



Neurocirugía



<https://www.revistaneurocirugia.com>

P-119 - SEGA NO ASOCIADO A ESCLEROSIS TUBEROSA

L. Torrelo Martínez, S. Iglesias, B. Ros, M. Cividanes, R. Hassan, M.á. Arráez

Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga, España.

Resumen

Introducción: El astrocitoma subependimario de células gigantes es un tumor pediátrico de bajo grado que suele presentarse en pacientes con esclerosis tuberosa (ET). Producido por mutaciones en los genes TSC1/2, derivando en un crecimiento celular incontrolado con tumoraciones en diferentes órganos. Hasta la fecha solo se han descrito 50 casos no asociados a ET. Se postulan 2 teorías: mosaicismo del gen ET y pérdida de heterocigosidad exclusiva en tejido tumoral por mutaciones *de novo*. La morbimortalidad del SEGA depende fundamentalmente de su localización. La resección quirúrgica se considera *gold standard* en su tratamiento, aunque en ET existen tratamientos adyuvantes (inhibidores de m-TOR) que han demostrado disminuir recidivas e incluso reducir el tamaño tumoral. Debido a la excepcionalidad de casos no asociados a ET, carecemos de información suficiente sobre su comportamiento y respuesta a estos tratamientos.

Caso clínico: Paciente de 13 años con cefalea, urgencia miccional y visión borrosa. RM que objetivaba proceso expansivo intraventricular en asta frontal de ventrículo lateral derecho e hidrocefalia, posible astrocitoma. Se realizó craneotomía frontal derecha con abordaje transcortical ecoguiado, objetivándose resección subtotal en imágenes posteriores. La anatomía patológica fue de SEGA, no encontrándose mutaciones compatibles con ET. Se decidió seguimiento. 3 años más tarde se apreció progresión radiológica con aumento de talla ventricular y clínica miccional. Valorado en comité oncológico, desestimándose tratamiento con everolimus por no cumplir criterios de ET. Finalmente se reintervino a través de craneotomía previa, con resección completa. Tras 8 años de seguimiento clínico-radiológico, se ha mantenido libre de enfermedad, sin precisar tratamientos adyuvantes y realizando una vida normal.

Discusión: El manejo de los SEGA no asociados a ET suponen un reto. La resección quirúrgica completa debe ser de elección siempre que sea posible. Es necesario continuar investigando su patogénesis y posible respuesta a tratamientos adyuvantes.