

Esclerosis Tuberosa: a propósito de un caso.

ESCLEROSIS TUBEROSA: A PROPÓSITO DE UN CASO. TUBEROUS SCLEROSIS: CASE REPORT.

RESUMEN

La enfermedad de Bourneville, también conocida como Esclerosis Tuberosa, se caracteriza por la presencia de tumores en diferentes órganos, de carácter benigno. Se transmite de manera autosómica dominante debido a mutaciones en los genes TCS1 y TCS2. Generalmente aparece una asociación de tres síntomas o triada donde la Epilepsia es el síntoma cardinal y se acompaña de retraso mental en menor o mayor grado y angiofibromas en la cara. En la actualidad lo más frecuente es encontrar la triada de manera incompleta. Se presenta el caso de una paciente de 20 meses de edad, con un cuadro clínico de 24 horas de evolución caracterizada por crisis convulsivas. Antecedentes patológicos personales de espasmos infantiles hace 7 meses. Se le realiza Resonancia Magnética para conocer origen etiológico de las convulsiones y se la diagnostica Esclerosis Tuberosa Cerebral. El diagnóstico definitivo es multifactorial siendo los estudios de imágenes de un valor incuestionable.

PALABRAS CLAVE: Esclerosis Tuberosa; Angiofibroma; Resonancia Magnética.

Copyright © Revista San Gregorio 2018. ISSN 1390-7247; eISSN: 2528-7907 ©

ABSTRACT

Bourneville disease, also known as Tuberous Sclerosis, is characterized by the presence of tumors in different organs, of a benign nature. It is transmitted in an autosomal dominant manner due to mutations in the TCS1 and TCS2 genes. Usually there is an association of three symptoms or triad where epilepsy is the cardinal symptom and is accompanied by mental retardation to a lesser or greater degree and angiofibromas in the face. Currently, the most frequent is to find the triad incompletely. We present the case of a 20-month-old patient with a clinical picture of 24 hours of evolution characterized by seizures. Personal pathological history of infantile spasms 7 months ago. Magnetic Resonance was performed to know the etiologic origin of seizures and was diagnosed with Brain Tuberosc Sclerosis. The definitive diagnosis is multifactorial being the studies of images of an unquestionable value.

KEY WORDS: Tuberous Sclerosis; Angiofibroma; Magnetic Resonance.

Copyright © Revista San Gregorio 2018. ISSN 1390-7247; eISSN: 2528-7907 ©

 **LILIAM IRIS ESCARIZ**

 Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí - Facultad de Ciencias Médicas - Manta, Ecuador

 lilyescariz@gmail.com

 **KATIUSKA MEDEROS**

 Universidad Estatal de Milagro (UNEMI) – Facultad de Ciencias de la Salud – Milagro, Ecuador.

 mederosdocencia@gmail.com

 **VÍCTOR MODESTO CHÁVEZ**

 Imagen test C.A. Diagnóstico por imágenes, SOLCA, Portoviejo, Ecuador.

 chavezguerravictor@gmail.com

 **DORIEN SEGERS SERA**

 Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí - Facultad de Ciencias Médicas - Manta, Ecuador

 doriensegers@gmail.com

 **MARÍA BELÉN ANDRADE VELEZ**

 Hospital IESS de Quevedo, Ecuador

 mabelanav@hotmail.com

ARTÍCULO RECIBIDO: 17 DE AGOSTO DE 2018

ARTÍCULO ACEPTADO PARA PUBLICACIÓN: 27 DE SEPTIEMBRE DE 2018

ARTÍCULO PUBLICADO: 31 DE OCTUBRE DE 2018

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Bourneville, también conocida como Esclerosis tuberosa se caracteriza por la presencia de tumores en diferentes órganos, de carácter benigno. Se trasmite de manera autosómica dominante debido a mutaciones en los genes TSC1 y TSC2. Generalmente aparece una asociación de tres síntomas o triada de Vogt, donde la Epilepsia es el síntoma cardinal y se acompaña de retraso mental en menor o mayor grado y angiofibromas en la cara (Vela y León, 2016; Docampo, Cabrini, Bruno y Morales, 2013).

Los órganos más afectados con tumores benignos son precisamente el sistema nervioso central, el corazón, los pulmones, la piel y los ojos (Curatolo y Moavero, 2015). Los factores etiológicos asociados con mayor frecuencia son las mutaciones en los genes TSC1 Y TSC2. La enfermedad puede manifestarse ante la presencia de uno solo de los genes modificado. Los antecedentes familiares aparecen positivos en un 37 por ciento máximo y el resto de los pacientes pertenecen a mutaciones nuevas. (De Waele, 2015).

Bourneville describe en 1880 que la esclerosis tuberosa (ET) es una de las enfermedades donde se evidencian las afectaciones neurocutáneas que evolucionan con manchas acrómicas (Prats Viñas, 1996). Consiste en un trastorno de la diferenciación y proliferación celular, que puede afectar el cerebro, la piel, el corazón, el ojo y el riñón y otros órganos y originar manifestaciones clínicas muy diversas. Es la segunda en frecuencia de las facomatosis, superada únicamente por la neurofibromatosis y se calcula una prevalencia entre 10 y 14 en 100 000 personas (Prats Viñas, 1996; Roach, 1992).

Los signos de la Esclerosis son muy variables, la edad de aparición, los signos, síntomas, gravedad y expresión fenotípica cursan de manera diferente de una persona a otra

(Vela y León, 2016). Se considera como la enfermedad más frecuente de transmisión autosómica dominante pero su incidencia a nivel mundial es muy rara (Nuñez, Bonilla y Varela, 2016). Se estima que afecta a 2.000.000 personas en todo el mundo (Population Pyramid, 2016). Según estimaciones europeas de enfermedades raras se describe en uno de cada 6 mil recién nacidos (Redacción sociedad, 2014). En China y Corea con una alta densidad de población, existe menor prevalencia de la enfermedad que en otros países como en el Reino Unido y EEUU. Los reportes raciales en la actualidad reportan semejanzas en todas las razas (Smith y Pbharm, 2015).

Los países de Latinoamérica no documentan una incidencia de Esclerosis Tuberosa, solo en Brasil existen escasos reportes individuales y registra uno por cada 10 mil a 50 mil recién nacidos, sin antecedentes familiares en el 85 por ciento de los casos (Arango, Delgado y Saldarriaga, 2015). La escasa información de esta patología en Ecuador se convierte en un problema, ya que no existen estadísticas ni reportes oficiales que sirvan como guía para el personal médico.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Lactante de sexo femenino, 20 meses de edad con antecedentes de espasmo infantil hace 7 meses. Sin antecedentes familiares de patologías.

Es llevado a consulta médica particular de emergencia en brazos de su madre por presentar cuadro clínico de más o menos 2 horas de evolución caracterizado por episodios de movimientos involuntarios de cabeza, manos y pies, compatibles con crisis convulsivas, de más o menos 30 segundos de duración. Posterior a eso, el paciente presenta un leve desmayo, al momento se encuentra irritable, somnolienta y desorientada.

- Antecedentes prenatales y neonatales: Parto Eutóccico. Recién nacido vivo, peso: 3800 gr, talla: 49.7cm. APGAR 9/9.

- Antecedentes personales: Espasmo infantil hace 7 meses.

- Antecedentes patológicos familiares: Sin antecedentes de interés.

El examen físico no aporta datos positivos. Se decide ingreso hospitalario para estudio

etiológico. Paciente ingresa al área de pediatría después de presentar crisis convulsivas caracterizadas por movimientos tónico-clónicos de ambos brazos, piernas y cuerpo, con duración alrededor de 30 segundos seguidos de un síncope y retorna a estado normal varios segundos después, no asociado a fiebre. No se evidencian signos de focalización neurológica, su estado es irritable e hipoactivo. Saturación de oxígeno al ambiente de 99%, diuresis conservada. Se le administra anti-convulsivos, diazepam 0.5 mg/kg 3 dosis cada 5 minutos. La paciente mejora. El médico tratante solicita exámenes de laboratorio completos y una resonancia magnética cerebral contrastada para descartar origen etiológico. Los resultados de exámenes de laboratorio están dentro de parámetros normales.

HALLAZGOS DE LA RESONANCIA CEREBRAL:

- Sistema ventricular: Cavum pelucidum y Cavum vergae, nódulos subependimarios múltiples a nivel de la pared del ventrículo lateral acentuada izquierdo. Ver figura 1.
- Parénquima cerebral: se observa múltiples imágenes focales a nivel de ambos hemisferios de localización cortico subcortical, hiperintensas y girus engrosado con aspecto de displasias (tubers corticales). Ver figura 2 y 3.
- Bandas radiales de la sustancia blanca.
- El resto de las estructuras intracra-neales han sido valoradas y se encuentran dentro de límites de normalidad.

Impresión diagnóstica: Esclerosis Tuberosa. Cavum Vergae y Cavum Pelúcido.

Comentario: Los hallazgos identificados corresponden con la impresión clínica.

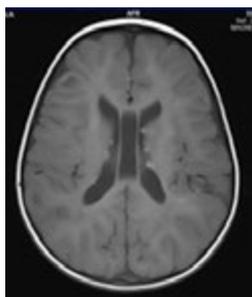


Figura 1. Resonancia Magnética Nuclear de Cerebro S/C. Corte axial. Secuencia T1 simple. Se observa Cavum Vergae y Cavum Pelucidum. Nódulos Subependimarios. Focos de hipointensidad cortico/subcortical fronto-parietal.

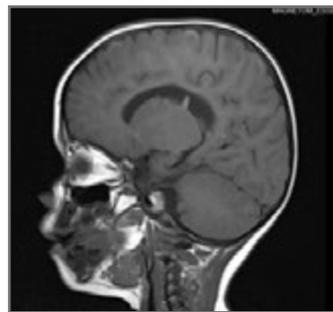


Figura 2. Resonancia Magnética Nuclear de Cerebro S/C. Corte sagital, Secuencia T1 simple. Se observa Nódulos Subependimarios.

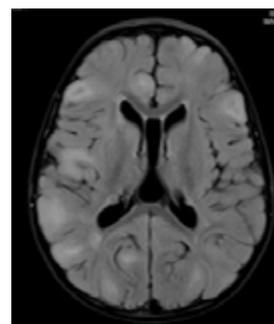


Figura 3. Resonancia Nuclear de Cerebro S/C. Corte axial, Secuencia Flair. Nódulos Subependimarios. Presencia de focos de hiperintensidad cortico/subcortical bihemisférica, asimétrica (Tubers Corticales).

Se interpreta el caso como una Esclerosis Tuberosa Cerebral, a la paciente se le administra tratamiento para las crisis convulsivas, vigabatrina de 25 mg/kg VO 2 veces al día, aumentada gradualmente hasta 75 mg/kg 2 veces si es necesario. Es derivado a consulta externa de neuropediatría para controles anuales y evolución de la enfermedad.

DISCUSIÓN

La Esclerosis Tuberosa es una enfermedad rara en el mundo. La variabilidad de manifestaciones clínicas son el factor determinante en un subdiagnóstico y por ende un tratamiento incompleto. Las manifestaciones clínicas dependen de la edad del paciente, los órganos afectados y la gravedad de las lesiones. Hasta un tercio de los casos pueden presentarse en forma asintomática (Vela y León, 2016). A pesar de ser un trastorno congénito que existe desde el nacimiento, su diagnóstico puede ser precoz o tardío. En algunos pacientes el antecedente familiar orienta al profesional, aunque solo sean síntomas muy leves (Arango et al., 2015).

Las técnicas de imagen y sobre todo la Resonancia Magnética tienen un valor significativo en el diagnóstico de certeza y confirmación de diagnósticos presuntivos, precisamente en los resultados de la Resonancia radica el seguimiento a largo plazo y la detección de futuras complicaciones (Mas et al., 2014). Es importante tener presente que ante pacientes con la triada es fácil hacer un diagnóstico presuntivo, pero hay sospecha en pacientes con pocos signos o ante cuadros convulsivos de etiología no definida. Las técnicas de imagen nos ayudan a confirmar el diagnóstico (Mas et al., 2014). Las causas más comunes de solicitud de asistencia médica y los signos diagnósticos más evidentes son las convulsiones y el retraso mental o del desarrollo. También se describen máculas hipomelánóticas como signo de la enfermedad (Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares, 2016).

El retraso mental está en una relación directamente proporcional con la edad de aparición de los cuadros convulsivos, varía de ligero a severo en los pacientes con inicio en etapas muy tempranas de vida y se presenta en un 48 por ciento de los pacientes (Docampo et al., 2013). Las alteraciones neurológicas o psicológicas como trastornos de conducta, autismo, hiperactividad y déficit de atención pueden presentarse. Otros pacientes cursan asintomáticos y con coeficiente intelectual normal dependiendo del número de Tubers corticales y de la ubicación de los mismos (Docampo et al., 2013).

La neuroimagen juega un importante papel con hallazgos característicos como los tubers corticales y los nódulos subependimarios que aparecen en el 95-100 por ciento de los casos (Fleury S, 1980). Puede encontrarse además modificaciones de la sustancia blanca y Astrocitomas subependimarios de células gigantes en un elevado número de ellos (Mas et al., 2014). Gamo et al. (2014) resaltan el valor de la neuroimagen para confirmación diagnóstica. “En la resonancia magnética, los primeros años de vida son ligeramente hiperintensos en secuencias ponderadas en T1 con respecto a la sustancia blanca e hipointensos en ponderación T2. A medida que el encéfalo se mieliniza, se tornan iso-hipointensos en ponderación T1 e hiperintensos en ponderación T2” (Docampo et al., 2013, p. 277). Los tuberos corticales también se diagnostican en la secuencia FLAIR, observando imágenes

hiperintensos con límites difusos en el lugar afectado (Gillberg et al., 1994). “Cuando los túberes se calcifican, suelen verse hipointensos en la secuencia GRE y levemente hiperintensos en ponderación T1” (Docampo et al., 2013, p. 277). Las lesiones cerebrales como los Astrocitomas pueden ubicarse frecuentemente en el agujero de Monro y secundariamente provocar una Hidrocefalia al crecer (Brigid et al., 2011). Los nódulos subependimarios aparecen en los ventrículos laterales y sus características varían según la edad. Son pequeños con medidas inferiores a los 10mm (Docampo et al., 2013).

CONCLUSIONES

La Esclerosis Tuberosa es una enfermedad poco frecuente caracterizada por una triada típica. Actualmente pueden aparecer varias formas clínicas no específicas, pero es un diagnóstico a tener presente y debe ser descartada ante cuadros convulsivos de etiología no definida acompañado o no de retraso mental y lesiones tumorales benignas. La conducta debe ir dirigida a las técnicas de imagen para un correcto diagnóstico, tratamiento y evitar futuras complicaciones. 

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Arango, J., Delgado J y Saldarriaga,, , & W, (2015). *Esclerosis tuberosa, diagnóstico fetal y materno. Revista chilena de obstetricia y ginecología. Vol.80, 6, 475-480.*
- Brigid A S Emily A,, , V Elizabeth A,, , & T, (2011). *Complejo de esclerosis tuberosa: desafíos diagnósticos, síntomas que se presentan y signos que comúnmente se omiten. , 127(1), 17-25.*
- Lagae, L. (2015). *Complejo de esclerosis tuberosa: el pasado y el futuro. , 30(10), 1771-80.*
- Docampo, J., Cabrini, M., Bruno C y Morales,, , & C, (2013). *Esclerosis tuberosa: evaluación de las lesiones intracraneanas. Revista Argentina de Radiología. Vol, 77(4), 275-283.*
- Fleury, S., Groot, W. P., Delleman, J. W., Connor, J. M., & Baraitser, M. (1980). *Tuberous sclerosis: The incidence of sporadic cases versus familial cases. Brain Dev, 2,*
- Gamo, T., Martín, I., Millan, I., Serrano, E., Jorquera M y Llanos,, , & D, (2014). *Esclerosis tuberosa en diferentes órganos. Congreso SERAM Palma de Mallorca, España,*
- Gillberg, I. C., Gillberg, C., & Ahisen, G. (1994). *Autistic behaviour and attention deficits in tuberous sclerosis: a population-based study. Dev Med Child Neurol,*
- Mas, M., Garcia, M., Amengual, G., González, M., Martínez, M. Y Guasch, J. (2014). *Esclerosis tuberosa: el reto del diagnóstico por imagen en una enfermedad multisistémica. Congreso SERAM Palma de Mallorca, España.*
- Núñez, E., Bonilla, Y. y Varela, D. (2016). *Actualización de métodos diagnósticos en el Complejo de Esclerosis Tuberosa. Revista Mexicana de Neurociencia, Vol. 17(4), pp 86-95.*
- Prats Viñas, J. M. (1996). *Facomatosis que cursan con manchas acrómicas, esclerosis tuberosa de Bomeville. Criterios diagnósticos y protocolo de seguimiento. Rev Neurol, 24(133), 1056-9.*
- Population Pyramid (2016). *Pirámides de población del mundo desde 1950 a 2100 Recuperado abril 2018, de <http://www.populationpyramid.net/es/mundo/2016/>*
- Redacción sociedad (2014). *Enfermedades raras, una vida de tratamientos. Diario El Telégrafo Ecuador. Recuperado abril 2018, de <http://www.eltelegrafo.com.ec/noticias/sociedad/4/enfermedades-raras-una-vida-de-tratamientos>*
- Roach ES. (1992). *Neurocutaneous syndromes. Pediatr Clin North Am, 39(4):591-600*
- Smith, Y. y BPharm (2015). *Esclerosis tuberosa Epidemiología. Recuperado abril 2018, de <http://www.news-medical.net/health/Tuberous-Sclerosis-Epidemiology.aspx>*
- Vela, P. y León, C. (2016). *Esclerosis tuberosa. Reporte de un caso. Revista Experiencia en Medicina del Hospital Regional Lambayeque. Vol. 2(1), pp 32-34.*

