

## Genética

## Genetics

### GEN-1

#### LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS COMO EXPRESIÓN DEL COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA: A PROPÓSITO DE UN CASO

GARZÓN LINA MARÍA, GUERRERO LUIS FERNANDO

*Hospital universitario del Valle. Cali (Colombia)*

**Introducción.** La linfangioleiomiomatosis (LAM) se caracteriza por la presencia de quistes en los pulmones que provocan daño pulmonar. Afecta más frecuentemente a mujeres en edad fértil y presenta deterioro pulmonar progresivo con el tiempo. Puede manifestarse de manera independiente de forma esporádica (S-LAM) o anexa con el complejo esclerosis tuberosa (CET)

**Presentación del caso.** Mujer de 31 años con fenotipo de esclerosis tuberosa, antecedente de neumotórax espontáneo. Acude a consulta de dermatología por aumento del número de angiofibromas faciales, tumores de Köenen y en escapo hay placas de consistencia fibrosa con características angiomatosas. Se realiza RNM cerebral que muestra múltiples lesiones hiperintensas en T2 cortico subcorticales y nodulares con aspecto de tubers corticales. Se realiza panel para esclerosis tuberosa que reporta 2 variantes en el gen TSC2 en heterocigosis. Asimismo, RNM de abdomen y pelvis, que mostró riñones aumentados de tamaño, con presencia de varias masas sólidas en ambos riñones. Es valorada por nefrología, consideran la posibilidad de angiomioliomas gigantes y se inicia everolimus. Acude a consulta de neumología por disnea. Presenta TC de tórax que muestra cambios de hiperinsuflación y múltiples lesiones quísticas, espirometría con patrón obstructivo moderado, ecocardiograma con FEVI preservada y sin signos de hipertensión pulmonar. Se indicó rehabilitación pulmonar y continuar con everolimus.

**Discusión.** El CET-LAM o S-LAM son enfermedades con un amplio espectro de manifestaciones clínicas, con requerimiento de manejo multidisciplinario. La insuficiencia respiratoria y la muerte a menudo ocurren de manera precoz con una expectativa de vida inferior a la población general. El adecuado manejo de las complicaciones y el tratamiento modificador de enfermedad con los inhibidores del mTORC1, ha demostrado mejorar la supervivencia y la calidad de vida a largo plazo de estos pacientes.

## GEN-2

### MANIFESTACIONES CLÍNICAS DE LA ENFERMEDAD DE FABRY A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

RAMOS-CABALLERO JUAN SEBASTIAN, RAMOS-CABALLERO GABRIELA SOFIA, DULCEY-SARMIENTO LUIS ANDRES, GOMEZ-AYALA JAIME ALBERTO , GOMEZ-CONTRERAS JUAN ALEJANDRO

*Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga (Colombia)*

**Introducción.** La enfermedad de Fabry es una manifestación de pronóstico desfavorable. Es poco común en la práctica clínica, el bajo conocimiento de los médicos sobre esta patología conduce a un diagnóstico tardío de la enfermedad y a la falta de terapia patogénica.

**Caso clínico.** Se observó un curso asintomático de la enfermedad hasta los 50 años y la manifestación de la enfermedad en forma de arritmia cardíaca. Según los resultados de la ecocardiografía, se reveló una pronunciada hipertrofia miocárdica del ventrículo izquierdo (VI) (índice de masa miocárdica 208 g/m<sup>2</sup>) sin signos de obstrucción del tracto de salida del VI, y se detectó dilatación de la aurícula izquierda (LA) (LA indexada volumen - 47 ml/m<sup>2</sup>). La función sistólica del ventrículo derecho (VD) y el VI se evaluó mediante la tecnología *Speckle Tracking Imaging-2D Strain* y se estableció la disfunción sistólica subclínica latente del VD y el VI. Hubo una fuerte disminución en la actividad de la alfa-galactosidasa: 0,03  $\mu\text{mol/l/h}$  (normal 0,80-15,00  $\mu\text{mol/l/h}$ ), así como un aumento de la concentración de liso-GB3 - 95,18 ng/ml (rango normal 0,05-3,0 ng/ml). También una variante de la secuencia de nucleótidos c.1229 C>T, que conduce a la sustitución p.Thr4101le en estado hemicigota.

**Discusión.** Esta observación muestra la posibilidad y viabilidad de diagnosticar la EF en la práctica cardiológica en pacientes con hipertrofia miocárdica del VI de etiología desconocida, mientras que el diagnóstico de variantes atípicas sólo puede realizarse mediante investigación genética molecular.