

ESCLEROSIS TUBEROSA

Patria Vela Pinedo^{1,a}, Carla León Alcántara^{1,2,b}

RESUMEN

Objetivo. Reporte de un caso en un lactante menor con Esclerosis tuberosa. **Material y métodos:** se empleó la historia clínica con los exámenes diagnósticos finales. **Resultados.** En este trabajo presentamos el caso de una lactante que ingresa al servicio de pediatría por convulsiones no relacionados con fiebre, que durante el estudio se logró identificar en la exploración lesiones hipocrómicas en hoja de fresno y en exámenes auxiliares: tomografía: tuberomas a nivel parenquimal y ecocardiograma: rabdomiomas cardiacos. **Conclusiones.** La esclerosis tuberosa genera múltiples manifestaciones por lo que es necesario un diagnóstico precoz para garantizar una adecuada calidad de vida, siendo el manejo multidisciplinario.

Palabras clave: Esclerosis tuberosa, Hamartoma. (Fuente:DeCS- BIREME).

TUBEROUS SCLEROSIS

ABSTRACT

Objective: Report of a case in an infant with tuberous sclerosis **Material and Methods:** The medical history with final diagnoses examinations employment. **Results:** We present the case of an infant was admitted to the pediatric by seizures unrelated to fever, which was achieved during the study identify exploration hipocromías ash leaf lesions and ancillary tests: CT: tuberomas level parenchymal and ecocardiograma: cardiac rhabdomyomas. **Conclusions:** Tuberous sclerosis generates multiple manifestations that early diagnosis is necessary to ensure adequate quality of life, with the multidisciplinary management.

Key words: Tuberous sclerosis, Hamartoma (Source: MeSH-NLM).

INTRODUCCIÓN

La esclerosis tuberosa (Enfermedad de Bourneville o Enfermedad Bourneville- Pringle) es síndrome neurocutáneo multisistémico, dentro de las denominadas facomatosis, de carácter autosómico dominante, caracterizada por la presencia de múltiples tumores que comprometen a diversos órganos y sistemas, generando una gran variabilidad clínica^{(1),(4)}.

La prevalencia estimada es de 1 en 5 000 a 10.000 pacientes y aproximadamente dos tercios de los casos son esporádicos. En el 60 - 89% de los enfermos cumplen los criterios diagnósticos. Las mutaciones causantes de la enfermedad corresponden en un 50% al gen TSC2 y el 17% al gen TSC1^{(1),(2),(5)}.

La primera descripción fue realiza por Von Recklingausen, en 1862, en un recién nacido con múltiples tumores cardiacos y cerebral. Años después Bourneville y Prignle describieron la

asociación entre lesiones renales y cerebrales con manifestaciones cutáneas, caracterizada por la triada de: epilepsia, bajo coeficiente intelectual y angiofibromas como lo define su sigla en inglés EPILOIA (Epilepsy, Low Intelligence, Angyofibroma)^{(3),(4),(6)}.

Las alteraciones resultan de una disfunción de la diferenciación, proliferación y migración celulares en las primeras etapas del desarrollo. Se han identificado TSC1 (cromosoma 9q34) y TSC2 (cromosoma 16p13.3) los cuales son supresores de tumores. La mutación inactiva la proteína hamartina, altera la función de la tuberina y generan una desregulación en el crecimiento celular, tráfico intracelular y proliferación, adhesión y migración celular solo el 7-37% tienen antecedentes familiares positivos, siendo que la mayoría (65-75%) corresponden a mutaciones «de novo». Presentan una gran variabilidad de expresión fenotípica, edad de aparición, signos, síntomas y gravedad^{(2),(3),(7),(8)}.

¹ Hospital Regional Lambayeque. Chiclayo, Perú.

² Universidad Católica Santo Toribio de Mogrovejo-Chiclayo . Lambayeque-Perú.

^a Interna de Medicina.

^b Neuropediatra.

Las manifestaciones clínicas dependen de la edad del paciente, los órganos afectados y la gravedad de las lesiones. Generalmente el diagnóstico se realiza en los primeros años de vida, debido a la presencia de cuadros epilépticos o al deterioro del sistema locomotor. Hasta un tercio de los casos pueden presentarse en forma paucisintomática o asintomática. Los síntomas neurológicos presentes en el 85% de los casos, son la principal causa de morbimortalidad, siendo sus principales epilepsia y el retraso cognitivo están comúnmente asociados a lesiones cerebrales. Las manifestaciones dermatológicas se presentan en el 81-95%, siendo las más comunes: manchas hipopigmentadas angiofibromas, fibromas ungueales, placas de Shagreen, placas fibrosas. La afectación cardíaca se da entre 50-60%, siendo el rabdomioma la más común. La afectación renal presenta 60-80% siendo la forma más común el angiomiolipoma. La afectación oftalmológica representan el 87%, afectando raramente la agudeza visual^{(1),(2),(3),(11)}.

El diagnóstico se define por los criterios clínicos. Se clasifica como ET definitiva si están presentes dos criterios mayores o uno mayor y dos menores; ET probable si se registran uno mayor y uno menor, y ET posible cuando se observa uno mayor o dos o más menores, sin criterios mayores. La evaluación genética es útil para estudios de la familia o de confirmación de posibles o probables casos de ET.^{(2),(3),(11)}

Criterios de diagnóstico de esclerosis tuberosa: Roach

| Criterios mayores | Criterios menores |
|--|---|
| Angiofibromas faciales/placa fibrosa | Lesiones cutáneas en «confetti» |
| Placas de Shagreen | Fibromas gingivales |
| ≥3 manchas hipopigmentadas | Lesiones del esmalte dentario |
| Fibromas periungueales o ungueales | Pólipos rectales hamartomatosos |
| Linfangiomiomatosis | Quistes renales múltiples |
| Angiomiolipoma renal | Hamartomas no renales |
| Rabdomioma cardíaco | Quistes óseos |
| Hamartomas nodulares múltiples retinianos | Hamartoma retiniano |
| Tuberomas corticales | Líneas de migración radiales de la sustancia blanca |
| Nódulos subependimarios | |
| Astrocitomas de células gigantes subependimarios | |

Monteiro T, Garrido C, Piña S. Esclerosis Tuberosa: caracterización clínica e intento de correlación fenotipo/genotipo. Anales de pediatría; 2014

REPORTE DE CASO:

Lactante menor, de 4 meses de edad, natural y procedente de Chiclayo, que ingresa por emergencia con un tiempo de enfermedad de tres días por presentar episodios de convulsiones mioclonicas en miembro inferior izquierdo de una duración de 1-2 minutos asociado a una pérdida de conciencia de aproximadamente 5 minutos, no asociado a fiebre. Este episodio se repite dos veces al día durante tres días. Motivo por el cual decide ingresarla por emergencia. Como antecedentes prenatales: número de controles es de seis en centro de salud, sin interurrencias durante el embarazo. Natales: nacido a término por cesárea debido cicatriz uterina previa, con adecuado apgar, sin necesidad de apoyo oxigenatorio, con un peso: 3800 gr y una talla: 51 cm. postnatales: inmunizaciones completas para la edad. Antecedentes familiares: niega: historia de epilepsia familiar, hipertensión arterial, diabetes mellitus.

En el examen físico se registraron los siguientes hallazgos: Piel: lesiones hipocrómicas múltiples de borde romo y agudo

en forma de hoja de fresno distribuidas en cabeza, espalda, abdomen inferior y extremidades. No se evidenció otro tipo de lesión. Aparato respiratorio: tórax simétrico, sin deformidades, no tirajes, no taquipnea, murmullo vesicular pasa por ambos campos pulmonares, no ruidos agregados. Aparato cardiovascular: ruidos cardíacos rítmicos, adecuado tono, no soplos audibles. Abdomen: globuloso, simétrico, no masas visibles, ruidos hidroaéreos presentes adecuados en tono y frecuencia, blando y depresible, no signos peritoneales. Neurológico: despierto. reactivo-activo, simetría fácil, conectado con su medio, llanto fuerte y buena respuesta a estímulos, sostén cefálico adecuado, pupilas isocóricas normorreactivas a la luz, movimientos oculares conservados con seguimiento visual acorde con la edad, reflejos osteotendinosos adecuados y simétricos. Evaluación oftalmológica: fondo de ojo sin alteraciones.

Los exámenes practicados reportan los siguientes hallazgos:

Tomografía cerebral: se describe calcificaciones en región subependimarias parietal de tipo residual.

Electroencefalograma: anormal por presencia de desorganizaciones y lentificaciones difusa.

Ecografía renal: de características normales.

Ecografía cardíaca: presencia de tumoración apical en ventrículo izquierdo compatible con un hamartoma.

Con los hallazgos tanto clínicos y exámenes auxiliares se concluye que sufre de una Esclerosis Tuberosa, según los criterios diagnósticos establecidos para este trastorno genético.

Actualmente se encuentra en control periódico por los servicios de neuropediatría, cardiología y oftalmología.

DISCUSIÓN

La esclerosis tuberosa es una enfermedad rara, autosómica dominante, que se caracteriza por la presencia de tumores, con una expresión fenotípica variable y manifestaciones clínicas a veces sutiles, poco específicas.^{(1),(2)}

El diagnóstico en este reporte de caso fue precoz, probablemente debido al motivo de consulta: convulsiones. Las manifestaciones neurológicas son la principal causa de morbimortalidad, siendo la epilepsia la secuela más común e importante. Generalmente se manifiesta dentro del primer año de vida presentándose a manera de espasmos epilépticos^{(1),(2),(3)}. En el paciente la primera convulsión está dentro del rango de edad esperado pues no se manifestó como espasmos durante su debut y controles posteriores.

Los hallazgos en imágenes tomográficas cerebrales son cuatro las más comunes: tubers corticales y nódulos subependimarios (observados en un 95-100% de los pacientes), el astrocitoma subependimario de células gigantes y las anomalías de la sustancia blanca hasta en el 50% de los pacientes^{(1),(2),(11),(13)}.

Los hallazgos registrados en este caso fueron nódulos subependimarios localizados a nivel de la región parietal, que son las principales lesiones que se registran como hallazgos imagenológicos (**Figura 1**).



Figura 1. Tomografía: calcificaciones subependimarias

En cuanto a las lesiones dermatológicas, las más comunes son las maculas hipomelanómicas, apareciendo en forma de hoja de fresno en tronco y extremidades. En este caso estuvieron presentes en tronco, abdomen y extremidades ^{(1),(2),(3)}.

Dentro de las afectaciones cardiacas están los rabdomiomas, que se presentan en aproximadamente 60% de los pacientes y están presentes al nacimiento, siendo múltiples y asintomáticos ^{(6),(14)}. En este paciente se logró identificar dentro de los estudios de ecocardiograma, la presencia de rabdomiomas cardiacos sin repercusión hemodinámica. (**Figura 2**).



Figura 2. Ecocardiograma.

Guiándonos de los criterios diagnósticos, el paciente presenta: las máculas hipocrómicas, rabdomioma cardíaco y calcificaciones subependimarias, con lo que cumpliría 3 criterios mayores, permitiéndonos así realizar el diagnóstico de esclerosis tuberosas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Tramontini C, Reina D, Moro J. Esclerosis Tuberosa: Presentación de un caso y revisión de hallazgos en resonancia magnética cerebral. *Rev Medica Sanita* 2013; 16(4): 188-193.
2. Monteiro T, Garrido C, Piña S. Esclerosis Tuberosa: caracterización clínica e intento de correlación fenotipo/genotipo. *Anales de pediatría* 2014; 81(5): 289-296.
3. Moreno N, Tamayo J. Complejo Esclerosis Tuberosa. A propósito de una caso. *Archivos Venezolanos de puericultura y pediatría* 2012; 75 (4): 121-125.
4. Martins M, Lopes C, Sanmiya C. Tuberous Sclerosis: A Case Report With Oral Manifestation. *In J Odontostomat*. 2014; 8(2): 185-189.
5. Staley B, Vail E, Thiele E. Tuberous Sclerosis Complex: Diagnostic Challenges, presenting symptoms and commonly missed signs. *Pediatrics* January 2011; 127 (1):117-125.
6. Torres V, Contreras G, Serrano N. Complejo de la esclerosis tuberosa, revisión de tema y presentación de caso. *Rev Asoc Colomb Dermatol* 2011; 19: 76-81
7. Cheng T. Tuberous Sclerosis Complez: an update. *Hong Kong J. Dermatol. Venereol* 2012; 20: 61-67.
8. Ng KH, SM Ng, A Parker. Annual Review of Children With Tuberous sclerosis. *NNH*, 2013
9. Padilla F, Mendizabal R, Ayal A. Esclerosis Tuberosa *Arch Neurocién (Mex)* 2012; 17 (2): 132-137;
10. Bijargi S, Rani Ashwini, Patil V. Tuberous Sclerosis Complex Syndrome A rare case report. *Journal of Medical Education & Research*. 2013; 3 (1):
11. Tuberous Sclerosis Alliance. Diagnosis, Screening and clinical care of individuals with Tuberous sclerosis complex. 2011
12. Salgado A, Belaunzarán A, Gandini A. Esclerosis Tuberosa: Hallazgos Radiológicos en SNC y Riñones: A proposito de un caso. *Revista Del Hospital Privado De Comunidad* Diciembre 2013; 16 (1): 25.
13. Docampo J, Cabrini M. Tuberous sclerosis: evaluation of intracranial lesions. *Rev. Argent. Radiol.* 2013; 77(4):275-283
14. Arango C. Rabdomiomas cardiacos y esclerosis tuberosa: presentación de dos casos en recién nacidos. *Archivos de medicina (Col)* julio diciembre 2012; 12(2): 199-204

Revisión de pares:

Recibido: 16/01/16

Aceptado: 21/03/16