

# Complejo Esclerosis Tuberosa con Hamartomas Corticales (CET-HC)

*Serie de información para la paciente: lo que deberías saber y lo que deberías preguntar.*

**Este folleto es para ayudarte a entender que es el Complejo Esclerosis Tuberosa con Hamartomas Corticales, qué pruebas necesitas y las implicaciones que este diagnóstico puede tener para ti y tu bebé después del nacimiento.**

## **¿Qué es el Complejo Esclerosis Tuberosa?**

El complejo Esclerosis Tuberosa es una enfermedad hereditaria que causa el crecimiento de tumores benignos conocidos como “*hamartomas*” en diferentes partes del cuerpo, incluyendo el cerebro, los riñones, la piel, los pulmones y el corazón. Dicha enfermedad afecta aproximadamente a 1 de cada 5,000 a 10,000 nacimientos y los síntomas neurológicos son la manifestación más grave de la enfermedad. Muchos niños sufren epilepsia, discapacidad intelectual y/o autismo. La principal causa de muerte en el CET se debe a los síntomas neurológicos, siendo el estatus epiléptico (convulsiones no controladas) la causa más común.

## **¿Cómo se produce el Complejo Esclerosis tuberosa con hamartomas corticales (CET-HC)?**

El Complejo Esclerosis Tuberosa con hamartomas corticales indica la presencia de lesiones localizadas en la corteza cerebral, la capa más externa del cerebro. Estas lesiones están asociadas a mutaciones en los genes TSC, que provocan una división celular descontrolada durante el desarrollo de la red neuronal. Esto resulta en un crecimiento atípico de la corteza cerebral y una diferenciación anormal de las células cerebrales, lo que lleva a la formación de hamartomas corticales.

## **¿Qué relevancia tienen los cromosomas para el CET-HC?**

Los cromosomas son estructuras en donde se almacena la mayor parte de nuestra información genética. Normalmente, tenemos 46 cromosomas emparejados (23 de un progenitor y 23 del otro). Las mutaciones en los genes TSC1 o TSC2 pueden provocar el desarrollo de la esclerosis tuberosa.

Existe una teoría llamada “la hipótesis de los dos impactos” que explica la aparición de esta enfermedad. El primer “impacto” o mutación ocurre en las células germinales (espermatozoides u óvulos) y afecta al gen TSC1 o TSC2, causando síntomas leves y algunas anomalías morfológicas. Sin embargo, si ocurre una segunda mutación “segundo impacto” en las células somáticas (como células del sistema nervioso o cardíacas), se producen anomalías morfológicas más graves como tumores en el cerebro o el corazón.

## **¿Debería hacerme más pruebas?**

Es importante evaluar al bebé para obtener más información sobre la afección mediante:

- **Ecocardiografía fetal:** Una ecografía especializada del corazón del bebé durante el embarazo para descartar tumores cardíacos, como los rhabdomiomas, que a menudo se asocian con la esclerosis tuberosa.
- **Neurosonografía fetal:** Una ecografía especializada del cerebro del bebé durante el embarazo para descartar hamartomas corticales u otras alteraciones estructurales.
- **Resonancia magnética (si está disponible):** Utiliza campos magnéticos fuertes y ondas de radio para crear imágenes detalladas del interior del cuerpo y puede brindar información adicional sobre la afección del bebé.
- **Asesoramiento genético prenatal:** Para explicar las pruebas diagnósticas disponibles para detectar las mutaciones genéticas implicadas. Las pruebas genéticas, como la amniocentesis, examinan problemas con el número de cromosomas o alteraciones estructurales mediante la extracción de una pequeña cantidad de líquido amniótico para su análisis.

## ¿Qué cosas debería tener en cuenta durante el embarazo?

Actualmente, no existe terapia fetal específica para la esclerosis tuberosa. Sin embargo, se recomienda un seguimiento estrecho con ecografías cada 4 semanas para monitorear la evolución de tumores neurológicos y cardíacos, así como para descartar alteraciones del ritmo cardíaco (arritmias), aumento del líquido en el cerebro (hidrocefalia) o signos de insuficiencia cardíaca fetal (hidropesía).

El parto debe realizarse en un hospital con unidad de cuidados intensivos neonatales a las 38 semanas de gestación, siempre y cuando no haya complicaciones fetales o maternas. No hay contraindicación para el parto vaginal, pero se prefiere la cesárea si hay hidropesía fetal.

## ¿Qué significa esto para mi bebé después de su nacimiento?

La gravedad depende de la ubicación y el tamaño de las lesiones (hamartomas). La mayoría de los pacientes con esclerosis tuberosa experimentan problemas conductuales, cognitivos y/o psiquiátricos, y convulsiones difíciles de controlar.

## ¿Volverá a ocurrir?

Si ambos padres tienen mutaciones en el gen TSC (autosómica dominante), el riesgo de recurrencia es del 50%. Sin embargo, si las mutaciones en el gen ocurren de forma espontánea (mutaciones de novo) y ambos padres no son portadores, no hay un mayor riesgo de recurrencia. Este tipo de mutación espontánea ocurre en aproximadamente el 65% de los casos.

## ¿Qué otras preguntas debo hacer?

- ¿Qué tipo de pruebas prenatales debo realizar?
- ¿Existe algún tratamiento prenatal para mi bebé?
- ¿Con qué frecuencia me harán ecografías?
- ¿Dónde debo dar a luz?
- ¿Dónde recibirá el bebé la mejor atención después de nacer?
- ¿Puedo conocer con al equipo de médicos que asistirá a mi bebé cuando nazca?

Última actualización: junio del 2023