

¡MI CARA HA CAMBIADO!

Aceituno Villalba, FM; Sánchez Martínez, A; Bolarín Angosto, C; Balsalobre Matencio, A; Escudero Muñoz, I; Aceituno Arenas, J.

La esclerosis tuberosa es una alteración congénita autosómica dominante, caracterizada por hamartomas y alteraciones en sistema nervioso, piel, riñones... La triada clásica engloba retraso mental, epilepsia y angiofibromas faciales. Aunque puede ser paucisintomática, suele diagnosticarse en infancia.

ANAMNESIS: No RAM. Sin antecedentes de interés. Escolar, 7 años, consulta por presentar desde hace meses manchas en tronco, angiofibromas faciales y aftas orales. Hace una semana, crisis epiléptica. No problemas respiratorios.

Exploración: BEG. Piel de naranja, máculas hipocrómicas en tronco, angiofibromas faciales múltiples, nódulos y aftas en mucosa oral.

Exploraciones complementarias:

RM cerebral: lesiones subcorticales bilaterales, nódulos subependimarios adyacentes al agujero de Monro izquierdo (el mayor: 5x8mm), sin hidrocefalia.

Analítica: LDL 134, HDL 87, resto normal.

Ecografía abdominal: angiomiolipomas múltiples renales.



Diagnóstico diferencial: Síndrome de West, Lennox-Gastaut, Neurocrinopatías.

Diagnóstico:

Esclerosis tuberosa de Bourneville con epilepsia secundaria.

Estrategia práctica de actuación:

Es importante la detección precoz para obtener mejor pronóstico, por lo que las manifestaciones clínicas (sobre todo las cutáneas) pueden orientar el diagnóstico y prevenir deterioro intelectual y trastornos mentales.

El tratamiento depende de la clínica de cada paciente; en este caso, se emplearon fármacos antiepilépticos (vigabatrina, carbamazepina) y para sus complicaciones: los angiomiolipomas renales (everolimus), con buena respuesta.

Bibliografía:

Alfaro Giner A. Anomalías del desarrollo del sistema nervioso central. En: Ferreras Rozman. Medicina Interna. Barcelona: Harcourt; 2000. p. 1707-16. Oesterling JE, Fishman EK, Goldman SM, Marshall FF. The management of renal angiomyolipoma. J Urol 1986; 135: 1121-4. Hurst JS, Wilcoski S. Recognizing an index case of tuberous sclerosis. Am Fam Physician 2000; 61: 703-8,710.