

Esclerosis tuberosa

Tuberous sclerosis

David Loja-Oropeza ¹, Maricela Vilca-Vásquez ²,
Bruno Loja-Vilca ³, César Chian-García ⁴,
Carmen Asato-Higa ⁵.

Loja-Oropeza D, Vilca-Vásquez M, Loja-Vilca B, Chian-García C, Asato-Higa C. Esclerosis tuberosa. Rev Soc Peru Med Interna. 2019;32(4): 156. <https://doi.org/10.36393/spmi.v32i4.498>



Figura 1. Angiofibromas faciales.

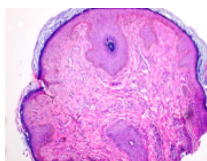


Figura 2. Angiofibroma, pápulas con vasos sanguíneos, rodeados de fibrosis y algunas zonas hemorrágicas.



Figura 3. Fibroma periungueal de Koenen en 5º dedo del pie izquierdo.

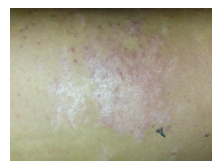


Figura 4. Máculas hipomelanóticas, en "hojas de fresno".

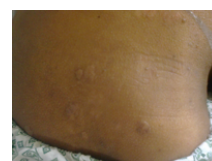


Figura 5. Placas de Shagreen, región lumbar.

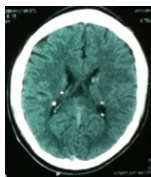


Figura 6. TEM encefálico. Calcificaciones subependimarias.

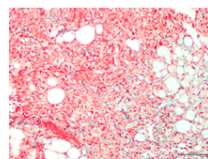


Figura 7. Angiomiolipoma, glomérulos esclerosados. Vasos sanguíneos engrosados, rodeados de células fusiformes y adipocitos maduros. Tinción de Masson.

Varón de 20 años, procedente de Cuzco. Ingresó por dolor abdominal y en anasarca. Antecedente de retardo mental leve. Al examen pápulas rojizas faciales (Figuras 1 y 2), fibroma periungueal (Figura 3). Máculas hipopigmentadas en tórax y glúteos (Figura 4). Placas rugosas a nivel lumbosacro (Figura 5). La biopsia de piel mostró angiofibromas. La TEM cerebral reveló calcificaciones subependimarias periventriculares (Figura 6). Evolucionó con síndrome nefrótico y falla renal aguda. La biopsia renal mostró angiomiolipomas (Figura 7) y glomeruloesclerosis focal y segmentaria.

La esclerosis tuberosa, síndrome de Bourneville Pringle o epiloia (epilepsia, low intelligence, angiofibroma) o triada de Vogt, es una enfermedad genética multisistémica, autosómica dominante, de expresión variable, causada por mutaciones en TSC1 (hamartina) y TSC2 (tuberina). Se caracteriza por hamartomas en cerebro, ojos, piel, corazón, riñones y pulmones. La incidencia es de un caso por 100 mil personas al año y afecta por igual a varones y mujeres.

El paciente presentó angiofibromas faciales (lesiones de aspecto carnosos), fibromas periungueales (lesiones de aspecto carnososo), máculas hipomelanóticas ("manchas en hoja de fresno") en región

dorsolumbar, placas de Shagreen (nevo del tejido conectivo de localización lumbosacra, de apariencia rugosa elevada con consistencia de piel de naranja). La TEM cerebral mostró calcificaciones subependimarias y la biopsia renal evidenció angiomiolipomas.

El diagnóstico de certeza se hace con dos criterios mayores o uno mayor más dos menores propuesto por el Grupo Internacional de Consenso del Complejo de Esclerosis Tuberosa, Washington 2012. Nuestro paciente reunía seis criterios mayores.

Existen en curso terapias emergentes de las complicaciones neurológicas, como el uso de sirolimus parenteral y everolimus oral, bastante prometedores. El manejo debe ser multidisciplinario y de intervención temprana en términos de consejería genética, farmacológico, psicológico y quirúrgico.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Larissa Karine Leite Portocarrero, Klícia Novais Quental, Luciana Paula Samorano, Zilda Najjar Prado de Oliveira, Maria Cecília da Matta Rivitti-Machado. Tuberous sclerosis complex: review based on new diagnostic criterion. *An Bras Dermatol.* 2018;93 (3):323-31.
2. Mari Wataya-Kaneda, Motohide Uemura, Kazutoshi Fujita, Haruhiko Hirata, Keigo Osuga, Kuriko Kagitani-Shimono. Tuberous sclerosis complex: Recent advances in manifestations and therapy. *Int J Urology.* 2017; 24, 681-691.
3. Michael A Cardis, Cynthia Marie Carver DeKlotz. Cutaneous manifestations of tuberous sclerosis complex and the paediatrician's role. *Arch Dis Child.* 2017;102:858-863.
4. Min Li, Ying Zhou, Chaoyang Chen, Ting Yang, Shuang Zhou, Shuqing Chen. Efficacy and safety of mTOR inhibitors (rapamycin and its analogues) for tuberous sclerosis complex: a meta-analysis. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2019; 14:39 <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1012-x>
5. von Ranke FM, Faria IM, Zanetti G, Hochegger B, Souza Jr AS, Marchiori E. Imaging of tuberous sclerosis complex: a pictorial review. *Radiol Bras.* 2017;50(1):48-54.

CORRESPONDENCIA: David Loja Oropeza
email: davidloja@hotmail.com

FECHA DE RECEPCIÓN: 11-10-2019.
FECHA DE ACEPTACIÓN: 20-12-2019.

- 1 Médico internista. Hospital Nacional Arzobispo Loayza, Lima.
- 2 Médico-cirujano. Policlínico EsSalud San Luis, Lima.
- 3 Estudiante de medicina humana. Universidad San Martín de Porres, Lima.
- 4 Médico patólogo. Facultad de medicina, Universidad Peruana Cayetano Heredia. Departamento de Patología. Hospital Nacional Arzobispo Loayza, Lima.
- 5 Médico patólogo. Laboratorios Integrados, Lima.