



## PRESENTACIÓN DE CASO

### Esclerosis Tuberosa identificada mediante evaluación oftalmológica

### Tuberous sclerosis identified by ophthalmologic evaluation

Abel Fortún Campo<sup>1\*</sup>  
Aimara Beades Martínez  
Pedro Acosta Candelaria

<sup>1</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Hospital General Docente Abel Santamaría Cuadrado. Pinar del Río, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [dr.fortun1980@gmail.com](mailto:dr.fortun1980@gmail.com)

**Recibido:** 06 de febrero 2018

**Aprobado:** 24 de julio 2018

**Publicado:** 14 de septiembre 2018

**Citar como:** Fortún Campo A, Beades Martínez A, Acosta Candelaria P. Esclerosis Tuberosa identificada mediante evaluación oftalmológica. Rev Ciencias Médicas [en línea]. 2018 [consulta: fecha de acceso]; 22(5): 981-86. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/3481>

---

### RESUMEN

**Introducción:** la esclerosis tuberosa o enfermedad de Bourneville-Pringle es una enfermedad neurocutánea, de carácter autosómico dominante. Se caracteriza por tumoraciones benignas llamadas hamartomas, que generalmente se encuentran en el interior del cerebro, la retina y pueden afectar múltiples órganos.

**Presentación del caso:** se trata de una paciente de 23 años de edad, con antecedentes de epilepsia desde la infancia asociada a lesiones papulosas en la cara y región lumbosacra, además de zonas hipopigmentadas en piel, que acudió al servicio de oftalmología por disminución de la agudeza visual en ojo derecho, encontrándose en ambos ojos imágenes de aspecto blanco nacarado, con bordes mal definidos, localizadas en espesor de capas de fibras nerviosas de la retina y estudio campimétrico normal, comprobándose en la resonancia magnética nuclear la existencia de astrocitomas corticales.

**Conclusiones:** se confirma el diagnóstico de esclerosis tuberosa, justificado por la presencia de criterios mayores como los angiofibromas faciales, fibromas gingivales y astrocitoma corticales, además de criterios menores como las mancha acrómica retiniana y fibromas intraorales más los resultados obtenidos en la resonancia magnética nuclear. Se destaca la realización del diagnóstico a partir de la evaluación oftalmológica de la paciente.

**DeCS:** ESCLEROSIS TUBEROSA; EPILEPSIA; ASTROCITOMA; PACIENTES.

---

## **ABSTRACT**

**Introduction:** tuberous sclerosis or Bourneville-Pringle disease is a neurocutaneous, autosomal dominant disease. It is characterized by benign tumors called hamartomas, which are usually found inside the brain, the retina and can affect multiple organs.

**Case report:** a 23-year-old patient with a history of epilepsy since childhood associated with papular lesions on the face and lumbosacral region, as well as hypopigmented areas on the skin, who attended the ophthalmology service due to a decrease in visual acuity in the right eye; images of pearly white appearance were found in both eyes, with ill-defined edges, located in the thickness of layers of the retina nerve fibers and normal campimetric study; the presence of cortical astrocytomas was proved in nuclear magnetic resonance.

**Conclusions:** the diagnosis of tuberous sclerosis is confirmed, justified by the presence of major criteria such as facial angiofibromas, gingival fibromas and cortical astrocytoma, as well as minor criteria such as retinal acne and intraoral fibromas plus the results obtained in nuclear magnetic resonance. The diagnosis made was based on the ophthalmological assessment of the patient.

**DeCS:** TUBEROUS SCLEROSIS; EPILEPSY; ASTROCYTOMA; PATIENTS.

---

## **INTRODUCCIÓN**

La esclerosis tuberosa (enfermedad de Bourneville-Pringle) es un trastorno autosómico dominante, como consecuencia de la mutación de dos genes: el TSC 1, que codifica la hamartina, y el gen TSC 2, que codifica la tuberina; ambos con función supresora de tumores hamartomatosos<sup>(1)</sup>. La enfermedad se incluye dentro de los síndromes neurocutáneos, pues las lesiones del sistema nervioso central se acompañan generalmente de alteraciones cutáneas<sup>(2)</sup>.

Su incidencia es variable y las diferentes manifestaciones clínicas de la enfermedad dependen de la penetrabilidad genética. Así, si bien algunos autores mencionan una frecuencia de 1:100 000 individuos<sup>(3)</sup>, otros señalan cifras de 1- 5:15 000<sup>(4)</sup>.

Existe una tríada clásica para definir dicha entidad, que es la asociación de angiomas cutáneos, epilepsia y retraso mental<sup>(4)</sup>. En la actualidad existen otros criterios diagnósticos definidos en el "Consenso de la esclerosis tuberosa", agrupándose en criterios mayores y menores que se basan en la presencia de alteraciones o tumores en distintos órganos<sup>(5)</sup>.

La presencia de alteraciones cutáneas es una de las características primarias de la misma asociada a la formación de hamartomas en múltiples órganos como cerebro, retina, riñón y piel, aunque con menor frecuencia también estar afectados el corazón, pulmones, hígado, testículos y tiroides<sup>(5,6)</sup>.

El curso de la enfermedad y su pronóstico dependen de la afectación neurológica como la epilepsia, el tipo de crisis y la presencia de trastornos cognitivos<sup>(6)</sup>.

Por ser una enfermedad poco frecuente y debido a la edad del diagnóstico en la paciente descrita, que presupone un diagnóstico tardío, se decide reportar este caso con el objetivo particular de describir sus manifestaciones clínicas oculares.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Una mujer de 23 años de edad, con antecedentes de epilepsia desde la infancia, con buen control mediante el tratamiento y crisis poco frecuentes, fue remitida a la consulta de neurooftalmología por presentar disminución discreta de la agudeza visual del ojo derecho asociada a lesiones papulosas en cara, región lumbosacra y manchas hipopigmentadas en ambas piernas, lo que indicó la posibilidad diagnóstica de un síndrome neurocutáneo, y decidiéndose evaluar la presencia de signos oftalmológicos presentes en dicha paciente.

Al examen oftalmológico se encontró:

Biomicroscopía:

Ojo derecho: sin alteraciones

Ojo izquierdo: sin alteraciones

Se observó en la inspección simple de la piel la presencia de lesiones maculo-papulosas, marrón rojizas, que predominaron en el surco nasogeniano, las mejillas y mentón (llamados adenomas sebáceos, exantema papular, o angiofibromas faciales), con fibromas gingivales y múltiples caries dentales (Fig.1). Se destaca que las lesiones respetan el labio superior.

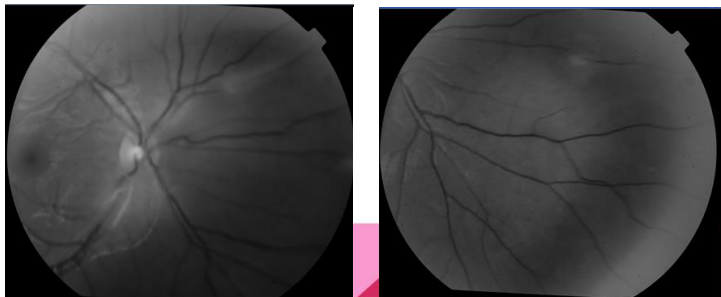


**Fig. 1** Presencia de adenomas sebáceos, con fibromas gingivales típicos de la enfermedad

Fondo de ojo:

Ojo derecho: imágenes de aspecto blanco nacarado, con bordes mal definidos, localizadas en espesor de capas de fibras nerviosas de la retina (CFNR), lo que no permitió visualizar el patrón vascular en polo posterior.

Ojo izquierdo: imagen con aspecto similar en la periferia de la retina (Fig. 2).



**Fig. 2** Examen del fondo de ojo, observándose masas blanco-nacaradas o amarillo-grisáceas sésiles o levemente protruyentes en la retina, no calcificadas, con poco crecimiento y de bordes mal definidos.

Agudeza visual sin cristales (AVSC): 0.4 en OD y 0,8 en OI  
Agudeza visual con cristales (AVCC): -1.50 -1.00 X 90 (0.7) en OD; + 0.25-0.75X165 (1.0) en OI.

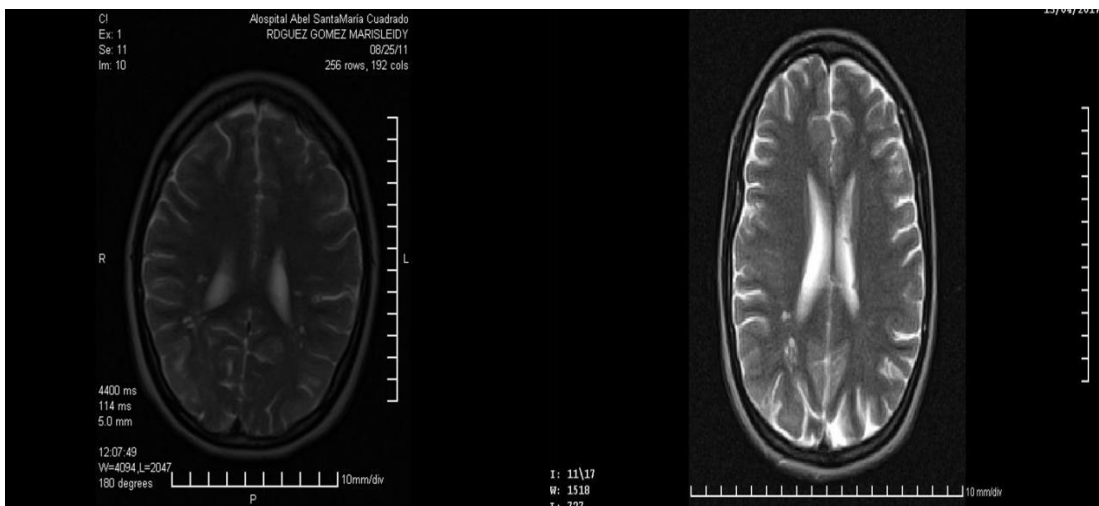
Se corroboró que existe una disminución de la visión en su ojo derecho, elemento que está dado por las lesiones retinianas que interesan el polo posterior y la consiguiente disminución del grosor de capa de fibras nerviosas de la retina.

Visión del color (VC) (test de Hishihara): 21/21 en ambos ojos.

Reflejos pupilares: normales en ambos ojos.

Presión intraocular: 16 mmHg en OD, 14 mmHg en OI.

Ante la presencia del cuadro dermatológico dado por las pápulas marrón en ambos lados de la nariz, lesiones en mucosa bucal, y las manchas hipopigmentadas asociadas con las alteraciones fundoscópicas, se decidió indicar estudios de neuroimagen (RMN), lo que mostró la existencia de astrocitomas corticales que confirman el diagnóstico de esclerosis tuberosa (Fig.3).



**Fig. 3** Estudio de RMN, donde se observa los astrocitomas corticales

## DISCUSIÓN

La esclerosis tuberosa o enfermedad de Bourneville es una enfermedad autosómica dominante incluida dentro de los síndromes neurocutáneos, con una variabilidad clínica que depende de la presencia de lesiones hamartomatosas en múltiples órganos<sup>(7,8)</sup>.

Sus manifestaciones usualmente no aparecen desde el nacimiento y se van observando durante la primera década de la vida, lo que dificulta llegar al diagnóstico de forma precoz, ya que solo el 27 % de los casos presenta la tríada característica de la enfermedad. En la actualidad existen criterios clínicos para su diagnóstico que se clasifican en mayores y menores. Los primeros incluyen: máculas hipomelanóticas, angiofibromas, fibromas ungueales, placa de Shagreen, múltiples hamartomas retinianos, displasia cortical, nódulos subependimarios, rabiomioma cardíaco, linfangioleiomiomas y angiomiolipomas. Los criterios menores son los fibromas intraorales, mancha acrómica retiniana, quistes renales múltiples y los hamartomas no renales. El diagnóstico definitivo consiste en la existencia de dos criterios mayores o uno mayor y dos menores<sup>(9)</sup>. En la paciente descrita se incluye como criterio mayor la presencia de angiofibromas faciales, fibromas gingivales y astrocitomas corticales, y como criterios menores las manchas acrómicas retinianas y los fibromas intraorales.

Las alteraciones oftalmológicas raramente afectan la visión, y por ello no requieren tratamiento específico. Aproximadamente el 50 % de los pacientes presentan hamartomas retinales unilaterales, y sólo en un 25 % se presentan de forma bilateral<sup>(9)</sup>.

A pesar de la afectación bilateral de la retina en la paciente que se reporta, la afección de la agudeza visual fue ligera, producido ello por la localización de dichos hamartomas y por su escaso o nulo crecimiento, datos que coinciden con la literatura revisada<sup>(9)</sup>. Las lesiones más frecuentes son las dermatológicas (presentes en la totalidad de los enfermos), pero las que pueden ocasionar la muerte son la afección renal y el deterioro cognitivo producto de la afección del sistema nervioso central<sup>(8,9,10)</sup>.

Cuando los primeros síntomas son neurológicos, el diagnóstico generalmente se realiza en la infancia, siendo imprescindible la realización del electroencefalograma para caracterizar y controlar las crisis epilépticas. Su seguimiento se debe realizar por un equipo multidisciplinario con un dermatólogo y un neurólogo como pilares fundamentales. Otros estudios necesarios son el fondo de ojo, la resonancia magnética, la tomografía axial computarizada<sup>(10,11)</sup>.

El tratamiento de la enfermedad debe ser sintomático e individualizado para cada una de las manifestaciones clínicas. Su pronóstico depende del tipo de crisis epilépticas presentes en el paciente, la profundidad de las mismas y del deterioro intelectual que se produzca, pero sobre todo, de la aparición de angiomiolipomas renales productores de hemorragia retroperitoneal e insuficiencia renal progresiva que agravan el pronóstico y constituyen las principales causa de muerte<sup>(11,12)</sup>. El seguimiento de los enfermos con esclerosis tuberosa tiene como su principal objetivo evitar las complicaciones irreversibles que se pudieran desarrollar.

La paciente que se describe fue diagnosticada durante un examen oftalmológico y seguidamente evaluada por el dermatólogo y el neurólogo, quienes determinaron el tratamiento a seguir. No obstante, se requirió la atención sistemática de las manifestaciones oftalmológicas, para aumentar en lo posible su calidad de vida.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cabrera Acea G, López Marquet A. Esclerosis tuberosa. Presentación de un caso. MediSur [en línea]. 2009 [consulta: 16 Dic 2017]; 7(1): [aprox. 2 p.]. Disponible en: <http://www.medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/675>
2. Salas San Juan O, Brooks Rodríguez M, Acosta Elizastigui T. Síndromes neurocutáneos identificables por el Médico General Integral mediante examen físico. Rev Cubana Med Gen Integr [en línea]. 2013 Sep [consulta: 16 Dic 2017]; 29(3): 325-335. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21252013000300010&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252013000300010&lng=es)
3. Silva González GK, Ochoa Hidalgo AD, Hernández Almaguer BD. Diagnóstico prenatal de tumoración cardíaca asociada a esclerosis tuberosa. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta [en línea]. 2016 [consulta: 16 Dic 2017]; 41(5): [aprox. 0 p.]. Disponible en: <http://revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/765>
4. Orellana Y, Valdés E, Alé A, Varela C. Esclerosis tuberosa en el adulto: Hallazgos en tomografía computada multicorte, presentación de un caso clínico y revisión de literatura. Rev. chil. radiol. [en línea]. 2011 [consulta: 16 Dic 2017]; 17(3): 109-112. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0717-93082011000300003&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-93082011000300003&lng=es)

5. de Vries PJ, Leclezio L, Wilmshurst JM, Fieggen G, Gottlich E et al. Diagnosis, monitoring and treatment of tuberous sclerosis complex: A South African consensus response to international guidelines. SAMJ, S. Afr. med. j. [en línea]. 2017 May [consulta: 16 Dic 2017]; 107(5): 368-378. Disponible en: [http://www.scielo.org.za/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0256-95742017000500008&lng=en](http://www.scielo.org.za/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0256-95742017000500008&lng=en)
6. Mencía Gutiérrez E, Gutiérrez Díaz E, Ricoy JR, Saenz Madrazo N. Lesiones palpebrales y cutáneas como única manifestación de esclerosis tuberosa. Arch Soc Esp Oftalmol [en línea]. 2004 Ago [consulta: 16 Dic 2017]; 79(8): 401-404. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0365-66912004000800009&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-66912004000800009&lng=es)
7. Acosta Garcés R, Mendizábal Guerra R, Ayala Arcipreste A, Melo Guzmán G, Padilla Vázquez F, Rosas Mora I. Esclerosis tuberosa. Reporte de un caso. Arch Neurocienc Mex [en línea] 2012 [consulta: 16 Dic 2017]; 17(2): 132-137. Disponible en: [http://www.imbiomed.com/1/1/articulos.php?method=showDetail&id\\_articulo=89551&id\\_seccion=22&id\\_ejemplar=8801&id\\_revista=5](http://www.imbiomed.com/1/1/articulos.php?method=showDetail&id_articulo=89551&id_seccion=22&id_ejemplar=8801&id_revista=5)
8. Fernández-Mayoralas MD, Fernández Jaén A, Calleja Pérez B, Muñoz Jareñoc N. Enfermedades neurocutáneas. JANO [en línea] 2007 [consulta: 16 Dic 2017]; 1: 19-25. Disponible en: <http://www.jano.es/ficheros/sumarios/1/0/1667/87/00870091-LR.pdf>