



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Calcificaciones en TAC craneal, mancha hipocrómica. . . , ¿qué es?

Calcifications in cranial CT scan, hypopigmented macula. . . What is it?

Patricia Rubio Sánchez^{a,*}, Inmaculada García Jiménez^b y Javier López Pisón^b

^a Servicio de Pediatría, Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

^b Unidad de Neuropediatría, Servicio de Pediatría, Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

Disponible en Internet el 4 de junio de 2021



El complejo de esclerosis tuberosa es una enfermedad rara de herencia autosómica dominante, de expresividad variable, causada por mutación en genes *TSC1* o *TSC2*. En edades pediátricas son frecuentes las tuberosidades, nódulos cerebrales, rabdomiomas cardíacos, angiomiolipomas o quistes renales, y lesiones cutáneas como máculas hipocrómicas, angiofibromas o placa chagrin¹.

Caso clínico

Presentamos el caso de una niña de 24 meses con episodios de hipertonia generalizada de unos 30 segundos de duración, durante el sueño. Destacaba el antecedente de convulsiones aisladas en el padre durante su infancia, sin estudiar.

El examen físico únicamente reveló una mancha hipocrómica (fig. 1).

Se realizó electroencefalograma que mostraba punta-onde en áreas temporales de predominio izquierdo. En la TAC craneal y la RM cerebral se objetivaron hallazgos característicos de complejo de esclerosis tuberosa (fig. 2). Se



Figura 1 Mácula hipocrómica en la zona glútea.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: patrirub92@hotmail.com
(P. Rubio Sánchez).

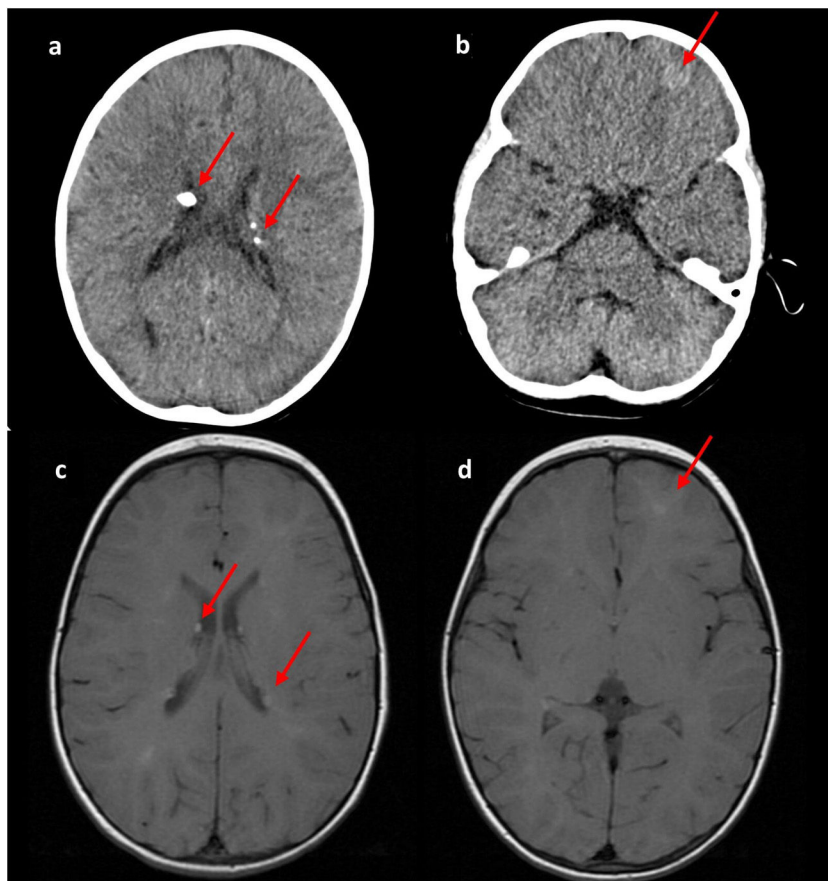


Figura 2 a y b) Tomografía computarizada. c y d) Resonancia magnética cerebral. Se objetivan los nódulos subependimarios bilaterales, con la hiperdensidad propia del calcio en la tomografía computarizada (a y c). Se observa tuberosidad cortical en región fronto-basal izquierda, tanto en tomografía computarizada como en resonancia magnética (b y d).

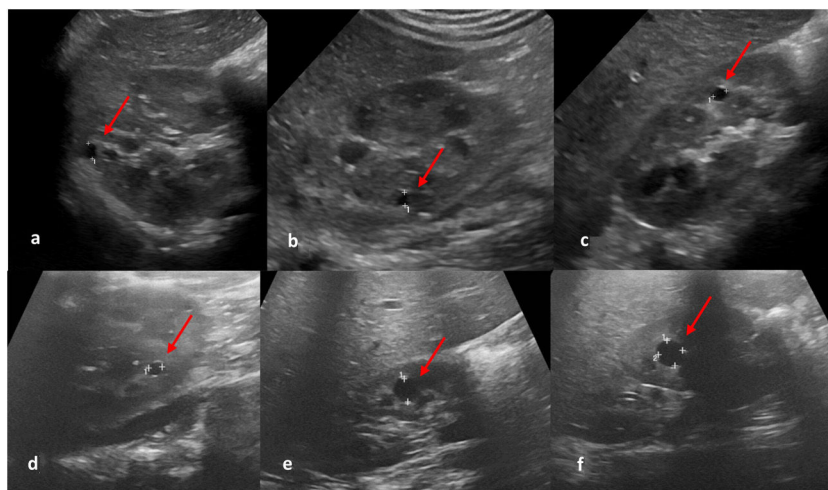


Figura 3 Evolución de los quistes corticales anecoicos. Al diagnóstico, en tercio superior de 3,9 mm, en tercio medio (posterior) de 2,5 mm y en tercio medio (anterior) de 3 mm (a, b y c). A los 3 años del diagnóstico, progresión en el tamaño de los quistes renales (d, e y f) con diámetro máximo de 6,8 mm. No se aprecian angiomiolipomas.

completó el estudio con ecografía abdominal, en la que se evidenciaron 3 quistes renales (fig. 3). Los estudios oftalmológico y cardiológico eran normales. El estudio genético

mostró una variante probablemente patogénica en heterocigosis en el gen *TSC2*, heredada del padre.

Durante su seguimiento, precisó tratamiento con levotiracetam. Actualmente, con 5 años y 6 meses, el

neurodesarrollo es normal y no ha presentado crisis en los últimos 16 meses.

La mayor morbimortalidad en edades tempranas viene determinada por la afectación cerebral con trastorno del neurodesarrollo y epilepsia, frecuentemente refractaria, y por alteraciones renales. Dada la tendencia al desarrollo de lesiones a distintos niveles y en diferentes etapas, se debe hacer seguimiento multidisciplinar a lo largo de la vida del paciente².

Por último, destaca la importancia de una anamnesis dirigida y una exploración física minuciosa, para orientar las pruebas complementarias y llegar así al diagnóstico adecuado.

Bibliografía

1. Northrup H, Krueger DA. International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol.* 2013;49:243–54.
2. Krueger DA, Northrup H. International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group Tuberous sclerosis complex surveillance and management: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol.* 2013;49:255–65.