

Descripción de pacientes que por sus características clínicas, de diagnóstico, forma de presentación infrecuente, imágenes radiológicas o estudios histopatológicos demostrativos puedan resultar de interés para nuestros lectores. www.siicsalud.com/tit/casiic.php

Manifestaciones otorrinolaringológicas de la esclerosis tuberosa

Otorhinolaryngologic manifestations of tuberous sclerosis

Elena Sánchez Legaza

Doctora, Facultativa Especialista de Área del Servicio de Otorrinolaringología del Hospital de Punta Europa, Cádiz, España

Acceda a este artículo en siicsalud	
	Código Respuesta Rápida (Quick Response Code, QR)
	 Especialidades médicas relacionadas, producción bibliográfica y referencias profesionales de la autora. www.siicsalud.com/dato/casiic.php/147954

■ Introducción

La esclerosis tuberosa es una displasia neuroectodérmica, caracterizada por múltiples tumores hamartomatosos benignos: neurofibromas y angiofibromas localizados en piel, mucosas y otros órganos. Se transmite de forma autonómica dominante, con penetrabilidad alta pero incompleta (60% a 70% es esporádica), y expresividad variable. Virchow, en 1860, la describió en el cerebro, en tanto que Vogt, en 1908, definió la triada clásica de epilepsia, angiofibromas faciales y retraso mental. Posteriormente, Von Recklinghausen, Bourneville y Pringle definieron los criterios diagnósticos de la enfermedad.¹

La prevalencia varía entre 1 en 6000 y 1 en 10 000, y su etiología permanece desconocida; se estima que se trata de una mutación en las moléculas de adhesión celular, localizada en los cromosomas 9 y 16, y para otros en el 11 (región 11p23) y el 12. Afecta por igual a ambos sexos y a todas las razas, aunque algunos señalan un ligero predominio entre los varones y en la raza negra.²

La enfermedad expresa gran variabilidad clínica, traducida en múltiples tumores benignos, malformaciones y anomalías que afectan paulatinamente a la mayoría de los órganos, provocando la muerte temprana. Suele asociarse con el síndrome de West (10% al 30%) o encefalopatía mioclónica infantil, caracterizada por la triada clásica de crisis epilépticas clónicas, deterioro o retraso psicomotor y actividad hipsarrítmica en el electroencefalograma.

A continuación, describimos el caso esporádico de esclerosis tuberosa en su forma completa, asociado con el síndrome de West, y realizamos una revisión de la literatura.

■ Caso clínico

Paciente mujer de 26 años remitida por Atención Primaria para valorar el crecimiento desmesurado de angiofibromas nasogenianos, que disminuyen progresivamente su visión, desde hace años. Como antecedentes de interés, síndrome de West que apareció a los tres meses; cursa con crisis epilépticas (crisis parciales complejas tónico-axiales) con nódulos subependimarios y túberos corticales cerebrales, retraso psicomotor importante con normalidad de pares craneales y discreta hipotonía global, lenguaje ausente con rasgos autistas sin visceromegalias. No hay antecedentes familiares ni infecciones intraparto ni factores de riesgo al nacer.

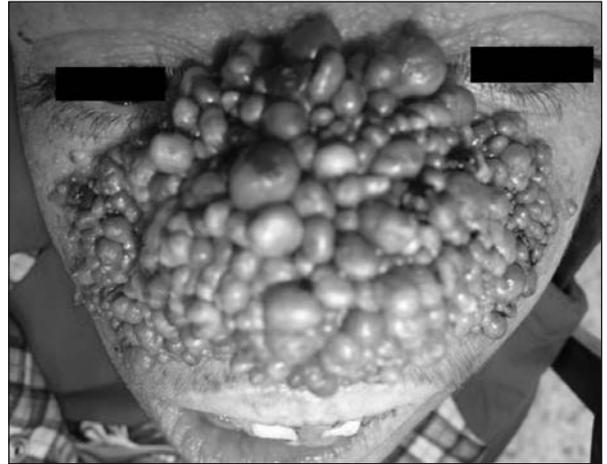


Figura 1. Angiofibromas faciales localizados en el mentón, surcos nasogenianos hasta la nariz, obstruyendo narinas y ángulos internos orbitarios.



Figura 2. Gran hipertrofia gingival, englobando dientes, y fibromas sublinguales de diferente tamaño.

A los 10 años se generalizaron las crisis, dejó de andar y aparecieron múltiples manchas acrómicas (placas pseudovitelígoideas) en cara, tronco y miembros, y posteriormente angiofibromas faciales, facoma retiniano (provocándole visión borrosa), placa lumbosacra de Chagrin, tumores de Koenen y angiomiolipoma renal derecho. Actualmente, persisten las crisis generalizadas, y tiene dolores generalizados por la intensa escoliosis de la columna vertebral.

A la exploración otorrinolaringológica se aprecia: angiofibromas faciales (mentón, surcos nasogenianos hasta la nariz, que obstruyen narinas y ángulos internos orbitarios), hemangioma sublingual pedunculado, gran hipertrofia gingival (se-

cundaria a la administración de fenitoína), fibromas sublinguales (sangrantes al tacto que engloban dientes hipoplásicos) y paladar ojival (Figuras 1 y 2). La tomografía computarizada de cráneo-senos paranasales muestra: atrofia cerebelosa, nódulos calcificados subependimarios y subcorticales, displasia fibrosa del peñasco izquierdo y occipucio.

Está en tratamiento sintomático con antiepilépticos, diazepam y analgésicos. Se realiza la exéresis con láser CO₂ de los angiofibromas cutáneos faciales.

■ Discusión

La esclerosis tuberosa es la enfermedad más frecuente asociada con el síndrome de West; son más frecuentes las crisis y el retraso mental en los hombres.³

Clínicamente, aparece en los primeros años de vida, en forma de crisis epilépticas, deterioro psicomotor o ambos, o más tardíamente como crisis comiciales, calcificaciones intracra-neales y angiofibromas faciales, y en un tercio es asintomática o paucisintomática.

Las manifestaciones cutáneas tradicionales son las manchas hipocrómicas o acrómicas (85%) en tronco y extremidades y los angiofibromas faciales (adenomas sebáceos de Pringle) son patognomónicos y aparecen en la niñez, entre los 3 y los 10 años, adoptan la forma de mariposa, en surcos nasolabiales, mejillas, mentón, cuero cabelludo, frente (83% a 90%) y, más raramente, en las orejas; se estabilizan en la adolescencia para persistir toda la vida,^{4,5} aunque en el caso presentado siguieron creciendo progresivamente.

Las manifestaciones orales (10% a 56%) aparecen a los 4 a 10 años de edad o en la pubertad.⁶ Las más frecuentes son los fibromas, la hiperplasia gingival y la hipoplasia del esmalte.⁷ Los fibromas son nódulos angiofibrosos de color rojo-amarillento o de color normal, de tamaño variable, localizados en las mucosas de labios, mejilla, lengua, paladar y, sobre todo, encías; su incidencia es variable (50% a 69%) con un diáme-

tro medio de 5 mm, y la gravedad de las lesiones depende de los irritantes locales. Las alteraciones dentales se manifiestan con hipoplasia del esmalte en forma de hoyos o depresiones (100%), paladar hendido, labio fisurado e hiperostosis alveolar. La esclerosis tuberosa presenta mutaciones de los genes *TSC1* y *TSC2*, que intervienen en la regulación del ciclo celular y los procesos neoplásicos, pero no existen estudios que demuestren que hay un riesgo aumentado de cáncer oral;⁸ aunque Fleury (2007) publicó un caso de sarcoma pleomórfico indiferenciado de mandíbula. La hiperplasia gingival se relaciona con antiepilépticos (fenitoína) y la escasa higiene oral.⁹ Más raramente, se observa tumor odontogénico calcificado, fibroma desmoplásico, hemangiomas mucosos (hemangioma pedunculado en lengua) o intraóseos, mixoma odontogénico, úvula bífida, retraso de la erupción y diastemas.¹⁰

El diagnóstico está basado en los criterios diagnósticos de Bourneville-Pringle, seguido de varias pruebas complementarias (recomendaciones de Roach, 1999): tomografía computarizada y resonancia magnética craneal, electroencefalograma, ecografía renal, electrocardiograma, ecocardiograma, examen oftalmológico y dermatológico, pruebas psicomotriz y de desarrollo neurológico y diagnóstico molecular (identificación de la mutación genética de esclerosis tuberosa).¹¹

El curso y el pronóstico de la enfermedad dependen del tipo de convulsiones y del grado de deterioro intelectual, y en su defecto, de la aparición de insuficiencia renal crónica o de neoplasias malignas. El tratamiento será el específico de cada una de las manifestaciones clínicas que presente, y deberá ser realizado por un equipo multidisciplinario. Debe completarse con asesoramiento genético.

La esclerosis tuberosa es una displasia neuroectodérmica compuesta por varios tumores habitualmente benignos que requiere ser tratada por un equipo multidisciplinario, enfocado a realizar un asesoramiento genético para aminorar sus manifestaciones clínicas.

Copyright © Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC), 2015
www.siic.salud.com

La autora no manifiesta conflictos de interés

Bibliografía

1. Watanabe K, Negoro T, Okumura A. Symptomatology of infantile spasms. *Brain Dev* 23:543-549, 2001.
2. Kwiatkowski DJ, Short MP. Tuberous sclerosis. *Arch Dermatol* 130:348-354, 1994.
3. Hancock E, Osborne J, Milner P. The treatment of West syndrome: a Cochrane review of the literature to december 2000. *Brain Dev* 23:624-634, 2001.
4. Helling K, Flottman T, Schmitt-Graff A, Scherer H. Manifestation of tuberous sclerosis in the ENT area. *HNO* 44:264-266, 1996.
5. Cutando A, Gil JA, López J. Oral health management implications in patients with tuberous sclerosis. *Oral Surg Oral Pathol Oral Radiol Endol* 89:430-435, 2000.
6. López López J, Rodríguez ME, Márquez Soares M, Finestres F, et al. Esclerosis tuberosa y manifestaciones orales. *Med Oral* 9:216-223, 2004.

7. Harutunian K, Figueiredo R, Guy-Escoda C. Tuberous sclerosis complex with oral manifestations: A case report and literature review. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 16(4):e478-81, 2011.
8. Chalkraborty S, Mohiyuddin SM, Gopinath KS. Involvement of TSC genes and differential expression of other members of the mTOR signalling pathway in oral squamous cell carcinoma. *BCM Cancer* 8:163, 2008.
9. Sparling J, Chien-Hui Hong M, Brahim J, Moss J. Oral findings in 58 adults with tuberous sclerosis complex. *J Am Acad Dermatol* 56(5):786-790, 2007.
10. Tillman HH, De Caro F. Tuberous sclerosis. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 71:301-5, 1991.
11. Ruiz Villaverde R, Blasco Melguizo J, Naranjo Sintés R. Esclerosis tuberosa. Enfermedad de Pringle-Bourneville. *Actas Dermosifilogr* 93(1):1-7, 2002.

Información relevante

Manifestaciones otorrinolaringológicas de la esclerosis tuberosa

Respecto a la autora

Elena Sánchez Legaza. Doctora *Cum Laude* en Otorrinolaringología, Universidad de Málaga, Málaga, España; vocal del Comité de Cáncer de Cabeza y Cuello; revisora de la revista Acta Otorrinolaringológica Española, y con numerosas publicaciones en varias revistas.



Respecto al artículo

Descripción de un caso esporádico de esclerosis tuberosa en su forma completa asociado con el síndrome de West, y revisión de la literatura.

La autora pregunta

La esclerosis tuberosa es una displasia neuroectodérmica con gran variabilidad clínica, caracterizada por la asociación de crisis de epilepsia con retraso mental o sin él y manifestaciones cutáneo-mucosas, por la formación de múltiples tumores hamartosos benignos, neurofibromas y angiofibromas.

¿Dónde se localizan los adenomas sebáceos de Pringle?

- A** En el sistema nervioso central.
- B** En la cavidad oral.
- C** En las extremidades superiores.
- D** En las extremidades inferiores.
- E** En la cara.

Corrobore su respuesta en: www.siicsalud.com/dato/evaluaciones.php/147954

Palabras clave

esclerosis tuberosa, fibroma, manifestaciones orales

Key words

tuberous sclerosis, fibroma, oral manifestations

Cómo citar

Sánchez Legaza E. Manifestaciones otorrinolaringológicas de la esclerosis tuberosa. Salud i Ciencia 21(5):547-9, Ago 2015.

How to cite

Sánchez Legaza E. Otorhinolaryngologic manifestations of tuberous sclerosis. Salud i Ciencia 21(5):547-9, Ago 2015.

Orientación

Clínica, Tratamiento

Conexiones temáticas

Neurología, Otorrinolaringología, Dermatología, Atención Primaria, Medicina Interna.