 23 de enero de 2024 mostró actividad epileptiforme anormal, y se trató a la paciente con levetiracetam. El 24 de enero de 2024, se comenzó el tratamiento con everolimus (4.5 mg/m<sup>2</sup>/día), lo que mejoró los recuentos plaquetarios. Debido al tamaño del bazo, no poder garantizar el tratamiento oportuno con everolimus y falta de evidencia de la causa primaria de esplenomegalia se planificó una esplenectomía, previo esquema de vacunación indicado por infectología.

El 18 de junio de 2024 es operada de esplenectomía total sin complicaciones, hallazgos de patología: angiomatosis difusa congestión pasiva, sin evidencia de malignidad, sin evidencia de microorganismos.

## DISCUSIÓN

El diagnóstico de la esclerosis tuberosa se realiza de manera clínica: presencia de dos criterios mayores y uno mayor con 2 menores. Hasta 95% presenta manifestaciones cutáneas: manchas hipopigmentadas, angiofibromas, placas fibrosas. mutaciones en el gen TSC1 está asociada a un fenotipo menos grave que las TSC2. Epilepsia, se presenta hasta en el 96% de los casos, desarrollándose normalmente en el primer año de edad. Hasta 50% tendrá afectación cognitiva. La angiomasia del bazo es una neoplasia vascular rara, por lo que poco se conoce de su epidemiología, patogénesis historia natural de la enfermedad, tratamiento y pronóstico. Se ha visto asociación con presencia de malignidad en el 60% de los casos (en todos los casos la patología maligna ya se encontraba presente antes del desarrollo del angioma). También se la ha asociado como posible etiopatogenia a la presencia de alteraciones inmunes, ante la presencia de alguna

enfermedad de base que cause estos disturbios (quimioterapia, lupus eritematoso sistémico, trasplante renal, anemia aplásica, etc). Cuando afecta una porción amplia del bazo puede cursar con pancitopenia, hipofibrinogenemia, e hipertensión portal, entidad la cual se denomina síndrome de Kasabach-Merrit, como lo fue en la evolución de nuestra paciente.

## CONCLUSIÓN

La esclerosis tuberosa y la angiomasia difusa de bazo, es una asociación de la cual no se tiene bibliografía hasta el momento, se le ha asociado con otro tipo de patologías sistémicas, pero nunca con esclerosis tuberosa. Se ha visto que la esplenectomía es el tratamiento de elección, en 94% de los casos, no hubo recurrencia. Nuestra paciente posterior a la esplenectomía se encuentra con mejoría de cifras plaquetarias. Hasta el momento no hay casos reportados de angiomasia difusa de bazo ante la presencia de esclerosis tuberosa, por lo que sería el primer caso clínico reportado de américa latina.