



SEGUNDO PREMIO

CARCINOMA RENAL EN PACIENTE JOVEN: UN RETO DIAGNÓSTICO CON IMPORTANTES IMPLICACIONES GENÉTICAS

TEMA

Cáncer hereditario

AUTOR PRINCIPAL

Claudia Miquel Bosch. Hospital del Mar

COLABORADORES

Nil Navarro Gorro – Hospital del Mar
Arantxa Bergua de Roque – Hospital del Mar
Adriana Gomez Alderete – Hospital del Mar
Deborah Martin Ruiz – Hospital del Mar
Sofia Tanco Mulero – Hospital del Mar
Ana Chen Ye – Hospital del Mar
Martina Pellicer Perez – Hospital del Mar
Jorge Luis Soriano Lorenzo – Hospital del Mar

SUPERVISIÓN

Alejo Rodriguez-Vida Rodriguez – Hospital del Mar

CASO CLÍNICO:

Mujer de 26 años, sin alergias ni hábitos tóxicos, con antecedentes a destacar de adenomiosis, miomas uterinos y fibroadenoma mamario.

En mayo de 2025, durante el estudio de metrorragias, en una tomografía computarizada (TC) tóraco-abdominal se detectó de forma incidental una lesión renal izquierda de 3.5 cm con captación de contraste sugestiva de cáncer de riñón (Fig 1), múltiples micronódulos pulmonares, y lesiones óseas escleróticas (Fig 2). La biopsia renal confirmó un carcinoma de células claras ISUP 2. Tras revisarse el caso en Comité Multidisciplinar de Tumores, se orientó como carcinoma renal de células claras estadio IV por metástasis pulmonares y óseas múltiples, grupo IMDC de riesgo intermedio, e inició tratamiento de 1ª línea con nivolumab-ipilimumab.

Tras primer ciclo, presentó una parálisis facial izquierda que motivó la realización de una resonancia magnética (RM) cerebral que mostró lesiones en sustancia blanca hipercaptantes en FLAIR, sugestivas de proceso desmielinizante o encefalitis inmunomediada (Fig 3). Se suspendió la inmunoterapia y se administraron corticoides endovenosos con resolución de la clínica y estabilidad radiológica en la RM cerebral.

Paralelamente, se derivó a Consejo Genético, identificándose en el estudio molecular una mutación del gen TSC2 en línea germinal, estableciendo el diagnóstico de esclerosis tuberosa. Este hallazgo permitió reinterpretar las pruebas radiológicas, ya que esta enfermedad se asocia a múltiples manifestaciones sistémicas, incluyendo lesiones pulmonares, óseas y cerebrales. La reevaluación multidisciplinar del caso concluyó que las lesiones pulmonares y óseas no correspondían a metástasis, así como las lesiones cerebrales no eran inmunomediadas, sino que todas se debían a manifestaciones de la esclerosis tuberosa. El tumor se reclasificó por tanto como carcinoma renal localizado cT2N0M0, realizándose el 18/02/2026 una nefrectomía radical izquierda. Actualmente, la paciente se encuentra libre de enfermedad.

DISCUSIÓN:

La esclerosis tuberosa es una enfermedad genética poco frecuente originada por mutaciones en los genes TSC1 o TSC2 (1). Se caracteriza por una gran variabilidad en su expresión clínica y por su afectación multisistémica, pudiendo comprometer distintos órganos como riñones, pulmones, huesos y sistema nervioso central (2). En el caso de nuestra paciente, la ausencia de diagnóstico previo o antecedentes familiares conocidos condicionó una interpretación inicial errónea. Los hallazgos radiológicos, junto con la presencia real de un carcinoma renal de células claras, llevaron a considerar inicialmente el cuadro como enfermedad oncológica metastásica.

Las lesiones óseas asociadas a esta patología están descritas en un 90% de pacientes, especialmente en mujeres. Suelen presentarse como lesiones esclerosas localizadas en el esqueleto axial. Estas características pueden simular lesiones blásticas metastásicas, lo que dificulta el diagnóstico diferencial, como ocurrió en este caso (3,4).

De manera similar, las alteraciones pulmonares de la paciente también contribuyeron a la confusión diagnóstica. Se observaron múltiples imágenes nodulares bilaterales de pequeño tamaño en vidrio deslustrado, sugestivas a posteriori de hiperplasia neumocítica micronodular multifocal (5). Esta entidad benigna es relativamente frecuente en pacientes con esclerosis tuberosa, y puede ser malinterpretada como diseminación tumoral.

A pesar de la supuesta extensión metastásica de la enfermedad al inicio, la paciente presentaba un estado general excelente y carecía de sintomatología alguna. Esta discordancia clínica generó dudas sobre el diagnóstico inicial, aunque no fue suficiente para descartarlo hasta tener los resultados del estudio molecular, que permitió confirmar causa genética del cuadro.

Tras el diagnóstico definitivo, se realizó una exploración física dirigida que reveló signos cutáneos característicos, previamente no identificados. Entre ellos se encontraron manchas hipomelanóticas (Fig 4), pequeños angiofibromas faciales y un fibroma gingival, todos ellos manifestaciones sutiles, pero altamente sugestivas de la enfermedad (2).

En relación con la afectación neurológica, lo que inicialmente se consideró como una posible toxicidad inmunomediada grave resultó corresponder a la presencia de tubérculos cerebrales corticales. Estas lesiones son frecuentes en esta enfermedad y suelen asociarse a manifestaciones neurológicas desde la infancia, como epilepsia o alteraciones cognitivas (2). Sin embargo, en esta paciente permanecieron asintomáticas hasta el momento actual.

- El cambio diagnóstico supuso una modificación radical en el abordaje clínico de la paciente, pasando de una enfermedad metastásica a un proceso localizado con mejor pronóstico. Esto permitió evitar tratamientos sistémicos innecesarios y plantear una estrategia terapéutica con intención curativa, además de establecer un seguimiento multidisciplinar a largo plazo acorde con la naturaleza genética de la enfermedad.

CONCLUSIÓN:

Este caso subraya la importancia de cuestionar diagnósticos iniciales ante presentaciones multisistémicas atípicas con incongruencias clínico-radiológicas y la necesidad de apoyarse en el estudio molecular. En pacientes jóvenes con carcinoma renal y lesiones sugestivas de metástasis, considerar entidades como la esclerosis tuberosa, pese a su baja frecuencia, puede prevenir errores diagnósticos y evitar intervenciones terapéuticas innecesarias.



FIGURA 1: Lesión renal izquierda, sugestiva de cáncer de riñón.

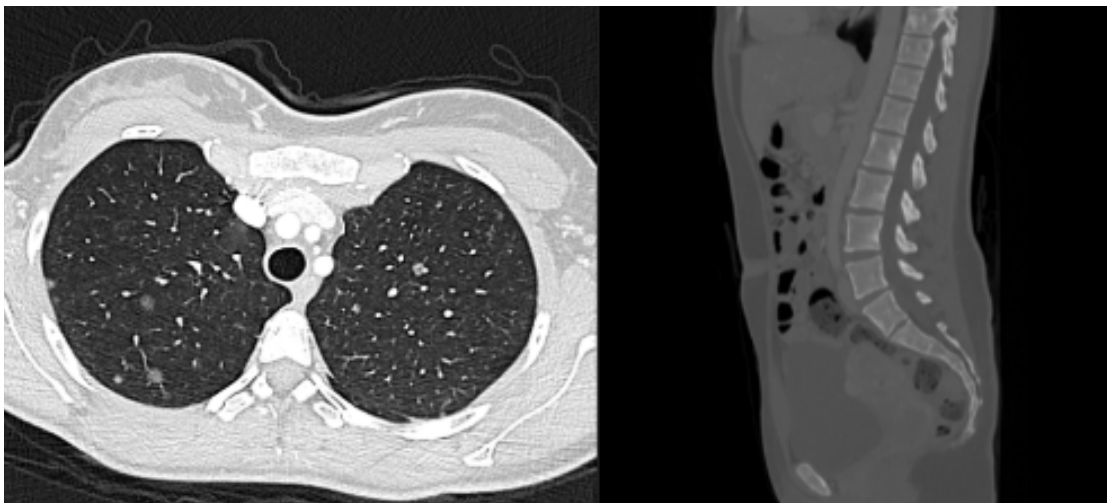


FIGURA 2: Lesiones pulmonares bilaterales en vidrio deslustrado y lesiones óseas escleróticas.

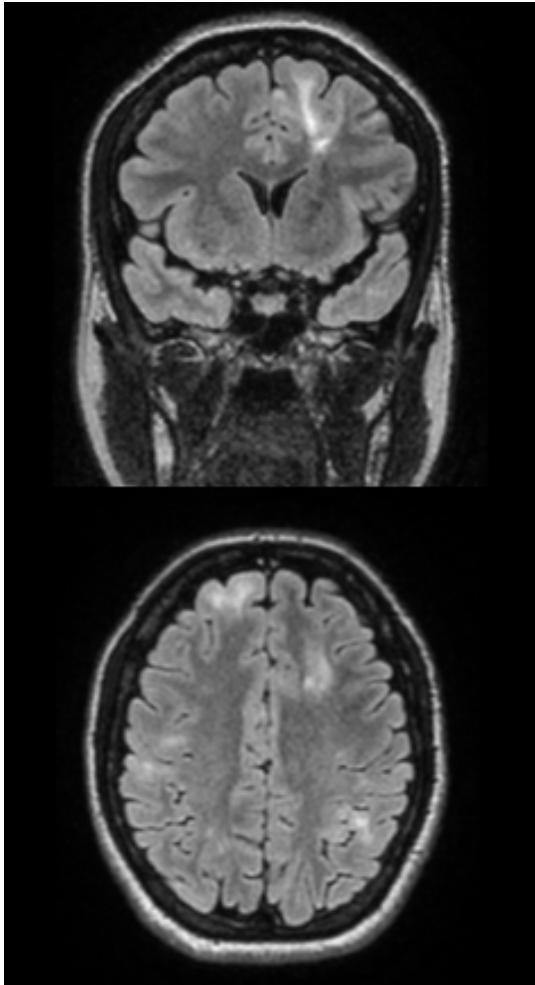


FIGURA 3: Lesiones hiperintensas mal definidas en FLAIR afectando la sustancia blanca yuxtacortical.



FIGURA 4: Mancha hipomelanótica, criterio mayor para el diagnóstico de esclerosis tuberosa.

BIBLIOGRAFÍA

1. Curatolo P, Bombardieri R, Jozwiak S. Tuberous sclerosis. Lancet. 2008 Aug 23;372(9639):657-68. doi:10.1016/S0140-6736(08)61279-9.
2. Arredondo KH, Jülich K, Roach ES. Tuberous sclerosis complex: Diagnostic features, surveillance, and therapeutic strategies. Semin Pediatr Neurol. 2024;51:101155. doi:10.1016/j.spen.2024.101155.
3. Boronat S, Barber I, Thiele EA. Sclerotic bone lesions in tuberous sclerosis complex: A genotype-phenotype study. Am J Med Genet. 2017;9999:1-5. doi:10.1002/ajmg.a.38260.
4. Iznardo H, Bernal S, Boronat S, Roé E. Sclerotic Bone Lesions as a Clue in the Diagnosis of Three Generations of Tuberous Sclerosis Complex: Case Report and Review of Literature. Pediatr Neurol. 2023;148:14-16. Doi:10.1016/j.pediatr-neurol.2023.07.022.
5. Gupta N, Henske EP. Pulmonary manifestations in tuberous sclerosis complex. Am J Med Genet. 2018;178C:326-337. doi:10.1002/ajmg.c.31638.