

ENTREVISTA ESPECIAL



HABLAMOS DE GENÉTICA CON LA DRA. SUSANA BORONAT

ENTREVISTA EN EXCLUSIVA CON MOTIVO DEL
DÍA INTERNACIONAL DE LA ESCLEROSIS TUBEROSA



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA de esclerosis tuberosa

Directora de Pediatría del hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona, de alta especialización en Complejo Esclerosis Tuberosa, con autoría de artículos científicos, guías de práctica clínica, cursos on-line y segundas opiniones a nivel estatal.

La Dra. Boronat es una prestigiosa especialista en Pediatría y en Neuropediatría. Cuenta con más de 20 años de experiencia en la profesión y una extensa formación en distintos campos de la especialidad. En concreto, se formó en la Unidad de Neuropediatría del Hospital Vall d'Hebron y realizó un fellowship en investigación clínica neuropediátrica en la unidad de epilepsia pediátrica y esclerosis tuberosa en el Massachusetts General Hospital de Boston, en la Harvard University, Estados Unidos. En la misma universidad se formó en genética clínica, enfermedades genéticas infantiles y dismorfología. Su amplia formación la ha convertido en gran experta en valoración y asesoramiento prenatal en malformaciones del sistema nervioso central, enfermedades neurocutáneas, trastornos del neurodesarrollo de base genética y esclerosis tuberosa, entre otras patologías neuropediátricas.

YOLANDA PALOMO - PRESIDENTA AESTU



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA de esclerosis tuberosa

Directora de Pediatría del hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona, de alta especialización en Complejo Esclerosis Tuberosa, con autoría de artículos científicos, guías de práctica clínica, cursos on-line y segundas opiniones a nivel estatal.

La Dra. Boronat es una prestigiosa especialista en Pediatría y en Neuropediatría. Cuenta con más de 20 años de experiencia en la profesión y una extensa formación en distintos campos de la especialidad. En concreto, se formó en la Unidad de Neuropediatría del Hospital Vall d'Hebron y realizó un fellowship en investigación clínica neuropediátrica en la unidad de epilepsia pediátrica y esclerosis tuberosa en el Massachusetts General Hospital de Boston, en la Harvard University, Estados Unidos. En la misma universidad se formó en genética clínica, enfermedades genéticas infantiles y dismorfología. Su amplia formación la ha convertido en gran experta en valoración y asesoramiento prenatal en malformaciones del sistema nervioso central, enfermedades neurocutáneas, trastornos del neurodesarrollo de base genética y esclerosis tuberosa, entre otras patologías neuropediátricas.

YOLANDA PALOMO - PRESIDENTA AESTU

¿Cuál es su implicación y vinculación con el Complejo de Esclerosis Tuberosa?

Es una enfermedad que tuve la oportunidad de investigar en Estados Unidos durante dos años y sobre la que he publicado varios artículos científicos. Actualmente sigo trabajando en ella ya que

disponemos de una Unidad multidisciplinar en el hospital de Sant Pau conjuntamente con el grupo de Roser Torra en la fundación Puigvert.

¿Cuáles han sido los avances en el diagnóstico clínico y genético en los últimos años?

Los avances en el diagnóstico han sido enormes, sobre todo a nivel genético. Se ha descubierto que muchos pacientes en los que no se había podido encontrar la mutación presentan alteraciones en mosaico (que ocurren en pocas células del cuerpo y que cuestan más de detectar) o son mutaciones intrónicas (están más escondidas) y se están desarrollando técnicas genéticas más sensibles que permiten detectarlas.

Esto aporta un gran beneficio a las

familias con estas mutaciones especiales, que antes no podían beneficiarse de consejo genético y les brinda la posibilidad de acceder a un estudio prenatal o preimplantacional.

A nivel clínico se ha trabajado mucho en crear unas guías de manejo clínico y tratamiento de la enfermedad consensuadas a nivel internacional y los nuevos fármacos inhibidores de la vía mTOR han cambiado la historia natural de la enfermedad.



¿Cómo se lleva a cabo el diagnóstico genético del CET?

Se realiza un estudio en ADN de muestra en sangre dirigido a los 2 genes que provocan la enfermedad, que son TSC1 y TSC2.

En situaciones especiales puede ser informativo estudiar las mutaciones en otros tejidos.

Cuando se confirma el diagnóstico genético de un paciente, ¿se extiende el estudio a padres y hermanos del mismo?

A los padres sí se les estudia esa mutación encontrada en el hijo y a los hermanos se les estudia dependiendo de lo que hayamos encontrado en los padres.

Si los padres no tienen la mutación, no se ha de estudiar a los hermanos si no muestran hallazgos típicos de la enfermedad.

¿Qué ocurre cuando no se puede confirmar el diagnóstico genético de un paciente?

Que esta familia no puede beneficiarse de un consejo genético óptimo, que le permita acceder a la

posibilidad de hacer un estudio prenatal o preimplantacional.

¿Cómo se lleva a cabo el diagnóstico prenatal del CET?

Si sabemos la mutación que queremos estudiar, se realiza una biopsia de las vellosidades coriales

entre las semanas 10-14 de embarazo y se determina si el embrión tiene o no esa mutación.

¿Cuáles son las posibilidades de realizar un diagnóstico prenatal cuando no se conoce la existencia de un paciente CET en la familia?

En ese caso se podrá sospechar el diagnóstico si se detectan hallazgos sugestivos de la enfermedad como tubers cerebrales, nódulos subependimarios o rabdomiomas, hallazgos que pueden detectarse en el 3er trimestre de embarazo por ecografía y puede también realizarse resonancia magnética fetal en caso de dudas.



¿Influye el diagnóstico prenatal en el desarrollo o tratamiento de la enfermedad?

Sí, es evidente que poder visitar al paciente en un centro experto antes de que aparezca la epilepsia permite

un diagnóstico y tratamiento más precoz.

¿Cuáles son las opciones reproductivas cuando existe un paciente CET en la familia?

Depende del grado de parentesco, estableceremos el riesgo de esa pareja con deseo reproductivo. Si algún miembro de la pareja está

afecto, tendrá un 50% de posibilidades de transmitir la enfermedad y podemos ofrecer diversas opciones.

¿Cuáles con las opciones reproductivas cuando uno de los progenitores está diagnosticado de CET?

Si conocemos la mutación podremos ofrecer un diagnóstico preimplantacional preferentemente, es decir una fecundación in vitro con

selección de embriones sanos. Si no conocemos la mutación, no podemos ofrecer esta opción.

Muchas mujeres con CET tienen embarazos normales y saludables, sin embargo, existen posibles complicaciones de salud que deben tenerse en cuenta cuando una mujer con CET queda embarazada, ¿cuáles son?

Existe un riesgo de que empeoren las manifestaciones renales y pulmonares. Puede haber empeoramiento de los angiomiolipomas renales y la LAM (linfangioleiomiomatosis) pulmonar

puede empeorar de forma grave, debido principalmente a factores hormonales, por lo que la función pulmonar de estas mujeres debe ser monitorizada durante el embarazo.

En cuanto al seguimiento, cuidado y evolución del paciente, ¿cuáles son las principales directrices que debe asumir la familia y el paciente?

Que ésta es una enfermedad crónica en que van apareciendo manifestaciones distintas a medida que va pasando el tiempo y has de estar preparado a que en cualquier momento pueda aparecer una

complicación. Esto provoca mucha ansiedad en el paciente y su familia y es importante cuidar al máximo la salud mental de todos para poder afrontar los imprevistos.

Una de las principales preocupaciones de las familias es la epilepsia; nos encontramos con una gran desinformación por parte de los profesionales sobre cómo identificar los diferentes tipos de crisis en los pacientes, ¿puede ofrecernos alguna orientación clave en este aspecto?

Los padres deben tener un epileptólogo de confianza a quien puedan consultar cualquier evento que pueda parecer una crisis. Es muy útil grabar cualquier movimiento o comportamiento raro del paciente y

enseñarlo a su médico. Los padres llegan a ser auténticos expertos en identificar las crisis pero necesitan un entrenamiento previo y soporte para las situaciones dudosas.

Uno de los momentos de estrés y preocupación de las familias es la transición del servicio de pediatría a medicina de adultos, ¿cómo y cuándo debe realizarse este salto?

Éste es un aspecto que ha mejorado mucho en los últimos años. Lo ideal es que puedan haber algunas visitas conjuntas (o como mínimo una) que permitan coincidir a los profesionales de niños y adultos. Esto es más fácil de organizar si la transición ocurre

dentro del mismo centro hospitalario. La transición desde un centro monográfico pediátrico puede ser más complicada pero las visitas on-line pueden ayudar a mejorar la transmisión de la información.

ASOCIACION ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA



Calle Camarena 119
local posterior
28047 Madrid



629485010/91 719 36 85

info@esclerosistuberosa.org



<https://esclerosistuberosa.org/>