

Complejo de esclerosis tuberosa en paciente con hallazgos renales y de sistema nervioso central.

Tuberous sclerosis complex in a patient with renal and central nervous system findings.

Ilse Giovanna Ramirez Moller ⁽¹⁾

1. Departamento de Radiología e imágenes diagnosticas, Hospital General San Juan de Dios, Guatemala, Guatemala. Médico y cirujano, Residente de segundo año de la maestría en ciencias médicas con especialidad en radiología e imágenes diagnosticas

Autor Corresponsal: Dra. Ilse Ramirez, ilseramirezmoller@gmail.com

DOI: <https://doi.org/10.36109/rvsmz24>

Aceptado: Agosto 2025

Resumen

Se presenta un caso de una paciente femenina de 23 años, quien acude al departamento de emergencias del Hospital General San Juan de Dios por distensión abdominal. Luego de la evaluación y anamnesis se evidencia antecedente de epilepsia, retraso del neurodesarrollo y la presencia de angiofibromas faciales. Se realizan estudios imagenológicos entre ellos una tomografía de abdomen donde se evidencian múltiples angiomiolipomas renales, por lo anterior se realiza tomografía cerebral donde se observan nódulos subependimarios calcificados. Se comprueba que la paciente cumple con criterios clínicos mayores establecidos para realizar el diagnóstico de complejo de esclerosis tuberosa, una enfermedad autosómica dominante, multisistémica y neurocutánea, caracterizada por cambios hamartomatosos en los pulmones, cerebro, riñones, piel, corazón y otros órganos. El caso presentado corresponde a un cuadro clínico compatible con complejo de esclerosis tuberosa, sustentado en la presencia de epilepsia y retraso del neurodesarrollo, angiofibromas faciales, angiomiolipomas renales y nódulos subependimarios calcificados, por su naturaleza multisistémica, requiere un abordaje integral, seguimiento multidisciplinario y tratamiento dirigido tanto a las manifestaciones neurológicas como a las complicaciones renales y cutáneas, con el fin de mejorar la calidad de vida y prevenir complicaciones a largo plazo.

Palabras claves: *Esclerosis tuberosa, angiomiolipoma, enfermedad de Bourneville.*

Abstract

A 23-year-old female patient presented to the emergency department of San Juan de Dios General Hospital with abdominal distension. After evaluation and anamnesis, a history of epilepsy, neurodevelopmental delay, and the presence of facial angiofibromas

were revealed. Imaging studies were performed, including an abdominal CT scan that revealed multiple renal angiomyolipomas. A brain CT scan was performed, revealing calcified subependymal nodules. It was confirmed that the patient met the major clinical criteria established for a diagnosis of tuberous sclerosis complex, an autosomal dominant, multisystem, neurocutaneous disease characterized by hamartomatous changes in the lungs, brain, kidneys, skin, heart, and other organs. The case presented corresponds to a clinical picture compatible with tuberous sclerosis complex, supported by the presence of epilepsy and neurodevelopmental delay, facial angiofibromas, renal angiomyolipomas and calcified subependymal nodules. Due to its multisystemic nature, it requires a comprehensive approach, multidisciplinary follow-up and treatment directed at both neurological manifestations and renal and cutaneous complications, in order to improve quality of life and prevent long-term complications.

Keywords: *Tuberous sclerosis, angiomyolipoma, Bourneville disease.*

Introducción

La esclerosis tuberosa, también conocida como enfermedad de Bourneville, es un síndrome neurocutáneo hereditario poco frecuente, con una incidencia estimada de 1 entre 6 000 a 10 000 nacidos vivos, a nivel mundial. En América Latina se ha documentado en Brasil una incidencia de 1 por 10 mil a 50 mil nacidos vivos y en Costa Rica se registró una prevalencia de 3,09 pacientes por cada 100 000 nacidos vivos. La esclerosis tuberosa presenta un patrón de herencia autosómico dominante, incluido dentro del grupo de las facomatosis y está caracterizada por la aparición de tumores benignos llamados hamartomas, afectando diversos sistemas del cuerpo. Las manifestaciones clínicas son muy variables; aunque clásicamente se ha descrito la tríada de Vogt, compuesta por convulsiones, retraso intelectual y angiofibromas faciales, esta solo se presenta en menos de la mitad de los casos. [1,2,3]

El diagnóstico puede confirmarse mediante la identificación de una mutación patogénica en los genes *TSC1* o *TSC2*. Sin embargo, las pruebas genéticas no detectan siempre las mutaciones, por lo que los criterios clínicos siguen siendo fundamentales. Estos criterios se dividen en mayores y menores, y el diagnóstico definitivo se establece con al menos dos criterios mayores o uno mayor acompañado de dos menores. [4] Entre las manifestaciones más comunes se encuentran las displasias corticales, nódulos subependimarios y astrocitomas subependimarios de células gigantes; también destacan rabdomiomas cardíacos, linfangioleiomiomatosis pulmonar y angiomiolipomas renales. Otras presentaciones incluyen lesiones dermatológicas y oftálmicas, quistes renales, carcinoma de células renales, hiperplasia neumocítica micronodular multifocal, entre otras, que aunque menos frecuentes, forman parte del espectro clínico. [2,5,6]

Abstract

Introduction: Capsule endoscopic procedures have been used in clinical practice since 2001. In our referral center procedures have been performed since 2004. There is little information on its use in Latin American countries. The aim of this study is to identify the main small bowel findings detected by capsule endoscopy in our referral center. **Materials and methods:** A retrospective study of all patients who were evaluated by capsule endoscopy from 2004 to May 2024 in our reference clinic in Guatemala City was performed. **Results:** A total of 360 patients were included in this study. The 53.1% of the patients were women, mean age 57 years (IQR 71-44). In our clinic we had the opportunity to use initially the M2A capsule manufactured by GIVEN imagen (later called SB1), followed by the SB2 capsule and currently we use the SB3 capsule. The main reason for performing the procedures was gastrointestinal bleeding in 59.4% of the patients. Some macroscopic pathology at the small bowel level could be identified in 83.6% of the cases. **Discussion:** Capsule endoscopy has a high degree of identification of pathologic findings at the small bowel level and is used as the gold standard for small bowel pathology management.

Keywords: *Capsule Endoscopy, Gastrointestinal Hemorrhage, Gastrointestinal Diseases, Small Intestine*

Introducción

La cápsula endoscópica (CE) ha estado disponible en la práctica clínica para la evaluación del intestino delgado desde el año 2001. Desde sus primeros años, la cápsula endoscópica ha sido de gran ayuda en el hallazgo de diversas patologías de intestino delgado que eran de difícil diagnóstico. Se han publicado un gran número de estudios que describen el uso de la CE en una variedad de afecciones gastrointestinales (p. ej., hemorragias de intestino delgado, enfermedad celíaca, tumores del intestino delgado, síndromes de poliposis hereditaria, enfermedad de Crohn). El número de indicaciones ha aumentado a medida que la tecnología ha ido evolucionando en los últimos 20 años. El principal propósito de la CE es examinar el intestino delgado, el cuál es difícil de alcanzar por métodos endoscópicos clásicos. Los dispositivos han evolucionado al paso del tiempo y de la experiencia. La primera cápsula que fue aprobada en Europa y en EUA fue la M2A (Given Imaging), PillCam SB (Given Imaging, actualmente Medtronic), EndoCapsule (Olympus), MiroCam (IntroMedic), CapsoCam SV1 (CapsoVision) y OMOM pill (Jinshan Science & Technology).¹

El sistema de CE tiene 3 componentes principales: la cápsula, que contiene una cámara; la grabadora de datos, que se acopla a sensores situados en el exterior del paciente y un ordenador con software para descargar y analizar los datos de la grabadora. La interpretación precisa de un estudio de CE requiere tiempo, concentración ininterrumpida y paciencia, esto se debe por las anomalías que pueden estar presentes sólo en un o unos pocos fotogramas.^{2,3}

El diagnóstico por imagen es fundamental en esta enfermedad. Técnicas como la tomografía y la resonancia magnética cerebral, el ecocardiograma y la ecografía renal son ampliamente utilizadas, debido a su alta especificidad para identificar las lesiones características. A pesar de los avances en el manejo y tratamiento, el pronóstico es desfavorable. La edad media de fallecimiento es aproximadamente a los 33 años. ^[2,5]

Presentación de caso:

Paciente de 23 años, se presenta al departamento de emergencias por distensión abdominal de dos días de evolución. Entre los antecedentes médicos de importancia, la paciente presenta convulsiones desde los tres años edad, actualmente en tratamiento, así como retraso del desarrollo psicomotor. Al examen físico, entre los hallazgos positivos se evidencian en rostro múltiples lesiones (Figura No. 1), así como abdomen levemente distendido.

Figura No. 1. Angiofibromas faciales

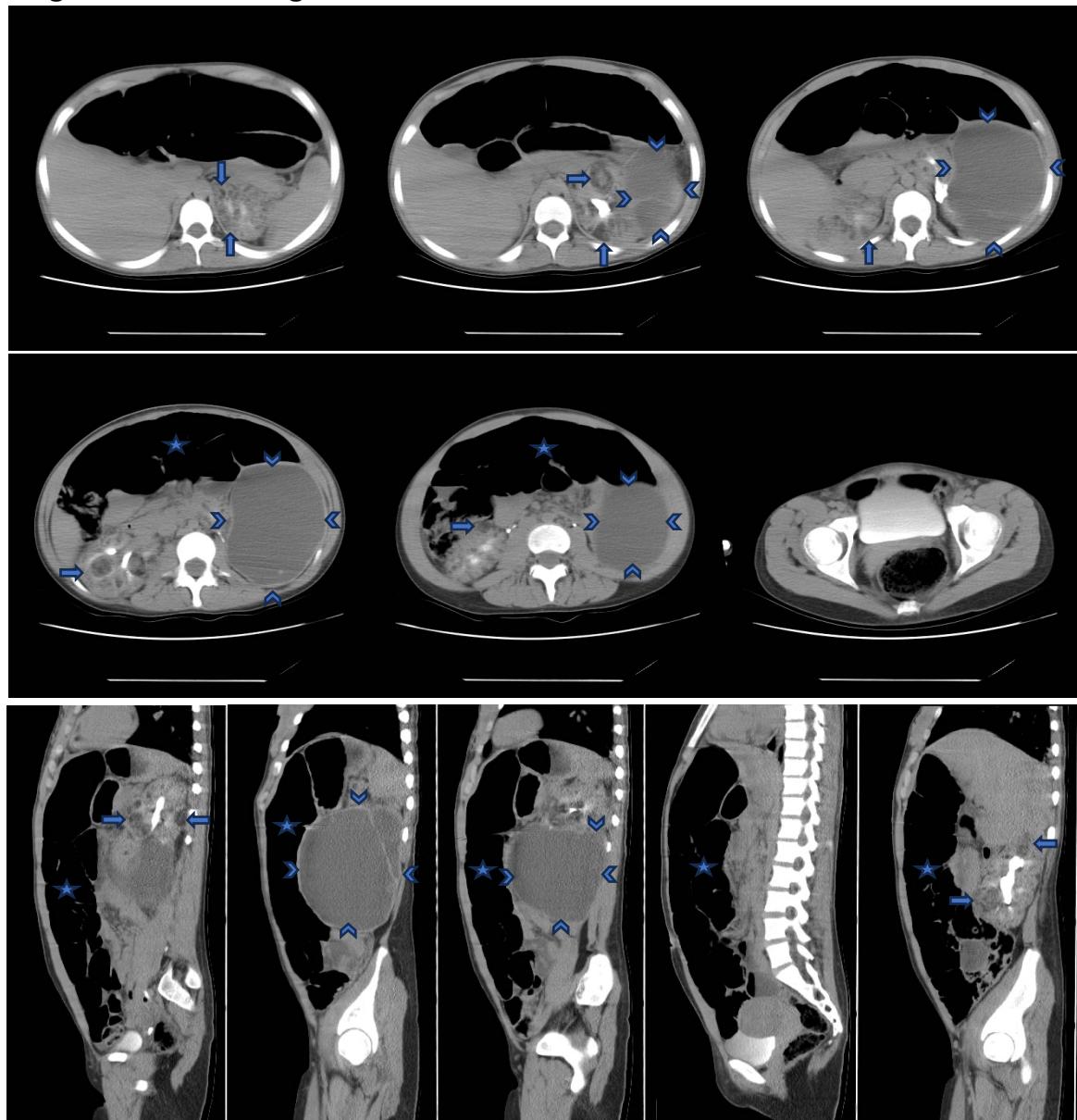


La fotografía médica muestra múltiples pápulas de diversos tamaños, agrupadas, y ubicadas predominantemente en la región malar y nasal, dispuestas en la característica distribución en mariposa.

Se realizan estudios de tomografía computarizada de abdomen donde se evidencian múltiples angiomiolipomas renales bilaterales con distorsión del parénquima renal, así como un quiste de gran volumen renal izquierdo y distensión del colon por gas, sin evidenciar obstrucción, por lo que se complementa con tomografía cerebral donde se observan lesiones calcificadas subependimarias y del parénquima cerebral (Figura No.

2 y 3). En conjunto con antecedentes y evaluación física se establece que la paciente cumple criterios para el complejo de esclerosis tuberosa. La paciente es ingresada para observación y seguimiento.

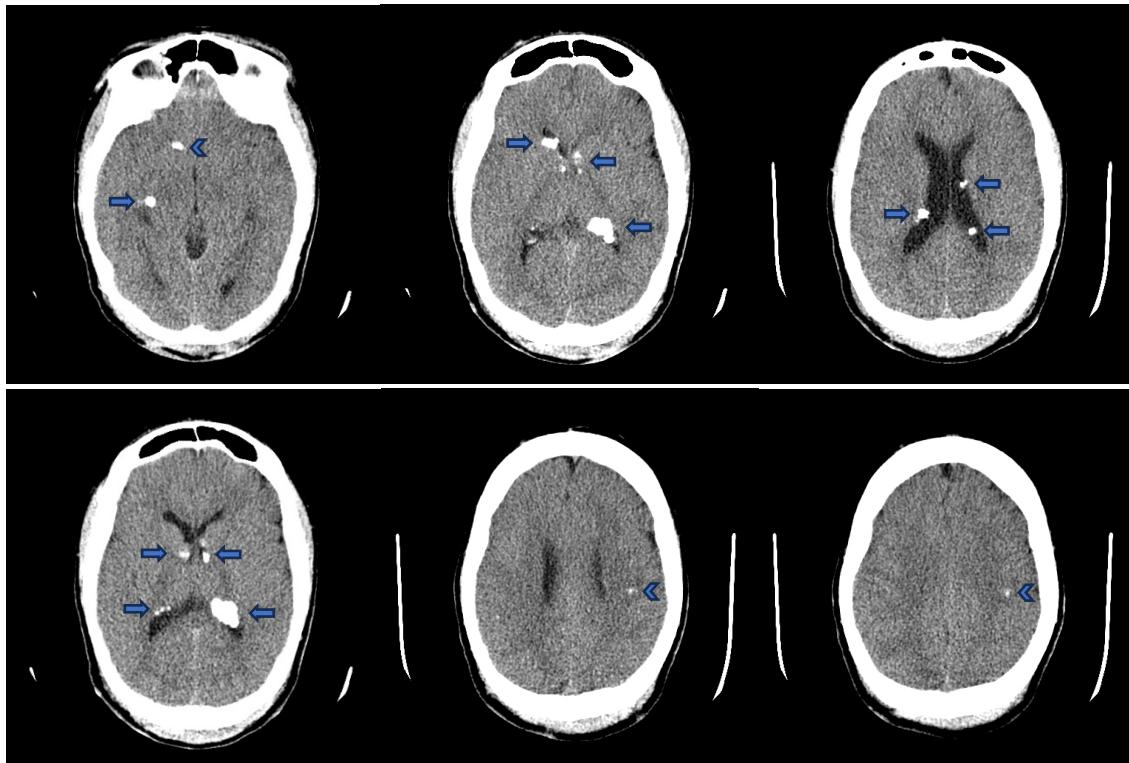
Figura No. 2. Tomografía de abdomen



Tomografía de abdomen con medio de contraste en fase excretora. Ambos riñones se encuentran aumentados de tamaño, con pérdida de su arquitectura debido a múltiples lesiones redondeadas de tamaño variable, con densidad grasa, hallazgos relacionados con angiomiolipomas (flechas). En la región pararrenal izquierda se observa una estructura quística de gran tamaño, bien definida con septos, probablemente de origen

renal (cabeza de flecha). Hay adecuada concentración y eliminación del medio de contraste. Franca dilatación del colon sin evidenciar sitio de obstrucción (estrella).

Figura No. 3. Tomografía cerebral



Tomografía sin contraste en corte axial. Múltiples lesiones hiperdensas en relación con nódulos subependimarios calcificados de diferentes diámetros (flechas). Calcificaciones parenquimatosas en lóbulo frontal izquierdo y parietal derecho (cabeza de flecha).

Discusión

En la actualidad el diagnóstico de esclerosis tuberosa se fundamenta en criterios basados en hallazgos clínicos y de imagen bien establecidos que permiten clasificar la enfermedad en distintos niveles de certeza. Estos se clasifican en mayores y menores, siendo once y seis criterios respectivamente. Basados en estos criterios se clasifica la esclerosis tuberosa como definitiva si están presentes dos criterios mayores o uno mayor y dos menores, probable si se registran uno mayor y uno menor y posible cuando se observa un criterio mayor o dos menores o más. En base a lo anterior, la paciente presentaba tres criterios mayores, diagnosticándose como esclerosis definitiva.^[2,5]

Los criterios mayores incluyen máculas hipomelanóticas (más de tres con un tamaño igual o superior a 5 mm), angiofibromas faciales en número mayor a tres o una placa fibrosa en la cabeza, parche de Shagreen (nevus de tejido conectivo) y nódulos subependimarios, angiomiolipomas y linfangioleiomiomatosis. Por otro lado, los criterios menores abarcan las lesiones cutáneas en confeti, fibromas intraorales (más de dos), parche acrómico en la retina, hamartomas no renales y múltiples quistes renales. [2,3]

Entre los criterios mayores se hace énfasis, en primer lugar, en los angiofibromas, los cuales pueden aparecer hasta en un 75% de los pacientes y se presentan como pápulas de color rosa a rojo en la región malar, tal como lo es en este caso, si bien las máculas hipomelanóticas o manchas en hoja de fresno son las más comunes no se observaron en la paciente. Así mismo, en segundo lugar, en el presente caso la tomografía de cerebro evidenció únicamente nódulos subependimarios calcificados, los cuales suelen localizarse a lo largo de la superficie ependimaria de los ventrículos laterales, tienen una prevalencia del 80% en esta enfermedad y son propensos a calcificarse. [2,3,5]

Y en tercer lugar, se destaca que la tomografía de abdomen en el presente caso evidenció múltiples lesiones renales bilaterales compatibles con angiomiolipomas, así como la presencia de un quiste complejo de gran volumen. En cuanto a los angiomiolipomas, estos se encuentran en hasta un 80% de los pacientes con esclerosis tuberosa y son hallazgos de relevancia ya que su vasculatura anormal incrementa la probabilidad de ruptura de los mismos. [4]

Se ha documentado que más del 90 % de los niños y adultos con esclerosis tuberosa pueden presentar uno o varios trastornos neuropsiquiátricos, entre los cuales se pueden mencionar autismo, dificultades cognitivas, trastorno por déficit de atención con hiperactividad, conductas disruptivas y alteraciones emocionales. Finalmente se destaca que la paciente presentaba retraso en el desarrollo psicomotor y episodios convulsivos, lo que concuerda con lo reportado para pacientes con este diagnóstico. [1]

Respecto a otras enfermedades asociadas que no se evidenciaron en el caso, es importante mencionar la linfangioleiomiomatosis, una enfermedad pulmonar rara que generalmente afecta a mujeres en edad fértil y se ha descrito en hasta casi un 40 % de las mujeres que padecen esclerosis tuberosa, con complicaciones recurrentes tales como el quilotórax y neumotórax. [1,3,6]

La esclerosis tuberosa es una enfermedad genética multisistémica de carácter crónico en la cual un abordaje multidisciplinario, diagnóstico temprano y seguimiento integral son fundamentales para mejorar el pronóstico y ofrecer una mejor calidad de vida.

Conflictos de interés:

El autor declara no tener conflictos de interés.

Referencias

1. Wang MX, Segaran N, Bhalla S, et al. Tuberous sclerosis: current update. *Radiographics*. 2021;41(7):1992–2010. doi:10.1148/rg.2021210103
2. Radhakrishnan R, Verma S. Clinically relevant imaging in tuberous sclerosis. *J Clin Imaging Sci*. 2011;1:39. doi:10.4103/2156-7514.83230
3. Von Ranke FM, Faria IM, Zanetti G, Hochhegger B, Souza AS Jr, Marchiori E. Imaging of tuberous sclerosis complex: a pictorial review. *Radiol Bras*. 2017;50(1):48–54. doi:10.1590/0100-3984.2016.0020
4. Manoukian SB, Kowal DJ. Comprehensive imaging manifestations of tuberous sclerosis. *AJR Am J Roentgenol*. 2015;204(5):933–943. doi:10.2214/AJR.13.12235
5. Sesé Lacámar SL, Costa Lorente SM, Moreno Caballero SL, Navas Campo SR, Álvarez Arranz SE, Gimeno Peribáñez DMJ. Manifestaciones radiológicas de la esclerosis tuberosa. Seram [Internet]. 2021;1(1). <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/4508>. Publicado el 18 de mayo de 2021. Citado el 20 de junio de 2025.
6. Pedraza Rodríguez EM, González Velazquez VE, Villar Gacives DA, Alba Pacheco Y. Esclerosis tuberosa, reporte de un caso. *Univ Méd Pinareña*. 2020;17(2):586. <https://revgaleno.sld.cu/index.php/ump/article/view/586>. Publicado el 05 de agosto de 2020. Citado el 20 de junio de 2025.