

# ECOGRAFÍA MORFOLÓGICA EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LA ESCLEROSIS TUBEROSA

Muñoz Contreras M, Peñalver Escolano E, Peñalver Parres C, Arteaga Moreno A, Corbalan Biyang S, Madrid Ros A, Nieto Díaz A.

Unidad de Medicina Fetal, Hospital Clínico Universitario «Virgen de la Arrixaca», Murcia

## INTRODUCCIÓN:

La ecografía prenatal realizada de manera protocolizada permite valorar el adecuado desarrollo fetal, pone de manifiesto la presencia de malformaciones y posibilita la investigación y el planteamiento de conductas consecuentes.

La esclerosis tuberosa forma parte de un grupo de enfermedades denominadas trastornos neurocutáneos de afectación multisistémica, se caracterizan por la presencia de hamartomas (90%). De herencia autosómica dominante, están implicados los genes TSC1 y TSC2 (2/3 nuevas mutaciones). Incidencia 1:10000. Gran variabilidad fenotípica. El diagnóstico se realiza mediante criterios clínicos (tabla 1); el análisis mutacional se usa para casos dudosos y para el diagnóstico prenatal/preimplantacional. El tratamiento es sintomático requiriendo cirugía en algunas ocasiones. Es obligado proporcionar a la familia consejo genético.

## CASO CLÍNICO:

Paciente gestante de 33 años que acude a nuestro centro, remitida desde ginecólogo privado, para valoración de posible malformación cardíaca fetal diagnosticada durante control ecográfico en la 25+1 SG. G2P1, hijo previo normal. AP: eritema nodoso sin tratamiento. No antecedentes familiares conocidos de enfermedad genética.

-Screening 1er trimestre: Bajo riesgo de cromosopatías.

-Screening 2do trimestre - ecografía morfológica (21SG): Sin alteraciones identificables.

-Ecografía morfológica en nuestra UMF (25+1SG): **Ecocardiografía** → se aprecian **4 tumoraciones hiperecogénicas homogéneas**, la mayor de 12x10mm en pared lateral y ocupando cavidad de VD y otros 3 nódulos de 3x4, 3,5x4 y 4x4,5mm en ápex y en tabique interventricular protruyendo a VI (Fig. 1 y 2).

Ante la sospecha de rabdomiomas cardíacos múltiples, se informa a la paciente y su acompañante de los hallazgos y de su asociación en más 75% a esclerosis tuberosa. Pendiente de ser valorados por la unidad de genética médica, se ofrece amniocentesis, que la paciente acepta, se solicita RMN para valorar afectación a nivel cerebral y se cita a la paciente en una semana para valorar actitud.

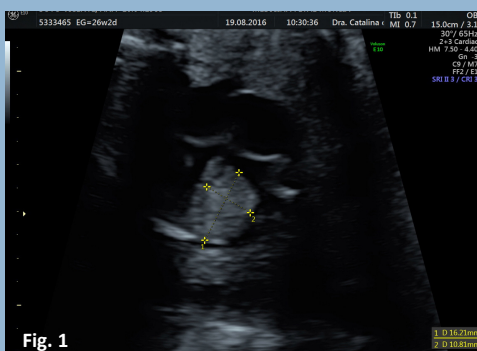
- **RMN** (Fig. 3): Se visualizan **dos lesiones a nivel de agujero de Monro**, hipointensas en T2 e hiperintensas en T1. La de mayor tamaño, 10x6mm, es izquierda y ejerce efecto masa sobre el sistema ventricular sin asociar hidrocefalia. La derecha mide 4x3mm. En el contexto clínico expuesto estas lesiones son sugestivas de **nódulos subependimarios**, siendo el izquierdo compatible radiológicamente con el diagnóstico de astrocitoma de células gigantes (SEGAS).

- Array-CGH: Confirma el diagnóstico de **esclerosis tuberosa**.

Frente a estos hallazgos los padres manifiestan su deseo de finalizar la gestación. Se tramita solicitud al SMS, siendo autorizados para la interrupción tardía de la gestación en la 28SG.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE LA ESCLEROSIS TUBEROSA	
MAYORES	MENORES
Manchas acrómicas	Múltiples defectos de esmalte dental
Angiofibroma facial	Pólipos hamartomatosos rectales
Fibromas ungueales	Quistes óseos
Placa de Shagreen	Fibromas gingivales
Tuberosidades corticales	Parche acrómico en la retina
Nódulos gliales subependimarios	Lesiones cutáneas en "confeti"
Tumor de células gigantes subependimario	Quistes renales múltiples
Hamartomas retinianos	
Angiomiolipomas renales	
Rabdomiomas cardíacos	
Linfangioleiomiomatosis	

Diagnóstico clínico definitivo: 2 mayores ó 1 mayor más 2 menores.  
Diagnóstico clínico probable: 1 mayor y 1 menor. Diagnóstico clínico posible: 1 mayor ó 2 ó más menores. **TABLA 1**



## DISCUSIÓN:

La presencia de **rabdomiomas cardíacos** se encuentra en el **90% de los fetos afectados de esclerosis tuberosa** (la mayoría asintomáticos). A nivel cerebral también se pueden observar alteraciones de la proliferación, diferenciación y migración neuronal (tuberosidades corticales, nódulos subependimarios y tumores gigante-celulares). Cuando están presentes dichas alteraciones en el feto se pueden presuponer complicaciones severas a largo plazo (epilepsia refractaria, retraso mental y alteraciones conductuales).

Este tipo de hallazgos durante el screening ecográfico de la gestación pueden suponer la decisión de finalizar el embarazo, por lo cual sería aconsejable completar el diagnóstico con una prueba de certeza (estudio genético).

Actualmente, el control ecográfico programado de la gestante en los tres trimestres del embarazo es ineludible para una buena asistencia obstétrica. La formación ecográfica del ginecólogo debe suponer un punto importante. Conocer las estructuras y sistemas en su desarrollo embrionario y fetal en una gestación normal permitirá poner sobre aviso al profesional ante cualquier alteración de las mismas. Sin embargo, existen malformaciones que pueden comprometer la salud y la calidad de vida del feto posteriormente y que pueden pasar desapercibidas y se debe asumir que no se trata de una prueba infalible.