

ESCLEROSIS TUBEROSA EN EL ADULTO. REPORTE DE UN CASO.

Andrea Natalia Meza Aquino/Noemí Benítez Benítez/Francisco Riveros Cano/Saudy Villalba Julián/Vicente Rodríguez Paredes.

Presentación del caso

Mujer de 49 años de edad acude por dolor abdominal de 48 horas de evolución, concomitantemente presenta vómitos en varias oportunidades tras ingesta de alimentos, por lo que acude al servicio y se solicitan estudios.

Antecedente remoto de la enfermedad actual: Niega cuadro similar anterior.

Antecedentes patológicos personales: Niega HTA, DM, asma y alergia a medicamentos.

Cirugía previa: Cesárea.

Examen físico sin particularidades.

Presentación del caso

Laboratorio

Hemograma

Glóbulos blancos: 12.200/ul

Neutrófilos relativos: 87%

Linfocitos relativos: 10%

Monocitos relativos: 3%

Eosinófilos relativos: 0%

Neutrófilos absolutos: 10614/ul

Linfocitos absolutos: 1220/ul

Monocitos absolutos: 366/ul

Glóbulos rojos: 4.340.000/ul

Hemoglobina: 7g/dl

Hematocrito: 26.9%

MCV: 62fL

MCHC: 29.1g/dl

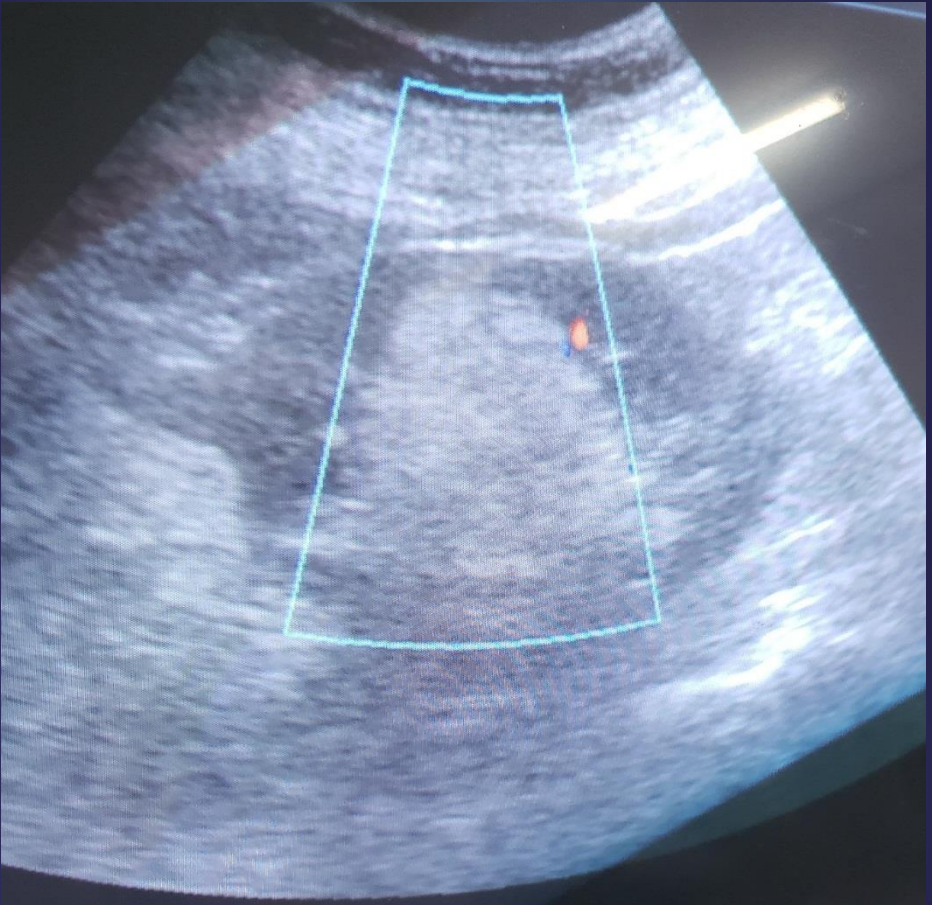
MCH: 18pg

ADE: 18.9%

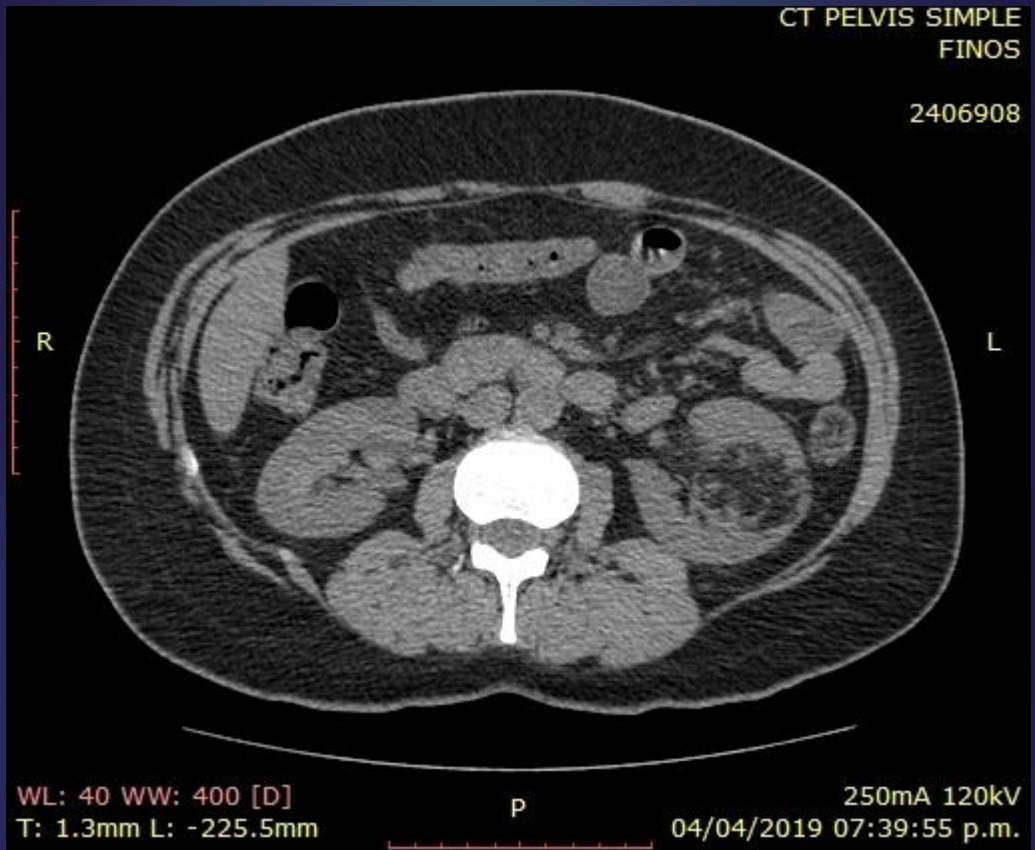
Hallazgos imagenológicos

La ecografía abdominal revela tres masas ecogénicas sugestivas de angiomiolipoma en riñón izquierdo. Se complementa con tomografía abdominal en la que se demuestra el aspecto heterogéneo con predominio de densidad grasa y la multifocalidad de las mismas.

Hallazgos imagenológicos

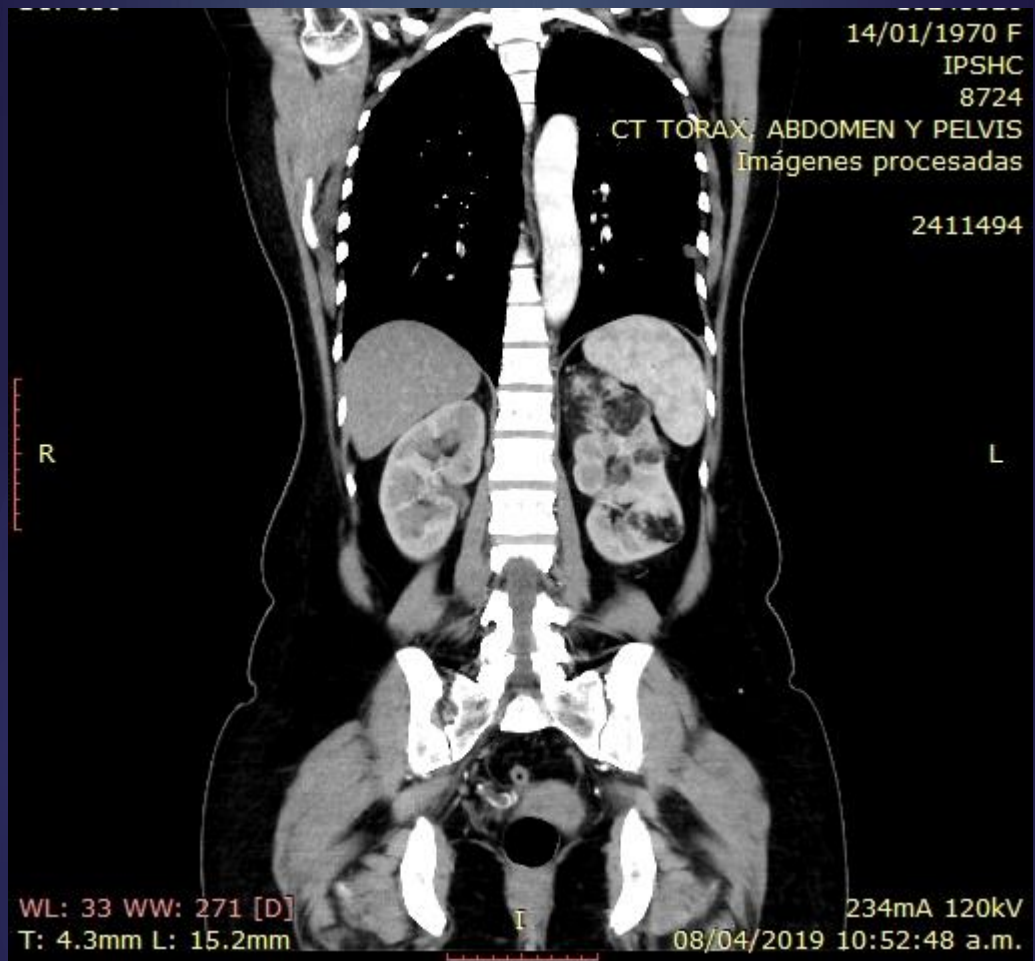


Hallazgos imagenológicos



Nº400

Hallazgos imagenológicos



Resolución del caso

Es enviado a anatomía patológica pieza quirúrgica del riñón izquierdo tras nefrectomía radical con las siguientes características:

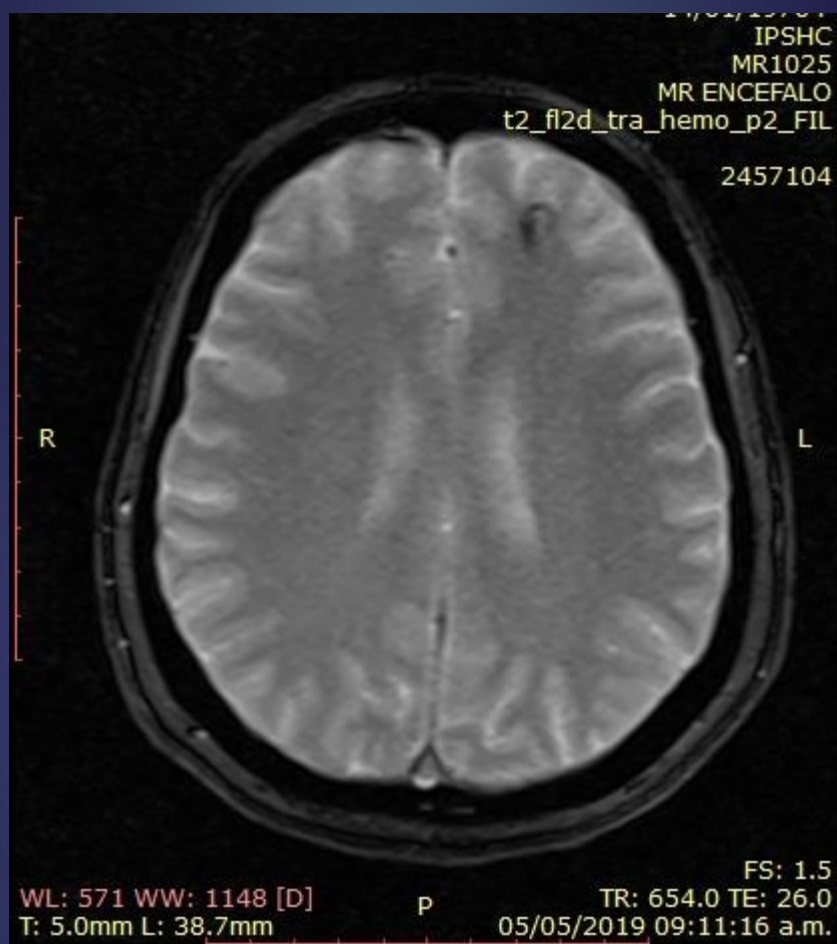
Neoplasia con variable proporción de tejido graso maduro, vasos sanguíneos desorganizados y de paredes engrosadas, multifocal, con tres focos principales, tercio superior, medio e inferior, cuyo mayor tamaño es 7,5x6cm, compatible con angiomiolipoma.

Resolución del caso

El diagnostico de esclerosis tuberosa en nuestra paciente se confirmo luego de demostrar la presencia de tuber cortical predominantemente hipointensa en secuencia T2GRE en el giro frontal medio a izquierda.

Nº400

Hallazgos imagenológicos



Discusión

La esclerosis tuberosa, o enfermedad de Bourneville, es una enfermedad multisistémica, poco frecuente, cuya incidencia es de 1 caso por cada 10.000 personas, siendo entre el 50 y el 80% de los casos esporádicos por mutaciones de novo y el resto por transmisión autosómica dominante con una penetración del 95% y una expresividad de la enfermedad variable.

Discusión

Se caracteriza por la aparición de lesiones cutáneas, tumores intracraneales, rabdomiosarcomas cardíacos y angiomiolipomas renales, hepáticos en pulmón, tiroides y testículos. El diagnóstico definitivo se basa en el hallazgo de manifestaciones clínicas mayores y menores, considerando además hallazgos imagenológicos y de pruebas genéticas.

Para realizar el diagnóstico clínico se requieren dos criterios mayores o uno mayor y dos menores. Con un criterio mayor y uno menor se cataloga como diagnóstico probable.

Criterios diagnósticos ET

Criterios Mayores

- ▶ Angiofibroma facial
- ▶ Fibroma Ungueal
- ▶ Parche de Shagreen
- ▶ Macula hipomelanocítica
- ▶ Tubérculos corticales
- ▶ Nódulo subependimario
- ▶ Tumor de células gigantes subependimarios
- ▶ Hamartoma retiniano
- ▶ Rabdomioma cardíaco
- ▶ Angiomiolipoma renal
- ▶ Linfangioleiomatosis

Criterios Menores

- ▶ Pólipos rectales hamartomatosos
- ▶ Quistes óseos
- ▶ Fibromas gingivales
- ▶ Múltiples foveas en esmalte dental
- ▶ Parches acromicos retinianos
- ▶ Lesiones en piel
- ▶ Quistes renales múltiples
- ▶ Líneas migratorias radiales de materia blanca cerebral

Conclusión

Se destaca la utilidad de los métodos diagnósticos como en este caso la ecografía abdominal, que permite un hallazgo precoz de estos tumores que a pesar de su naturaleza benigna pueden generar complicaciones o estar asociados a esta enfermedad de presentación variable y poco frecuente.