

CASO CLINICO : 2024 / 0025

Titulo:

ESCLEROSIS TUBEROSA: REPORTE DE UN CASO.
Una forma poco usual de crisis epilépticas

Tipo de trabajo:

CASO CLINICO

Introducción:

La esclerosis tuberosa es una enfermedad genética autosómica dominante debida a mutaciones en los genes TSC1 y TSC2 los cuales codifican por las proteínas hamartina y tuberina, solo en un 10-25% de los pacientes no se encuentra la mutación.

Su afectación a múltiples sistemas corporales tiene una amplia variabilidad en la presentación, teniendo una predisposición para la formación de tumores benignos (hamartomas) en múltiples órganos.

Uno de los principales síntomas de presentación son las crisis epilépticas en un (80-90%) y el tipo de epilepsia con el que debutan suelen ser con espasmos infantiles, que pueden ocurrir hasta en 1/3 de los casos.

Objetivos:

Reportar el caso de una paciente que se diagnostica con esclerosis tuberosa debutando con crisis epilépticas de tipo mixto siendo esta una forma inusual de presentación en su grupo de edad.

Material y Métodos:

Se trata de un lactante mayor femenino de 1 año y 2 meses de edad el cual refiere presentar desde el nacimiento múltiples maculas- hipocrómicas de 1 a 2 cm de diámetro en extremidades superiores e inferiores.

Presenta cuadro de crisis febriles al año de edad sin requerir algún tratamiento específico, posteriormente presenta crisis epilépticas de tipo mixto (de tipo focal y generalizada) en varias ocasiones.

Electroencefalograma que reporta actividad epileptiforme, por lo que se toma TAC simple de cráneo en donde se aprecia la presencia de lesiones circulares hiperdensas periventriculares, la Resonancia Magnética de Cráneo mostro la presencia de nódulos subependimarios periventriculares y la presencia de hamartomas.

Resultados:

no aplica para caso clinico

Conclusiones:

Al ser la esclerosis tuberosa una enfermedad que afecta a múltiples órganos tiene la posibilidad de presentarse de distintas maneras requiriendo una evaluación clínica completa que incluya historia familiar, exploración física y valoración multidisciplinaria complementándose con estudios de imagen para poder así facilitar el diagnostico oportuno de la enfermedad.