

Complejo de esclerosis tuberosa (mutaciones en los genes *TSC1* y *TSC2*)

Lo que debe saber sobre el complejo de esclerosis tuberosa

El complejo de esclerosis tuberosa (TSC, por sus siglas en inglés) se produce por mutaciones en los genes *TSC1* y *TSC2*. El TSC es una enfermedad extremadamente variable que produce la formación de tumores benignos en todo el cuerpo. Los tumores benignos más frecuentes se producen en la piel, el cerebro, los riñones, los pulmones, el corazón y los ojos. Aunque estos tumores son benignos, pueden interferir en el funcionamiento normal de los órganos y causar diversos problemas de salud. Además, las personas con TSC tienen un mayor riesgo de padecer cáncer de riñón.

Riesgos de cáncer o tumores y otras características asociados al complejo de esclerosis tuberosa

- **Piel:** La mayoría de las personas (prácticamente el 100 %) con TSC tienen anomalías en la piel. Estas pueden incluir manchas claras, llamadas máculas hipomelanóticas, y otros tumores o lesiones benignos, como angiofibromas faciales, placas de chagrin, placas fibrosas faciales y fibromas del aparato ungueal.
- **Cerebro:** La mayoría de las personas (hasta un 90 %) con TSC tienen anomalías en el cerebro, como nódulos subependimarios (SEN, por sus siglas en inglés), tubérculos corticales y tumores benignos llamados astrocitomas subependimarios de células gigantes (SEGA, por sus siglas en inglés). Estas anomalías en el cerebro pueden causar convulsiones, deterioro cognitivo y problemas de comportamiento.
- **Riñones:** La mayoría de las personas (aproximadamente el 80 %) con TSC contrae enfermedades renales, que suelen incluir quistes de riñón y tumores benignos llamados angiomiolipomas (AML, por sus siglas en inglés). Rara vez, las personas con TSC también pueden tener cáncer de riñón.
- **Pulmones:** Aproximadamente, el 30 % de las personas con TSC tiene linfangiomatosis (LAM, por sus siglas en inglés), una enfermedad pulmonar. La LAM afecta principalmente a las mujeres. En muchas personas, la LAM no causa ningún síntoma importante, pero puede provocar un colapso pulmonar (neumotórax) o la acumulación de líquido en los pulmones.
- **Corazón:** Entre el 47 % y el 67 % de las personas con TSC tiene rabdomiomas cardíacos, que son tumores benignos del corazón. Estos tumores están presentes al nacer y a menudo permanecen estables o disminuyen de tamaño con el paso del tiempo. Aunque la mayoría de los rabdomiomas cardíacos no producen ningún síntoma, en algunos casos pueden afectar el flujo sanguíneo o causar ritmos cardíacos anormales.
- **Ojos:** Las personas con TSC pueden tener tumores benignos de retina llamados hamartomas y otras lesiones oculares. La mayoría de las lesiones oculares son asintomáticas, pero pueden causar desprendimiento de retina, glaucoma y pérdida de la visión.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en los genes *TSC1* y *TSC2* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas que tienen una mutación en los genes *TSC1* o *TSC2* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. La mayoría de las personas con TSC tienen una mutación nueva que no se hereda de ninguno de los padres, conocida como mutación *de novo*. También tienen al menos uno de los tumores o características asociados, pero la presentación de la condición puede variar considerablemente de una persona a otra. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en los genes *TSC1/2* y transmitírsela a sus hijos.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

- **Piel:** Se pueden hacer exámenes dermatológicos anuales y un tratamiento adecuado de las lesiones sintomáticas o que cambian con rapidez.
- **Cerebro:** Se puede hacer una resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) cada 1 a 3 años en el caso de las personas asintomáticas menores de 25 años (con mayor frecuencia en el caso de las personas sintomáticas). Para las personas con SEGA, se recomienda hacer un control periódico y continuo después de los 25 años.
- **Riñones:** Se puede hacer una MRI de abdomen cada 1 a 3 años, y un control de la presión y una prueba de la tasa de filtración glomerular (GFR, por sus siglas en inglés) todos los años.
- **Pulmones:** Se puede hacer una prueba inicial de la función pulmonar (PFT, por sus siglas en inglés) y una tomografía computarizada de tórax de alta resolución (HCRT, por sus siglas en inglés) en el caso de todas las mujeres y hombres sintomáticos mayores de 18 años en el momento del diagnóstico. Se debe repetir la HCRT cada 5 a 10 años si el resultado del estudio inicial es normal. Las personas con quistes pulmonares deben hacerse una PFT anual y una HCRT cada 2 o 3 años.
- **Corazón:** Se puede hacer una ecocardiografía en el momento del diagnóstico inicial y, posteriormente, cada 3 a 5 años como mínimo en el caso de las personas con un rabdomioma cardíaco asintomático (o cada 1 a 3 años en el caso de los niños).
- **Ojos:** Se puede hacer un examen oftalmológico en el momento del diagnóstico y una vez al año en el caso de las personas sintomáticas.
- Los inhibidores de mTOR pueden considerarse como una opción terapéutica para las lesiones de la piel, SEGA, AML renal y LAM.

Última actualización: 1/9/2020