

HAGA SU DIAGNÓSTICO

VARON DE 21 AÑOS CONSULTA POR «UÑAS ENCARNADAS»

Dr. José Brusco, Marcela Bacchiochi, Patricio Martínez Chavert

CASO CLÍNICO

Motivo de consulta

Varón de 21 años, que consulta porque nota «uñas encarnadas» desde hace varios meses.

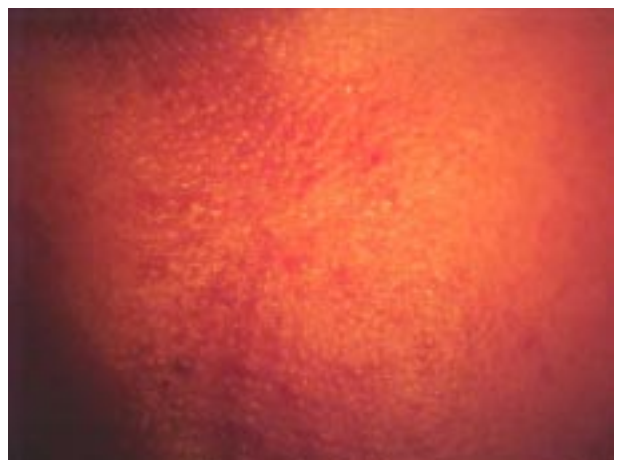
Antecedentes personales

Se le diagnosticó «disrritmia cerebral» a los 8 meses de edad, medicado con carbamazepina y fenobarbital hasta los 8 años. Hace 4 años comienza con convulsiones tónico-clónicas generalizadas y fue medicado hasta la fecha con carbamazepina, difenilhidantoína y fenobarbital.

Sufre de trastornos del aprendizaje, logrando completar la escolaridad primaria a los 15 años de edad.

Examen Clínico

Varios tumores periungueales ligeramente pigmentados, lisos, duros, indoloros, alargados dispuestos en ambos pies (fig. 1). En la cara múltiples pápulas dispuesta simétricamente en mejillas y mentón, ligeramente rosadas, asintomáticas, de varios años de evolución y de 1 a 2 mm de diámetro (fig. 2)



DIAGNÓSTICO: ESCLEROSIS TUBEROSA DE BOURNEVILLE

La Esclerosis Tuberosa de Bourneville (ETB) o Epiloia es una enfermedad autosómica dominante caracterizada por la presencia de hamartomas benignos en diversos órganos, especialmente en piel, SNC, riñones, corazón y pulmones¹. La tríada clínica clásica comprende: epilepsia, retardo mental y angiofibromas (antiguamente denominados adenomas sebáceos). Esta tríada se observa en las formas severas de la ETB, la que tiene variable expresividad clínica dificultando el diagnóstico. La heterogeneidad clínica se acompaña de heterogenicidad genética, ya que se han descrito alteraciones en cromosoma 9 y 16².

La ETB fue descrita por primera vez por Von Recklinghausen en 1863 aunque fue Bourneville en 1880 quien estableció la relación entre lesiones cutáneas y neurológicas. Según distintos autores la incidencia varía entre 1/5.800 a 1/10.000 nacimientos^{1,3}.

MANIFESTACIONES CUTÁNEAS

Manchas hipomelanóticas

Se observan especialmente en tronco, poco aparentes, de 1 a 3 cm, alargadas en «hojas de fresno» o múltiples en «confetti». Es la manifestación cutánea más precoz de la enfermedad, al nacer o en los primeros meses de vida. se presentan en el 80-90% de las ETB y en el 1% de los niños normales. De gran valor diagnóstico en niños con convulsiones^{1,4}.

Angiofibromas

Impropriadamente denominados adenomas sebáceos, son patognomónicos de la ETB. consisten en pequeñas elevaciones de 1 a 4 mm de diámetro, lisas, múltiples en nariz, mentón y/o mejillas. Son de color rojizo (tipo Pringle) o blanquecino (tipo *Hallopeau*) según predomine en su histología el tejido vascular o fibroso. Aparecen a partir de los 5 a 10 años de edad y se presentan en el 80 a 90% de los pacientes^{1-3,4}.

Fibromas periungueales de Koenen

Se observan en el 88% de los casos de ETB a partir de los 10 a 20 años de edad. Clínicamente son tumores periungueales en pies y menos frecuentemente en manos, rosados, lisos, consistentes, dispuestos lateralmente como se aprecia en la figura 1, o surgen desde la matriz ungueal. Con el curso del tiempo pueden necrosarse traumática o espontáneamente^{1,4,5}.

Hamartomas de tejido conectivo

Se presentan especialmente en zona lumbar como un área de piel en general única, con aspecto de empedrado, aspera, lo que le ha valido vocablo *shagreen*, del francés chagrin: zapa (piel aspera de reptil o tiburón). Aparecen a partir de los 5 a 10 años de edad^{1,4}.

Otras manifestaciones dermatológicas

Molusco péndulo, manchas café con leche⁴, placas fibrosas frontales⁶. En mucosas pueden presentarse nódulos fibrosos pequeños o grandes en encías y paladar y punteado del esmalte dentario tanto en dientes transitorios y en definitivos^{1,4}.

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

Los hamartomas se distribuyen bilateralemente en cerebro y, en menor medida, en cerebelo y tronco. Son las principales responsables de la morbimortalidad de la ETB (epilepsia y retardo mental) y comprenden tuberosidades corticales y subcorticales, nódulos subependimarios y astrocitomas de células gigantes diagnosticables por RNM^{1,4}.

Epilepsia

Se presenta en el 65-92% de los casos, aislada o asociada a retardo mental. El síndrome de West es la forma más precoz y característica, suele aparecer en los 1 y 3 años de edad y se caracteriza por espasmos, pobre desarrollo psicomotor e hipsarritmia (EEE caótico), reveladora de ETB en el 70% de los casos aunque sólo el 5% de las ETB son responsables de síndrome de West. Con la maduración cortical y subcortical los espasmos desaparecen y son reemplazados por convulsiones localizadas o generalizadas. El 50% de los casos evoluciona hacia un síndrome de Lennox-Gastaut¹, que ocurre entre los 4 y 7 años, y se caracteriza por convulsiones atónicas o astáticas, crisis convulsivas parciales, crisis de ausencias atípicas y crisis tónicas nocturnas.

Retraso mental

Variable. Más ostensible en síndrome de Lennox-Gastaut.

Trastornos del comportamiento

Autismo, hiperactividad, agresividad y trastornos del sueño. Tumores cerebrales e hidrocefalia:

Las tuberosidades pueden transformarse en astrocitomas de células gigantes o glioblastomas. La hidrocefalia se debe a obstrucción del conducto de Monro o, más frecuentemente, del acueducto¹.

MANIFESTACIONES OFTALMOLÓGICAS

En el 50% de los casos se presenta facoma retiniano, que corresponde a un hamartoma astrocitario plano, saliente o intermedio. Son asintomáticos y se diagnostican por oftalmoscopia. con menor frecuencia pueden observarse nódulos fibrosos subconjuntivales o palpebrales y despigmentación de iris o retina^{1,4}.

MANIFESTACIONES RENALES

En el 40 a 80% de los pacientes pueden presentarse angiolipomas de 1 a 15cm., múltiples y en general

asintomáticos. Pueden ser palpables o responsables de hematuria, anemia, dolor lumbar, hipertensión arterial e incluso insuficiencia renal. No se malignizan¹.

MANIFESTACIONES CARDÍACAS

Los rabdomiomas cardíacos, especialmente en neonatos, son frecuentes y regresan los primeros años de vida. La ETB es responsable del 50% de los rabdomiomas de la infancia. Pueden observarse en la ecografía fetal, siendo la manifestación más precoz de ETB y pueden ser asintomáticos u ocasionar obstrucción, arritmia o insuficiencia cardíacas⁷.

MANIFESTACIONES PULMONARES

Se presentan en menos del 1% de las ETB, especialmente en mujeres y corresponden a quistes linfangiomatosos. Pueden ocasionar hemoptisis, bullas con neumotórax, quilotórax o hipertensión pulmonar⁸.

OTRAS MANIFESTACIONES

Hepáticas: angiomiolipomas, asintomáticos

Rectales: múltiple microhamartomas, asintomáticos

Endócrinas: pubertad precoz, diabetes insípida y déficit de hormona del crecimiento (^{1,4})

CONSEJO GENÉTICO

La ETB es una enfermedad autosómica dominante de expresión variable, de rara no penetrancia. La forma familiar implica un riesgo de transmisión del 50% y la esporádica del 2%. Antes de diagnosticar una forma esporádica se debe realizar un exhaustivo examen familiar dada la variable expresividad clínica de esta patología. Algunos autores han diagnosticado ETB en miembros de la familia en un 30% de casos primitivamente esporádico¹.

BIBLIOGRAFÍA

1. Quereux G, Jacquemont S y Stalder JF. Sclerose tubereuse de Bourneville. *Encycl Med Chir (Elsevier, Paris), Dermatología*, 98-760-A10, 1999.
2. Fryer AE, Chalmers A, Connor JM, et al. Evidence that the gene for tuberous sclerosis is on cromosoma 9. *Lancet* march 21, 1987.
3. Kwiatkowsky DJ y Shrot MP. Tuberous sclerosis. *Arch Dermatol* 1994, 130:348-54.
4. McGrae JD y Hashimoto K. Unilateral facialangiofibroma, a segmental form of tuberous sclerosis. *BrJ Dermatol* 134:727-30, 1996
5. Webb DW, Clarke A, Fryer AE et al. The cutaneous features of tuberous sclerosis. *BrJ Dermatol*. 135:1-5, 1996
6. Fryer AE, Osborne JP y Schutt W. Forehead plaque a presenting sign in tuberous sclerosis. *Arch Dis Child*. 62:292-3, 1987
7. Ashok V y Mehta MD. Rhabdomyoma and ventricular preexcitation syndrome. *AmJ Dis Chil*. 147:663-71, 1993.
8. Castro M, Shepherd CW y Gómez MR et al. Pulmonary tuberous sclerosis. *Chest* 107,1, January 1995