O3.15. Linfangiomatosis kaposiforme en la era de las terapias dirigidas

Margot Casals[1], Cristina Candela-Antón[1], Paloma Triana[1], Juan Carlos López-Gutiérrez[1].
1. Hospital Universitario La Paz, Madrid

Objetivos

La linfangiomatosis kaposiforme (LK) es una anomalía linfática rara y agresiva, asociada a elevada morbimortalidad, que afecta predominantemente a la población pediátrica. Los avances en su caracterización genética han favorecido el desarrollo de terapias dirigidas que han modificado su pronóstico.

Material y método

Serie retrospectiva de cinco pacientes pediátricos diagnosticados de LK y tratados en un centro terciario de referencia. Se analizaron las manifestaciones clínicas, hallazgos radiológicos, resultados genéticos, tratamiento y evolución clínica.

Resultados

Se incluyeron cinco pacientes (4 varones), con una edad mediana al diagnóstico de 4 años (1–11). Todos presentaron malformaciones linfáticas extensas, con afectación mediastínica y/o pulmonar, frecuentemente complicadas por derrames pleurales y, en algunos casos, taponamiento cardíaco. El estudio genético identificó mutaciones en *NRAS* en tres pacientes y en *PIK3CA* en uno. Todos recibieron tratamiento con sirolimus, con respuesta favorable inicial en cuatro pacientes, dos de los cuales mantienen dicho tratamiento. Dos pacientes con mutación en *NRAS* y respuesta subóptima a sirolimus recibieron posteriormente trametinib, con mejoría clínica y analítica significativa, por lo que se ha mantenido el tratamiento. El único paciente que presentó progresión de la enfermedad y falleció fue el portador de la mutación en *PIK3CA*.

Conclusiones

El diagnóstico molecular permite un enfoque de medicina de precisión en el manejo de la LK. Las terapias dirigidas, como los inhibidores de mTOR y MEK, mejoran el control de la enfermedad y reducen la morbimortalidad. Se requieren estudios adicionales para definir la duración óptima del tratamiento, la dosificación y la seguridad a largo plazo.