PROPTOSI SOBTADA DEL LACTANT: UN REPTE DIAGNÒSTIC I TERAPÈUTIC

Minerva Macías Martín; Cristina Rodríguez Vidal; Marta Caminal i Carames; Jaume Francesc Sánchez Serra; Alejandro Verdú Reyes; John Paul Liscombe Sepúlveda

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Les malformacions limfàtico-venoses (MLV) orbitàries, anteriorment denominades limfangiomes, són malformacions vasculars congènites infreqüents (0,3-4% dels tumors orbitaris, amb 1-5 casos per cada 10.000 nounats vius). Malgrat el curs habitualment lent i indolor, poden debutar sobtadament per hemorràgia intralesional, constituint una urgència orbitària amb risc visual significatiu.

Presentem una lactant de 16 mesos, sense antecedents rellevants, que consulta per proptosi sobtada unilateral d'ull dret de 5 dies d'evolució. L'exploració objectiva proptosi amb retropulsió positiva i pressió intraocular elevada, sense signes flogòtics locals. La tomografia computeritzada mostra una massa retroocular ben delimitada, mentre que la ressonància magnètica revela una lesió multiquística amb nivells líquid-hemàtics en decliu, compatibles amb hemorràgia recent. El diagnòstic final fou de MLV orbitària aguditzada per sagnat intralesional.

La pacient inicià tractament oral amb prednisona i rapamicina, inhibidor de mTOR, proteïna cinasa clau de la via PI3K/AKT/mTOR, reguladora de processos com l'angiogènesi i limfangiogènesi. Encara que la biòpsia no es realitza rutinàriament, s'han descrit mutacions activadores en PI3KCA que permetrien teràpies dirigides. Inhibidors selectius de PI3K? com l'alpelisib s'han començat a utilitzar en casos seleccionats, amb estudis encara escassos però prometedors. Aquest cas il·lustra la dificultat diagnòstica i terapèutica de les MLV, derivada tant de la seva baixa prevalença com de l'absència de guies estandarditzades i alternatives terapèutiques efectives. L'abordatge continua essent individualitzat i multidisciplinari, amb opcions sovint limitades i recurrència freqüent. En aquest context, la introducció de teràpies dirigides representa una oportunitat terapèutica emergent en una patologia fins ara d'abordatge molt restrictiu.