Teško krvarenje i višestruko presađivanje bubrega kod pacijentice s tuberozno skleroznim kompleksom uzrokovanim novom pogrešnom *TSC2* varijantom

Predstavljamo iznimno težak slučaj pacijentice s tuberozno skleroznim kompleksom i ponavljajućim, po život opasnim, krvarenjem povezanim s bubrežnim angiomiolipomima. Zbog obilnog intratumoralnog krvarenja pacijentici su presađena oba bubrega. Za vrijeme praćenja došlo je do metroragije, te je nakon nekog vremena napravljena histerektomija i salpingo-ooforektomija.

Krvarenje iz područja zahvaćenog operacijom dovelo je dio gubitka prvog bubrežnog presatka, kojeg je dobila od majke, a hemoragijski šok koji je netom uslijedio doveo je do gubitka drugog, kadaveričnog presatka. Treće presađivanje bubrega bilo je uspješno. Patološka analiza svih tkivnih uzoraka pokazala je lezije povezane s tuberozno skleroznim kompleksom i deformirane krvne žile u kirurški odstranjenim organima. Molekularna genetska analiza *TSC1* i *TSC2* u DNA perifernih leukocitaidentificirala je novu *TSC2* c.3599G>C (p.R1200P) varijantu, čija je vjerojatna patogenost utvrđena funkcionalnom procjenom. Koliko nam je poznato, ovo je prvi prikaz varijante c.3599G>C(p.R1200P) na eksonu 29 *TSC2* gena povezane s kompliciranim kliničkim tijekom i višestrukim presađivanjem bubrega kod pacijenata s tuberozno skleroznim kompleksom.