

## esclerosistuberosa

### esclerosistuberosa

- Estudios basados en la población sugieren una prevalencia de 1 en 9,000 individuos en la población en general y se ha estimado que su incidencia oscila entre 1 en 5,000 a 10,000 nacidos vivos. Se estima que por lo menos 1 millón de individuos alrededor del mundo padecen esta enfermedad.
- En Latino América no existen muchos datos sobre la prevalencia, no obstante, se han documentado escasos reportes individuales, tal es el caso de Brasil, donde se registra una incidencia de 1 por 10 mil a 50 mil nacidos vivos.
- Por lo general, se detecta durante la infancia o la niñez. Algunas personas que padecen esta enfermedad tienen signos y síntomas tan leves que no reciben el diagnóstico hasta la adultez, o bien nunca la reciben; otras sufren discapacidades graves.
- Se desarrollan tumores u otros crecimientos anómalos en varios órganos, como el encéfalo, corazón, pulmones, riñones, ojos y piel. El trastorno debe su nombre a la forma típica de los tumores cerebrales, largos y estrechos, parecidos a raíces o tubérculos.
- La esclerosis tuberosa suele ser congénita, pero los síntomas son sutiles o tardan en desarrollarse, haciendo difícil el reconocimiento temprano del trastorno.
- En la mayoría de casos, el trastorno resulta de mutaciones en uno de los dos genes. Si uno de los progenitores sufre el trastorno, cada hijo tiene

una probabilidad del 50% de sufrirlo. Sin embargo, la esclerosis tuberosa suele ser consecuencia de mutaciones espontáneas, es decir, nuevas (no heredadas) en un gen, en lugar de deberse a un gen anómalo heredado. Este trastorno se presenta en 1 de cada 6,000 niños.

- Si bien no existe una cura para la esclerosis tuberosa, y no puede predecirse el curso ni la gravedad del trastorno, hay tratamientos disponibles para controlar los síntomas.
- La esclerosis tuberosa puede ser el resultado de uno de los siguientes factores:
  - Un error aleatorio en la división celular. Alrededor de dos tercios de las personas con esclerosis tuberosa tienen una nueva mutación en el gen TSC1 o en el gen TSC2 –los genes relacionados con la esclerosis tuberosa– y no tienen antecedentes familiares de dicha enfermedad.
  - Herencia. Alrededor de un tercio de las personas con esclerosis tuberosa heredan un gen TSC1 o TSC2 alterado de uno de los padres o madres que tiene el trastorno.
- Si tienes esclerosis tuberosa, tienes hasta un 50% de probabilidades de transmitir la enfermedad a tus hijos e hijas biológicas. La gravedad de la enfermedad puede variar. Un padre o madre con esclerosis tuberosa podría tener un hijo/a con una forma más leve o más grave del trastorno.

La esclerosis tuberosa, también denominada «complejo de esclerosis tuberosa», es un trastorno genético poco frecuente que hace que se formen tumores no cancerosos (benignos) –crecimientos excesivos e imprevistos de tejido normal– en muchas partes del cuerpo.

### signos y síntomas

• Si bien los signos y síntomas son únicos para cada persona que padece esclerosis tuberosa, estos pueden comprender los siguientes:

- Anomalías cutáneas. La mayoría de las personas con esclerosis tuberosa tiene manchas de piel clara o puede presentar pequeñas zonas inofensivas de piel engrosada y lisa, o bultos rojizos debajo o alrededor de las uñas. Asimismo, son frecuentes los tumores faciales que comienzan en la niñez y se asemejan al acné.
- Convulsiones. Los tumores en el cerebro podrían estar asociados con convulsiones, que pueden ser el primer síntoma de esclerosis tuberosa. En niñas y niños pequeños, un tipo de convulsión frecuente llamada «espasmos en flexión» se manifiesta con espasmos repetitivos de la cabeza y las piernas.
- Discapacidades cognitivas. La esclerosis tuberosa puede estar asociada con retrasos en el desarrollo y, a veces, con discapacidad intelectual o dificultad de aprendizaje. También podrían presentarse trastornos de salud mental, como el trastorno del espectro autista o el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH).

- Problemas de conducta. Los problemas de conducta frecuentes pueden comprender hiperactividad, lesiones autoinfligidas, agresión o problemas de adaptación social y emocional.
- Problemas renales. La mayoría de las personas con esclerosis tuberosa presenta tumores no cancerosos en los riñones y, con el tiempo, podría manifestar más crecimientos.
- Problemas cardíacos. Los tumores en el corazón, si aparecen, suelen ser más grandes al momento del nacimiento y disminuyen de tamaño a medida que la o el niño crece.
- Problemas pulmonares. Los tumores que se forman en los pulmones podrían causar tos o falta de aire, en especial con la actividad física o el ejercicio. Estos tumores pulmonares benignos son más frecuentes en las mujeres que en los hombres.
- Anomalías en los ojos. Los tumores pueden tener el aspecto de manchas blancas en el tejido sensible a la luz de la parte posterior del ojo (retina). Esos crecimientos no cancerosos no siempre afectan la visión.

Si bien los signos y síntomas son únicos para cada persona que padece esclerosis tuberosa, estos pueden comprender los siguientes:

# diagnóstico

- En la mayoría de los casos la primera pista para reconocer la Esclerosis Tuberosa (ET) es la presencia de convulsiones o retrasos en el desarrollo. En otros casos, la primera muestra pueden ser manchas blanquecinas en la piel (máculas hipomelanóticas).
- Si has tenido convulsiones, es probable que las pruebas de diagnóstico incluyan un electroencefalograma. Esta prueba registra la actividad eléctrica del cerebro y puede ayudar a identificar la causa de las convulsiones
- Para la detección de crecimientos o tumores en el cuerpo, es probable que los análisis de diagnóstico comprendan los siguientes:
  - Imágenes por resonancia magnética (RM). Esta prueba utiliza un campo magnético y ondas de radio para generar imágenes detalladas del cerebro o de otras partes del cuerpo.
  - Exploración por tomografía computarizada (TC). Esta técnica de rayos X produce imágenes transversales y, a veces, imágenes tridimensionales del cerebro o de otras partes del cuerpo.
  - Ecografía. Esta prueba, también denominada «sonografía», utiliza ondas sonoras de alta frecuencia para crear imágenes de determinadas partes del cuerpo, como los riñones.
- Para determinar si el corazón de tu hijo está afectado, las pruebas de diagnóstico probablemente comprendan las siguientes:

- Ecocardiograma. Esta prueba utiliza ondas sonoras para producir imágenes del corazón.
- Electrocardiograma (ECG). Esta prueba registra la actividad eléctrica del corazón.
- Para examinar el interior del ojo, incluso la retina, se usa una luz y una lupa.
- Si es necesario, según los análisis para la detección de rutina, una evaluación hecha por un psiquiatra, un psicólogo u otro profesional de salud mental puede identificar discapacidades intelectuales o del desarrollo, problemas sociales o del aprendizaje, o trastornos emocionales o del comportamiento.
- Si a un niño/a se le diagnostica esclerosis tuberosa sin que existan antecedentes familiares de esta enfermedad, padres y madres podrían considerar realizarse un examen para la detección, así como pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico de esclerosis tuberosa en los hijos/as.
- Las personas con esclerosis tuberosa pueden considerar el asesoramiento en genética antes de la edad fértil a fin de conocer el riesgo que tienen de transmitir la afección y sus opciones en relación con la reproducción.

En la mayoría de los casos la primera pista para reconocer el CET es la presencia de convulsiones o retrasos en el desarrollo.

# tratamiento

- Por ejemplo:
- Medicamentos. Para controlar las convulsiones, se pueden recetar medicamentos anticonvulsivos. Otros medicamentos pueden ayudar a controlar las arritmias cardíacas, los problemas de conducta u otros signos y síntomas. Se puede utilizar un medicamento denominado «everólimus» (Afinitor, Zortress) para tratar ciertos tipos de tumores cerebrales y renales que no pueden extirparse con cirugía. La presentación en ungüento de un medicamento denominado «sirólimus» puede ayudar a tratar los tumores cutáneos similares al acné.
- Cirugía. Se puede extirpar quirúrgicamente un tumor si afecta el funcionamiento de un órgano específico, como el riñón o el corazón. A veces, la cirugía ayuda a controlar las convulsiones ocasionadas por tumores cerebrales que no responden a los medicamentos. Los procedimientos quirúrgicos, como la dermoabrasión o el tratamiento con láser, pueden mejorar el aspecto de los tumores cutáneos.
- Varios tipos de tratamiento. Los servicios de intervención temprana, como la terapia ocupacional, la fisioterapia o la terapia del habla, pueden ayudar a los niños con esclerosis tuberosa que tienen necesidades especiales en estas áreas a mejorar la capacidad de

realizar actividades y tareas cotidianas.

- Servicios educativos y vocacionales. La intervención temprana y los servicios de necesidades especiales pueden ayudar a niños y niñas con retrasos en el desarrollo y problemas del comportamiento a adaptarse al aula para que puedan alcanzar todo su potencial. Si es necesario, los servicios vocacionales, sociales y de rehabilitación pueden continuar a lo largo de la vida.
- Tratamiento psiquiátrico y del comportamiento. Hablar con un profesional de salud mental puede ayudar a los niños a aceptar y a convivir con este trastorno. Un profesional de salud mental también puede ayudar a abordar problemas emocionales, sociales y del comportamiento y recomendar recursos.
- La esclerosis tuberosa es un trastorno de por vida que requiere control y seguimiento cuidadosos, debido a que muchos signos y síntomas pueden tardar años en manifestarse. Un cronograma de control de seguimiento regular y de por vida puede comprender pruebas similares a las que se realizan durante el diagnóstico. La identificación precoz de los problemas puede ayudar a prevenir complicaciones.

Si bien no existe una cura para la esclerosis tuberosa, el tratamiento puede ayudar a controlar determinados síntomas.

# vivir con esclerosis tuberosa

- Las niñas y niños que tienen ataques incontrolables o una discapacidad mental grave pueden necesitar ayuda por el resto de sus días.
- Cualquier persona que tenga esclerosis tuberosa tiene un mayor riesgo de desarrollar complicaciones relacionadas con tumores cerebrales o lesiones renales. Es por ello importante consultar a su médico regularmente. El médico puede ayudar a controlar los síntomas y detectar complicaciones tempranas.
- Si a tu hijo o hija le diagnostican esclerosis tuberosa, es posible que tú y tu familia enfrenten muchos desafíos e incertidumbres. Una de las cuestiones más difíciles de este trastorno es que es imposible predecir cómo evolucionarán la salud y el desarrollo de tu hijo/a a lo largo del tiempo.
- Para ayudarte y ayudar a tu hijo/a a afrontar estos problemas, puedes hacer lo siguiente:
- Crea un cronograma de análisis para la detección de trastornos. Averigua todo lo que puedas acerca de la esclerosis tuberosa y trabaja junto con la o el médico de tu hijo/a para establecer un cronograma de análisis para la detección y control de los problemas de salud y de desarrollo de tu hijo/a. La detección y el tratamiento tempranos de los problemas reducirán las complicaciones.

- Busca ayuda pronto para los problemas de comportamiento. Los problemas de comportamiento que podrían acompañar a la esclerosis tuberosa pueden ser desafiantes para los padres y madres. Recuerda que el comportamiento no es tu culpa, y tampoco es culpa de tu hijo/a. Habla con la o el médico si se presentan estos problemas y trabaja en forma conjunta con la escuela o con un profesional de salud mental para analizar los servicios de educación y los de salud mental y conductual. Cuanto más rápido busques ayuda para que tú y tu hijo/a aprendan a controlar estos problemas, más probable será que le vaya bien a largo plazo.
- Bríndale amor y contención. Tu amor y tu comprensión son esenciales para ayudar a que alcance su máximo potencial. Cuando sea necesario, el asesoramiento psicológico de un profesional de salud mental podría ser de ayuda para la adaptación y el afrontamiento. Los servicios de relevo pueden proporcionar un apoyo útil para los padres y madres.
- Conéctate con otras familias. Conectarse con otras familias que afrontan la esclerosis tuberosa puede ser muy útil. Pídele al equipo de atención médica de tu hijo/a que te recomiende un grupo de apoyo en tu zona para averiguar sobre el apoyo que brindan.

La esclerosis tuberosa es una afección de por vida. Muchas personas que la tienen, viven una vida normal. Sus síntomas son leves o pueden ser tratados por un médico. Si los síntomas son más graves, la enfermedad puede tener un mayor impacto.



Contacto



Opiniones

Gobierno del Estado de México  
Secretaría de Salud

Centro Estatal de Vigilancia Epidemiológica  
y Control de Enfermedades  
Fidel Velázquez 805, Col. Vértice,  
Toluca, Estado de México, C.P. 50150  
Teléfono: 01(722) 219 38 87

Si quieres estar en contacto con nosotros vía internet y  
realizar comentarios, visítanos en:

[www.salud.edomexico.gob.mx/cevece/](http://www.salud.edomexico.gob.mx/cevece/)  
correo: [cevece@salud.gob.mx](mailto:cevece@salud.gob.mx)

o síguenos por:

