

**PRESENTACION DE CASO****Esclerosis tuberosa. Presentación de un caso****Tuberous sclerosis. Case presentation.**

Dra. Graciela Cabrera Acea, <sup>(1)</sup> Dra. Ana Dolores López Marquet <sup>(2)</sup>

<sup>1</sup> Especialista de I Grado en Dermatología. Policlínica Área 3. Cienfuegos. <sup>2</sup> Residente de tercer año en Dermatología. Hospital provincial universitario "Dr. Gustavo Aldereguía Lima". Cienfuegos

**RESUMEN**

Se presenta el caso de una paciente femenina, de color de piel mestiza, de 34 años de edad, que acudió a consulta por lesiones papulosas localizadas en la cara, con tamaños que oscilaban entre 1-10 mm de diámetro; lisas, del mismo color de la piel, confluentes, distribuidas simétricamente en la parte central de la cara (dorso y alas de la nariz, surcos nasogenianos, mejillas y mentón), de consistencia blanda, con algunas telangiectasias. Refirió que comenzaron a salirle desde los 7 años de edad, y aproximadamente 3 meses antes de asistir a consulta notó aumento en el número de lesiones y en su tamaño. Se comprobó que la paciente posee un intelecto normal. Declaró antecedentes familiares por parte de la rama paterna con lesiones similares en la cara. Se le diagnosticó como adenoma sebáceo. Por ser una enfermedad poco frecuente y por la edad de la paciente se decide publicar este caso.

**Palabras clave:** esclerosis tuberosa; adenoma

**Limites:** Humanos; Adultos

**ABSTRACT**

A mixed race female, 34 years of age was attended due to papule lesions in the facial area between one and ten mm of diameter. These lesions were flat, with skin colour, symmetrically distributed in the central part of the face (cheeks, chin and nose), of soft texture with telangiectasia. She referred to present these lesions since she was seven years of age, and three months before attending to consultation she noticed an increase

in the number and size of these lesions. The patient has a normal intelligence coefficient and declared family history of these lesions. The diagnosis was sebaceous adenoma. Since this is not a frequent disease and due to the patient's age we decided to publish this case.

**Key words:** tuberous sclerosis; adenoma

**Limits:** Human being; Adults

**INTRODUCCIÓN**

El adenoma sebáceo conocido además como enfermedad de pringue, esclerosis tuberosa de Bourneville-Pringle o epiloga, es un síndrome neurocutáneo autosómico dominante, de origen mesoectodérmico, caracterizado por angiofibromas cutáneos faciales, manchas hipomelanocíticas, fibromas subungueales, epilepsias y retraso mental. La sintomatología varía considerablemente, desde personas que están poco afectadas, poseen una inteligencia normal y no sufren convulsiones, hasta personas severamente afectadas con un profundo retardo mental y convulsiones frecuentes y difíciles de controlar o tumores graves.<sup>(1)</sup>

Las facomatosis (phakos "mancha" y oma "tumor"), término acuñado por Van der Hoeve en 1923, son anomalías del desarrollo, genéticamente determinadas, poseen un potencial evolutivo variable y pueden originar tumores y/o hamartomas del sistema nervioso. Es importante destacar que las lesiones del sistema nervioso se acompañan, prácticamente siempre, de anomalías cutáneas; de ahí otras denominaciones como: síndromes neurocutáneos, displasias neuroectodérmicas

**Recibido:** 19 de octubre de 2008

**Aprobado:** 21 de noviembre de 2008

**Correspondencia:**

Dra. Graciela Cabrera Acea.

Policlínica "Octavio de la Concepción y de la Pedraja".

Área III.

Provincia de Cienfuegos

o neurocrinopatías. La tríada clásica descrita por Vogt en 1908 comprende epilepsia, retraso mental y angiofibromas faciales (corresponden a telangiectasias o pequeños nódulos amarillos, con frecuencia distribuidos alrededor de nariz, mejilla y mentón y frecuentemente en forma de alas de mariposa).<sup>(2-5)</sup> Otros autores clásicos que han contribuido al desarrollo de los criterios iniciales de la entidad son Von Recklinghausen (la definió en 1863), Bourneville y Pringue.<sup>(6-7)</sup>

Su cuadro clínico se caracteriza por la tríada: angiomas cutáneos, epilepsia y retraso mental, con expresividad y gravedad variables.<sup>(2)</sup>

El grado de incidencia de la entidad es variable según los autores; por una parte, debido a las diferentes manifestaciones clínicas que presenta, y, por otra, dada la diferente penetrabilidad genética (cifrada en un 50-60 %). Así, mientras ciertos autores mencionan como fiables 1:100.000 individuos<sup>(1)</sup>, otros manejan cifras de 1:5-15.000 habitantes.<sup>(8)</sup>

En la actualidad la tríada clásica se halla en menos de un tercio de los pacientes y hasta en un 6 % de los casos no se presenta ninguno de esos síntomas. Hoy se aceptan unos criterios diagnósticos que se agrupan en función de criterios definitivos y de presunción.<sup>(1,8,9)</sup>

También sigue siendo válida la recomendación hecha por Marshall en 1959, quien sugiere que debemos sospechar la entidad cuando nos encontremos frente a un paciente que presenta crisis epilépticas asociadas a alteraciones cutáneas o a demencia progresiva.<sup>(10)</sup>

El curso y pronóstico de la entidad dependen del tipo de crisis epilépticas y de la profundidad del deterioro intelectual que presenten los pacientes. Los rabdomiomas cardiacos pueden ocasionar trastornos del ritmo. La enfermedad quística pulmonar puede presentarse con neumotórax e hipertensión pulmonar. Los quistes renales pueden desencadenar hipertensión arterial y el angiomiolipoma renal puede cursar con hematuria, hemorragia retroperitoneal o insuficiencia renal progresiva, lo que constituye para muchos autores una de las principales causas de mortalidad.<sup>(1-5)</sup>

Por ser una enfermedad poco frecuente y por la edad de la paciente, que presupone un diagnóstico tardío, se decide publicar este caso.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 34 años de edad, que comenzó con lesiones en la cara a los 7 años de edad. Nunca asistió a consulta por dichas lesiones. Refirió que no le producían síntomas subjetivos asociados.

En el momento de la consulta hacía tres meses que había acudido a consulta de Dermatología de su área de salud por notar aumento en el número de lesiones y crecimiento de estas.

Mediante la exploración física se comprobó lo siguiente:

Piel: Presencia de lesiones pequeñas de diferentes tamaños que oscilan entre 1-10 mm de diámetro,



Figura No. 1. Imagen en la que se observan las lesiones cutáneas (adenomas sebáceos)

lisas, que confluyen, distribuidas simétricamente en la parte central de la cara (dorso y alas de la nariz, surcos nasogenianos, mejillas y mentón), consistencia dura, del color de la piel con algunas telangiectasias. Piel xerótica, uñas normales; ninguna otra alteración cutánea.

Cabeza y cuello: Cráneo normocéfalo, adecuada implantación del pelo.

Fondo de ojo: Normal.

Nariz y boca normales.

Aparato respiratorio: Frecuencia respiratoria de 20 inspiraciones por minuto, pulmones limpios y bien ventilados.

Aparato cardiovascular: Frecuencia cardiaca de 80 latidos por minuto; tensión arterial de 110/ 70 mmhg. Ruidos cardíacos rítmicos y de buena intensidad.

Abdomen: Sin alteraciones.

Extremidades: Sin alteraciones

Sistema Nervioso Central: Sin alteraciones.

Se pudo comprobar que por la rama paterna existen familiares con similares características, incluyendo al padre.

Se diagnosticó como adenoma sebáceo y se realizó tratamiento con electrofulguración.

## DISCUSIÓN

La esclerosis tuberosa como se ha comentado es una enfermedad autonómica dominante, cuya presencia fue comprobada en el árbol genealógico de la paciente, por la rama paterna, en la que se ha desencadenado la herencia de la enfermedad.

Esta afección tiene diversos rasgos de expresividad y de gravedad, pero en esta familia lo ha hecho de forma muy benigna, pues únicamente poseen lesiones en piel ( adenoma sebáceo) lo cual favorece grandemente su pronóstico y solo deja como consecuencia problemas

estéticos fundamentalmente.

El tratamiento en este caso, consiste en la exéresis de las lesiones mediante electro fulguración, láser CO<sub>2</sub>, peeling químico profundo, o bien si las lesiones son muy grandes exéresis quirúrgica. En el caso de esta paciente se decidió aplicar la electrofulguración, debido a que posee pocas lesiones .

En estos casos, el consejo genético es importante y se basa en el patrón hereditario de la enfermedad, teniéndose en cuenta que un 85 % de los casos son forma abortivas. <sup>(11)</sup>

Es irrefutable asumir que el diagnóstico y consejo genético fiable permiten una información científica adecuada sobre los riesgos de herencia, necesidad irrenunciable para aquellos profesionales que tienen la responsabilidad de informar científicamente y con claridad, especialmente en lo que se refiere a la prevención, por lo que debe incluirse la discusión de la opción reproductiva y las posibilidades de diagnóstico prenatal.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pou Serradell A, Giménez Arnau AM, Alameda Quillet F. Facomatosis y otras alteraciones del desarrollo. En: Teixidor Rodés J, Guardia Massó J, eds. Medicina Interna. Barcelona: Masson; 1997. p. 2114-23
2. Harrison MG, O'Neil ID, Chadwich BL. Adolescent with tuberous sclerosis. J Oral Pathol Med. 1997; 26:339-41.
3. Arenas R. Atlas, diagnóstico y tratamiento. 3<sup>a</sup>. ed. México: Editorial Mc Graw- Hill Interamericana; 2003.p. 230- 50.
4. Machado CA, Ramos GA. Adenoma sebáceo Rev Cent Dermatol Pascua [serie en Internet]. 2008 [citado:4 de enero de 2009];17(1):[aprox. 12 p.]. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/espanol/e-htms/e-derma/e-cd2008/e-cd08-1/em-cd081d.htm>
5. Pascual- Castroviejo I, Pascual-Pascual S, Velásquez R, Van den AMW,Ouweland Halley DJJ. Complejo esclerosis tuberosa tipo 1 (CET1): importancia diagnóstica de las minilesiones cutáneas en los casos de presentación familiar. Neurología.2006,21(7):386-388.
6. Mencias Gutiérrez E, Gutiérrez-Díaz E, Ricoy JR, Saenz-Madrason. Lesiones palpebrales y cutáneas como única manifestación de esclerosis tuberosa. Archivos de la Sociedad Española de Oftamología. 2004 , 79(8):401-4.
7. Lopez-Lopez J,Rodríguez de Rivera Campillo E, Marques-Soares MS, Finestres-Zubeldia F,Chimenos Kustner E,Rosello-Llabres X. Esclerosis tuberosa y manifestaciones orales.Caso clinico.Med Oral. 2004; 9:216-23.
8. Freedberg M, Eisen A, Wolff K, Austen F, Goldsmith L, Katz S, et al. Dermatología en Medicina General. 5<sup>ta</sup> ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2001. p. 110-7.
9. Fitzpatrick T, Freedberg I, Eisen A, Wolff C, Austen F, Goldsmith L, et al. Dermatología en Medicina General. 5<sup>ta</sup> ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2001.p. 2564-70.
- 10.Webb DW, Clarke A, Fryer A, Osborne JP. The cutaneous features of tuberous sclerosis: a population study. Br J Dermatol. 1996; 135:1-5
- 11.Mencias Gutierrez E, Gutierrez-Diaz E, Ricoy JR, Saenz-Madrason. Lesiones Palpebrales y Cutaneas como unica manifestación de Esclerosis Tuberosa. Archivos de la Sociedad Española de Oftamología. 2004 Aug, 79(8):401-4.