

Hospital general universitario "V. I. Lenin" Holguín. Cuba.

## ESCLEROSIS TUBEROSA. PRESENTACION DE CASO.

**Autor y coautores:** Dra. Lisvette Ochoa Gómez.\* Dra. Karelía Ramírez Calvo.\*\* Dra. Yolennys Miranda Perez.\*\*\* Dra. Yanisel Rivera Jiménez.\*\*\*\*

\*Especialista 1er grado en Imagenología. lisvette8a@nauta.cu

\*\*Residentes 3er año de Imagenología. kareliaramirez@infomed.sld.cu

\*\*\*Residentes 3er año de Imagenología. ymirandap88@nauta.cu

\*\*\*\*Residentes 3er año de Imagenología. yrivera2105@gmail.com

## RESUMEN.

La esclerosis tuberosa es una enfermedad hereditaria que pertenece al grupo de enfermedades llamadas síndromes neurocutáneos, donde existe compromiso tanto de la piel como del sistema nervioso central, siendo la misma el segundo síndrome neurocutáneo en frecuencia, después de la neurofibromatosis.

Se define por un conjunto de criterios diagnósticos, muchos de los cuales se basan en alteraciones del SNC observables mediante TC y RM, aunque también por afectaciones que provoca en la piel existiendo igualmente criterios a este nivel para el diagnóstico de la misma. Radiológicamente los cuatro hallazgos más frecuentes que podemos encontrar en el sistema nervioso central son las tuberósidades corticales, los nódulos subependimarios, los astrocitomas de células gigantes y las alteraciones de la sustancia blanca.

A continuación se presenta caso clínico de paciente masculino de 16 años, con diagnóstico de Esclerosis tuberosa con intensificación de las crisis epilépticas por lo que se solicita estudio de IRM para seguimiento de su enfermedad de base.

**Palabras claves:** Esclerosis tuberosa. Estudios imagenológicos.

## SUMMARY

The tuberous sclerosis hereditary is a disease that belongs to the group neurocutaneous syndromes calls diseases, where there is commitment both skin as central nervous system, being the same the second neurocutaneous in frequency syndrome, after the neurofibromatosis. Defined by a set of diagnosis criteria, many of which is base on alterations of SNC observable through TC and RM, but also by affectations that causes in the skin, still also criteria to this level for diagnosis of it. Radiologically the four most findings frequent that we can find in the central nervous system are the tuberósidades cortical, the nodules subependimarios, the astrocitomas of giant cells and the alterations of the White substance. Then clinical case is presents of patient male 16 years, with tuberous sclerosis diagnosis with intensification of epilepticas by crises what is requested RM study for follow-up its base disease.

**Key Words:** Tuberous sclerosis. Imagenology study.

## DATOS CLÍNICOS.

Se presenta paciente masculino de 16 años, con diagnóstico de Esclerosis Tuberosa. En estos momentos con intensificación de las crisis epilépticas por lo que se solicita estudio de IRM para seguimiento de su enfermedad de base.

## ESTUDIO IMAGENOLÓGICO:

T1 axial: Nódulos subependimarios.

T2 axial: Lesiones de sustancia blanca.

FLAIR Axial: Tuberosidades corticales.

## INFORME IMAGENOLÓGICO:

Presencia de imágenes de comportamiento hiperintenso en T2 y FLAIR a nivel frontoparietal derecho en relación con tuberosidades corticales; adyacente al asta occipital de este mismo lado se visualizan imágenes hiperintensas que interesan solo la sustancia blanca en relación con anomalías de la misma.

A nivel intraventricular existe imagen de comportamiento isointenso en T1 e hipointenso en T2 que contacta con la pared lo cual recuerda los nódulos subependimarios.

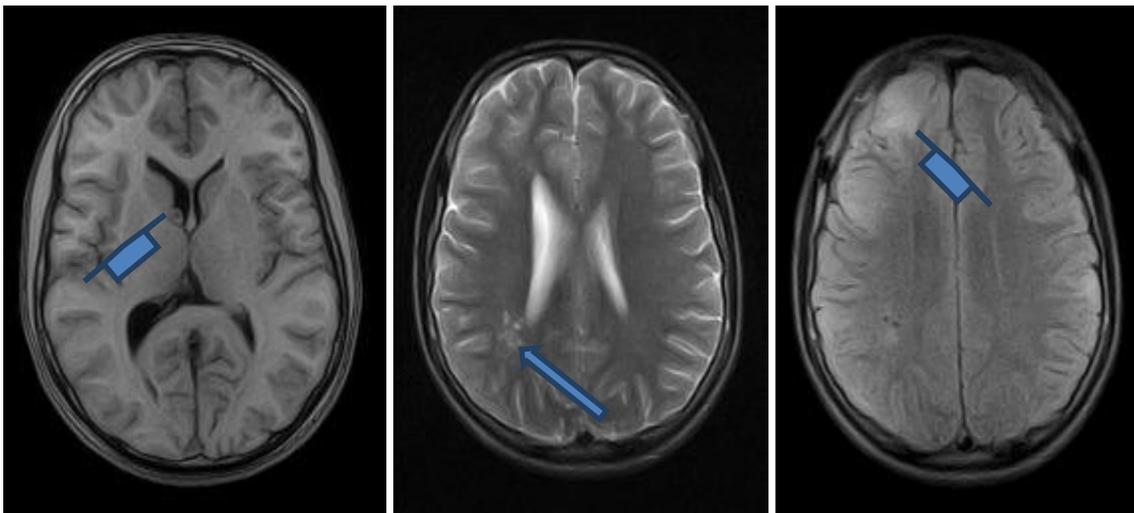
Imágenes de resonancia magnética.

## ESCLEROSIS TUBEROSA. PRESENTACION DE CASO.

T1

T2

FLAIR



## DISCUSIÓN DE CASO:

La esclerosis tuberosa es una hereditaria. Sólo uno de los padres necesita transmitir la mutación para que su hijo adquiera la enfermedad. Sin embargo, la mayoría de los casos se deben a nuevas mutaciones, así que normalmente no existe un antecedente familiar de la enfermedad.

Esta entidad pertenece al grupo de enfermedades llamadas síndromes neurocutáneos. Existiendo compromiso tanto de la piel como del sistema nervioso central siendo la misma el segundo síndrome neurocutáneo en frecuencia, después de la neurofibromatosis. Este síndrome generalmente se diagnostica inicialmente en la edad pediátrica.

La ET se define por un conjunto de criterios diagnósticos, muchos de los cuales se basan en alteraciones del SNC observables mediante TC y RM. Aunque también por afectación que provoca en la piel, existen criterios a este nivel para el diagnóstico de la misma.

Uno de los siguientes signos es suficiente para establecer el diagnóstico: -Tuberosidades corticales -Nódulos subependimarios -Facomas retinianos múltiples -Angiofibromas faciales («adenomas sebáceos» de Pingle) -Fibromas periungueales o tumores de Koenen (los dos primeros precisan confirmación histológica, ya que su aspecto por neuroimagen admite un diagnóstico diferencial con otros procesos que podrían conducir a confusión)
Por lo menos dos de los siguientes signos son necesarios para establecer el diagnóstico: -Espasmos infantiles con hipsarritmia (síndrome de West) -Manchas acrómicas -Zonas cutáneas en «piel de naranja» -Facoma retiniano único -Aspectos de neuroimagen (por TC y RM) indicativos: -Nódulos subependimarios -Tuberosidades corticales -Heterotopias subcorticales -Tumores renales múltiples -Rabdomioma cardíaco

Los cuatro hallazgos radiológicos más frecuentes que podemos encontrar en el sistema nervioso central son las tuberosidades corticales, los nódulos subependimarios, los astrocitomas de células gigantes subependimarios y las alteraciones de la sustancia blanca.

### **Tuberosidades corticales.**

Son alteraciones del desarrollo caracterizadas por la pérdida de la estructura normal de la corteza cerebral. Se asocian a alteraciones de la sustancia blanca adyacente y están vinculados con epilepsia, alteraciones del comportamiento y deterioro cognitivo. Alrededor del 50% se encuentran en los lóbulos frontales. En algunos casos pueden presentar calcificaciones o degeneración quística central. En resonancia magnética (RM) presentan un aumento de señal en las secuencias potenciadas en T2 y una baja intensidad de señal en las secuencias T1.

### **Nódulos subependimarios.**

Son hamartomas localizados en el tejido subependimario. A diferencia de las tuberosidades corticales no está clara su asociación con las manifestaciones neurológicas de la esclerosis tuberosa. Frecuentemente calcifican, por lo que se pueden identificar en la tomografía computarizada (TC) sin contraste como múltiples nódulos hiperdensos localizados alrededor de los ventrículos laterales. En RM presentan un aumento de señal en las 4 secuencias potenciadas en T1 y baja señal en las secuencias T2.

## **Astrocitomas de células gigantes subependimarios.**

Son tumores de bajo grado que presentan mínimo edema, crecimiento lento y escasainvasión. Está demostrado que derivan de los nódulos subependimarios. Presentan mayor tamaño y realce con el contraste endovenoso; y se localizan típicamente en el foramen de Monro, por lo que pueden causar hidrocefalia.

## **Alteración de sustancia blanca.**

Normalmente afectan a la sustancia blanca de los lóbulos frontales de forma bilateral. En RM se visualizan como bandas rectas o curvilíneas que se extienden desde la sustancia blanca yuxtaventricular hasta los tubers corticales o la corteza normal. Presentan una señal intensa en las secuencias potenciadas en T2 y baja señal en las secuencias T1.

Otras alteraciones neurorradiológicas menos frecuentes asociadas a la ET son atrofia, infartos, aneurismas cerebrales, disgenesia del cuerpo calloso, malformación de Chiari y quistes aracnoideos.

## **CONCLUSIONES:**

La esclerosis tuberosa es una facomatosis con múltiples manifestaciones y alteraciones en varios tejidos. Los diferentes métodos de diagnóstico por imágenes permiten detectar sus manifestaciones y son útiles en el seguimiento a largo plazo y en la detección de sus posibles complicaciones. En nuestro paciente el diagnóstico de Esclerosis Tuberosa fue realizado debido a La presencia de 2 criterios primarios (tuberosidades corticales y nódulos subependimarios) y 1 criterio secundario (las lesiones de la sustancia blanca). El diagnóstico definitivo se realiza con la presencia de por lo menos 2 criterios mayores o la combinación de un criterio mayor y dos criterios menores. Actualmente sigue en control y con seguimiento por neurología pediátrica.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Gómez Cerdas M, Vargas Morales J. Esclerosis tuberosa. Revista Médica Sinergia Vol.4 Num: 3-Marzo 2019 pp: 21-37
2. Maita F, Mamani C, Morales L, Arnés R, Sánchez K, Galvarro S. Complejo esclerosis tuberosa: diagnóstico, manejo pre y posnatal: reporte de un caso clínico. Gac Med Bol. 2017 Enero-junio;40(1):41-45. Disponible en: <http://www.scielo.org.bo/pdf/gmb/v40n1/v40n1a9.pdf>
3. Medina-Malo C, Carreño O, Vélez A, Lizcano LA, Darío Ortiz L, Becerra H, Cardona AF. Complejo esclerosis tuberosa. Acta Neurol Colomb. 2012 Marzo; 28(1):11-23. Disponible en:<http://www.actasdermo.org/es-esclerosis-tuberosa-enfermedad-pringle-bourneville-articulo-13026854> 9.
4. Boronat S, Sábado C, Vendrell T. Complejo esclerosis tuberosa. Grupo de trabajo sobre cáncer en síndromes genéticos polimalformativos. 2015 Julio. 1-34. Disponible en:[https://www.orpha.net/data/patho/Cpg/es/ComplejoEsclerosisTuberosa\\_ES-es\\_CPG\\_ORPHA805.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Cpg/es/ComplejoEsclerosisTuberosa_ES-es_CPG_ORPHA805.pdf)
5. Escariz L, Mederos K, Chávez V, Segers D, Andrade M. Esclerosis Tuberosa: a propósito de un caso. Revista San Gregorio. 2018 Noviembre;1(24):44-49.Disponible en:<http://revista.sangregorio.edu.ec/index.php/REVISTASANGREGORIO/article/view/724>
6. Núñez E, Bonilla Y, Varela D. Actualización de métodos diagnósticos en el Complejo de Esclerosis Tuberosa. Revista Mexicana de Neurociencia. 2016 Julio -agosto;17(4):86-95. Disponible en:<http://revmexneuroci.com/wp-content/uploads/2016/10/RevMexNeu-No-4-Jul-Ago-2016-86-95-R.pdf>

7. Weisenfeld NI, Peters JM, Tsai PT, Prabhu SP, Dies KA, Sahin M, Warfield SK. A Magnetic Resonance Imaging Study of Cerebellar Volume in Tuberous Sclerosis Complex. *Pediatric Neurology*. 2013 02;48(2):105-110. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2012.10.011>
8. Cherina Herazo Bustos cherihb4@hotmail.com Fundación Universitaria Sanitas – Clínica Universitaria Colombia, Colombia Catalina Wilches Vanegas Clínica Reina Sofía, Colombia. Complejo de esclerosis tuberosa de diagnóstico tardío *Revista Argentina de Radiología*, vol. 82, núm. 3, 2018 Macaya A, Torra R. Recomendaciones para el manejo multidisciplinar del complejo esclerosis tuberosa. *Med Clin (Barc)*. 2016. <http://dx.doi.org/10.1016/j.medcli.2016.04.004>
9. Durón R, Guifarro G, Cáceres A, Lagos A, Salavarría N, Complejo Esclerosis Tuberosa Atípico Con Espasmos Epilépticos de Inicio Tardío: Diagnóstico Complejo Por Telemedicina En Una Comunidad Rural de Honduras. *Rev. Ecuat. Neurol*. Vol. 27, No 3, 2018
10. Curatolo P, Moavero R, de Vrie PJ. A Review of Neurological and neuropsychiatric aspects of tuberous sclerosis complex. *Lancet Neurol* 2015; 14:733-45.
11. Ulate-Campos A, Benavides-Lara A, Hernández L. Caracterización de la población pediátrica costarricense con esclerosis tuberosa y descripción del comportamiento de la epilepsia asociada. *Rev Neurol* 2013;57: 489-94.