

Angiofibromas faciales en esclerosis tuberosa

Facial Angiofibromas in Tuberous Sclerosis

Andrea Medellín Ortega,* Diana Morales Olvera,** María Teresa García Romero**

Respuesta:

Medellín Ortega A, Morales Olvera D, García Romero MT. Angiofibromas faciales en esclerosis tuberosa. *Aten Fam.* 2020;27-(2):108. <http://dx.doi.org/10.22201/facmed.14058871p>

La esclerosis tuberosa (ET), conocida como epiloia o Facomatosis de Pringle-Bourneville, es una condición genética neurocutánea¹. Su patrón de herencia es autosómica dominante con penetrancia completa pero expresividad variable.² La triada clínica de la ET fue descrita en 1908 por Vogt y se compone de: retraso mental, epilepsia y angiofibromas.³ Su incidencia es de 1/6 000-10 000 recién nacidos vivos.^{1,3}

La ET es causada por mutaciones en los genes TSC1 o TSC2 que codifican las proteínas hamartina y tuberina respectivamente, ocasionando el aumento de la actividad de la vía mTOR (por sus siglas en inglés, Mammalian Target of Rapamycin). Esta vía es esencial para la regulación de la proliferación celular y la inhibición de la apoptosis, resultando su activación en la formación de hamartomas en múltiples tejidos.^{1,4}

La ET tiene afección multisistémica en sistema nervioso central, piel, corazón, pulmones, ojos y riñones. La aparición de manifestaciones en estos órganos constituye la base para el diagnóstico de esta enfermedad, basado en los criterios diagnósticos revisados en el 2012 durante la Conferencia Internacional del Consenso Clínico de et, ver tabla 1.^{1,3,5}

Las manifestaciones dermatológicas se presentan en 90% de los pacientes con ET e incluyen: máculas hipocrómicas, angiofibromas faciales, placas fibrosas cefálicas, fibromas ungueales y la piel de zapa.¹ Los angiofibromas faciales son un signo patognomónico de la ET y se presentan en 83 a 90% de los casos iniciando entre los dos y los cinco años.^{2,3} Al inicio se observan como máculas vasculares localizadas en el centro de la cara (región malar, dorso nasal, pliegue nasola-



*Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Coahuila, Unidad Torreón.

**Departamento de Dermatología del Instituto Nacional de Pediatría.

Tabla 1. Criterios diagnósticos para esclerosis tuberosa

| Criterios clínicos | | |
|--------------------------|---|--|
| Diagnóstico definitivo | ≥2 criterios mayores o 1 criterio mayor más ≥2 criterios menores | |
| Diagnóstico posible | 1 criterio mayor o ≥2 criterios menores | |
| Sistema/órgano | Criterios mayores | Criterios menores |
| Dermatológico | Máculas hipocrómicas (≥3 lesiones, ≥5 mm de diámetro) Angiofibromas (≥3) o Placa fibrosa cefálica Fibromas ungueales (≥2) Piel de zapa | Lesiones cutáneas en confeti |
| Dental | | Pozos del esmalte dental (≥3) Fibromas intraorales (≥2) |
| Neurológico | Displasias corticales Nódulos subependimarios Astrocitoma subependimario de células gigantes | |
| Oftalmológico | Múltiples hamartomas nodulares retinianos | Placa acróica retiniana |
| Cardíaco | Rabdomioma cardíaco | |
| Pulmonar | Linfangiomas pulmonar ¹ | |
| Nefrológico | Angiomiolipoma (≥2) ¹ | Quistes renales múltiples |
| Otros órganos o sistemas | | Hamartoma no renal |
| Criterios genéticos | | |
| Diagnóstico definitivo | Identificación de una mutación patogénica en el gen TSC1 o en el gen TSC2 ² | |

¹La combinación de los criterios mayores (linfangiomatosis pulmonar y angioliopoma) sin otros hallazgos no cumplen con el criterio de diagnóstico definitivo.

²De 10 a 25% de los pacientes no presenta en el estudio genético mutaciones en gen TSC1 o TSC2, esto no descarta el diagnóstico, habrá que basarse en los criterios clínicos.

bial, frente y mentón). Con el tiempo, evolucionan y se vuelven más fibrosas, convirtiéndose en pápulas con forma de domo, de coloración rojo-violácea si su componente principal son vasos sanguíneos o del color de la piel si es tejido fibroso. Los angiofibromas aumentan de número y progresan conforme la edad, exacerbándose durante la adolescencia, por lo cual, se pueden confundir clínicamente con acné.^{1,6}

El tratamiento de la ET es multidisciplinario y su objetivo principal es tratar los síntomas causados por los hamartomas y dar medidas profilácticas para evitar la pérdida de la función de los órganos afectados.

En cuanto al tratamiento dermatológico, se recomienda el uso de protector solar, ya que la exposición prolongada al sol se asocia con la exacerbación de los angiofibromas.⁶ Para el tratamiento existen diversas opciones, como luz intensa pulsada, láser de co2 y, recientemente, el uso tópico o por vía oral de inhibidores de mtor como el sirolimus.^{1,5,6}

Referencias

- Portocarrero LKL, Quental KN, Samorano LP, Oliveira ZNP, Rivitti-Machado MCDM. Tuberous sclerosis complex: review based on new diagnostic criteria. *An Bras Dermatol*. 2018;93(3):323-331.
- García NG, de Carli ML, Oliveira DT, Soares CT, Ribeiro Júnior NV, Sperandio FF, Hanemann JA. Tuberous Sclerosis with Severe Cutaneous Manifestation and Multiples Facial Angiofibromas. *Head Neck Pathol*. 2016;10(4):542-546.
- Ebrahimi-Fakhari D, Meyer S, Vogt T, Pfohler C, Müller CSL. Dermatological manifestations of tuberous sclerosis complex (TSC). *J Dtsch Dermatol Ges*. 2017;15(7):695-700.
- Randle SC. Tuberous Sclerosis Complex: A Review. *Pediatr Ann*. 2017;46(4):166-171.
- Jacks SK, Witman PM. Tuberous Sclerosis Complex: An Update for Dermatologists. *Pediatr Dermatol*. 2015;32(5):563-70.
- Teng JMC, Cowen EW, Wataya-Kaneda M, Gosnell ES, Witman PM, Hebert AA, Darling TN. Dermatologic and Dental Aspects of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Statements. *JAMA Dermatol*. 2014;150(10):1095-1101.

Nuevo caso

Luis Gerardo Domínguez Carrillo*, Luis Gerardo Domínguez Gasca*

Paciente femenina de 48 años, diestra, de ocupación adornadora de calzado durante los últimos treinta años que acude por dolor en articulación trapecio-metacarpiana (TMC) izquierda de cinco meses de evolución, que se exacerba con su actividad laboral.

A la exploración dirigida, se detecta articulación TMC con aducción y moderada hiperextensión, dolorosa al efectuar pinza fina índice-pulgar, fuerza de prensión disminuida 3/5, resto de exploración normal.

Respecto a la sintomatología, se describe dolor relacionado con la actividad, en la base del pulgar, asociado con la dificultad de efectuar pinza fina y gruesa.

Dadas las características de la paciente, ¿cuál es su impresión diagnóstica y qué tratamiento prescribiría en función de la evidencia? Radiografía oblicua de ambas manos. Figuras 1 y 2.

Figura 1



Figura 2



*Facultad de Medicina de León, Universidad de Guanajuato, México.

**División de Cirugía del Hospital Ángeles León, León, Guanajuato, México.