

Preguntas y Respuestas Sobre el Complejo de Esclerosis Tuberosa

P: ¿Qué es el complejo de esclerosis tuberosa (CET)?

R: El complejo de esclerosis tuberosa (CET o TSC por sus siglas en inglés) es un padecimiento genético caracterizado por lesiones de varios órganos incluyendo la piel y el sistema nervioso central. Los individuos con CET por lo regular tienen crecimiento de tumores benignos y trastornos convulsivos (epilepsia). La enfermedad afecta gravemente a algunas personas, mientras que otras se ven tan levemente afectadas que frecuentemente no son diagnosticadas. Algunas personas con CET experimentan retraso en el desarrollo, retraso mental y autismo. Sin embargo, existen también muchas personas con CET que viven vidas independientes y sanas y que disfrutan de profesiones que suponen un reto, tales como médicos, abogados, educadores e investigadores.

P: ¿Cuántas personas tienen CET?

R: Por lo menos dos niños nacidos diariamente en los Estados Unidos de Norte América tendrán CET. Un cálculo reciente de bebés recién nacidos afectados con CET es de 1 en 6,000. Se sabe que casi un millón de personas en el mundo padecen CET, con aproximadamente 50,000 en los Estados Unidos. Existen muchos casos de CET que no han sido diagnosticados debido a la oscuridad de la enfermedad y a los leves síntomas que ocurren en algunas personas. CET es tan común como la ALS (Enfermedad de Lou Gehrig) o como la Distrofia Muscular de Duchenne pero es virtualmente desconocida por la población en general.

P: ¿Cómo desarrolla una persona el CET?

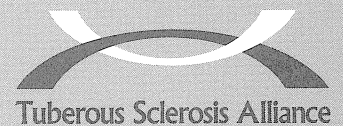
R: El CET se transmite ya sea través de herencia genética o como una mutación genética espontánea. Los niños tienen un 50% de probabilidad de heredar CET si alguno de los padres tiene este padecimiento. Hasta ahora, se sabe que solo una tercera parte de los casos de CET son heredados. Se cree que los otros dos tercios son el resultado de una mutación espontánea.

P: ¿Si uno de los padres tiene una forma leve de CET, su niño con CET también se verá afectado en forma leve?

R: Esto es posible, sin embargo las personas con casos leves de CET pueden tener un niño que esté más gravemente afectado. De hecho, algunas personas tienen casos tan leves que es posible que se den cuenta que tienen esclerosis tuberosa solo después de que su hijo, quien se encuentra más gravemente afectado, es diagnosticado.

P: ¿Cómo se diagnostica el CET?

R: Se realiza un diagnóstico clínico de CET después de hacer las siguientes pruebas: una IRM (MRI por sus siglas en inglés) del cerebro y/o imagen TC (CT por sus siglas en inglés), ultrasonido renal, ecocardiograma del corazón, EKG, examen de ojos y evaluación de la piel con lámpara de Wood. Estas pruebas pueden detectar casi todos los casos de CET. Adicionalmente ahora están



Published by:
Tuberous Sclerosis Alliance
801 Roeder Road, Suite 750
Silver Spring, MD 20910-4467

Ph (301) 562-9890
Toll-free (800) 225-6872
Fax (301) 562-9870
www.tsalliance.org
E-mail: info@tsalliance.org

disponibles pruebas genéticas para el CET. Sin embargo, aunque potencialmente proporcionan un diagnóstico muy claro, las pruebas genéticas no son tan sensibles como las pruebas con base clínica y siempre deben hacerse junto con asesoría genética.

P: ¿Cuáles son los genes responsables del CET?

R: Se han identificado dos genes que causan el CET. Solo uno de los genes tiene que estar afectado para que el CET esté presente. El gen *TSC1* se localiza en el cromosoma 9 y también se le llama gen hamartina. El otro gen, *TSC2*, se localiza en el cromosoma 16 y se le llama gen tuberino. Los investigadores están tratando ahora de determinar lo que estos genes hacen y cómo los defectos en estos genes provocan el CET.

P: ¿Cómo pueden tantos órganos verse afectados por el CET?

R: Se piensa que ambos genes, el *TSC1* y el *TSC2* controlan el crecimiento celular en el cuerpo. Cuando cualquiera de estos genes es defectuoso, el crecimiento no se inhibe y esto da como resultado el CET. Los genes también juegan un papel en el desarrollo fetal temprano del cerebro y de la piel.

P: ¿Los tumores son cancerosos?

R: Los tumores que resultan del CET no son malignos, pero no obstante esto, pueden provocar problemas. Los tumores que crecen en el cerebro pueden bloquear el flujo de líquido cefalorraquídeo en los espacios (ventrículos) del cerebro. Esto puede conllevar a cambios del comportamiento, náusea, letargo, dolores de cabeza y varios otros síntomas. En el corazón, por lo general los tumores alcanzan su máximo tamaño en el nacimiento, y posteriormente su tamaño disminuye conforme el individuo crece. Estos tumores en el corazón, llamados rabdomiomas cardíacos, pueden provocar problemas en el nacimiento en caso de que estén bloqueando el flujo sanguíneo o pueden provocar arritmias graves. Los tumores en los ojos no son tan comunes, pero pueden presentar problemas si crecen y bloquean demasiada superficie de la retina. Los tumores en el riñón (angiomiolipoma renal) pueden crecer tanto que eventualmente pueden apoderarse de la función normal lo que conlleva a una insuficiencia renal. En casos muy raros (menos del 2%) los individuos con esclerosis tuberosa pueden desarrollar tumores renales malignos (cancerosos). Además, existe una forma de CET que afecta únicamente a los pulmones de mujeres adultas. Este proceso de enfermedad, llamado linfangioleiomiomatosis (LAM) también puede presentar comportamiento agresivo, pero afortunadamente es muy poco común.

P: ¿Cuál es la expectativa normal de vida de un individuo con CET?

R: El tiempo de vida de la mayoría de las personas con CET tiene una duración normal. Pueden existir complicaciones en algunos órganos, tales como los riñones y el cerebro, que pueden conllevar a dificultades graves e incluso la muerte si no reciben tratamiento. Para reducir estos peligros, las personas con CET deben ser monitoreadas a lo largo de su vida por médicos especializados para detectar posibles complicaciones. Gracias a los avances en la investigación y a las mejoras en las terapias médicas, las personas con CET pueden contar con un mejor cuidado de la salud y una mejor calidad de vida.

P: Ya que no hay cura, ¿qué puede hacerse?

R: La intervención temprana es clave. Los avances en investigación están planteando nuevas y mejores opciones terapéuticas. La cirugía para extirpar tumores o para detener el crecimiento tumoral está ayudando a preservar la función de órganos afectados. La nueva tecnología está señalando con exactitud la localización precisa de convulsiones (ataques) cerebrales en su etapa

inicial y creando nuevas tecnologías para ayudar a controlar la epilepsia. Con cada nuevo día nos encontramos un paso más cerca de mejores tratamientos.

Usted puede estar informado de los avances que se realizan haciéndose miembro de la Alianza de Esclerosis Tuberosa (Tuberous Sclerosis Alliance) y recibiendo nuestra revista triestral, *Perspective*. Para obtener la última información, visite el sitio www.tsalliance.org.

Revisado por Kevin Ess, M.D., Ph.D.

** La intención de las Hojas Informativas de la Tuberous Sclerosis Alliance es proporcionar información básica sobre el CET. Su intención no es, ni estas tratan de, constituir consejo médico ni de otro tipo. Se les advierte a los lectores que no tomen ninguna acción médica con respecto a su tratamiento médico sin consultar antes con un médico. La Alianza TS no promueve ni recomienda ningún tratamiento, terapia, institución ni plan para el cuidado de la salud.*

A través de un subsidio educativo por cortesía de Schnurmacher Foundations – junio de 2006