

Medicentro 2000;4(2)

**HOSPITAL PEDIÁTRICO PROVINCIAL DOCENTE
“JOSÉ LUIS MIRANDA”
SANTA CLARA, VILLA CLARA**

CARTA AL EDITOR

Esclerosis tuberosa. Presentación de un paciente

Por:

Dr. Luis Alberto Monteagudo de la Guardia¹, Dra. Nancy Alemán Pedraja² y Dra. María G. Chamizo Cabrera³

1. Especialista de I Grado en Dermatología. Hospital Ginecoobstétrico “Mariana Grajales”: Santa Clara, Villa Clara
2. Especialista de I Grado en Dermatología. Asistente. ISCM-VC.
3. Especialista de I Grado en Dermatología. Policlínico de Manicaragua. Villa Clara.

Señor Editor:

La esclerosis tuberosa es una enfermedad congénita compleja, manifiestamente hereditaria, en la cual surge una variedad de lesiones en la piel, sistema nervioso, corazón, riñones y otros órganos, debido a una hiperplasia limitada de las células ectodérmicas y mesodérmicas¹. El fenotipo de la esclerosis tuberosa consiste en deficiencia mental, epilepsia y una erupción facial característica que se conoce como adenoma sebáceo^{2,3}. Se transmite como un trastorno autosómico dominante, con expresión variable y penetrancia casi completa.

Un alto porcentaje de pacientes tienen lesiones cutáneas características, y casi el 100 % presenta manchas hipopigmentadas desde el nacimiento (máculas blanquecinas en forma de hoja o tipo confeti). El siguiente signo más común es el adenoma sebáceo, una erupción papular de color salmón que aparece en el centro de la cara, particularmente en los pliegues nasolabiales. Aproximadamente en el 40 % de los pacientes se observan placas correas como lijas en la parte baja de la espalda (piel de chagren) y fibromas en los lechos de las uñas (tumores periungueales de Koenen)⁴.

El déficit mental suele observarse en épocas tempranas de la vida, con manifestaciones muy variables. La epilepsia varía también en cuanto a su gravedad. Puede haber calcificaciones cerebrales con nódulos tipo patata o cálculos cerebrales en la corteza. Otras manifestaciones extracutáneas incluyen: ojo (tumores retinianos), riñón (hamartomas renales), corazón (rabdomiomas cardíacos), hueso y pulmón⁵.

Presentación del paciente:

Paciente ODM de 14 años de edad, blanco, masculino, que desde el año de edad presenta manchas blancas en el tronco y antebrazo izquierdo, así como retraso mental. A los dos años le aparecieron una “peloticas rojas” en región paranasal que posteriormente crecieron, aumentaron en

número y se extendieron al mentón; además, surgieron lesiones verrugosas en región frontal y mentón. A los 11 años se observaron fibromas periungueales en dedos de manos y pies.

En los antecedentes patológicos personales se registra epilepsia, y entre los antecedentes patológicos familiares, la mamá presenta retraso mental y lesiones eritematopapulosas en región centrofacial; asimismo, la abuela materna padece lesiones cutáneas similares.

Se realizó examen físico, y en el examen cutáneo se observaron : lesiones eritematopapulosas, otras de color normal, simétricas, que oscilaban entre 0,1 a 0,5 cm en región centrofacial y mentón (Fig 1); lesiones tumorales de consistencia blanda, superficie rugosa, de aproximadamente 1 cm en región frontal y mentón; manchas acrómicas alargadas de 3 por 2 cm en región posterior del tronco y otras de 2 por 1 cm en antebrazo izquierdo, con bordes precisos; lesiones fibromatosas periungueales en cuarto dedo de mano derecha, tercer dedo del pie izquierdo y cuarto dedo del pie derecho (Fig 2), así como fibromas gingivales de color blanco grisáceo a nivel de incisivos.



Fig 1 Adenoma sebáceo.

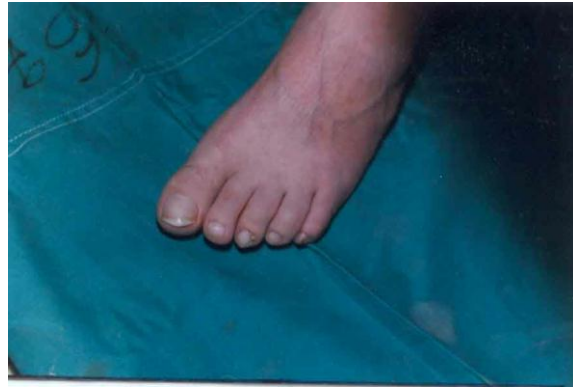


Fig 2 Fibromas periungueales (tumores de Koenen).

En el examen neurológico se encontró: deficiencia mental severa y nistagmo, fondo de ojo normal.

Los exámenes complementarios indicados y sus resultados fueron los siguientes:

Tomografía axial computadorizada cerebral: calcificaciones paraventriculares y en núcleos grises de la base.

Electroencefalograma: Normal.

Histología: Adenoma sebáceo.

Ultrasonido abdominal: Normal.

El tratamiento aplicado consistió en anticonvulsivantes y sedantes.

El paciente mantiene las lesiones cutáneas características de esta enfermedad, así como su tratamiento anticonvulsivante.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K. Dermatología en Medicina General. Washington: Médica Panamericana; 1997.
2. Layzer RB. Enfermedades degenerativas del sistema nervioso: facomatosis. En: Bennett JC, Plum F. Cecil. Tratado de Medicina Interna. 20ª ed. México: Mc Graw-Hill Interamericana; 1998. p. 2375-2376.
3. Darmstadt GL, Lane AL. Lesiones hipopigmentadas: esclerosis tuberosa. En: Behrman RF, Kliegman RM, Arvin AM. Nelson. Tratado de pediatría. 15ª ed. Madrid: Mc Graw-hill Interamericana; 1997. p. 2302-2303.

4. Arnold HL, Odom RB, James WD. Tratado de Dermatología. 4ª ed. España: Salvat; 1993.
5. Rassner G, Steiner U. Atlas y texto de Dermatología. 4ª ed. Madrid: Mosby, 1995. p. 37.