

Esclerosis tuberosa con manifestaciones oculares



Fig. 1

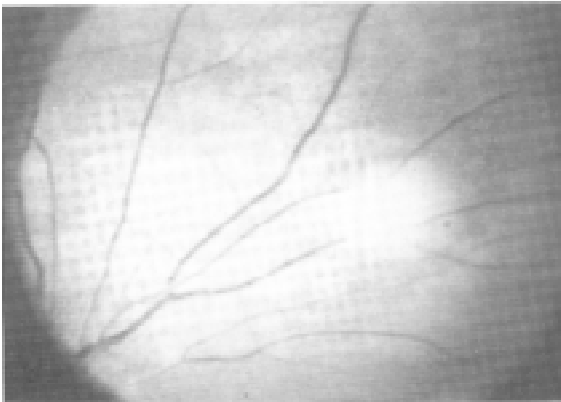


Fig. 2

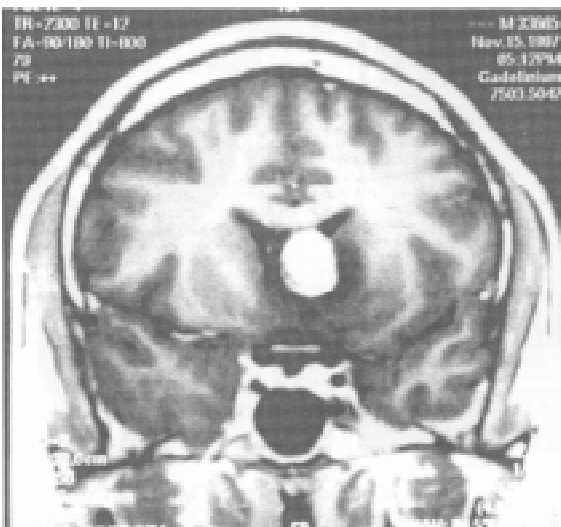


Fig. 3

Paciente de 24 años, sexo masculino, que consulta por diplopía y cefalea. Presenta como antecedentes patológicos un episodio de parálisis facial izquierda y lesiones cutáneas faciales (Fig. 1). Al examen oftalmológico se constata una esotropía izquierda por parálisis del 6^o par, y al fondo de ojos se observa una lesión nodular, bien circunscripta, blanco-amarillenta, superior al nervio óptico sobre la arcada vascular nasal del ojo derecho, y con un tamaño de 3/4 del diámetro papilar, compatible con hamartoma astrocítico. Se realiza una Resonancia Magnética Nuclear donde se constata una imagen nodular, intraventricular, hiperintensa (Fig. 3). La Esclerosis Tuberosa o Enfermedad de Bourneville es un trastorno hereditario multisistémico, autosómico dominante y clasificado dentro de los síndromes neurocutáneos denominados facomatosis. Su presentación se caracteriza por retraso mental, epilepsia y adenomas sebáceos (Fig. 1), aunque ésta puede variar. Un 50% de los pacientes se presenta con astrocitomas retinales que pueden ser únicos, nodulares y blanquecinos (Fig. 2). Las lesiones cutáneas más frecuentes son angiofibromas hamartomatosos (adenomas sebáceos, Fig. 1), manchas hipopigmentadas y "café con leche", y fibromas periungueales.

Los hallazgos neurológicos son hamartomas astrocíticos calcificados de cualquier localización, siendo más frecuentes en áreas periventriculares (Fig. 3).

Otras manifestaciones viscerales incluyen rhabdomiomas cardíacos, quistes renales y riñón en herradura.

Erica L. Bossana, Claudio P. Juárez, José Domingo Luna
Fundación VER,
Dean Funes 432, 5000 Córdoba, Argentina.
e-mail: funver@powernet.com.ar