

Esclerosis Tuberosa de diagnóstico prenatal: manejo precoz

Autores: Hernández Fuentes, F; Navarro Esteban, MT; Pérez Pérez, MC; Párraga Avilés Pablo; Nicolás Martínez, A Martínez Micol, O

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia

Caso clínico

EMBARAZO:

- Controlado, No consanguíneos. Ecografía semana 36: Rabdomiomas Cardiacos
- ITC a Genética que indica:
 - Amniocentesis: QF-PCR y ArrayCGH normales Estudio molecular genes TSC1/2 con **variante heterocigota c.4718G>T en gen TSC2 de novo**
 - RM fetal: Rabdomioma Cardiacos Múltiples y Nódulos Subependimarios

NACIMIENTO e INGRESO: Cesárea electiva 40+3 SG. Apgar 9/10

- 2 manchas hipocromas en abdomen y MMII izquierdo (figura 1)

CARDIOLOGICO

- Soplo sistólico paraesternal izq 1-2/6. Monitorización continua de FC, TA, EKG normales
- Ecocardiografía sucesivas con múltiples rabdomiomas cardiacos: mayor de 17x20mm en VD sin obstrucción de tracto de salida ni repercusión por cierre de ductus (figura 2)

NEUROLOGICO:

- No crisis: Clínicas ni EEG
- Ecografía Transfontanelar normal

ALTA + CITA en Neurología, Cardiología y Genética Médica al mes del alta



Figura 1

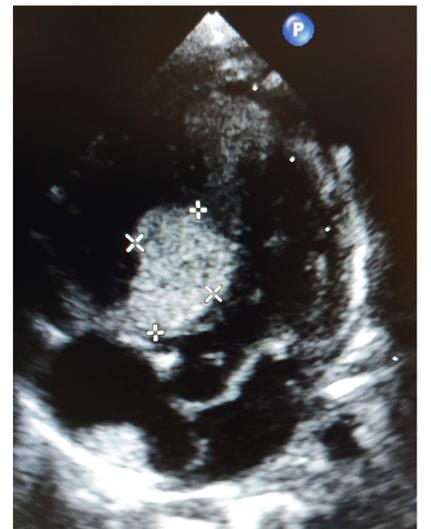


Figura 2

Esclerosis Tuberosa: Manejo

- Diagnostico: Genodermatosis autosómica dominante con 2 formas de diagnostico :
 - **Clínico**: 2 criterios mayores o 1 mayores y 2 o más menores
 - **Genético**: identificación de variantes patogénicas de **TSC1-TSC2**

| Criterios Mayores | Criterios Menores |
|--|---|
| Angiofibromas faciales/placa fibrosa Placas de Shagreen | Lesiones cutáneas en «confetti» |
| ≥ 3 manchas hipopigmentadas | Fibromas gingivales |
| Fibromas periungueales o ungueales | Lesiones del esmalte dentario |
| Linfangiomiomatosis | Pólipos rectales hamartomatosos |
| Angiomiolipoma renal | Quistes renales múltiples |
| Rabdomioma cardiaco | Hamartomas no renales |
| Hamartomas nodulares múltiples retinianos Tuberomas corticales | Quistes óseos |
| Nódulos subependimarios | Hamartoma retiniano |
| Astrocitomas de células gigantes subependimarios | Líneas de migración radiales de la sustancia blanca |

- Fisiopatología: Fallo en la inhibición de la vía mTOR que determina exceso de proliferación, angiogénesis y migraciones celulares anómalas.

SEGUIMIENTO MULTIDISCIPLINAR:

- Cardiología: Rabdomiomas de inicio fetal que pueden provocar obstrucción del tracto de salida o alteraciones electrocardiográficas (preexcitación, bloqueo AV, Taquicardia Supraventricular...). Disminuyen de tamaño conforme se desarrolla el paciente
- Neurológicos: Nódulos subependimales, túberes corticales que provocan crisis epilépticas refractarias y alteraciones neurológicas asociadas (Autismo, TDAH, deficits intelectuales) Seguimiento frecuentes con RM, EEG y video-EEG (detección de crisis subclínicas). Detección precoz espasmo infantil. Inicio precoz de antiepilépticos
- Renal: Angiomiolipoma en mayores de 3 años . tumores malignos en edad adulta. Poliquistosis renal si Sd. de Delección conjunta PKD1-TSC2. Seguimiento frecuente con TA, Funcion renal y RM.
- Pulmón: Linfangioliomiomatosis en mujeres mayores de 18 años que se presentan como disnea progresiva y neumotórax recurrente
- Oftalmología: Seguimiento frecuente: Fondo de ojo y campo visual.

TRATAMIENTO: Inhibidores de mTOR indicados en: angiomiolipoma renal de gran tamaño, epilepsia refractaria...