

# COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

Comas Ginard, Magdalena; Vila Homs, Laia; Fuertes Cortés, Laura; Ane Ugarteburu Pérez; Ruiz de Gopegui, Rosa María  
Hospital Universitario Son Espases

## INTRODUCCIÓN

El **complejo esclerosis tuberosa** es un trastorno neurocutáneo hereditario caracterizado por la presencia de tumores que involucran a muchos órganos, afectando con mayor frecuencia cerebro, corazón, piel, riñones, ojos y pulmones. La expresión de la enfermedad es muy variable.

Tiene una **incidencia** de 1 en 5.000-10.000 nacidos vivos.

Es un **trastorno genético** autosómico dominante causado por variantes patogénicas en los genes TSC1 o TSC2. Estas variantes se encuentran en un 90% de los casos.

**Manejo prenatal:** se recomienda estudio citogenético para buscar mutaciones en los genes descritos anteriormente. Se realizan ecografías cada 4 semanas para controlar la evolución de los tumores cardíacos y el desarrollo de arritmias e hidrops.

La vía y momento del parto no se modifican, seguir criterios obstétricos convencionales<sup>2</sup>. Debe tener lugar en un hospital con cuidados intensivos neonatales.

## CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de una mujer de 24 años, secundigesta, controlada en nuestro centro desde primer trimestre de gestación por Coombs indirecto + antiE título 1/4. Control del embarazo sin incidencias hasta semana 28, con ecografía morfológica en semana 20 sin alteraciones destacables.

En una ecografía de control realizada a las 28 de gestación se objetivan imágenes compatibles con rabiomomas cardíacos y tuberomas cerebrales múltiples.

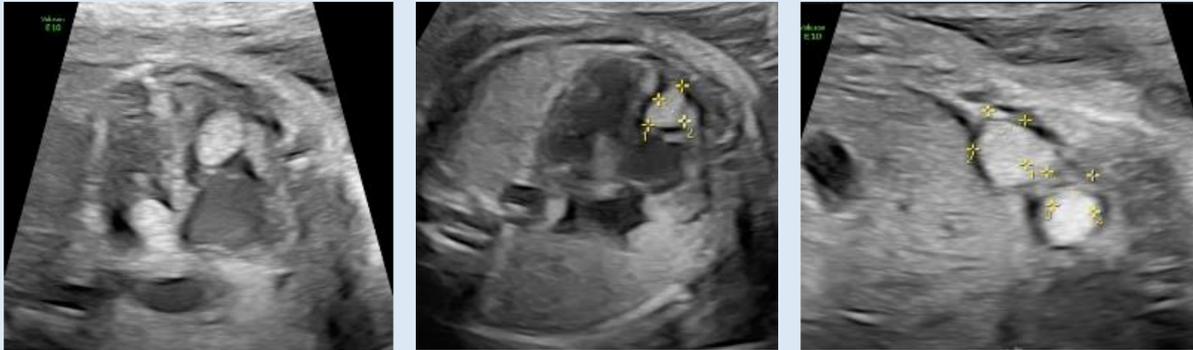
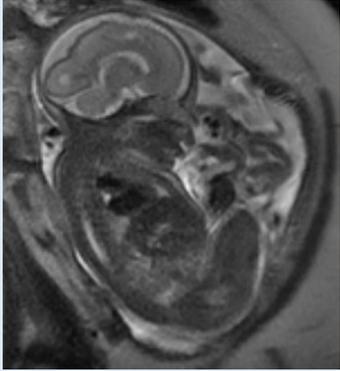


Imagen 1a, 1b y 1c: rabiomomas cardíacos



Imagen 2: tuberomas en ventrículo lateral izquierdo

Ante la sospecha diagnóstica de complejo esclerosis tuberosa se ofrece a la paciente amniocentesis para estudio genético, que acepta. Los resultados muestran una variante en heterocigosis presente en el **gen TSC2**, clasificada como patogénica. Esta variante no está presente en los progenitores, por lo que su ocurrencia es **de novo**. El gen TSC2, con herencia autosómica dominante, está asociado a Esclerosis Tuberosa tipo 2 que coincide con la orientación diagnóstica y por tanto, causa probable del fenotipo fetal.



A las 29 semanas de gestación se realiza RM fetal en la que se objetivan nódulos periventriculares bilaterales en ventrículos laterales, sin efecto masa, con sistema ventricular de tamaño en el límite alto de la normalidad e imágenes nodulares cardíacas endocavitarias, compatibles con complejo esclerosis tuberosa.

Ante los resultados ecográficos, de RM fetal y genéticos que confirman el diagnóstico, se realiza asesoramiento prenatal conjuntamente con obstetricia, neuropediatría y cardiología pediátrica en el que se informa de mal pronóstico fetal. Se explica posibilidad de solicitar a comité de ética autonómico autorización para interrupción legal del embarazo. Se inician tramites y el comité autoriza la interrupción. Sin embargo, tanto la paciente como su pareja deciden finalmente continuar adelante con la gestación.

Actualmente está en la semana 37+6 de embarazo.

## DISCUSIÓN

El **diagnóstico** es **ecográfico**. Se observan múltiples nódulos ecogénicos en corazón (rabiomomas, generalmente >20 semanas) y cerebro (tubérculos corticales y nódulos subependimarios, generalmente > 30 semanas). La RM cerebral fetal puede ser útil si se sospechan otras anomalías cerebrales.

El **diagnóstico diferencial** incluye el fibroma cardíaco, que es único, grande y a menudo asociado con derrame pericárdico. Cuando existen rabiomomas múltiples, el riesgo de esclerosis tuberosa es >90%, mientras que cuando son únicos, el riesgo es del 50%.

El **pronóstico** depende de número, tamaño y localización de los tumores. Los tumores cardíacos generalmente involucionan, mientras que los tumores cerebrales suelen incrementar en tamaño y número. En un 20% de los casos aparecen arritmias, hidrops y muerte fetal.

Amplio espectro que va desde esperanza de vida normal con síntomas leves hasta retraso grave del desarrollo neurológico, epilepsia, autismo e insuficiencia renal o pulmonar.

En casos de HAD existe una **recurrencia** del 50% si uno de los padres está afecto. Si la mutación es de novo (65% casos) no riesgo aumentado de recurrencia.

## CONCLUSIONES

-  El diagnóstico prenatal es ecográfico.
-  Pronóstico variable que depende de número, tamaño y localización de los tumores. Generalmente regresión de tumores cardíacos pero proliferación de los cerebrales. Riesgo de 20% muerte intraútero por arritmias e hidrops fetal.
-  Parto en centro con UCIN

## BIBLIOGRAFÍA

- The Fetal Medicine Foundation. The Fetal Medicine Foundation
- Crino PB, Nathanson KL, Henske EP. The tuberous sclerosis complex. N Engl J Med. 2006 Sep 28;355(13):1345-56.
- Schwartz RA, Fernández G, Kotulska K, Jóźwiak S. Tuberous sclerosis complex: advances in diagnosis, genetics, and management. J Am Acad Dermatol. 2007 Aug;57(2):189-202.