



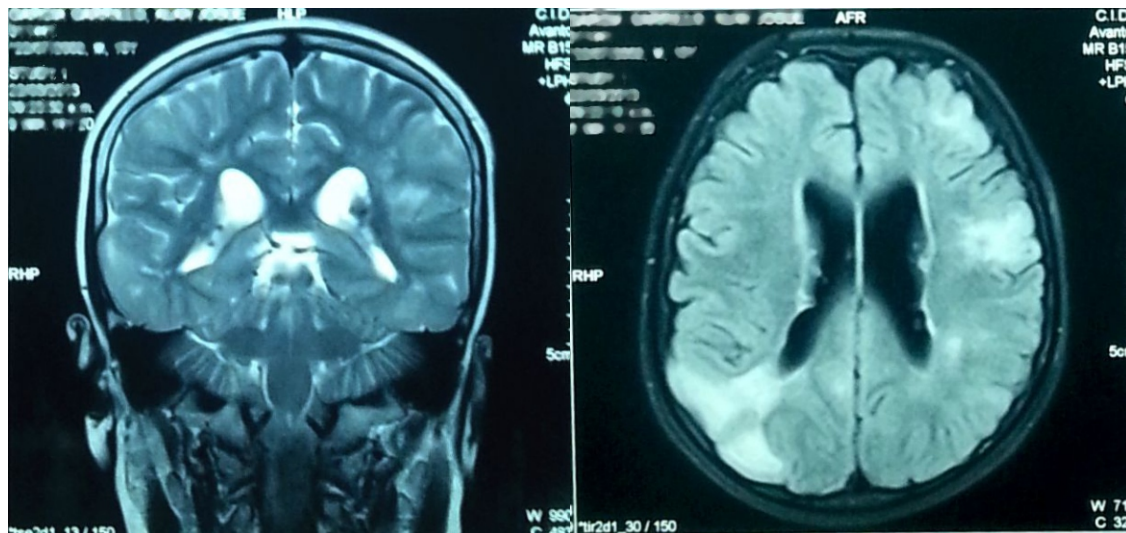
Alteraciones neurológicas en Esclerosis Tuberosa

Fajardo-Fregoso Blanca Fabiola^a, Cornejo-Escatell Emilio^b, Quiroz-Saavedra Andrea del Rocío^c, Ceja-Moreno Hugo^a.

a. Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Civil de Guadalajara, Fray Antonio Alcalde, Guadalajara.
b. Pediatría Médica, Hospital Civil de Guadalajara, Fray Antonio Alcalde.
c. Médico Cirujano y Partero.

Autor para correspondencia

Blanca Fabiola Fajardo Fregoso. Hospital Civil de Guadalajara, Fray Antonio Alcalde. Hospital 278, El Retiro, Guadalajara, Jalisco. Correo electrónico: fabylu.ff@gmail.com, teléfono 39424400, ext 49316.



Descripción de la imagen

Masculino de 11 años con diagnóstico de complejo de esclerosis tuberosa más crisis parciales complejas y parciales secundariamente generalizadas. Inicia con crisis parciales simples desde el día de su nacimiento, tratado con valproato de magnesio, vigabatrina, topiramato y carbamazepina; sin adecuado control. Actualmente se encuentra con oxcarbazepina y everolimus. Dentro del abordaje diagnóstico para esclerosis tuberosa, el paciente presenta los siguientes criterios mayores: angiofibromas faciales, máculas hipomelanóticas, túberes corticales y nódulos subependimarios; sin presentar criterios menores.

El complejo esclerosis tuberosa (CET) afecta aproximadamente a 1 en 6,000 individuos. Es causada por mutaciones en los genes TSC1 y TSC2. En cerca del 80% de los casos la mutación ocurre de forma espontánea, y en el otro 20% se hereda de forma autosómica dominante. Los genes TSC1 y TSC2, codifican para las proteínas hamartina y tuberina respectivamente. El CET se caracteriza por el desarrollo de tumores sólidos llamados hamartomas en varios órganos, que incluyen riñones, pulmones, corazón, piel y sistema nervioso central (SNC).

El CET tiene un fenotipo clínico

ampliamente variable, con un rango de desórdenes y alteraciones físicas y neuropsiquiátricas que incluyen: epilepsia, retraso mental, desórdenes del espectro autista y desórdenes hiperkinéticos. La epilepsia es el síntoma neurológico más común en CET, se reporta en cerca del 80% de los pacientes y afecta significativamente el desarrollo psicomotor y la calidad de vida. Las crisis epilépticas ocurren en el 96% de los pacientes de 9–14 años referidos a una clínica de atención neurológica.

Los mecanismos celulares que subyacen a la epileptogénesis de los túberes corticales permanecen desconocidos. Estudios recientes apoyan el rol de alteraciones del desarrollo afectando el balance entre excitación e inhibición en la epileptogénesis de los túberes corticales.

Lecturas recomendadas:

1. Dabora SL, Jozwiak S, Franz DN, Roberts PS, Nieto A, Chung J, et al. Mutational analysis in a cohort of 224 tuberous sclerosis patients indicates increased severity of TSC2, compared with TSC1, disease in multiple organs. *Am J Hum Genet.* 2001;68(1):64-80. Epub 2000/12/12.
2. Orlova KA, Crino PB. The tuberous sclerosis complex. *Ann N Y Acad Sci.* 2010;1184:87-105. Epub 2010/02/12.
3. Lam C, Bouffet E, Tabori U, Mabbott D, Taylor M, Bartels U. Rapamycin (sirolimus) in tuberous sclerosis associated pediatric central nervous system tumors. *Pediatr Blood Cancer.*

2010;54(3):476-9. Epub 2009/10/2