



Mi niño tiene

Esclerosis Tuberosa

UN FOLLETO PARA PADRES

por La Alianza de Esclerosis Tuberosa

El propósito de este folleto es explicar a los padres la Esclerosis Tuberosa y sus rasgos, dar un resumen de los exámenes médicos que usualmente se necesitan y por qué, y ayudar a los padres a enfrentar la Esclerosis Tuberosa. La información en este folleto es sólo una introducción. Deben platicar con su médico sobre los problemas más específicos.

Antes que nada, deben saber que no son los únicos padres que están enfrentando esta enfermedad. Es normal preguntarse "¿Qué es la Esclerosis Tuberosa?" y "¿Por qué mi hijo tiene esta enfermedad?"

Mi niño
tiene

ESCLEROSIS
TUBEROSA

Agradecimientos: La Alianza de Esclerosis Tuberosa quiere agradecer a las siguientes personas por sus contribuciones para esta publicación: Emily Johnson, E. Steve Roach, MD, Patrick Sheffield, Aimee Tucker, MS, C.G.C., y Vicky Holets Whittemore, Ph.D.

Christine

Christine, de 18 años de edad, fue diagnosticada con Esclerosis Tuberosa (ET) a los seis meses de edad. Llegó el momento en que tenía de 50 a 80 espasmos infantiles todos los días. Afortunadamente, algunos medicamentos casi lograron eliminar estos ataques. Durante sus años escolares tuvo algunos problemas leves de aprendizaje, pero pudo completar con éxito el programa de educación regular. Hoy en día, Christine le gusta montar a caballo y ser voluntaria en la comunidad, y espera asistir a la universidad.

Jennifer

A los dos años de edad, Jennifer comenzó súbitamente a tener ataques y le diagnosticaron que tenía esclerosis tuberosa. Los padres notaron que su lenguaje y desarrollo social se atrasaron dramáticamente. Durante los próximos diez años, Jennifer recibió terapia intensiva de lenguaje y educación especial. Ahora, a los doce años, todavía tiene de tres a cuatro ataques por semana. Aunque social y académicamente tiene varios años de retraso en comparación a sus compañeros, Jennifer es una niña feliz y querida que participa en las Girl-Scouts, es excelente nadadora, y toca el piano.

Robbie

Robbie, de 7 años, no fue diagnosticado hasta el año pasado cuando fue a visitar un dermatólogo por unas lesiones rojas en las mejillas y la nariz. Estos síntomas en la piel, en conjunto con varias manchas blancas en su espalda y piernas, confirmaron el diagnóstico de ET. El nivel de desarrollo de Robbie es normal para su edad, y es un niño típico a quien le encanta andar en su bicicleta y coleccionar tarjetas de béisbol.



La ET es una enfermedad genética que causa el crecimiento de tumores en muchos órganos.

Jason

Jason, de 23 años, tuvo muchos ataques de niño pero ninguno más después de los dos años. Sus padres, sin embargo, notaron que era muy reservado. Parecía estar en "su propio mundo" y no hablaba. En los siguientes años, Jason se tornó más agresivo y difícil de cuidar. A los 12 años, lo pusieron en un pequeño hogar colectivo de cuidado especial. Jason visita a sus padres los fines de semana y ellos dicen que en los últimos años su comportamiento ha mejorado y que ahora disfruta de actividades sociales.

Miguel

Miguel, de 14 años, parece un joven normal. Le gusta escuchar música, tocar la guitarra, y patinar. Sin embargo, es un poco tímido por la abundancia de tumores rojos en la cara que causa la esclerosis tuberosa. Miguel es muy inteligente y tiene talento para la música, por lo que suele pasar la mayor parte del tiempo estudiando, leyendo, o tocando la guitarra. Prefiere estar solo y se le hace difícil hacer amigos. Miguel acaba de empezar terapia con la esperanza de adquirir habilidades sociales. También está considerando hacerse cirugía de láser en la cara.

Susan

Susan, de 35 años, es casada y posee título de bibliotecaria graduada de universidad. Le diagnosticaron esclerosis tuberosa cuando era bebé. Tuvo ataques moderados cuando niña pero no ha tomado anti-convulsantes desde los 12 años. Susan recuerda su niñez como feliz y normal. El único síntoma durante su edad adulta fue la formación de tumores pequeños en los riñones y quistes en los pulmones. Estos tumores todavía no han causado problemas médicos mayores.

El hecho de que todas estas personas tienen esclerosis tuberosa muestra cómo esta enfermedad afecta a las personas de diferentes maneras.

Esclerosis Tuberosa—¿Qué es?

La Esclerosis Tuberosa es un trastorno genético que causa la formación de tumores en varios órganos del cuerpo – principalmente en el cerebro, ojos, corazón, riñones, piel, y pulmones. Esta enfermedad se conoce como esclerosis tuberosa (ET) o complejo de esclerosis tuberosa (CET). (El término complejo de esclerosis tuberosa se usa en literatura científica para distinguir la esclerosis tuberosa del síndrome Tourette.) Se desconoce el predominio verdadero de la ET, pero su incidencia ha sido estimada recientemente como en 1 de cada 6,000 nacimientos. Esto quiere decir que aproximadamente 50,000 personas en los Estados Unidos y más de 1,000,000 en el mundo entero tienen ET. Ocurre en ambos sexos y en todas las razas y grupos étnicos.

Como la ET es una enfermedad genética, no es contagiosa (no se puede contraer de otras personas). La ET es el resultado de una mutación genética (cambio) que los padres no pueden controlar. La naturaleza y herencia genética serán discutidas en la parte titulada "Consejo Genético". A menudo se descubre inicialmente en los niños por dos síntomas neurológicos – ataques epilépticos y/o retardación mental de varios grados. Sin embargo, los síntomas clínicos de ET son muy variados y pueden no aparecer hasta más tarde en la vida (vea parte titulada Síntomas Físicos y Mentales). Actualmente no podemos predecir quien tendrá un síntoma específico y quien no lo tendrá.

Síntomas Físicos y Mentales

Se sospecha que un bebé tiene ET cuando aparecen raiomiomias cardíacas (tumores cardíacos benignos) al nacer o empieza a sufrir ataques, especialmente espasmos infantiles. Además de la presencia de estos síntomas, se necesita hacer un examen cuidadoso de la piel y el cerebro para poder diagnosticar la ET en un bebé. Sin embargo, a muchos niños se les diagnostica más tarde, cuando empiezan a mostrar síntomas de ataques, lesiones rojas en la cara (angiofibromas faciales), o



retraso del desarrollo con o sin ataques u otros síntomas de ET. Los síntomas de ET en la piel ayudan diagnosticar la ET pero usualmente no causan problemas severos para el niño. A continuación se describen varios síntomas de ET, y también los exámenes que se deben realizar para ayudar a los médicos a determinar si su hijo tiene esclerosis tuberosa. No tenga miedo en preguntarle al médico de su hijo cualquier pregunta que tenga. A veces es bueno apuntar las preguntas en casa y traerlas con usted a la cita.

Las lesiones en la piel que más a menudo reciben tratamiento son los angiofibromas faciales y los fibromas periungueales y subungueales.

Lesiones en la Piel (Marcas o Crecimientos). Un examen de la piel de su hijo es muy simple y puede proveer información importante en el diagnóstico de ET. Esto es lo que el médico procurará identificar:

- **Máculas hipomelánicas.** Es posible que el médico examine la piel cuidadosamente con una luz de Woods (luz especial ultravioleta [UV]) que hace las máculas hipomelánicas más aparentes. Cuando la piel se ilumina con la lámpara ultravioleta, estas máculas se ven muy diferentes al resto de la piel. Estas manchas blancas pueden aparecer en cualquier lugar del cuerpo y pueden tener cualquier forma. Algunas parecen ovaladas, mientras que otras son alargadas y parecen hojas de fresno (“ash-leaf spot”). Las manchas blancas pueden verse como pecas, especialmente en las piernas y los brazos (a veces se conoce como "confetti").
- **Angiofibromas faciales** son pequeñas manchas o lesiones rojas que típicamente aparecen sobre las mejillas y nariz. Pueden estar presentes al nacer pero es mas común que aparezcan a los 4 ó 5 años de edad. Al crecer el niño, estos angiofibromas pueden extenderse y crecer sobre la nariz y el labio inferior y a veces hasta en la barbilla. Los angiofibromas son en realidad grupos de pequeños tumores benignos que crecen lentamente.

- **Otras lesiones menos comunes de ET** son las **zonas de piel rugosa** (“shagreen patch”) como la piel de una naranja que usualmente se encuentran en la parte baja de la espalda y en la nuca aunque a veces se encuentran en otras partes del cuerpo; **los fibromas periungueales o subungueales**, pequeños tumores parecidos a verrugas que crecen alrededor o debajo de las uñas de manos y pies, que no se ocurren hasta más tarde en la vida y **la placa fibrosa frontal** (forehead plaque), que es una mancha en la frente o en el cuero cabelludo. Como ya se indicó, estas lesiones se pueden ver y palpar examinando la piel.

Las lesiones en la piel que más a menudo reciben tratamiento son los angiofibromas faciales y los fibromas periungueales y subungueales. Los fibromas faciales se pueden eliminar mediante dermabrasión o tratamiento láser. Como los angiofibromas son causados por una condición genética, estos procedimientos no se deben considerar cirugía plástica. El médico debe referir al paciente a un dermatólogo o cirujano plástico para el tratamiento de los angiofibromas o fibromas ungueales.

Cerebro y Función Neurológica. Las personas que tienen esclerosis tuberosa presentan muchos tipos de lesiones cerebrales. Algunas personas tienen todas estas lesiones mientras que otras no tendrán ninguna.

- **Los tubérculos corticales** (de aquí proviene el nombre de la ET) se pueden considerar un “defecto congénito” en el cerebro. Son áreas pequeñas en la corteza del cerebro (capa exterior del cerebro) que no se desarrollan normalmente. Se cree que la presencia de tubérculos corticales, que interrumpen las “conexiones” nerviosas del cerebro, es lo que causa los ataques en los pacientes con ET.



- **Los nódulos gliales subependimarios** se desarrollan alrededor de las paredes de los ventrículos cerebrales (cavidades que contienen el líquido cefalorraquídeo). Típicamente, estos nódulos acumulan calcio en los primeros meses o años de vida. Esta acumulación de calcio hace que se puedan identificar fácilmente mediante una tomografía axial computarizada (CT scan). Los nódulos subependimarios no son la causa directa de los problemas neurológicos.
- **Astrocitoma de células gigantes subependimario.** Este tipo de tumor benigno se desarrolla en aproximadamente 15% de las personas con esclerosis tuberosa. Usualmente, estos tumores no ocurren en todos los niños, y la probabilidad de que crezcan se reduce después de los 20 años. Si un astrocitoma de células gigantes crece suficiente, puede bloquear el movimiento del líquido dentro de los ventrículos del cerebro, y hay que remover el tumor y/o desviar (shunt) los ventrículos para aliviar la acumulación de líquido y presión. Los síntomas incluyen vómitos, náusea, y dolores de cabeza, así como cambios en el apetito, comportamiento y estado de ánimo. Estos síntomas pueden o no identificar el crecimiento de un tumor, pero sí indican que puede haber un problema y que el niño debe ser visto por un médico. Se deben tomar imágenes del cerebro al momento del diagnóstico para obtener una base y después cada 1 a 3 años. Una tomografía axial computarizada del cerebro a veces puede mostrar el crecimiento de un tumor antes de que los síntomas aparezcan.
- **Trastorno de epilepsia/ataques.** Los ataques ocurren en un 60% a 90% de las personas con esclerosis tuberosa. A menudo son la primera señal de ET. Ver a un hijo tener un ataque es una experiencia aterradora para los padres. En los bebés, los ataques pueden ser sólo un poco de movimiento de la cabeza o simplemente el niño fija la vista por unos momentos, o pueden ser más generalizados, con espasmos de las extremidades

y flexión y extensión de la cabeza y el torso. En los niños mayores y adultos jóvenes, los ataques a veces ocurren con menos frecuencia o dejan de ocurrir.

Debe comunicarse con su médico cuando comiencen a ocurrir los ataques o si los ataques son más frecuentes, prolongados, o cambian. El médico querrá saber lo que el niño estaba haciendo inmediatamente antes del ataque, exactamente lo que hizo el niño durante el ataque, cuanto duró, y cómo se sintió y se comportó la criatura después del ataque. Como es difícil recordar todo esto, debe escribirlo. Si puede, utilice una cámara de video para grabar a su hijo durante el ataque. Esto es muy valioso para mostrarle al médico lo que su hijo hace durante un ataque. Si se sospechan ataques, su hijo tendrá un **electroencefalograma (EEG)**. Durante este examen, se adhieren electrodos y cables al cuero cabelludo de su niño para registrar los patrones eléctricos generados por el cerebro. Un electroencefalograma no es doloroso, pero a veces es necesario dar un sedante a los niños para que se mantengan quietos y no traten de quitarse los electrodos o cables. Los neurólogos pueden detectar cualquier anomalía en las señales cerebrales y determinar si los ataques están ocurriendo y de qué tipo. Puede ser necesario hacer un electroencefalograma-video, que consiste en hacer un electroencefalograma normal y además grabar en video a su hijo durante unas horas o días para que los médicos vean cómo son los ataques.

Controlar los ataques en un niño con ET es importante. Aparentemente existe una relación entre la edad del niño cuando aparecen por primera vez los ataques, su frecuencia, duración y severidad; y el nivel de retraso mental. **Los medicamentos Antiepilépticos (AED)**, apropiadamente administrados, pueden controlar los ataques por completo, aunque en algunas personas los ataques regresan o no pueden ser controlados. La mejor dosis es la cantidad y combinación de medicamento necesario para controlar los ataques sin causar efectos secundarios adversos. Encontrar la mejor



Es importante que su hijo reciba educación y terapia para desarrollarse a su máximo potencial.

dosis es un verdadero reto para los médicos y es, hasta cierto punto, un proceso de experimento. Cualquier medicamento puede causar efectos secundarios adversos aún cuando casi todos los pacientes lo toleran bien. Usted y su médico deben discutir los efectos secundarios posibles de cualquier AED que su hijo tome. También, como hay diferentes AEDs, su médico puede tratar diferentes medicamentos hasta encontrar el que mejor controle los ataques.

Algunos niños con ET tienen "espasmos infantiles". Durante este tipo de ataque, el niño trae sus piernas hacia su pecho de manera repetitiva. Los espasmos infantiles a veces pueden ser eliminados con el uso de **hormona adrenocorticotrópica (ACTH)**, una hormona de la glándula pituitaria que estimula la glándula adrenal a producir cortisona. Este medicamento no se debe usar por un largo plazo por sus efectos secundarios adversos. El ácido valproílico (Depakene) también se ha usado para tratar los espasmos infantiles. Aunque no está aprobado por la Administración de Alimentos y Fármacos de los EE.UU. (FDA), el vigabatrin (Sabrilix) se usa en muchos países y es considerado como el medicamento más eficaz para el tratamiento de espasmos infantiles relacionados con ET. Debe discutir el uso de estos medicamentos con su neurólogo.

El farmacéutico puede proporcionarle información sobre los medicamentos y sus efectos secundarios cuando son recetados para su hijo. Puede obtener información adicional sobre las drogas antiepilépticas en el libro *Physician's Desk Reference* en su biblioteca local, o solicitarla a la Alianza de Esclerosis Tuberosa o a la Fundación Americana de Epilepsia (4351 Garden City Drive, Landover, MD 20785; 1-800-332-100). La Asociación Andaluza de Esclerosis Tuberosa también tiene información disponible en español (teléfono 95-2601820). Otro recurso es el Servicio de Información de Epilepsia, una línea telefónica de 24 horas para preguntas sobre ataques y medicamentos antiepilépticos. El número a llamar es 1-800-642-0500.

Discapacidad Mental. Usted se puede estar preguntando si su hijo tendrá discapacidad mental o no, y esta pregunta es difícil de contestar. Entre las personas con ET, de 50 a 66% tienen discapacidad mental leve, pero ese porcentaje está bajando ya que cada día se descubre que más y más personas sin discapacidad mental tienen ET. Algunas personas con ET no tienen discapacidad mental ni epilepsia. Otros pacientes tienen epilepsia pero no están discapacitados mentalmente. Sin embargo, la mayoría de las personas con ET que tienen discapacidad mental sufrieron ataques en algún momento de su niñez. Algunos niños con ET con discapacidad mental leve pueden integrarse al sistema escolar regular y desarrollarán habilidades mentales y motoras similares a las de sus compañeros. Otros llegarán hasta cierto nivel de habilidad mental y motora y de ahí no progresarán. Es muy difícil predecir cómo su hijo se desarrollará, pero sí es importante que su hijo reciba toda la educación y terapia disponible para que se desarrolle y alcance su máximo potencial. Unos pocos niños con ET retroceden a un nivel más bajo de rendimiento. Esto puede ser causado por la pérdida de control sobre los ataques, un ataque o ataques severos, el crecimiento de un tumor o por efectos secundarios de los medicamentos antiepilépticos. Esta regresión puede ser temporaria, especialmente si la causa es detectada y tratada con éxito.

Problemas Psicológicos y de Comportamiento. El comportamiento del niño con ET puede ser el problema más difícil e irritante para los padres y el resto de la familia. En niños con ET se ha observado agresión, furia imprevista, hiperactividad, deficiencia de atención, mal comportamiento, comportamiento obsesivo-compulsivo, comportamientos repetitivos, estar en "su propio mundo", falta de comunicación verbal a una edad en la que los niños normalmente hablan, y otros comportamientos autísticos. Esto no quiere decir que ustedes no son buenos padres; es simplemente un efecto de la esclerosis tuberosa. A algunos niños con ET, usualmente los que



tienen discapacidad mental, también se les diagnostica autismo. Parece haber una conexión entre la ET y el autismo que aún no es clara, y hay investigaciones hoy en día explorando esta relación. Es importante que anote detalles del comportamiento de su hijo y si llega alcanzar sus etapas normales de niñez para dejárselo saber a su médico. Mientras más temprano se identifiquen estos comportamientos y se haga un esquema de programas especiales para su hijo, mejor.

De vez en cuando, a las personas con ET también se les diagnostica esquizofrenia, trastorno bipolar (depresión maníaca), depresión u otros trastornos psicológicos. Como ya se indicó anteriormente, déjele saber a los médicos si nota en su hijo cualquier comportamiento fuera de lo común o perturbador y sea usted el defensor de su hijo para que pueda obtener el mejor tratamiento médico y psiquiátrico.

Efecto en los Sistemas de Órganos. La ET puede afectar varios órganos del cuerpo. A continuación se discuten los efectos principales:

- **Corazón.** En el corazón de un bebé con ET se pueden formar una o más rabdomiomas cardíacas (tumores benignos). Si estos tumores son múltiples y extensos, pueden causar obstrucción y hasta la muerte del recién nacido. Sin embargo estos tumores normalmente no crecen después de nacer, sino que disminuyen de tamaño. Si estos tumores no causan problemas al nacer, puede ser que nunca causen síntomas a su hijo. Una ecocardiografía (EKG) se debe hacer para determinar si la conducción de impulsos en las paredes del corazón es disfuncional (el médico verificará que no haya bloqueo de conducción o arritmias). Si su hijo tiene rabdomiomas, debe consultarlo con su cardiólogo antes de empezar tratamiento con ACTH, pues este medicamento puede causar que las rabdomiomas crezcan.

- **Riñones.** Los angiomiolipomas renales (tumores benignos) y quistes en los riñones de las personas con ET pueden ser algo serio. Sin embargo, no es común que se produzcan complicaciones significativas antes de la segunda o tercera década de la vida. Al momento del diagnóstico, al niño se le debe hacer un ultra-sonido, una tomografía axial computarizada (CT scan) o visualización de resonancia magnética (MRI) de los riñones para que cualquier tumor que crezca más tarde se pueda comparar con esta ecografía inicial. Se debe repetir la ecografía por lo menos cada 3 años siempre y cuando el niño no muestre síntomas de problemas con los riñones. Los angiomiolipomas más grandes de 4 centímetros son las que más probabilidad tienen de causar síntomas pero pueden ser removidas mediante cirugía, embolización parcial (cuando se bloquea el suministro de sangre al tumor), u otros métodos. Si son más pequeños de 4 cm, se deben observar cuidadosamente. La presión arterial también se debe medir en cada visita al médico porque puede ser la primera señal de problemas con los riñones. Otras señales que se deben tomar en cuenta son: sangre en la orina y queja de dolores abdominales o dolor en la parte baja de la espalda. Una persona con ET que tenga problemas con los riñones puede estar bastante tiempo sin saberlo antes de tener un paro renal. Hay adultos con ET que han sido tratados con diálisis y transplantes de riñón con éxito. Aunque la mayoría de los tumores de ET son benignos, hay algunos casos de carcinoma renal, que son tumores malignos (peligrosos) en los riñones.
- **Pulmones.** Los problemas con los pulmones se presentan casi exclusivamente en las mujeres y usualmente empiezan durante los años de procreación, lo que lleva a creer que la enfermedad puede estar relacionada con el estrógeno. Sin embargo, se ha reportado una cantidad pequeña de hombres



con problemas de los pulmones. Muchas personas que tienen problemas con los pulmones a causa de la ET también padecen de linfangioleiomiomatosis (LAM), una enfermedad cística degenerativa de los pulmones. Las mujeres con ET deben tener una tomografía axial computarizada (CT scan) de alta resolución de los pulmones alrededor de los 18 años para proveer una base de referencia.

- **Ojos.** Pueden ocurrir tumores benignos y parches sin pigmento en los ojos de las personas con ET, pero raramente causan alguna pérdida de vista o problemas. Sin embargo, la presencia de estos tumores ayuda a diagnosticar la ET. Un oftalmólogo que conozca los tumores de ET bien debe examinar a su hijo usando oftalmoscopia indirecta con las pupilas dilatadas. Para que pueda cooperar mejor durante el examen, el niño quizás tenga que ser sedado.
- **Otros Sistemas de Órganos.** Con frecuencia se encuentran quistes y tumores en el hígado, pulmones, páncreas y otros órganos que son similares a los que se observan en los riñones. Estas lesiones usualmente no se ven hasta más tarde en la vida y raramente son sintomáticas. También pueden producirse quistes de los huesos pero usualmente no causan problemas hasta más tarde en la vida. Además se han encontrado cavidades o "huecos" en los dientes de 90% de los bebés y adultos, pero no se sabe qué significa. Se han reportado pólipos rectales también pero no parecen causar problemas.

Vacunas. La vacuna contra la pertussis (P) se le da usualmente a los bebés y los niños pequeños en combinación con la de difteria (D) y la de tétano (T), y a esa combinación se le conoce como la vacuna DTP. Se ha sugerido que la vacuna de pertussis está asociada con problemas neurológicos en los niños en

general, y algunos niños con ET han tenido sus primeros ataques después de recibir la vacuna de pertussis. No está claro si este primer ataque fue causado por la vacuna de pertussis, la fiebre que se desarrolló después de la vacuna o otras causas. Algunos médicos creen que los ataques hubieran comenzado de cualquier manera, y quedan muchas preguntas por contestar sobre la conexión entre la vacuna de pertussis y los ataques. Los padres de un niño con ET deben aprobar la administración de la vacuna de pertussis solo bajo la guía de un neurólogo pediatra. Varios factores determinan si la vacuna de pertussis se le debe dar a su hijo e incluyen la incidencia de la tos ferina en su área. Es posible que una nueva vacuna de pertussis llamada A-Celular cause menos efectos secundarios y pueda ser usada en lugar de la vacuna regular de pertussis. Recuerde que es muy importante vacunar a su hijo contra el sarampión, paperas, y rubéola (MMR) y contra difteria y el tétano (DT) aunque usted y el médico decidan no utilizar la vacuna contra la pertussis.

Evaluación Diagnóstica y Seguimiento

Para resumir lo que discutimos en la sección anterior, los siguientes exámenes son recomendados en el momento del diagnóstico y para la evaluación de seguimiento:

Todos los siguientes exámenes son recomendados en el momento del diagnóstico de ET o si se sospecha ET:

1. Un examen detallado de la piel, que incluye un examen con una lámpara de Woods, puede detectar las lesiones comunes en la piel causadas por la ET.
2. La dilatación de las pupilas con gotas que contienen una sustancia parecida a la atropina permite el examen directo de la retina con una oftalmoscopia. Un oftalmólogo familiarizado con la ET puede también hacer un examen indirecto con una lupa.



3. Una tomografía axial computarizada (CT) o visualización de resonancia magnética (MRI) debe identificar las lesiones del cerebro causadas por la ET. Una visualización de resonancia magnética identifica mejor cuán afectado está el cerebro por la ET.
4. Un ultrasonido, CT, o MRI de los riñones para ver si hay daño alguno en los riñones.
5. Un electroencefalograma se debe hacer si el niño ha tenido ataques.
6. Un ecocardiograma (para detectar las rabdomiomas cardíacas) y un electrocardiograma del corazón puede mostrar si la ET ha afectado el corazón.

Un gen que transporta una mutación puede interrumpir el desarrollo y funcionamiento normal.

Usted y el médico del niño deben determinar cuando será la próxima consulta de seguimiento dependiendo de la salud de su hijo. Como mínimo se debe hacer un examen anual físico y la presión arterial se debe tomar en cada visita, especialmente si los riñones están afectados. Su doctor probablemente recomendará exámenes periódicos del cerebro y los riñones. También, lo más probable es que al diagnosticar la ET el médico ordene una evaluación para identificar problemas de comportamiento o neurológicos. Otro prueba que puede ser necesaria es un examen genético para identificar una mutación en uno de los genes TSC (mire la sección de Consejo Genético). Por supuesto, debe notificar al médico de su hijo lo más pronto posible si el apetito, la vista o el comportamiento de su hijo cambian repentina o drásticamente. Para mas información sobre los criterios de diagnóstico y exámenes, vea las referencias al final de este folleto.

Consejo Genético

El consejo genético es el proceso de darle a los pacientes y sus familias información sobre los aspectos genéticos de su condición. La meta del consejo genético es asegurar que la familia entienda las implicaciones genéticas del diagnóstico y

ayudar a la familia a tomar decisiones médicas y personales informadas. El consejo genético para la ET usualmente requiere que se discutan los factores de herencia, la probabilidad de que otros familiares tengan ET sin saberlo aún, la posibilidad de que la ET ocurra en los descendientes, los exámenes genéticos (o del ADN) para identificar la mutación causante, las opciones de reproducción, y otros asuntos relacionados a la aceptación y adaptación al diagnóstico.

La esclerosis tuberosa es una condición genética, esto quiere decir que es causada por un cambio o mutación en un gen. Los genes son las instrucciones para el crecimiento normal y el mantenimiento de nuestros cuerpos. Cada uno de nosotros tiene miles de genes, y cada gen es responsable de darle instrucciones a una proteína específica o componente de nuestros cuerpos. Un gen que tiene una mutación no puede decirle al cuerpo que crezca normalmente, y esto causa una interrupción en el desarrollo y función normal del cuerpo. Todos los genes, incluyendo los involucrados en la ET, vienen en pares, con una copia heredada de la madre y la otra copia heredada del padre. En algunas condiciones genéticas, como la ET, una mutación en un gen es suficiente para causar la condición. Estas condiciones se llaman dominantes porque la mutación en una copia “domina” sobre la copia normal, y esto causa la condición y sus síntomas. En otras condiciones genéticas, las dos copias tienen que tener las mutaciones antes de que los síntomas ocurran. Estas condiciones se llaman recesivas. Una condición recesiva bien conocida es la fibrosis quística.

Aproximadamente un 33% (o un tercio) de las personas con ET la heredarán de un padre que también tiene ET. Cuando tiene hijos, usted le pasa una copia de cada uno de sus pares de genes a su hijo y su pareja le pasa la otra copia. Si un padre tiene ET y le pasa la copia del gen con la mutación, entonces el niño tendrá



ET. Por lo tanto, hay una probabilidad de 50% con cada embarazo para un padre con ET de tener un hijo con ET. Esto es cierto sin importar el sexo del padre o hijo.

En el otro 66% (o dos tercios) de las personas con ET, ningún padre muestra síntomas ni señales de ET. Aparentemente uno de los genes normales de los padres se cambia a la forma anormal, y esto resulta en una nueva ocurrencia (esporádica) de ET en el niño. Normalmente estos padres no tienen otro hijo con ET porque la mutación fue esporádica, no heredada. Aún así, algunas familias tienen más de un hijo con ET, aunque ninguno de los padres muestre síntomas ni tenga señales de ET. ¿Cómo pasa esto?

Si uno de los padres tiene ET, la probabilidad en cada embarazo de que el bebé tenga ET es de 50%.

Los científicos han determinado que un número pequeño de padres de un niño con ET que *físicamente no presentan la enfermedad*, en realidad tienen mutaciones de ET en algunas de sus células. Ya que la mutación se limita a un pequeño número de las células del cuerpo, estas personas no muestran señales de ET. Ahora bien, si parte de las células del óvulo o esperma tiene la mutación de ET, ese padre puede tener más de un niño afectado, posiblemente al mismo riesgo de 50/50 que tienen las personas con ET. Una persona que tiene células con mutaciones de ET en sus óvulos o espermatozoides tiene mosaicismo germinal. “Mosaicismo” quiere decir que el cuerpo de la persona está hecho de una combinación de células con y sin la mutación de ET, y “germinal” se refiere a la presencia de células con mutaciones ET únicamente en el suministro de óvulos o espermatozoides. El mosaicismo germinal es relativamente raro, y esta explicación no se aplica a la mayoría de las familias con un niño afectado esporádicamente. Sin embargo, la ocurrencia de mosaicismo ha llevado a los científicos a estimar el riesgo de reaparición (o probabilidad de que una familia con un niño afectado esporádicamente tenga otro con ET) entre 1% a 3%. Actualmente no hay ninguna manera fácil de determinar

si un padre que no está afectado de un niño con ET tiene mosaicismos germinales.

Hoy en día, las familias que quieren saber cual mutación causó ET en su hijo u otro familiar pueden solicitar el examen de AND de los dos genes de ET conocidos. Estos genes se refieren como TSC1 y TSC2. Con los métodos de hoy, 70% de las mutaciones se pueden identificar. Ya que las personas pueden tener ET y no tener una mutación que se puede identificar, el examen de AND para la ET no siempre resulta ser diagnóstico, o sea, si la mutación no se encuentra, el examen no se puede usar para hacer el diagnóstico en una persona con señales físicas dudosas. Sin embargo, se puede usar ese examen para examinar otros familiares con síntomas cuestionables de ET o como un examen prenatal para las personas que tienen ET o están preocupadas sobre la reaparición a causa del mosaicismos germinales. Tales exámenes se pueden hacer sólo después de haber encontrado la mutación en un familiar con un diagnóstico definitivo de ET.

Aún con el conocimiento avanzado de las mutaciones de ET, todavía no podemos predecir la severidad de los síntomas físicos en una persona con un diagnóstico reciente de ET. Una persona puede tener ET y tener pocos síntomas o síntomas moderados, mientras que otro familiar con ET puede tener síntomas más severos o extensivos. Se piensa, sin embargo, que casi todas las personas que tienen una mutación de ET (sin contar las personas con mosaicismos germinales) tendrán algunas señales o síntomas si son examinados cuidadosamente por un médico familiarizado con el diagnóstico de ET. La diferencia entre la ET esporádica y la familiar (heredada) es muy importante, ya que determina la probabilidad de que otro familiar sea afectado. Por lo tanto, los familiares más cercanos de una persona que tiene ET deben ser examinados extensivamente.



Estos exámenes son recomendados en la evaluación de los padres y hermanos de las personas con ET:

1. Un árbol genealógico (documentación del origen de la familia y su historial médico) se debe crear para mostrar todos los parientes de su familia e identificar los que sufren de ataques, manchas blancas, u otras señales de ET. Esto ayudará bastante a los genetistas a determinar cuales familiares deben ser examinados para determinar si tienen ET.
2. Un médico que conozca las anomalías de la piel asociadas con la ET debe hacer un examen detallado de la piel (usualmente con una lámpara de Woods).
3. Un oftalmólogo que conozca la ET debe hacer un examen de los ojos para determinar si hay señales de ET.
4. Una tomografía axial computarizada (CT) o visualización de resonancia magnética (MRI) del cerebro deben demostrar lesiones en el cerebro.
5. Ultra-sonido, CT, o MRI de los riñones pueden mostrar si los riñones están afectados.

¿Por qué mi hijo?

Decirle que su niño tiene o puede tener esclerosis tuberosa puede causar una amplia gama de emociones. Se puede estar preguntando, “¿Le di yo una enfermedad a mi hijo?” o puede temer por su futuro. Estas emociones son comunes mientras aprende cómo enfrentar este diagnóstico. Es muy importante recordar que todo el mundo llega a aceptarlo, pero a su tiempo y a su propia manera. Mientras un padre puede aprender como aceptar el diagnóstico rápidamente, el otro puede ser que se niegue a creer la realidad por un tiempo prolongado.

Unas de las cosas más frustrantes sobre la ET es que nunca se sabe lo que pasará el próximo día. Como la ET es tan variable, no es posible saber cómo su hijo se desarrollará y cuales síntomas de ET tendrá. Usted tendrá muchas preguntas- para sí mismo, su pareja,

su familia, el médico de su hijo, y otros padres de niños con ET. La incertidumbre es a veces difícil de manejar y puede causar problemas. Algunos padres lo describen como atravesar un campo minado. El apoyo mutuo entre los padres y los hermanos es esencial. La comunicación abierta y honesta le dará fuerzas a toda la familia para que su hijo tenga el apoyo que necesita. Participar en un grupo de apoyo de ET puede ayudarlos a todos.

El temor sobre el futuro puede ser inmovilizante. Pero, como con cualquier niño, ¡es muy importante tener esperanzas y expectativas altas! Su actitud positiva, energía, y esfuerzos ayudarán para que su hijo alcance todas sus metas. También, como con cualquier niño, muchas metas serán alcanzadas y muchas no. A pesar de todo, descubrirá que su hijo enriquece su vida. El amor especial que usted le da a su hijo, la emoción al verlo progresar, y la fuerza que llegará a tener por haber enfrentado esta condición, pueden resultar en nuevos descubrimientos para usted.

Lo más importante es que asegure que su hijo está recibiendo el mejor cuidado médico, educación, terapia, y mucho amor de usted. Los exámenes apropiados y el seguimiento le deben ayudar a comprender lo que puede esperar en vez de estar en espera de que pase algo. Una de las cosas más importantes que puede hacer por su hijo es aprender todo lo posible sobre esta enfermedad, tener una actitud positiva sobre las habilidades y limitaciones de su hijo, disfrutar del éxito de su hijo, y recordar lo mucho que contribuirá su hijo a la familia

Dónde encontrar ayuda

Información. Se les aconseja a los padres que se pongan en contacto con la oficina central de la Alianza de Esclerosis Tuberosa (en inglés, Tuberous Sclerosis Alliance: TS Alliance) en Silver Spring, MD para obtener información. También se puede encontrar en el Internet en www.tsalliance.org. Pueden llamar



Nunca pierda la esperanza ni las expectativas que tiene para su hijo, que es un miembro muy importante de su familia.

gratis al 1-800-225-6872. Esta línea está atendida de lunes a viernes entre las 8:30 a.m. y 5:00 p.m. (hora del este). Si la oficina está cerrada, la grabación le dirá con quién se debe comunicar en caso de emergencia. La TS Alliance es una organización de voluntarios, gratuita, dedicada a encontrar una cura para la esclerosis tuberosa y al mismo tiempo mejorar las vidas de aquellos afectados por ella. Para hacer eso, la TS Alliance fomenta y apoya las investigaciones sobre la esclerosis tuberosa, ofrece educación sobre la condición al público, educadores, y profesionales de la salud y ofrece apoyo para las personas con ET y sus familias. El personal de la TS Alliance le contestará todas sus preguntas y le puede enviar información adicional. La TS Alliance también publica un guía de recursos con información adicional que lista los recursos disponibles en cada estado.

Otra fuente de información es la red de voluntarios llamados Representantes de Área. Estos existen en todos los Estados Unidos, y por lo menos hay un representante en casi cada estado. La mayoría de estos voluntarios son padres de niños con ET o tienen ET, y le pueden dar información de los recursos locales y ayudarle a encontrar médicos en su área. También coordinan proyectos para recaudar fondos. El personal de la TS Alliance también le puede dar el teléfono y nombre del Representante de Área más cerca de usted.

Apoyo. Los Representantes de Área le pueden ofrecer apoyo emocional cuando usted más lo necesita. Estos voluntarios organizan Grupos de Apoyo para los padres que pueden ofrecerle apoyo a usted y a su familia. Las familias que están enfrentando la ET se pueden ayudar entre sí para superar las emociones de sufrimiento, depresión, miedo y desolación. Es importante que tenga el apoyo que necesita para enfrentar el hecho de que su hijo tiene un desorden genético. A veces, la consejería profesional puede ser beneficiosa.

Otro recurso de apoyo es el boletín publicado cada tres meses llamado *Perspective*, y que está disponible para todas las familias de niños con ET. Este boletín le informará sobre los acontecimientos más recientes de la investigación sobre la ET. También le informará sobre nuevos tratamientos y medicamentos antiepilépticos, contestará preguntas sobre la ET, y le dirá como otras personas y sus familias enfrentan la ET.

Ademas, la TS Alliance ha publicado un libro llamado *Living with Tuberos Sclerosis-Stories of Love and Hope*. Contiene 28 historias escritas por personas con ET o sus padres. Este libro ayuda a mostrar una perspectiva de la diversidad de esta condición y los afectados. Gracias a las contribuciones de personas generosas, la primera copia de este libro será gratis para las familias de ET y los profesionales de la salud.

Ayuda Médica. La mayor fuente de información sobre el cuidado médico de su hijo es su pediatra. Para establecer el diagnóstico y recibir tratamiento para los ataques u otros problemas neurológicos, es posible que necesite ver a un pediatra neurólogo. Si su médico no puede darle la remisión, el departamento de pediatría o neurología de una escuela de medicina cercana usualmente tiene un pediatra neurólogo en su personal. Es una buena idea encontrar un neurólogo que tenga otros pacientes con ET y conozca esta condición. La TS Alliance le puede dar una lista de familias locales que también le pueden ayudar encontrar un neurólogo u otros especialistas en su área. También, las clínicas de ET a través de la nación proporcionan atención multidisciplinaria para las personas con ET y pueden coordinar citas con especialistas. Los médicos asociados con las clínicas de ET pueden ofrecerle consejos médicos sobre la ET y cuidar de su hijo. Para más información sobre estas clínicas, por favor de llamar la TS Alliance.



Hay educación pública especial gratuita disponible para cualquier niño que tenga dificultades físicas o de aprendizaje.

Necesidades de Educación Especial. Las leyes federales requieren que se proporcione educación especial gratis a cualquier niño, desde que nace hasta la edad de 21 años, cuando sufre de dificultades físicas o de aprendizaje. Comuníquese con el Coordinador de Educación Especial en el sistema de escuelas públicas de su área para evaluar las necesidades educativas de su hijo sin cargo alguno. Use la guía de recursos de la TS Alliance para más información sobre los servicios y recursos disponibles en su estado. Ya que varios niños con ET sufren de retrasos en el desarrollo, su hijo está en lo que se conoce como la categoría de “alto riesgo”. Esto no quiere decir que su hijo tendrá los síntomas más severos de la ET. Lo que sí significa es que el riesgo de que ocurran problemas de lenguaje y físicos es mucho mayor. Más de 20 años de investigación han mostrado que la intervención temprana es muy beneficiosa para los niños discapacitados, sus familias, y la sociedad. Recomendamos que empiece temprano a fomentar la educación de su hijo en vez de “esperar y ver qué pasa”. Aún si el desarrollo de su hijo no parece retrasado, los programas de intervención proporcionan constante evaluación profesional del desarrollo de su hijo y pueden identificar cualquier problema a tiempo, a la vez que le brindan la paz de saber que su hijo está “encaminado”. Los programas para los bebés y niños de edad preescolar se conocen como “intervención temprana” o “estimulación infantil”. A través de estos programas puede aprender cómo ayudar a su hijo con sus problemas específicos.

Los profesionales que probablemente estarán encargados de evaluar a su hijo para cualquier programa de educación especial incluyen un especialista de educación, terapeuta del habla, un terapeuta ocupacional, y posiblemente un psicólogo. Durante la evaluación, varios “ojos educados” estarán observando a su hijo pero no se debe sentir intimidado. Ellos están allí para ayudarle reconocer posibles problemas y ofrecerle sugerencias sobre lo

que se puede hacer. Después usted podrá enfocar el tiempo que le dedica a su hijo de la manera más efectiva. La opinión objetiva de los profesionales le ayudará a saber lo que puede esperar de su hijo. Tener una idea clara de lo que puede hacer su hijo elimina mucho el miedo. Si continúa animando a su hijo y mantiene una actitud positiva, su hijo podrá alcanzar su nivel más alto. Recuerde que tendrá que asegurarse de que las necesidades de educación especial se cumplan, así como de que tenga cuidado médico. Debe participar lo más posible en la formación de un plan educativo para su hijo y preguntar cuantas preguntas sean necesarias para entender el proceso y lo que se está proponiendo para su hijo.

Para Más Información. La siguiente información le puede ayudar si quiere saber más sobre la ET. Ya que siempre hay investigaciones en progreso y nuevos desarrollos clínicos sobre la ET, la información puede cambiar significativamente. Por esto le aconsejamos que siempre procure obtener los datos más recientes.

- The European Chromosome 16 Tuberous Sclerosis Consortium. (1993). Identification and characterization of the tuberous sclerosis gene on chromosome 16. *Cell*, 75, 1305-1315.
- Gillberg I.C., Gillberg C., & AhlsBn G. (1994). Autistic behavior and attention deficits in tuberous sclerosis: A population-based study. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 36, 50-56.
- Gomez M.R., Sampson J.R., & Whittemore V.H. (1999). *Tuberous Sclerosis Complex* (3rd ed.). New York: Oxford University Press.
- Hunt A. (1993). Development, behaviour and seizures in 300 cases of tuberous sclerosis. *Journal of Intellectual Disability Research*, 37, 41-51.



- Hunt A., & Stores G. (1993). Sleep disorder and epilepsy in children with tuberous sclerosis: A questionnaire-based study. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 36, 108-115.
- Hyman M.H., & Whittemore V.H. (2000). National Institutes of Health consensus conference: Tuberous sclerosis complex. *Archives of Neurology*, 57(5), 662-665.
- Johnson W.G., & Gomez M.R. (1991). Tuberous sclerosis and allied disorders: Clinical, cellular, and molecular studies (vol. 615). New York: New York Academy of Science.
- Nellist M., Brook-Carter P.T., Connor J.M., Kwiatkowski D.J., Johnson P., & Sampson, J.R. (1993). Identification of markers flanking the tuberous sclerosis locus on chromosome 9 (TSC1). *Journal of Medical Genetics*, 30, 224-227.
- Roach E.S., DiMario F.J., Kandt R.S., & Northrup H. (1998). Tuberous sclerosis consensus conference: Recommendations for diagnostic evaluation. *Journal of Child Neurology*, 14(6), 401-407.
- Roach E.S., Gomez M.R., & Northrup H. (1998). Tuberous sclerosis complex consensus conference: Revised clinical diagnostic criteria. *Journal of Child Neurology*, 13, 624-628.
- Sheffield C., & Sheffield P. (1999). *Living with tuberous sclerosis*. Landover, MD: National Tuberous Sclerosis Association.
- Van Slechtenhorst M., de Hoogt R., Hermans C., et al. (1997). Identification of the tuberous sclerosis gene TSC1 on chromosome 9q34. *Science*, 277, 805-808.

Política

La intención de este folleto es describir información de interés a los padres con niños con esclerosis tuberosa. La TS Alliance no disemina información inexacta ni difamatoria deliberadamente. La TS Alliance no promociona ni recomienda ningún tratamiento, terapia, institución, ni sistema profesional. La información que se proporciona no es una guía para que se dé tratamiento a sí mismo. Siga las instrucciones de su médico y consulte con él o ella cualquier pregunta, pensamiento, o inquietud que tenga. Varias organizaciones que le pueden dar mas información y asistencia son las siguientes

Autism Society of America

7910 Woodmont Avenue
Suite 650
Bethesda, MD 20814
(301) 657-0881
1-800-3-AUTISM
www.autism-society.org

Learning Disabilities Association of America

4156 Library Road
Pittsburgh, PA 15234
(412) 341-1515
(412) 341-8077
FAX: (412) 344-0224
www.lidaamerica.org

Comprehensive Epilepsy Program and Epilepsy Information Service

Bowman-Gray School of Medicine
300 South Hawthorne Road
Winston-Salem, NC 27103
1-800-642-0500

C.H.A.D.D.

8181 Professional Place, Suite 201
Landover, MD 20785
(301) 306-7070
800-233-4050
www.chadd.org

Epilepsy Foundation

4351 Garden City Drive
Landover, MD 20785
(301) 459-3700
1-800-EFA-4050
www.epilepsyfoundation.org

National Family Caregivers Association

10400 Connecticut Ave., Suite 500
Kensington, MD 20895
(301) 942-6430
800-896-3650
www.nfcacares.org



Una publicación de la Alianza de Esclerosis Tuberosa



Tuberous Sclerosis Alliance

(800) 225-6872

www.tsalliance.org