

**HOSPITAL PROVINCIAL
"DR. ANTONIO LUACES IRAOLA"
CIEGO DE ÁVILA**

Esclerosis tuberosa. Presentación de un caso.

Tuberous sclerosis. A case report.

Magaly González López (1), Adoración Duarte Vilariño (2), Odalys Perdomo Rosales (1).

RESUMEN

La Esclerosis Tuberosa es una enfermedad autosómica dominante que aparece como consecuencia de una hiperplasia genéticamente programada de las células ectodérmicas y mesodérmicas, se manifiesta en forma de diversas lesiones en piel, afecta al sistema nervioso central (hemartomas), corazón, riñón y otros órganos. Se presenta un caso de 53 años de edad, raza negra, sexo femenino, con antecedente de padecer de epilepsia para lo cual no realiza tratamiento estable y de padecer hace aproximadamente 20 años de fibromas ungueales en manos y pies, motivo por el cual asiste a consulta. Al examen físico se observa en piel un cuadro cutáneo diseminado en cabeza, cuello, tronco, miembros superiores e inferiores, dado por máculas hipomelanóticas, de pequeño tamaño en confetti de 1 a 2 mm, lesiones papulonodulares en la cara (adenomas sebáceos). Múltiples placas localizadas en espalda, abdomen y nalga, dando el aspecto de piel de zapa o tafiletes o "peau de chagrin" en francés, como lo describe la literatura (hemartomas del tejido conjuntivo). Fibromas ungueales en los dedos de manos y pies de variable tamaño, histopatológicamente alteraciones propias de la enfermedad. Además se encuentran alteraciones en la tomografía axial computarizada y alteraciones renales que influyen en la buena calidad de vida de esta paciente.

Palabras clave: ESCLEROSIS TUBEROSA.

1. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Especialista de 1er Grado en Dermatología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesora Instructora.
2. Especialista de 2do Grado en Anatomía Patológica. Profesora Auxiliar.

INTRODUCCIÓN

La Esclerosis Tuberosa (ET) o Epiloia como la describen en algunos textos (1-4), es un síndrome clínico también conocido como enfermedad de Bourneville, tiene una incidencia de 1:20 000 a 1:100 000 habitantes en la población general (2, 4-6). Aproximadamente de 1 en 6.000 nacidos vivos y un tercio de los casos son esporádicos (1-2). La morbitmortalidad de esta enfermedad dependerá por lo tanto del órgano involucrado, el tamaño y localización de las lesiones. Se le han detectado mutaciones en 2 genes: TSC 1 y TSC 2. El primero localizado en el cromosoma 9q34, que codifica la proteína hamartina. El segundo se encuentra en el cromosoma 16p13, que codifica la proteína tuberina, cuya mutación se observa en el 80-90% de los casos. Estas dos proteínas en su estado normal funcionan con un complejo que inhibe la proliferación celular (1-4), es una genodermatosis autosómica dominante. Los genes afectados han sido localizados en los cromosomas 16p13 y 9q34, es una alteración genética de las células ecto y mesodérmicas, con hiperplasia y trastorno de la diferenciación celular embrionaria (7-8). Se caracteriza clínicamente por adenomas sebáceos, retraso mental y epilepsia. Asociado a esta triada puede haber fibromas subungueales, piel con aspecto de tafiletes, papilomatosisoral, vitílico, poliposis, fibromas cutáneos y manchas café con leche (4, 9-10). En Cuba se han publicado pocos casos con esta enfermedad. En la provincia hasta la bibliografía revisada no se reportan casos.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente ALMG, de 53 años de edad, raza negra, sexo femenino, con antecedente de padecer de epilepsia para lo cual no realiza tratamiento estable y de padecer hace aproximadamente 20 años de fibromas ungueales en pies y manos, por lo que ha sido intervenida quirúrgicamente en

varias ocasiones, pero le han vuelto a salir dificultándole el uso de calzados y la deambulación, así como sepsis a repetición acompañado de dolor, motivo por el cual asiste a consulta.

Examen Físico:

Mucosas: Húmedas y normocoloreadas.

Piel: Cuadro cutáneo diseminado en cabeza, cuello, tronco, miembros superiores e inferiores, dado por máculas hipomelanóticas, de pequeño tamaño en confetti de 1 a 2 mm, lesiones papulonodulares en la cara (adenomas sebáceos). Múltiples placas localizadas espalda, abdomen y nalga dando el aspecto de piel de zapa o tafiletes o "peau de chagrin" en francés, como lo describe la literatura (hemartomas del tejido conjuntivo).

Múltiples fibromas ungueales en los dedos de manos y pies de variable tamaño, que le dificultan la deambulación y el uso de calzados.

Anejos: Uñas engrosadas con pérdidas del lustre normal acompañadas de fibromas ungueales.

Pelo: mechones de pelos despigmentados en cuero cabelludo.

A. Respiratorio: Nada a señalar.

Accidente cerebrovascular (A.C.V): Nada a señalar.

A. Digestivo: Nada a señalar.

A. Genito-Urinario: Nada a Señalar.

Sistema Nerviosos Central (SNC): Retraso Mental ligero.

Examen Complementario:

Ultrasonido Abdominal: Renal presencia de hemartomas renales, resto normal.

Electroencefalograma: Anormal

Radiografía de Cráneo: múltiples densidades de calcificación.

TC: Deformación ventricular y focos tumorales a lo largo de los bordes estriotalámicos.

Biopsia de Piel: informa disminución de melocitos, disminución del tamaño de los melanosomas, menor cantidad de melanina en melanocitos y queratinocitos.

Angiofibromas: Proliferación de fibroblastos, aumento del colágeno, dilatación capilar, ausencia del tejido elástico.

Diagnóstico: Esclerosis Tuberosa.

CAS:

- Consejo genético.

- Cirugía para los angiofibromas

- Valoración y seguimiento por un equipo multidisciplinario constituidos por neurólogos, nefrólogos, cardiólogos y dermatólogos.

COMENTARIO

La esclerosis tuberosa (ET) es una rara enfermedad facomatosa congénita caracterizada por una alta prevalencia de lesiones hamartomatosas múltiples orofaciales, dermatológicas y neurológicas. En el 50% de los pacientes afectados de la enfermedad se pueden encontrar antecedentes familiares de la misma, siendo una enfermedad de transmisión hereditaria autosómica dominante con variable expresividad. El diagnóstico de la enfermedad en la edad infantil puede resultar difícil, debido a la existencia de las denominadas formas frustradas de la enfermedad que no van a presentar la tríada clásica descrita por Vogt (11-12). Aproximadamente, la mitad de los pacientes afectos de ET presentan alteraciones mentales, siendo la más frecuente de ellas la epilepsia. Pueden encontrarse otras manifestaciones neurológicas como calcificaciones intracraneales en aproximadamente el 50% de los pacientes, tumores cerebrales como gliomas, glioblastomas o ependinomas, tumores retinianos, cataratas, atrofia óptica, facomas, alteraciones del aprendizaje, retraso mental y autismo (2, 6, 9-10). Las lesiones cutáneas incluyen el denominado adenoma sebáceo de Pringle a nivel de nariz y mejillas en alas de mariposa, los característicos fibromas cutáneos, los fibromas ungueales o tumores de Koebn, las manchas en café con leche o las placas en región lumbar de aspecto de piel de tiburón. La presencia de lesiones cutáneas patognomónicas de la enfermedad puede guiar hacia un diagnóstico precoz de la misma, y son además de gran interés para el pronóstico. Las lesiones cutáneas pueden no estar presentes al nacimiento (2, 6, 9-10). Otras manifestaciones de la ET pueden ser las enfermedades cardíacas entre las que aparecen los rhabdomiomas, taquicardia ventricular, obstrucciones valvulares por masas intracardíacas (6), fibrosis pulmonar, poliposis intestinal, angiofibromas

nasales, astrocitomas y hamartomas retinianos. La enfermedad renal constituye la mayor causa de morbimortalidad de los pacientes afectos de esclerosis tuberosa (7-8, 12) y consisten en angiomiolipomas renales y quistes e insuficiencia renal crónica.

El diagnóstico generalmente se realiza en la infancia con la aparición de los primeros síntomas neurológicos. El electroencefalograma (EEG) es imprescindible para caracterizar y controlar las crisis epilépticas. Otras pruebas que se realizan son el fondo de ojo, la resonancia magnética (RM) o la tomografía axial computarizada (TAC) (2, 4).

El tratamiento será específico de cada una de las diferentes manifestaciones clínicas que el paciente presente, siendo completamente sintomático. Es obligatorio llevar a cabo el consejo genético a los familiares de los pacientes afectos (12). Cuando se detecta a un niño con la enfermedad, los miembros de la familia deben someterse a los siguientes exámenes: examen dermatológico, fondo de ojo, TC y RM cerebrales y ecografía cardíaca y renal (2). La supervivencia por encima de los 30 años es pobre. El pronóstico de la enfermedad depende del tipo de crisis cerebrales producidas, de la profundidad de las mismas y del deterioro intelectual que presente el enfermo en la edad adulta. Pero sobre todo, de la aparición de angiomiolipomas renales productores de hemorragia retroperitoneal e insuficiencia renal progresiva que agrava el pronóstico constituyendo la principal causa de muerte en estos pacientes (2, 4, 8-9, 11-12).

ABSTRACT

The Tuberous Sclerosis is an autosomal dominant disease that appears as a result of hyperplasia genetically programmed from ectodermic and mesodermic cells. It takes the form of various skin lesions, CNS (hamartomas), heart, kidney and other organs. It reports a case of 53-year-old, black, female, with a history of suffering epilepsy for which no no carried out a stable treatment and she suffers ungual fibroids in hands and feet about 20 years ago, that's why she attended our practice. Physical examination found a cutaneous picture spread in head, neck, trunk, upper and lower, given by hypomelanotic macules, confetti small in 1 to 2 mm, papulonodular lesions on the face (sebaceous adenomas). Multiple localized plaques in back, abdomen and buttock skin giving the appearance of Tafilet leather or shagreen or "peau de chagrin" in French, as described in the literature (hemartomas tissue). Ungual fibroids on fingers and toes of variable size, histopathological changes characteristic of the disease. It also found alterations in CAT and renal disorders that influence the quality of life of this patient.

Keywords: TUBEROUS SCLEROSIS.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolf Flaus MD. Dermatología en Medicina General. Buenos Aires: Médica Panamericana; 1996.
2. Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolf Flaus MD. Dermatología en Medicina General. Buenos Aires: Médica Panamericana; 2003.
3. PouSerradell A, Giménez Arnau AM, Alameda Quillet F. Facomatosis y otras alteraciones del desarrollo. En: Teixidor Rodés J, Guardia Massó J, eds. Medicina Interna. Barcelona: Masson; 1997. p. 2114-23.
4. Miyamoto Y, Satomura K, Rikimaru K, Hayashi Y. Desmoplastic fibroma of the mandible associated with tuberous sclerosis. J Oral Pathol Med. 1995; 24: 93-6.
5. Rubin MM, Delgado DB, Cozzi GM, Palladino VS. Tuberous sclerosis complex and a calcifying epithelial odontogenic tumor of the mandible. Oral Sur Oral Med Oral Pathol. 1987; 64: 207-11.
6. Harrison MG, O'Neil ID, Chadwick BL. Adolescent with tuberous sclerosis. J Oral Pathol Med. 1997; 26: 339-41.
7. Johnson CL, Pedersen R. Tuberous sclerosis. Medicine J. 2002; 3(5): 27-34.
8. Scully C. Orofacial manifestations in tuberous sclerosis. Oral Surg. 1977; 44: 706-16.
9. Halley DJ. Tuberous sclerosis: between genetic and physical analysis. Acta Gen Med Gemell. 1996; 45: 63-75.
10. Gómez MR. History of the tuberous sclerosis complex. Brain Develop. 1995; 17: 55-7.

11. Celenk P, Alkan A, Canger M, Günhan Ö. Fibrolipomatoushamartomas in a patient with tuberous sclerosis: report of a case. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2005; 99: 202-6.
12. Said-Al-Naief N, Fernandes R, Louis P, Bell W, Siegal G. Desmoplastic fibroma of the jaw: A case report and review of literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2006; 101:82-94.

ANEXOS



