

## ESCLEROSIS TUBEROSA

**Mi hijo ha tenido convulsiones y el médico lo ha examinado en busca de manchas claras en la piel.**

### LA ENFERMEDAD

También conocida como enfermedad de Bourneville, la esclerosis tuberosa es un tipo de síndrome genético neurocutáneo que se caracteriza precisamente por el desarrollo de anomalías en la piel y el sistema nervioso central. Y es que ambos sistemas, aparentemente lejanos, tienen un origen embrionario común.

La causa de la enfermedad es una mutación del gen TSC1 (cromosoma 9) o del TSC2 (cromosoma 16). Una mutación que aparece de forma espontánea en dos de cada tres casos. En el resto es fruto de la herencia genética de alguno de los progenitores: si éste porta ya dicha mutación, la probabilidad de transmitirlo a alguno de sus hijos es del 50% (tiene carácter autosómico dominante).

En la piel, la enfermedad se manifiesta de distintas maneras. Habitualmente, por la presencia de manchas claras, sin pigmentación, en la zona del tronco y las extremidades. También por la aparición de pequeños nódulos rojizos (angiofibromas), sobre todo en mejillas, nariz y frente, y que pueden crecer con el paso de los años. Por su parte, la piel de la región lumbar puede llegar a tener una consistencia rugosa. Y en determinados casos, pueden desarrollarse además fibromas bajo las uñas.

En el cerebro también pueden desarrollarse nódulos. En este órgano los efectos son más graves, puesto que pueden causar convulsiones de todo el cuerpo. De hecho, la esclerosis tuberosa es una de las posibles causas de epilepsia secundaria. Lo cierto es que cuanto más crecen los nódulos, peores son los síntomas. Hasta el punto de que un grado intenso de la enfermedad suele producir retraso mental.

Otros órganos, como el riñón, el corazón o el pulmón, también pueden llegar a desarrollar nódulos. Aunque es algo poco frecuente.

Sea como sea, e independientemente de la zona del cuerpo afectada, los nódulos causados por la enfermedad suelen ser benignos (en el sentido de que no son cancerosos), aunque en ocasiones pueden transformarse en un tumor maligno.

### EL DIAGNÓSTICO

El diagnóstico, en una persona que desarrolla la enfermedad por mutación espontánea, se hace combinando los hallazgos de la exploración física con la realización de pruebas de imagen. Para observar el cerebro se emplea el TAC o la resonancia magnética; para otros órganos, como el riñón y el corazón, las ecografías. En caso de duda, puede recurrirse a un análisis genético de confirmación.

### EVOLUCIÓN Y TRATAMIENTO

La gravedad de la esclerosis tuberosa varía mucho de unos pacientes a otros. Mientras que unos apenas manifiestan una ligera afectación de la piel y pueden hacer una vida plenamente normal, otros presentan epilepsia de muy difícil control y un retraso mental notable.

El tratamiento es sintomático, en función de los problemas que cada enfermo presente. La epilepsia se trata con medicación anticonvulsiva, aunque algunos casos pueden ser resistentes al tratamiento incluso con varios fármacos tomados simultáneamente. Las pequeñas tumoraciones faciales pueden tratarse con láser, aunque tienden a reaparecer. Otras tumoraciones se vigilan periódicamente y se tratan o no en función de su localización, características y problemas que provocan.

La necesidad de educación y apoyo especiales dependerá de la existencia y gravedad de los problemas de aprendizaje o conducta y del retraso mental.

Las enfermedades raras cuentan con el agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel indiscutible las asociaciones de pacientes.

Asociación Nacional de Esclerosis Tuberosa  
Calle Camarena, 119 (local posterior). 28047 Madrid  
Teléfono: 917 193 685  
Internet: [www.esclerostuberosa.org](http://www.esclerostuberosa.org)  
Correo electrónico: [escltuber10@gmail.com](mailto:escltuber10@gmail.com)