


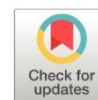


Esclerosis tuberosa infantil: caso clínico

Tuberous sclerosis of infancy: case report

- ¹ Anahi Yajaira Molina Olmos  <https://orcid.org/0009-0005-6351-8135>
Universidad Católica de Cuenca, Cuenca, Ecuador.
ymolina98@est.ucacue.edu.ec
- ² Rosa Veronica Sumba Portilla  <https://orcid.org/0000-0002-1788-4389>
Universidad Católica de Cuenca, Cuenca, Ecuador.
rosa.sumba@iess.gob.ec
- ³ Rodrigo José Mendoza Rivas  <https://orcid.org/0000-0001-6020-9226>
Universidad Católica de Cuenca, Cuenca-Ecuador.
rodrigo.mendoza@ucacue.edu.ec



Artículo de Investigación Científica y Tecnológica

Enviado: 15/06/2024

Revisado: 13/07/2024

Aceptado: 08/08/2024

Publicado: 13/09/2024

DOI: <https://doi.org/10.33262/anatomiadigital.v7i3.3.3181>

Cítese: Molina Olmos, A. Y., Sumba Portilla, R. V., & Mendoza Rivas, R. J. (2024). Esclerosis tuberosa infantil: caso clínico. *Anatomía Digital*, 7(3.3), 73-91. <https://doi.org/10.33262/anatomiadigital.v7i3.3.3181>



ANATOMÍA DIGITAL, es una Revista Electrónica, Trimestral, que se publicará en soporte electrónico tiene como misión contribuir a la formación de profesionales competentes con visión humanística y crítica que sean capaces de exponer sus resultados investigativos y científicos en la misma medida que se promueva mediante su intervención cambios positivos en la sociedad. <https://anatomiadigital.org>
La revista es editada por la Editorial Ciencia Digital (Editorial de prestigio registrada en la Cámara Ecuatoriana de Libro con No de Afiliación 663) www.celibro.org.ec

Esta revista está protegida bajo una licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional. Copia de la licencia: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/deed.es>

Palabras claves:

Esclerosis tuberosa, pacientes pediátricos, epilepsia, enfermedad autoinmune

Keywords:

Tuberous sclerosis, paediatric patients, epilepsy, autoimmune disease

Resumen

Introducción: La enfermedad autosómica dominante multisistémica conocida como complejo de esclerosis tuberosa (CET) es causada por mutaciones en los genes supresores de tumores TSC1 o TSC2. **Objetivo:** Investigar un caso clínico de un paciente pediátrico con Esclerosis Tuberosa con el fin de revelar nuevos aspectos o indicaciones de la enfermedad. **Metodología:** se realizó un análisis de casos clínicos de tipo descriptivo retrospectivo. Para obtener información, se revisó la historia clínica y se buscó información sobre la enfermedad en bases de datos conocidas a nivel mundial dentro de la rama de las ciencias de la salud. **Resultados.** En el caso clínico expuesto se presenta a un paciente pediátrico de 5 años con diagnóstico de esclerosis tuberosa debido a la presencia de hamartomas subependimarios y tubers corticales laterales. Con actividad psicomotriz disminuida, piel con presencia de cambios anormales en todo el cuerpo, miembro inferior derecho con deformidad. Vigil, orientado en tiempo, espacio y persona, lenguaje con retraso en el habla, fuerza muscular levemente disminuida, paciente dismétrico, discrométrica. **Conclusión:** La tríada clínica, también conocida como tríada de Vogt, consiste en retraso mental, convulsiones y lesiones en la piel (adenoma sebáceo) es un signo de la enfermedad neurocutánea conocida como esclerosis tuberosa. El diagnóstico se basa en los hallazgos intracraneanos comunes. **Área de estudio general:** medicina. **Área de estudio específica:** neurología. **Tipo de estudio:** Casos clínicos.

Abstract

Introduction: tuberous sclerosis complex (TSC) is a multisystem autosomal produced by mutations in the tumor suppressor genes TSC1 or TSC2. **Objective:** To analyze the clinical case of a pediatric patient with tuberous sclerosis, to present new or instructive aspects of the disease. **Methodology:** Analysis of a retrospective descriptive clinical case, for the collection of information a review of clinical history was performed; for the description of the disease a compilation of information in recognized databases such as: Scopus, Pubmed, web of Science, Lilacs was performed. **Results.** The clinical case presented is a 5-year-old pediatric

patient with a diagnosis of tuberous sclerosis due to the presence of subependymal hamartomas and lateral cortical tubers. With decreased psychomotor activity, skin with presence of abnormal changes all over the body, right lower limb with deformity. Vigilant, oriented in time, space and person, language with speech delay, slightly decreased muscle strength, dysmetric patient, dyschronometric. **Conclusion:** Tuberous sclerosis is a neurocutaneous disease, characterized by the appearance of a clinical triad (Vogt's triad): mental retardation, seizures and skin lesions (sebaceous adenoma). It presents typical intracranial findings that allow to guide its diagnosis.

Introducción

Se cree que la esclerosis tuberosa es un desorden multisistémico con penetrancia completa. Por lo tanto, es difícil hacer un diagnóstico en algunas familias, especialmente en las que tienen características sutiles (1). La esclerosis tuberosa se encuentra en 1 de cada 6.000 a 10.000 nacimientos, sin importar el sexo o la etnia. El TSC1 (hamartina) en el cromosoma 9q y el TSC2 (tuberina) en el cromosoma 6p son los dos genes involucrados en esta enfermedad, que se transmite de manera autosómica dominante; algunas personas padecen signos y síntomas tan leves que no reciben el diagnóstico hasta la adultez (2).

Es una enfermedad que causa tumores no cancerosos benignos, se identifica por el crecimiento de tumores en el cerebro, los ojos, la piel, los riñones, el corazón y el pulmón, neoplasias anómalas en el encéfalo y alteraciones cutáneas. Un seguimiento protocolizado nos ayuda a confirmar el diagnóstico, así como a identificar las complicaciones clínicamente significativas (3). Los túberes intrauterinos se pueden diagnosticar mediante resonancia magnética fetal (4).

La pérdida de estas proteínas provoca el crecimiento y la proliferación celular una variedad de órganos (5). Las complicaciones del sistema nervioso central ocurren en el 85 % de los niños y adolescentes con esclerosis tuberosa, los síntomas más frecuentes se dan en el primer año de vida que son epilepsia (50-96%), convulsiones (20-30%) trastornos cognitivos (50-70%), cambios del comportamiento (50-60%), autismo (10%) y dificultad en el aprendizaje, generan también lesiones cerebrales como túberes corticales y nódulos subependimarios (5).

Los rabdomiomas, que aparecen como tumores cardíacos benignos y son más comunes en la infancia y el período prenatal, son las formas patológicas más frecuentes, angiomiolipoma renal, angiofibromas faciales, máculas hipocrómicas y linfangioleiomiomatosis pulmonar, los túberes corticales en el cerebro aparecen en los lóbulos frontales, lóbulos parietales, occipitales y temporales la identificación de estas lesiones se puede observar a través de una tomografía computarizada y resonancia magnética (6). No se han registrado muchos datos sobre la prevalencia en América Latina, pero se han registrado algunos casos, como el de Brasil, donde se estima una prevalencia de entre 1 y 50 nacimientos vivos. Por cada 100 000 nacidos vivos, en Costa Rica hay 3,09 pacientes (6).

Los tumores causados por esta enfermedad se denominan hamartomas porque se asemejan a las células embrionarias y se cree que tienen efectos de mutación muy temprano (7). El CET es autosómico dominante y es causado por mutaciones en los genes TSC1, que se encuentran en el cromosoma 9q34 y TSC2, que se encuentran en el cromosoma 16p13, que son codificados por las proteínas hamartina y tuberina, respectivamente (7). Estas dos proteínas son esenciales para la cascada de señales PI3K/PKB (Akt)/mTOR/S6K, que regula la captación de nutrientes, el tamaño y la proliferación celular (7, 8).

A través de un consenso entre expertos, la Asociación Americana de Discapacidad Intelectual y de Desarrollo (AAIDD) agrupó varias causas potenciales, incluidas las más comunes: factores genéticos, como anomalías multigenéticas de expresión variable, genes recesivos autosómicos o aberraciones cromosómicas; Problemas relacionados con trastornos mentales, como la psicosis; y problemas que surgen durante el embarazo, el parto o el posparto. El autismo tiene una variedad de manifestaciones clínicas y se desarrolla principalmente en la infancia, generalmente antes de los 10 años de vida. Las manifestaciones clínicas típicas incluyen epilepsia, autismo y fallas cardíacas. Debido a su evolución progresiva, su expectativa de vida es de 35 años en la mayoría de los casos (9).

Los síntomas y signos varían mucho según la ubicación del tumor y la gravedad de la enfermedad el órgano que es más afectado es el encéfalo lo cual puede producir convulsiones, autismo, provoca retraso en las habilidades motoras y lingüísticas, ocasiona también problemas de aprendizaje y comportamiento como la hiperactividad y agresividad (4). Las principales manifestaciones clínicas en orden de frecuencia son las siguientes: Las lesiones cutáneas representan más del 90% del daño cerebral más del 90%, anomalías renales en el 70-90%, hamartoma retiniano en el 50% y rabdomioma en aproximadamente el 40%. 60%. de pacientes (10).

Con una incidencia de 1 de cada 5.800 nacimientos y aproximadamente de 6,8 a 12,4 casos por 100.000 habitantes, la enfermedad afecta a ambos sexos y a diferentes grupos

étnicos, esta patología se puede presentar desde el séptimo mes de la edad gestacional a través de una resonancia magnética (10). El CET afecta principalmente el sistema nervioso central. La segunda manifestación es la renal, que podría ser la más peligrosa, es la renal. Los pacientes más jóvenes que la población general tienen más probabilidades de desarrollar tumores renales malignos (1).

Los síntomas de la esclerosis tuberosa afectan al encéfalo la más concurrente son los espasmos infantiles denominados convulsiones seguido de la discapacidad intelectual, autismo, retraso del desarrollo motora, problemas del aprendizaje, la afectación en la piel se da la aparición de manchas de color claro en forma de hoja se presenta en el periodo de lactancia, también es el crecimiento de pequeñas protuberancias carnosas denominadas angiofibromas (4). Se puede detectar tumores benignos no cancerosos se presenta en el encéfalo, el corazón, los pulmones, los riñones, los ojos y la piel estos tumores pueden causar insuficiencia cardíaca o diversas discapacidades esto se puede presentar en la etapa de la infancia o de la etapa de la adultez (11).

La esclerosis tuberosa puede ser causada por dos variantes, la primera se da por la división celular a través de los genes TSC1 o TSC2 puede ser alterado por antecedentes familiares que hayan tenido esta enfermedad se ha determinado que un tercio de los pacientes pueden resultar de manera positiva a la esclerosis tuberosa a través de un diagnóstico clínico (12). La enfermedad puede ser grave o leve. La esclerosis tuberosa de un padre puede ser más leve o grave en su hijo, se da también por un error aleatorio en la división celular sin tener antecedentes tanto genéticos como familiares (13).

La proliferación celular, el tamaño celular y la absorción de nutrientes son regulaciones cruciales realizadas por estas dos proteínas (4). La enfermedad se diagnostica a través de los síntomas, signos que presenta los pacientes según los órganos afectados a menudo se combinan Síndrome de esclerosis tuberosa (TSC), Se realiza un análisis de sangre periférica y un análisis regional de los genes hamartina y tuberina, que están involucrados en la codificación de la enfermedad (4,14).

El CET afecta principalmente al sistema nervioso central. El segundo síntoma son los riñones, que pueden ser muy peligrosos. Las enfermedades renales comunes incluyen angiolipomas, quistes renales y, a menudo, tumores renales, muchos de los cuales son benignos (4). Tanto las imágenes de resonancia magnética (IRM) como las tomografías computarizadas (TC) se pueden usar para obtener imágenes del cerebro para buscar calcificaciones (túberes corticales) y otras alteraciones en el cerebro (15).

Por su rapidez, inocuidad y alta sensibilidad y especificidad, la ecografía pulmonar se ha convertido en una herramienta importante en las unidades neonatales para evaluar a los neonatos con problemas respiratorios. Sin embargo, hay imágenes que plantean desafíos (1). En un paciente con esclerosis múltiple tubérculo de Bourneville tipo II (geneTSC2),

la resonancia magnética craneal muestra quistes de sustancia blanca, tractos radiales, nódulos subependimarios (criterios básicos) y tubérculos y nódulos subependimarios. El diagnóstico de túberes cardiacos fue confirmado por la ecocardiografía y la resonancia magnética craneal (1). La mayoría de las personas no tienen esclerosis tuberosa en su familia. un cambio genético que se transmite entre familiares (16).

La presencia de una mutación en TSC1 o TSC2 en el 85% de los casos y el mosaicismo en el 15% restante confirma el diagnóstico. En caso de enfermedad aislada, se debe realizar un diagnóstico por separado en otro centro de pigmentación (17). Desarrollo cerebral o hamartomatoso según el caso, estudios integrales de la enfermedad en otras áreas (cerebro, ojos, corazón, riñones y pulmones), investigación de características variables que permitan la evaluación clínica y el diagnóstico precoz en algunos casos, y prenatal y preimplantacional. Las pruebas ayudan a obtener resultados de los padres (18).

El pronóstico de la esclerosis tuberosa se basa según la gravedad de los signos y síntomas pueden ser leves los niños suelen desarrollarse de la mejor manera o graves los niños pueden obtener discapacidades, en la mayoría de los casos se presenta convulsiones, protuberancias en el cerebro y en el riñón, aparición de nódulos subependimarios se forman en las paredes de los ventrículos se llenan de líquido o puede bloquear el flujo de líquido del cerebro que produce la muerte (4). Los pacientes con AML y CET tienen altas tasas de rotura y hemorragia, así como altas tasas de morbilidad¹⁰. Los pacientes con riesgo de sangrado superior a 4 cm o microaneurismas superiores a 5 mm son subsidiarios de tratamiento (19).

El tratamiento de la esclerosis tuberosa depende de los síntomas: Para los espasmos: anticonvulsivos (principalmente vigabatrina para los espasmos en los niños). Más información) u ocasionalmente, intervención quirúrgica para la epilepsia. Para lesiones en la piel, dermoabrasión o láser (19). En caso de sangrado severo, el tratamiento de urgencia es la embolización transarterial, cuya efectividad es del 93%. Este tratamiento provoca síndrome post-embolización (náuseas, fiebre y dolor de 72 horas de duración) en el 35% de los pacientes. La nefrectomía aumenta siete veces el riesgo de insuficiencia renal, pero tanto la nefrectomía como la embolización pueden resolver el problema (20).

Se requiere un tratamiento multidisciplinario para las diversas manifestaciones de la enfermedad, comenzando por el tratamiento desde la epilepsia hasta una posible insuficiencia renal o respiratoria. Se aprobó el uso del inhibidor de la vía everólimus para retrasar el crecimiento de tumores de células subependimarias, gigantes cerebrales y angiomiolipomas renales, y se espera que su uso pueda ampliarse en el futuro para tratar otras manifestaciones de la enfermedad (21). El tratamiento para la esclerosis tuberosa en niños depende de los síntomas que presenten y puede incluir medicamentos para controlar las convulsiones, terapia para tratar los problemas de aprendizaje o de comportamiento, y cirugía para extirpar los tumores que puedan estar afectando a los órganos del cuerpo.

Es importante que los niños con esclerosis tuberosa reciban atención médica para controlar la evolución de su enfermedad y prevenir posibles complicaciones (22).

La esclerosis tuberosa es una enfermedad de por vida que requiere un control y una vigilancia cuidadosos, ya que muchos síntomas pueden aparecer durante años, asistir a las citas médicas y controles mínimo 4 veces al año con la finalidad de obtener una detección temprana y el tratamiento de problemas pueden ayudar a prevenir complicaciones (16). Se debe evitar la nefrectomía si la situación de emergencia lo permite y se dispone de técnicas radiológicas debido al riesgo de insuficiencia renal. La embolización sigue siendo el tratamiento preferido en caso de rotura aguda relacionada con el embarazo. En algunos casos, se puede realizar una cesárea urgente y posterior embolización.

Se puede realizar un tratamiento no urgente mediante embolización selectiva, crioablación, radiofrecuencia o microondas, cirugía y vigilancia activa (23). Sin embargo, una vez que el tratamiento se interrumpe, las lesiones vuelven a aparecer (24). Los pacientes que reciben everólimus, debido a su acción inmunosupresor, deben ser monitoreados con especial atención en caso de infecciones recurrentes (25).

En el Ecuador se realizó un estudio en los hospitales pediátricos, El 22,5% de los pacientes con CET tenía antecedentes familiares, el 61,3% fueron diagnosticados con la enfermedad antes de los 2 años y la característica clínica más común al diagnóstico fueron las convulsiones en el 74,1%, del 39,1% de estos pacientes, se diagnosticó epilepsia refractaria (1). En la actualidad a nivel del Ecuador existen 21 casos sus problemas que conllevan es El 67,74 % de los pacientes presentaron algún tipo de deterioro cognitivo y la mitad (51,6%) presentaron trastornos de conducta (26).

Metodología

Este trabajo presenta un caso clínico en base a una revisión bibliográfica retrospectiva sobre enfermedad del bloqueo nodal sinoauricular. Se revisó y analizó la historia clínica para obtener información sobre el caso. Se utilizó el estilo Vancouver en la redacción, y se utilizó la siguiente estructura para describir la patología: definir a la enfermedad, la causas, los factores desencadenantes, el diagnóstico clínico, manifestaciones clínicas, consecuencias y/o complicaciones, el plan de atención de enfermería y el tratamiento médico. Para llevar esto a cabo se utilizó artículos de bases de datos como de alto impacto con temas relacionados a la salud.

Los datos del caso clínico se recogieron sistemáticamente de la historia clínica del paciente (base de datos secundaria), incluyendo motivo de presentación, enfermedad actual del paciente, impresión diagnóstica (DIX), antecedentes personales y familiares, medicamentos tomados por el paciente, examen físico y estado de salud del paciente

pruebas de laboratorio iniciales, plan de tratamiento, pruebas adicionales y resultados. En la última sección, se discutió y sintetizó el conocimiento sobre las características que afectan de manera integral el desenlace del paciente.

Resultados

Paciente pediátrico de 5 años 7 meses de sexo masculino con diagnóstico de esclerosis tuberosa debido a la presencia de hamartomas subependimarios y tubers corticales laterales derecho e izquierdo que miden entre 1 mm y 5 mm tubers corticales frontal y parietal, encontrados en una resonancia magnética acude a consulta junto a familiar (madre), quien refiere que las crisis están intermitentes y leves, permanece despierto por el día y logra conciliar el sueño por las noches sin interrupción del mismo, presenta un leve retraso en el habla y en la motricidad los cuales mejoraron posterior a la consulta realizada por el neurólogo un mes atrás por presentar crisis constantes.

Al examen físico presenta, actividad psicomotriz disminuida, piel con presencia de cambios anormales en todo el cuerpo, miembro inferior derecho con deformidad. Neurológico: vigil, orientado en tiempo, espacio y persona, lenguaje con retraso en el habla, fuerza muscular levemente disminuida, paciente dismétrico, discrométrica. Después de una evaluación médica, y observando los cambios en la piel se decide realizar exámenes complementarios: Ecografía abdominal la cual no presenta anormalidad, electroencefalograma mal realizado, resonancia magnética que confirma esclerosis tuberosa.

Entre los antecedentes del paciente, constan que en su nacimiento se le detectó un rabioma cardíaco por el cual fue intervenido al segundo día de su nacimiento y estuvo ingresado en neonatología por 18 días posterior a su cirugía.

Paciente permanece con la siguiente medicación de tratamiento:

- Ceumid: 2 ML por la mañana y 3 ML por la noche.
- Valcote: 100 mg a las 6 de la mañana y 300 mg en la noche.
- Neuryl: 6 gotas (0.8 mg) cada 12 horas.
- Keppra: 3 ML (40mg/kg) en la mañana y en la noche.
- Lacosamida: 25 mg 7 de la mañana y 50 mg 7 de la noche.



Figura 1: Síntomas dermatológicos de la Esclerosis tuberosa

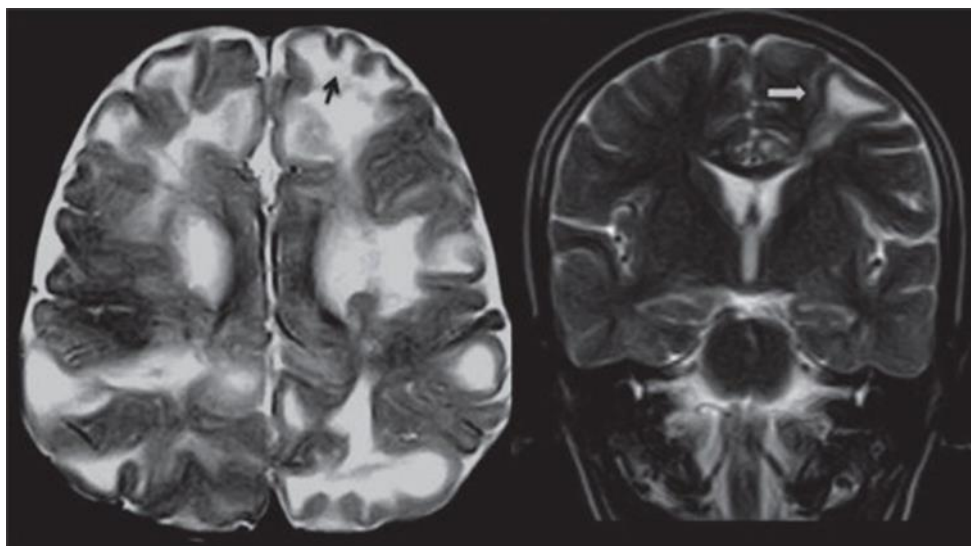


Figura 2: Evaluación de las lesiones intracraneanas: esclerosis tuberosa

En la investigación realizada por (27), indica que La esclerosis múltiple es una enfermedad multisistémica hereditaria que afecta a un gran número de personas a nivel nacional y global, caracterizada por el desarrollo de síntomas en varios órganos. Concordando así con lo señalado por (28, 29), el mismo que indica que La esclerosis múltiple pediátrica es una enfermedad del sistema nervioso central autoinmune, desmielinizante y neurodegenerativa que ocurre en personas menores de 18 años y se causa por respuestas inmunológicas y daño axonal secundario.

Rubilara et al. (30) informaron una incidencia mundial de 6,8 a 12,4 por 100.000 personas, con una incidencia de 1 en 5.000 a 10.000 nacidos vivos, sin distinción de sexo o etnia. Para complementar esto Ortiz et al. (31), en su investigación señalo que los principales motivos de este diagnóstico fueron por epilepsias y rabdomiomas. De esta manera en el presente caso el paciente pediátrico fue diagnosticado con esclerosis

tuberosa infantil debido a que en sus estudios de imágenes se encontraron hamartomas a nivel cerebral, lo que concuerda con los autores antes mencionados.

En un estudio realizado por la Campos et al. (35), indica que las manifestaciones clínicas cutáneas que se observan aproximadamente en el 90% de los pacientes con CET. Entre las que tenemos: Máculas hipopigmentadas, angiofibromas, placas de colágeno, parche shagreen (o piel de lija), fibromas ungueales, lesiones tipo confetti, lesiones en la cavidad oral. Mientras que en las no cutáneas están, las manifestaciones clínicas y cardiológicas. Así mismo (32) acotan que en la actualidad, menos de un tercio de los pacientes tienen retraso mental, epilepsia y adenoma sebáceo, y hasta el 6% de los casos no tienen ninguna de las características mencionadas.

Navarro et al. (37) añade que El 20% de los pacientes desarrollan un astrocitoma subependimario de células gigantes, que puede generar hidrocefalia por obstrucción del foramen de Monro. En el presente estudio el paciente presentó algunos de los síntomas que fueron mencionados con antelación por otros autores, en el paciente pediátrico se evidenció: una actividad psicomotriz disminuida, piel con presencia de cambios anormales en todo el cuerpo, miembro inferior derecho con deformidad. En la Neurológica: vigil, orientado en tiempo, espacio y persona, lenguaje con retraso en el habla, fuerza muscular levemente disminuida, paciente dismétrico, discrométrica, concordando así con la teoría antes mencionada.

Además Monteiro et al. (38), señala que la esclerosis tuberculosa además de afectar los procesos de diferenciación proliferación celular provoca daños a nivel del cerebro, piel, corazón, riñón y otros órganos generando así diferentes tipos de sintomatología en la persona. Mientras que en el estudio de Rubilar et al. (33) El 73% de los casos presentaron crisis convulsivas y el 17% encontraron rabdomiomas cardíacos, como la sintomatología más común, fueron las primeras manifestaciones de CET. Todos los pacientes mostraron signos de compromiso neurológico a lo largo de su tratamiento.

El 28,6% de los pacientes desarrollaron conductas autistas y el 92,9% desarrollaron epilepsia en el futuro. Es consistente con lo descrito en la literatura que la coexistencia de epilepsia de inicio precoz y difícil manejo estuvo asociada con la presencia de conductas autistas (34). En el pediátrico estudiado en el presente caso se observó que presentó crisis convulsivas, además de eso presencia de disminución en el habla y una leve disminución de la movilidad corpórea, por ende, las complicaciones mostradas en el paciente pediátrico son parecidas a las mencionadas por estos autores.

Según Boronat et al. (39) nos señala que tanto su estudio como otros elaborados con anticipación han asociado a la deficiencia en Vitamina D a la esclerosis múltiple, lo que ha llevado a plantear su potencial papel en la respuesta inmunitaria. Acotando a esto Navarro et al. (37) cita que la vitamina D se la puede obtener de una gran variedad de

alimentos como, por ejemplo: Aceite de bacalao, salmón, caballa, sardinas, aceite de atún, leche, zumo de naranja, yogur, margarina, cereales, huevos, queso, entre otros. En el presente estudio el niño se alimentaba de manera correcta ingiriendo toda clase de alimentos descartando de esta manera que su problema de salud se origine por un déficit de vitamina D.

Según Guerrero et al. (41), se encontró que entre el 60% y el 89% de los pacientes con ET que cumplían los criterios de diagnóstico tenían una mutación causante. Se cree que aproximadamente el 50 % de estos pacientes tienen la mutación TSC2 y el 17 % tienen la mutación TSC1. Fortaleciendo este concepto según las guías clínicas de Boronat et al. (39) por ejemplo, una diferencia cuyo significado se desconoce.

Si se menciona de sobre los criterios de inclusión para un diagnóstico eficaz de la Esclerosis tuberosa infantil. Fuentes et al. (36) en su trabajo científico señala los más importantes como lo son: Angiofibromas faciales o manchas en la frente, miomas periungueales, manchas hipocrómicas, manchas de irritación, nódulos corticales, nódulos subependimarios y astrocitomas subependimarios de células gigantes. Coincidiendo con lo expresado por, Fuentes et al. (42) quien además de lo antes mencionado también señala las maculas hipopigmentadas mayores a 5 mm de diámetro, hamartomas nodulares múltiples retinianos entre otros. También existen criterios menores para un diagnóstico de esclerosis tuberosa como los que indica Barboza et al. (43). Hipoplasia del esmalte, pólipos hamartorrectales, quistes óseos, líneas de migración radial en la sustancia blanca, fibromas gingivales, hamartomas no renales, manchas acromáticas retinianas, manchas multicolores hipocrómicas y quistes renales múltiples. Al hablar del parche de Shagreen para Ballesteros et al. (16), otro hallazgo dermatológico significativo es que aparece como una placa extensa en la espalda baja durante la primera década de la vida, con un aspecto de piel de naranja, de color pardo-amarillento y se cree que es un tipo de hamartoma del tejido conectivo. La evaluación diagnóstica del complejo esclerosis tuberosa requiere una historia familiar y una evaluación multidisciplinaria, así como estudios de imagen y funcionalidad de órganos internos dependiendo de la edad del paciente (38). En el período fetal, los rabiomiomas cardíacos son las primeras manifestaciones clínicas de la esclerosis tuberosa y se pueden identificar mediante un examen de ultrasonido en el segundo trimestre (39). En este caso el paciente pediátrico presentaba signos de lesiones dermatológicas, las cuales eran originarias de la esclerosis tuberosa.

El ventrículo izquierdo y el tabique ventricular son las localizaciones más frecuentes, aunque hasta un 30% puede encontrarse en la pared auricular o en el ventrículo derecho (40). La mayoría de las veces se inicia espontáneamente antes de los cuatro años, y debido a que nuestra paciente no presentaba síntomas al momento de la evaluación, se optó por un control clínico y ecográfico (41). De igual manera concordando con la teoría dicha por

los autores el paciente fue diagnosticado de un rabdomioma cardiaco en su nacimiento por el mismo que fue intervenido quirúrgicamente el mismo que fue resuelto.

Los criterios de diagnóstico estandarizados solo incluyen manifestaciones oculares. Las características retinianas son los principales problemas retinianos y aparecen en aproximadamente el 50% de las personas afectadas (44), pero estas lesiones suelen afectar la función visual de manera mínima (45). En el siguiente caso no se presentaron signos o síntomas a nivel ocular por lo que no se concuerda con lo dicho por los autores.

Conclusiones

- Las señales clínicas se desarrollan gradualmente. Los síntomas neurológicos y dermatológicos se presentaron con mayor frecuencia en los pacientes con CET. Dependiendo de la edad del paciente, CET requiere una evaluación diagnóstica, que incluye antecedentes familiares, neuropediatría, dermatología, oftalmología, odontología, cardiología, neumología, nefrología, oncología y evaluación de genética médica, incluidos estudios de imagen y evaluación de la función visceral.
- La CET se diagnostica principalmente por problemas neurológicos y dermatológicos. Debido a que es una enfermedad multisistémica, se requiere un manejo interdisciplinario en estos pacientes.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existen conflicto de intereses en relación con el artículo presentado.

Declaración de contribución de los autores

Autor 1: Participo activamente en la planificación y diseño de la revisión de bibliografía. Además, llevó a cabo una evaluación crítica de los estudios seleccionados analizando tanto la calidad metodológica como la validez de los resultados.

Autor 2: Contribuyó significativamente en la interpretación y discusión de los hallazgos obtenidos en el caso clínico. Asimismo, desempeñó un papel importante en la redacción y revisión del contenido del manuscrito.

Autor 3: Realizó valiosos aportes al proporcionar comentarios que mejoraron la claridad y coherencia del trabajo. Participó activamente en la elaboración de los resultados y conclusiones del estudio.

Referencias Bibliográficas

1. Desvars P, Genes L, Irala S, Mendieta E, Astigarraga N, Mir R. Complejo esclerosis tuberosa: reporte de un caso clínico neonatal. *Pediatría (Asunción)*. [Internet]. 2020 Oct 22. [citado 2023 dic 02];47(3):170–4. Disponible en: <https://doi.org/10.31698/ped.47032020009>
2. Hallett L, Foster T, Liu Z, Blieden M, Valentim J. Burden of disease and unmet needs in tuberous sclerosis complex with neurological manifestations: systematic review. *Curr Med Res Opin*. [Internet]. 2011. [citado 2023 dic 02];27(8):1571–83. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1185/03007995.2011.586687>
3. Cabarcas G, González M, Morichelli M. Complejo Esclerosis Tuberosa: a propósito de un caso clínico. *Revista Argentina De Dermatología*. [Internet]. 2023 mar. [citado 2023 dic 02];103(2):01–20. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-300X2022000200001
4. Gómez M, Vargas J. Esclerosis tuberosa. *Rev Medica Sinerg* [Internet]. 2019. [citado 2023 dic 02]; 4(3):21–37. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.31434/rms.v4i3.182>
5. García E, Robles N. Complejo Esclerosis Tuberosa (CET). *Rev. Nefrología al día*. [Internet]. 2022 oct. [citado 2023 dic 02]; Disponible en: <https://www.nefrologiaaldia.org/265>
6. Gómez G, González M, Morichelli M. Complejo esclerosis tuberosa: a propósito de un caso clínico. *Rev. argent. dermatol.* [Internet]. 2022 jun [citado 2023 dic 02]; 103(2):1-10. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-300X2022000200001&lng=es.
7. Pedraza E, González V, Villar D, Alba Y. Esclerosis tuberosa, reporte de un caso. *Universidad Médica Pinareña*. [Internet]. 2021.[citado 2023 dic 02];17(2). Disponible en: <https://www.redalyc.org/journal/6382/638268499022/html/>
8. Carvajal N, Marcelo J. Manifestaciones neurológicas y cutáneas del complejo de esclerosis tuberosa en adulto. Reporte de un caso. *Revista Científica Ciencia Médica*. [Internet]. 2021 oct 14. [citado 2023 dic 02]; 24(1):187–91. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1358956>
9. Durá P, de Santos T. Complejo de esclerosis tuberosa. *Asociación Española de Pediatría*. [Internet]. 2022. [citado 2023 dic 02];1:353–9. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/35_0.pdf

10. Bernal L, Arias Y, Pineda C. Complejo de esclerosis tuberosa. *Revista de Investigación e Innovación en Ciencias de la Salud*. [Internet]. 2020 oct 12. [citado 2023 dic 02]; 2(1):98–115. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8963050>
11. Cerisola A, Cibils L, Chaibún Me, Pedemonte V, Rosas M. Complejo de esclerosis tuberosa: diagnóstico y tratamiento actual. *Medicina (B Aires)*. [Internet]. 2022. [citado 2023 dic 02]; 82(2):71–5. Disponible en: <https://www.medicinabuenosaires.com/revistas/vol82-22/s3/71s3.pdf>
12. Wilbur C, Sanguansermisri C, Chable H, Anghelina M, Peinhof S, Anderson K, Steinbok P, Singhal A, Datta A, Connolly M, ‘Manifestations of Tuberous Sclerosis Complex: The Experience of a Provincial Clinic’, *Canadian Journal of Neurological Sciences*. [Internet]. 2022. [citado 2023 dic 02]; 44(1):35–43. Disponible en: <https://www.cambridge.org/core/journals/canadian-journal-of-neurological-sciences/article/manifestations-of-tuberous-sclerosis-complex-the-experience-of-a-provincial-clinic/278112FB7E08C0A3267E9E9BB444DDF4>
13. Cammarata F, Lacruz M, Stock F, Vidales C, Callea M. Aspectos clínicos y genéticos del complejo esclerosis tuberosa. *Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría* [Internet]. 2020. [citado 2023 dic 02]; 80(1):27-33. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=367951839007>
14. Pineda José, Velásquez Katya, Maestre Ronald, Santiago Ernesto. Linfangioleiomiomatosis pulmonar, una rara enfermedad pulmonar: presentación de un caso clínico. *Rev. chil. enferm. respir.* [Internet]. 2019 mar. [citado 2023 dic 02]; 35(1):58-62. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-73482019000100058>.
15. Pesantez G, Jimbo R, Sánchez X, Valencia C, Curatolo P, Pesantez G. Esclerosis tuberosa en Ecuador. Reporte de serie de casos. *Neurol Argent.* [Internet]. 2018. [citado 2024 ene 13]; 10(2):66–71. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.neuarg.2017.10.002>
16. Ballesteros Z, Pardo A, Martínez J. Complejo de esclerosis tuberosa, principales características y manifestaciones cutáneas. A propósito de un caso en pediatría. *Dermatología Cosmética, Médica y Quirúrgica*. [Internet]. 2019. [citado 2024 ene 13]; 17(3):179-183 Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/cosmetica/dcm-2019/dcm193e.pdf>
17. TSC A. Una introducción al complejo de esclerosis tuberosa (CET). Silver Spring. [Internet]. 2022. [citado 2024 ene 13]; Disponible en:

- <https://www.tscalliance.org/wp-content/uploads/2024/01/Una-introduccion-al-complejo-de-esclerosis-tuberosa-2022.pdf>
18. Gregorio R, Chimenti P, Aguado A, Sánchez M. Esclerosis tuberosa diagnosticada por ecografía torácica POCUS. *An Pediatr*. [Internet]. 2023 Jul. [citado 2024 ene 13];99(1):71–3. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-esclerosis-tuberosa-diagnosticada-por-ecografia-articulo-S1695403323000097>
 19. Esclerosis tuberosa [Internet]. MayoClinic.org. 2023 [citado el 3 de enero de 2024]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tuberous-sclerosis/symptoms-causes/syc-20365969>
 20. Ariceta G, Buj M, Furlano M, Martínez V, Matamala A, Morales M, Robles N, Sans L, Villacampa F, Torra R. Recomendaciones de manejo de la afectación renal en el complejo esclerosis tuberosa. *Nefrología*. [Internet]. 2020 mar. [citado 2024 ene 13];40(2):142–51. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0211699519301560>
 21. Carrillo T, Pacheco S, Castro P, Oseguera L. Rabdomiomas cardiacos múltiples, diagnóstico prenatal. Reporte de casos. *Arch. Cardiol. Méx.* [Internet]. 2022 mar. [citado 2024 ene 13];92(1):94-98. Disponible en: <https://doi.org/10.24875/acm.200002031>.
 22. Sesé L, Costa M, Moreno L, Navas R, Álvarez E, Gimeno M. Manifestaciones radiológicas de la esclerosis tuberosa. *Seram*. [Internet]. 2021 may. [citado 2024 ene 13];1(1). Disponible en: <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/4508>
 23. Camacho A, Fons C, Macaya A, Madruga M, Malaga I, Martí I, et al. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Neumología pediátrica. [Internet]. 1era ed. 2022. citado 2024 ene 13]. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/protocolos_diagn_y_terap_neumoped_aep.pdf
 24. Padilla F, Mendizábal R, Arcipreste A, Acosta R, Melo G, Rosas I. Esclerosis tuberosa. *Arch Neurocién (Mex)*, [Internet]. 2012. [citado 2024 ene 13]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/arcneu/ane-2012/ane122i.pdf>
 25. Pomacahua B, Quiles D, Pérez P, Garcia F, Lozano C, Pinar A. Esclerosis tuberosa: Hallazgos inhabituales de una enfermedad rara y papel del radiólogo en el tratamiento de complicaciones. *seram* [Internet]. 2021 may. [citado 2024 ene

- 13];1(1). Disponible en: <https://piper.espacioseram.com/index.php/seram/article/view/4465>
26. González C, Ramírez A., Moreno J, Leal E, Peralta V, Macías N. Nueva mutación en el gen TSC2 protege contra el cáncer colorrectal en población mexicana. *Gac. Méd. Méx.* [Internet]. 2022 oct. [citado 2024 ene 13];158(5): 293-298. Disponible en: <https://doi.org/10.24875/gmm.22000037>.
27. Gómez M, Navarro S. La esclerosis múltiple: concepto, historia e implicaciones en la escuela. *Revista sobre la infancia y la adolescencia.* [Internet]. 2020 May. [citado 2024 ene 13]; 4(18):1. Disponible en: <https://polipapers.upv.es/index.php/reinad/article/view/11870>
28. Chang J, Acuña M, Rojas A, Mejías S. Reporte de Caso: Esclerosis Múltiple Pediátrica. *Revista Clínica de la Escuela de Medicina UCR-HSJD.* [Internet]. 2023 ago 15. [citado 2024 ene 13]; 13(1):19–24. Disponible en: <https://revistas.ucr.ac.cr/index.php/clinica/article/view/36572/56907>
29. López L, Caballero H. Esclerosis Tuberosa. *Acta Pediátrica Hondureña.* [Internet]. 2016 mar. [citado 2024 ene 13]; 6(2). Disponible en: <http://www.bvs.hn/APH/pdf/APHVol6/pdf/APHVol6-2-2015-2016-8.pdf>
30. Jaramillo J, Noguera L, Romero M, Cabrera C, Gómez J, Faneite P. Esclerosis tuberosa cardíaca fetal: diagnóstico antenatal de un caso. *Gac Méd Caracas.* [Internet]. 2022 jul 11. [citado 2024 ene 13];130(2). Disponible en: http://saber.ucv.ve/ojs/index.php/rev_gmc/article/view/24062
31. García D, Martínez N, Cubides P, Espinosa E, Araujo A. Esclerosis tuberosa: hallazgos clínicos e imagenológicos en una serie de pacientes pediátricos colombianos. *Revista Mexicana de Pediatría.* [Internet]. 2021 feb. [[citado 2024 ene 13];88(1):10–7. Disponible en: <https://doi.org/10.35366/99413>
32. Brierley J, Rojas P. Complejo esclerosis tuberosa en atención primaria. *Artículos de Medicina Familiar.* [Internet]. 2021. [[citado 2024 ene 13]. Disponible en: <https://medicina.uc.cl/publicacion/complejo-esclerosis-tuberosa-en-atencion-primaria/>
33. Rubilara C, López F, Barrios A, Troncosoa M. Estudio clínico genético en pacientes con complejo de esclerosis tuberosa. *Rev Chil Pediatr.* [Internet]. 2019 ago 1. [citado 2024 ene 13]; 88(1):41–9. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062017000100004

34. Ortiz M, Vargas I, Sánchez G. Esclerosis tuberosa: presentación de un caso y revisión de la literatura. *Rev Metro Ciencia*. [Internet]. 2021 mar 15. [citado 2024 ene 13];23(2):68–71. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/ecuador/2015/equ-7623/equ-7623-1118.pdf>
35. Campos J, Sánchez C, Martínez A, García C, Sánchez D, Muros N. Alteraciones del comportamiento en Esclerosis Tuberosa. *Interpsiquis*. [Internet]. 2019 abr 1. [citado 2024 ene 13];20. Disponible en: <https://psiquiatria.com/bibliopsiquis/alteraciones-del-comportamiento-en-esclerosis-tuberosa>
36. Guíu G, Guevara O, Guiu M, Gomez U. Vitamina D y remielinización en la esclerosis múltiple. *Neurología*. [Internet]. 2018 abr. [citado 2024 ene 13]; 33(3):177–86. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-articulo-vitamina-d-remielinizacion-esclerosis-multiple-S0213485316300652>
37. Navarro F, Arias S, Gilaberte Y. Vitamina D y la piel. Una revisión para dermatólogos. *Actas Dermosifiliogr*. [Internet]. 2019 may. [citado 2024 ene 13]; 110(4):262–72. Disponible en: <https://www.actasdermo.org/es-vitamina-d-piel-una-revision-articulo-S0001731018305313>
38. Monteiro T, Garrido C, Pina S, Chorão R, Carrilho I, Figueiroa S, Santos M, Temudo T. Esclerosis tuberosa: caracterización clínica e intento de correlación fenotipo/genotipo. *An Pediatr*. [Internet]. 2020 nov. [citado 2024 ene 13]; 81(5):289–96. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-esclerosis-tuberosa-caracterizacion-clinica-e-articulo-S1695403314001751>
39. Boronat S, Sábado C, Vendrell T. Complejo esclerosis tuberosa. *Guía Clínica*. [Internet]. 2015. [citado 2024 ene 13]. Disponible en: https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Cpg/es/ComplejoEsclerosisTuberosa_ES-es_CPG_ORPHA805.pdf
40. Ruiz R, Blasco J, Cruz M, Naranjo R. Esclerosis tuberosa. Enfermedad de Pringle Bourneville. *Actas – Dermo-Sifiliográficas*. [Internet]. 2020 ene. [citado 2024 ene 13];93(1):1–7. Disponible en: <https://www.actasdermo.org/es-esclerosis-tuberosa-enfermedad-pringle-bourneville-articulo-13026854>
41. Guerrero J. Complejo Esclerosis Tuberosa. *Web PEDIátrica*. [Internet]. 2022. [citado 2024 ene 13]. Disponible en: https://www.webpediatria.com/casosped/pdf/116_esclerosis_tuberosa.pdf

42. Fuentes G. Esclerosis tuberosa. archivos de investigación pediátrica de Mexico. [Internet]. 2021. [citado 2024 ene 13];3(13):19–21. Disponible en: <https://archivospediatria.com/volumenes/2021/AIPM-13-3-2021.pdf>
43. Barboza M, Fortich R, Gómez C. Complejo de esclerosis tuberosa. Revista Ciencias Biomédicas. [Internet]. 2020 dic. [citado 2024 ene 13]; 6(2):369–75. Disponible en: <https://revistas.unicartagena.edu.co/index.php/cbiomedicas/article/view/2967#:~:text=Introducci%C3%B3n%3A%20el%20complejo%20esclerosis%20tuberosa,condificar%20prote%C3%ADnas%20supresoras%20de%20tumores.>
44. Wan M, Chan KL, Jastrzembski BG, Ali A. Neuro-ophthalmological manifestations of tuberous sclerosis: current perspectives. Eye Brain [Internet]. 2019. [citado 2024 ene 13];11:13–23. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.2147/eb.s186306>
45. Kondo T, Niida Y, Mizuguchi M, Nagasaki Y, Ueno Y, Nishimura A. Autopsy case of right ventricular rhabdomyoma in tuberous sclerosis complex. Leg Med (Tokyo) [Internet].2019. [citado 2024 ene 13];36:37–40. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.legalmed.2018.10.001>

El artículo que se publica es de exclusiva responsabilidad de los autores y no necesariamente reflejan el pensamiento de la **Revista Anatomía Digital**.



El artículo queda en propiedad de la revista y, por tanto, su publicación parcial y/o total en otro medio tiene que ser autorizado por el director de la **Revista Anatomía Digital**.



Indexaciones

