

# Sclerosi tuberosa con angiomiolipomatosi e insufficienza renale cronica

G. Santarsia<sup>1</sup>, F.G. Casino<sup>1</sup>, V. Gaudiano<sup>2</sup>, A. Latorraca<sup>2</sup>, C. Bagnato<sup>1</sup>, S.D. Mostacci<sup>1</sup>, T. Lopez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unità Operativa di Nefrologia e Dialisi, Presidio Ospedaliero di Matera -ASL 4, Matera

<sup>2</sup>Unità Operativa Centro Regionale Trapianti d'Organo, Basilicata

## Riassunto

La sclerosi tuberosa è una malattia ereditaria trasmessa con carattere autosomico dominante caratterizzata da una elevata frequenza di mutazioni spontanee *de novo* di due geni: TSC1 (9q34) e TSC2 (16p13). L'epilessia, il ritardo mentale e l'adenoma sebaceo costituiscono la classica triade per definire questa facomatosi. Essa si associa a varie alterazioni neurologiche, oculari, cutanee, ossee e viscerali. Il rene è l'organo più frequentemente colpito da angiomiolipomi, cisti e, più raramente tumori maligni. Le lesioni renali possono essere clinicamente asintomatiche o associate a dolore lombare acuto, ematuria, comparsa di massa addominale o emorragia retroperitoneale. L'insufficienza renale non è frequente. Presentiamo un caso di sclerosi tuberosa classica con angiomiolipoma renale bilaterale e insufficienza renale.

*PAROLE CHIAVE: Angiomyolipomatosis, Tuberous sclerosis, Renal failure*

## **Tuberous sclerosis with angiomyolipomatosis and chronic renal failure**

*Tuberous sclerosis (TSC) is an autosomal dominant hereditary disease characterized by a high rate of spontaneous mutations involving at least two loci: TSC1 (9q34) and TSC2 (16p13). Epilepsy, mental retardation and adenoma sebaceum form the classical triad that defines this phacomatosis. It is associated with various neurological, ocular, cutaneous, osseous and visceral disorders. The kidney is the most frequently involved organ with angiomyolipomas, renal cysts, and more rarely cancers. Renal disorders may be asymptomatic or associated with acute lumbar ache, hematuria, abdominal mass, retroperitoneal hemorrhage. Renal failure is infrequent. We present a case of tuberous sclerosis with bilateral angiomyolipomatosis and renal failure. (Giorn It Nefrol 2001; 18: 610-4)*

*KEY WORDS: Angiomyolipomatosis, Tuberous sclerosis, Renal failure*