

PRESENTACIÓN DE CASO

Manifestaciones clínicas y manejo de la esclerosis tuberosa

Clinical manifestations and management of tuberous sclerosis

Manifestações clínicas e manejo da esclerose tuberosa

Alison Dennise Santamaría-Enríquez¹ , Giuliana Nicole Lara-Flores¹ , Carlos Alberto Pérez-Padilla¹ , Zaihrys del Carmen Herrera-Lazo¹ ¹Universidad Regional Autónoma de Los Andes (UNIANDES). Ambato, Ecuador**Recibido:** 16 de diciembre de 2025**Aceptado:** 20 de diciembre de 2025**Publicado:** 23 de diciembre de 2025

Citar como: Santamaría-Enríquez AD, Lara-Flores GN, Pérez-Padilla CA, Herrera-Lazo Z del C. Manifestaciones clínicas y manejo de la esclerosis tuberosa. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2025 [citado: fecha de acceso]; 29(S1): e6983. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/6983>

RESUMEN

Introducción: la esclerosis tuberosa es una enfermedad genética autosómica dominante que ocasiona tumores benignos multisistémicos, con impacto neurológico, renal, ocular y cutáneo.

Objetivo: describir las manifestaciones clínicas y el manejo multidisciplinario de un caso de esclerosis tuberosa en adolescente.

Presentación de caso: se presenta un paciente masculino de 15 años, mestizo, procedente de Ambato, con antecedentes familiares de lesiones cutáneas similares. El examen físico reveló angiofibromas faciales, placas de Shagreen, fibroma periungueal y máculas hiperpigmentadas. La evaluación oftalmológica mostró hamartomas bilaterales en área papilomacular con patrón vascular alterado y disminución de agudeza visual en ojo derecho. Estudios complementarios evidenciaron quistes renales y nódulo renal izquierdo clasificado como Bosniak III. Se realizaron interconsultas con dermatología, pediatría y oftalmología, además de ecografía abdominal, resonancia magnética cerebral y radiografía de tórax. El manejo se centró en seguimiento multidisciplinario y control periódico de las manifestaciones clínicas.

Conclusiones: el caso resalta la necesidad de un abordaje integral en esclerosis tuberosa, donde la identificación temprana de lesiones cutáneas y oculares permite prevenir complicaciones. El seguimiento multidisciplinario es esencial para preservar calidad de vida y funcionalidad.

Palabras clave: Esclerosis Tuberosa; Manifestaciones Cutáneas; Manifestaciones Neurológicas; Manifestaciones Oculares; Signos y Síntomas.

ABSTRACT

Introduction: tuberous sclerosis is an autosomal dominant genetic disorder that causes multisystemic benign tumors, with neurological, renal, ocular, and cutaneous involvement.

Objective: to describe the clinical manifestations and multidisciplinary management of a case of tuberous sclerosis in an adolescent.

Case presentation: a 15-year-old male patient of mestizo origin from Ambato, with a family history of similar cutaneous lesions, was evaluated. Physical examination revealed facial angiofibromas, shagreen patches, periungual fibroma, and hyperpigmented macules. Ophthalmologic assessment showed bilateral hamartomas in the papilomacular area with altered vascular pattern and decreased visual acuity in the right eye. Complementary studies demonstrated renal cysts and a left renal nodule classified as bosniak III. Consultations were carried out with dermatology, pediatrics, and ophthalmology, in addition to abdominal ultrasound, brain magnetic resonance imaging, and chest radiography. Management focused on multidisciplinary follow-up and periodic monitoring of clinical manifestations.

Conclusions: this case highlights the need for a comprehensive approach to tuberous sclerosis, where early identification of cutaneous and ocular lesions allows prevention of complications. Multidisciplinary follow-up is essential to preserve quality of life and functionality.

Keywords: Tuberous Sclerosis; Skin Manifestations; Neurologic Manifestations; Eye Manifestations; Signs and Symptoms.

RESUMO

Introdução: a esclerose tuberosa é uma doença genética autossômica dominante que ocasiona tumores benignos multissistêmicos, com impacto neurológico, renal, ocular e cutâneo.

Objetivo: descrever as manifestações clínicas e o manejo multidisciplinar de um caso de esclerose tuberosa em adolescente.

Apresentação de caso: trata-se de um paciente masculino de 15 anos, mestiço, procedente de Ambato, com antecedentes familiares de lesões cutâneas semelhantes. O exame físico revelou angiofibromas faciais, placas de Shagreen, fibroma periungueal e máculas hiperpigmentadas. A avaliação oftalmológica mostrou hamartomas bilaterais na área papilomacular com padrão vascular alterado e diminuição da acuidade visual no olho direito. Estudos complementares evidenciaram cistos renais e nódulo renal esquerdo classificado como Bosniak III. Foram realizadas interconsultas com dermatologia, pediatria e oftalmologia, além de ultrassonografia abdominal, ressonância magnética cerebral e radiografia de tórax. O manejo centrou-se em acompanhamento multidisciplinar e controle periódico das manifestações clínicas.

Conclusões: o caso ressalta a necessidade de uma abordagem integral na esclerose tuberosa, onde a identificação precoce de lesões cutâneas e oculares permite prevenir complicações. O acompanhamento multidisciplinar é essencial para preservar qualidade de vida e funcionalidade.

Palavras-chave: Esclerose Tuberosa; Manifestações Cutâneas; Manifestações Neurológicas; Manifestações Oculares; Sinais e Sintomas

INTRODUCCIÓN

La esclerosis tuberosa (ET) es un síndrome neuro-óculo-cutáneo de origen genético hereditario de carácter autosómico dominante con repercusión sistémica, donde el 80 % de los casos presentan una mutación del gen TCS2 y el 20 % se produce por una mutación en el TSC1.⁽¹⁾ Afecta principalmente a niños y adultos, y al ser multisistémica afecta a muchos órganos causando tumores (hamartomas) en la piel, riñones, cerebro, corazón, ojos, pulmones o cavidad oral. Puede incluir trastornos neurológicos incapacitantes como epilepsia, retraso mental y autismo.⁽²⁾

Se han identificado 2 genes responsables de la ET. El gen TSC1 localizado en el cromosoma 9q34, que codifica una proteína llamada hamartina y el gen TSC2 localizado en el cromosoma 16q13 que codifica una proteína llamada tuberina. Las mutaciones en dichos genes condicionan el desarrollo de hamartomas en diversos órganos, los cuales pueden malignizarse.⁽³⁾

Las manifestaciones clínicas son variadas, la mayoría de los órganos son susceptibles ya que la formación de hamartomas puede darse en múltiples sistemas, siendo más frecuentes las manifestaciones oculares, cardíacas, dermatológicas, renales y neurológicas, algunas de estas últimas pueden ocurrir desde la infancia incluyendo espasmos infantiles, epilepsia de difícil tratamiento, discapacidades cognitivas y autismo.^(4,5,6) De igual manera, se reconoce como aproximadamente un 50 % de los pacientes son asintomáticos y muestran coeficiente intelectual normal. Las principales anomalías neurológicas en ET son ocasionalmente visibles de forma prenatal, por lo cual la neuroimagen tiene un papel fundamental en su diagnóstico.^(7,8,9,10)

El diagnóstico de la ET puede ser clínico o genético. El criterio genético (identificación de una mutación patogénica en TSC1 o TSC2 mediante prueba genética [aunque entre el 10-25 % de los casos clínicamente compatibles no presentan mutación identificada]) en caso de cumplirse hace el diagnóstico definitivo. No obstante, ante la imposibilidad de realización de este estudio por su complejidad y elevado costo, generalmente se recurre al diagnóstico es clínico, basado en una serie de 11 criterios diagnósticos mayores y seis menores, recientemente revisados en 2021 y universalmente aceptados, los cuales son:⁽¹¹⁾

- Criterios Mayores (cada uno tiene alto valor diagnóstico)
 - Angiofibromas faciales (≥ 3) o placa en la frente.
 - Máculas hipomelánicas no traumáticas (≥ 3 de al menos 5 mm de diámetro).
 - Fibromas ungueales o periungueales no traumáticos (≥ 2).
 - Placa de Shagreen (lesión conectiva en región lumbosacra).
 - Hamartomas nodulares retinianos múltiples.
 - Túberes corticales o displasias corticales.
 - Nódulos subependimarios.
 - Astrocitoma subependimario de células gigantes.
 - Rabdomioma cardíaco (único o múltiple).
 - Linfangioleiomomatosis pulmonar.
 - Angiomiolipomas renales (≥ 2).
- Criterios Menores (apoyan el diagnóstico si se combinan)
 - Pozos dentales (pits) distribuidos al azar en el esmalte (≥ 3).
 - Fibromas orales (≥ 2).
 - Hamartoma no renal (con confirmación histológica).
 - Placa acrómica retiniana.
 - Lesiones cutáneas en confeti.

- Quistes renales múltiples (con confirmación histológica).

Se considera un diagnóstico definitivo cuando el paciente presenta dos o más criterios mayores, o bien un criterio mayor acompañado de al menos dos criterios menores, lo cual refleja una alta probabilidad de la enfermedad. Por otro lado, se establece un diagnóstico posible en aquellos casos donde se identifica un solo criterio mayor o dos o más criterios menores, lo que sugiere la necesidad de seguimiento clínico y evaluación complementaria para confirmar o descartar la condición. Esta clasificación permite orientar el abordaje diagnóstico y terapéutico, especialmente en contextos donde la confirmación genética no está disponible o resulta inconclusa.

El tratamiento de la ET puede ser específico y/o asintomático. El tratamiento específico consiste en fármacos que actúan en la vía mTOR frenando el crecimiento de las lesiones tumorales, pero aún se desconoce el tiempo óptimo de tratamiento, la dosis ideal de mantenimiento y las consecuencias a largo plazo. El tratamiento sintomático puede ser farmacológico y buscar mejorar la calidad de vida del paciente, así como prevenir complicaciones, es variado y recurren desde medicamentos comunes como analgésicos simples hasta procedimientos complejos como trasplantes de órganos, acorde a la necesidad del paciente.⁽¹²⁾ Teniendo en cuenta lo indicado, se realiza el presente estudio, el cual tuvo por estudio describir las manifestaciones clínicas y el manejo multidisciplinario de un caso de esclerosis tuberosa en adolescente.

REPORTE DEL CASO

Paciente masculino de 15 años de edad mestizo, procedente del Cantón Ambato, Provincia de Tungurahua, de ocupación estudiante, con grupo sanguíneo O+; con antecedentes patológicos personales: fractura nasal a los 5 años y lesiones en región nasal tipo nódulos, dolor en rodillas y piernas hace 3 años; antecedentes patológicos familiares: madre con discapacidad auditiva y de lenguaje, y padre con el mismo tipo de lesiones a nivel de la piel.

Acude al área de dermatología del Hospital General Ambato, el martes 03 de enero del 2023 con signos vitales dentro de los parámetros normales por angiofibromas faciales, placas de Shagreen a nivel frontal, fibroma periungueales en tercer dedo del pie izquierdo, mancha café con leche en la región infraaxilar y una mancha hipercrómica en cadera izquierda. Se recomienda seguimiento multidisciplinario y valoración con oftalmología, pediatría y neumología para control.

Interconsulta de dermatología por sospecha de esclerosis tuberosa al área de pediatría, y tras el examen físico se evidenciaron manchas de Chagrin a nivel nasal, diversos tubérculos diseminados y se confirma la presencia de angiofibromas faciales. Paciente es derivado a oftalmología pediátrica, al examen físico oftalmológico se evidencia AV SL: OD: 20/200 OI: 20/30; PH: OD: 20/50 OI: 20/20; BM: sin alteraciones; FO: dilatado; OD - OI: imagen de aspecto blanco nacarado (hamartomas) con bordes mal definidos localizados en el papilomacular que permite visualizar el patrón vascular en ojo izquierdo y en ojo derecho (Fig. 1).

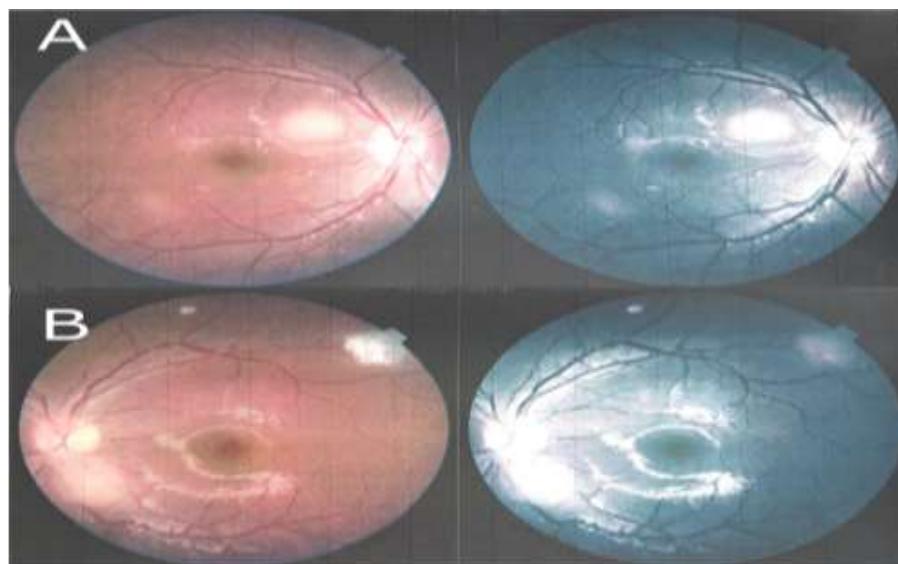


Fig. 1 Imágenes del fondo de ojo.

Se le solicitaron estudios complementarios de imagen. En la ecografía abdominal se evidenció un foco ecogénico parenquimatoso del riñón derecho que en el contexto clínico del paciente se debe descartar angiomiolipoma; y en la TAC simple de abdomen la presencia de quistes renales derechos Bosniak II y un nódulo renal izquierdo Bosniak III. En cuanto al tratamiento, se basa principalmente en manejo multidisciplinario, seguimiento y controles periódicos de la sintomatología.

DISCUSIÓN

La ET o Bourvenil Pringle es un trastorno congénito y neurocutáneo de tipo autosómico dominante. Se describe desde el año 1862 estableciendo criterios mayores y menores para su diagnóstico. La incidencia es de 1-10.000 nacidos vivos por el daño multisistémico que puede presentar la esperanza de vida es hasta los 35 años. Se caracteriza por las lesiones hamartomatosas originadas por la mutación de genes TSC1-TSC2 que codifican proteínas supresoras de tumores, se encuentran alteraciones en diferentes órganos como lo son: ojos, piel, corazón, riñón, cerebro, pulmón, etc. Se sospecha desde la etapa prenatal por masas anormales que se detectan en los estudios de imagen como ecografía de rutina, sin embargo pueden desarrollarse en la infancia o adultez.⁽¹³⁾

Las características clínicas pueden variar de acuerdo al sistema orgánico afectado se incluye retraso en el desarrollo, tumores en el cerebro, ojos, corazón, pulmones, etc. La expresión de la enfermedad en el paciente se identificó por antecedentes familiares, características dermatológicas lesiones nodulares (angiofibromas) a nivel facial, placas de Shagreen a nivel frontal, fibroma en el aparato ungueal del pie en el tercer dedo, manchas en cadera de tipo hipercrómica y las alteraciones a nivel ocular (hamartomas). Los pacientes con esclerosis tuberosa pueden presentar una o más lesiones cutáneas.⁽¹⁴⁾

Otros casos de pacientes con esclerosis tuberosa han presentado defectos a nivel dental y se recomienda entre las medidas preventivas higiene bucal si tiene complicaciones se debe tratar mediante escisión quirúrgica, en cuanto a las alteraciones a nivel de huesos se debe hacer radiografía por el riesgo de formación de quistes. A nivel del corazón el rasgo particular es el rabdomioma un tumor benigno identificado en recién nacidos a partir de una ecografía prenatal, en el caso de los adultos sin antecedentes ni síntomas cardíacos se recomienda un electrocardiograma para evaluar si existen defectos de conducción.⁽¹⁵⁾ Los adultos tienden a desarrollar carcinomas de células renales el seguimiento debe darse mediante exámenes de imagen para monitorear tumores malignos y benignos.

Si se tiene un diagnóstico presuntivo es importante completar las pautas internacionales en las que se encuentran realizar el examen ocular completo e identificar la existencia de anomalías a nivel de la retina o defectos del campo visual la evaluación oftalmológica debe realizarse cada 3 meses al identificarse de forma oportuna se pueden evitar complicaciones y realizar intervenciones para preservar la función visual del paciente.⁽¹⁶⁾ Identificar si existen complicaciones a nivel neurológico como epilepsia es necesario para el monitoreo y educación de familiares para seguir la terapia inicial generalmente con vigabatrina. Los estudios de imagen como resonancia magnética y tomografía computarizada se recomiendan ante la sospecha de la enfermedad para poder valorar el cumplimiento de los criterios mayores o menores.

El tratamiento está dirigido a las manifestaciones que se identifiquen en este caso principalmente en la piel y a nivel ocular, se debe monitorear y recomendar el cuidado con protección solar por la susceptibilidad a quemaduras solares y el daño del ADN por rayos ultravioletas, en el caso se recomienda tratamiento por las lesiones cutáneas prominentes consideran que pueden aumentar de tamaño y numero, además del dolor, sangrado y deterioro funcional y problemas sociales que pueden desencadenar.⁽¹⁷⁾ Se puede mejorar el aspecto de este tipo de lesiones con terapia láser y dermoabrasión, además de complementar con tratamiento farmacológico tópico de inhibidores de la rapamicina.

El manejo de los pacientes con esclerosis tuberosa debe realizarse con un enfoque multidisciplinario por la variabilidad clínica, se debe integrar a especialistas en Neurología, Dermatología, Oftalmología, Nefrología y Cardiología para poder realizar la evaluación y seguimiento en cuanto a las particularidades del paciente.⁽¹⁸⁾ El pronóstico depende de las características individuales de cada paciente, las complicaciones neurológicas y desencadenadas en otros sistemas orgánicos son causa de la morbilidad en adolescentes y adultos tiene mayor incidencia.

CONCLUSIONES

La ET es una enfermedad genética causada por mutaciones en los genes TSC1 o TSC2, que generan pérdida de control en el crecimiento celular y la aparición de tumores benignos en órganos como cerebro, riñones, piel y pulmones. Sus manifestaciones clínicas son variables y pueden incluir convulsiones, lesiones cutáneas, angiofibromas faciales, alteraciones oculares, tumores renales, fibromas gingivales y rabdomiomas cardíacos, presentes incluso desde el nacimiento. El diagnóstico, que representa un reto clínico, se establece mediante historia clínica, antecedentes familiares, criterios mayores y menores, pruebas genéticas y estudios de imagen como tomografía, ecografía y resonancia magnética. Aunque no existe cura, el tratamiento multidisciplinario busca controlar los síntomas y reducir complicaciones, requiriendo seguimiento

periódico con estudios de imagen cada 1-3 años para detectar la progresión de la enfermedad y mejorar la supervivencia de los pacientes.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pedraza-Rodríguez EM, González-Velázquez VE, Villar-Gacives DA, et al. Esclerosis tuberosa, reporte de un caso. Universidad Médica Pinareña [Internet]. 2021 [citado 29/07/2024]; 17(2): e586. Disponible en: <https://revgaleno.sld.cu/index.php/ump/article/view/586/0>
2. Gómez Cerdas MT, Vargas Morales JA. Esclerosis tuberosa. Rev.méd.sinerg [Internet]. 1 de marzo de 2019 [citado 29/07/2024]; 4(3): 21-37. Disponible en: <https://revistamedicasinergia.com/index.php/rms/article/view/182>
3. Cervantes Blanco J. DESCRIPCION CLINICA Y ESTUDIO MOLECULAR DE UNA FAMILIA CON ESCLEROSIS TUBEROSA CON EXPRESIVIDAD VARIABLE [Internet]. UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO; 2019 [citado 29/07/2024]. Disponible en: <http://repositorio.pediatría.gob.mx:8180/handle/20.500.12103/378>
4. Carvajal Yañez N, Avedaño Jorge M. MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS Y CUTÁNEAS DEL COMPLEJO DE ESCLEROSIS TUBEROSA EN ADULTO. REPORTE DE UN CASO. Rev Cient Cienc Méd [Internet]. 2021 [citado 29/07/2024]; 24(1): 187-191. Disponible en: <file:///C:/Users/User/Downloads/Dialnet-ManifestacionesNeurologicasYCutaneasDelComplejoDeE-9030215.pdf>
5. Morales-González VA, Serrano Gloria G, Lara-Guevara MR, et al. Sclerosis tuberosa (Bourneville-Pringle disease): a review Questionnaire. Dermatología Cosmética, Médica y Quirúrgica [Internet]. 2024 [citado 29/07/2024]; 22(1): 57-65. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumenI.cgi?IDARTICULO=115386>
6. San Leandro Pardo DD, Felices Farias DJM, Cases Susarte DI, Tovar Perez DM, Sanchez Jimenez DR, Serrano García DC. MANIFESTACIONES INTRACRANEALES DE LA ESCLEROSIS TUBEROSA: CLAVES FUNDAMENTALES PARA SU DIAGNÓSTICO. SERAM [Internet]. 18 de mayo de 2021 [citado 29/07/2024]; 1(1). Disponible en: <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/4507>
7. López Reboiro ML, Cerqueiro González JM. Beneficios de la protocolización en la atención de los enfermos con insuficiencia cardíaca. Galicia Clin [Internet]. 2021 [citado 29/07/2024]; 82(4): 182. Disponible en: <https://galiciaclinica.info/gc/es/article/view/82-4-2737>
8. De Sauto De Borbón E. Estudio clínico, genético y de calidad de vida de una cohorte de pacientes adultos con esclerosis tuberosa [Internet]. UNIVERSIDAD DE COMPLUTENSE DE MADRID; 2022 [citado 29/07/2024]. Disponible en: <https://docta.ucm.es/rest/api/core/bitstreams/bfc772e9-9981-43eb-8a36-25ae687c99c9/content>
9. Gupta N, Henske EP. Pulmonary manifestations in tuberous sclerosis complex. Am J Med Genet C Semin Med Genet [Internet]. 2018 [citado 29/07/2024]; 178(3): 326-37. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30055039/>

10. Cerisola A, Cibils L, Chaibún ME, Pedemonte V, Rosas M. COMPLEJO DE ESCLEROSIS TUBEROSA: DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTOACTUAL. MEDICINA (Buenos Aires) [Internet]. 2022 [citado 29/07/2024]; 82(Supl. III): 71-75. Disponible en: <http://www.scielo.org.ar/pdf/medba/v82s3/1669-9106-medba-82-s3-71.pdf>
11. Bevilacqua Patriccia A, Quispe B C, Calderón María del R. Complejo esclerosis tuberosa en población aymara: relato de un caso. Gac Med Bol [Internet]. 2019 Jun [citado 29/07/2024]; 42(1): 70-73. Disponible en: <https://www.redalyc.org/journal/4456/445674686012/html/>
12. Bernal Botero LF, Arias-Ramírez YZ, Pineda Graciano CM. Complejo de esclerosis tuberosa: Perfil neuropsicológico y propuesta de intervención. Rev Investig Innov Cienc Salud [Internet]. 2020 [citado 15/07/2024]; 2(1):98-115. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2665-20562020000100098
13. García YF. "Esclerosis tuberosa en recién nacida. Hallazgos imagenológicos cardíacos y extracardíacos." Rev Fed Arg Cardiol[Internet]. 2020 [citado el 15/07/2024]; 49(4): 155-156. Disponible en: <https://revistafac.org.ar/ojs/index.php/revistafac/article/view/155>
14. Esmer-Sánchez MC, et al. "Respuesta a everolimus en un neonato con rhabdomioma cardíaco asociado con el complejo esclerosis tuberosa. Reporte de caso." Acta Pediatr Mex [Internet]. 2020 [citado 15/07/2024]; 41(5): 208-214. Disponible en: <https://actapediatrica.org.mx/article/respuesta-a-everolimus-en-un-neonato-con-rhabdomioma-cardiaco-asiociado-con-el-complejo-esclerosis-tuberosa-reporte-de-caso/>
15. Rodríguez Sabillón JA, García de Vinuesa E, Roberto Robles N, Complejo Esclerosis Tuberosa. En: Lorenzo V., López Gómez JM (Eds). Nefrología al día [Internet]. Hospital Universitario de Badajoz. España; 2022 [citado 31/07/2024]. Disponible en: <https://nefrologiaaldia.org/es-articulo-complejo-esclerosis-tuberosa-689>
16. Northrup H, Aronow ME, Bebin EM, Bissler J, Darling TN, de Vries PJ, et al. Updated international tuberous sclerosis complex diagnostic criteria and surveillance and management recommendations. Pediatr Neurol [Internet]. 2021 [citado 31/07/2024]; 123: 50-66. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S088789942100151X?via%3Dihub>
17. Islam MP. Tuberous sclerosis complex. Semin Pediatr Neurol [Internet]. 2021 [citado 28/07/2024]; 37: 100875. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33892851/>