



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 242/3489 - ET EN LA CONSULTA

S. Sáez Jiménez<sup>a</sup>, T. Esteban Hernández<sup>a</sup>, B. Alarcia Fernández<sup>b</sup> y A. Gorostidi Sesma<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Joaquín Elizalde. Logroño. La Rioja. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Cascajos. Logroño. La Rioja. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Siete Infantes de Lara. Logroño. La Rioja.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente varón de 55 años que acude porque presenta angiofibromas faciales, una mancha acrómica en la espalda y fibromas ungueales de unos meses de evolución. Refiere que el fibroma ungueal en 5º dedo de pie derecho ha sangrado en múltiples ocasiones por traumatismos. Presenta un episodio aislado de melenas coincidiendo con la aparición de las lesiones dérmicas. Como antecedentes de interés presenta obesidad e hipercolesterolemia, exfumador de 1 paq/día. Entre sus antecedentes familiares se encuentran padre y hermana con enfermedad renal crónica e hijo fallecido en la infancia con retraso mental.

**Exploración y pruebas complementarias:** TA 150/95 mmHg, T<sup>a</sup> 36,3 °C, SatO2%: 97%, IMC: 34,16. Se observan múltiples hamartomas en cara y uñas, así como una mancha acrómica en la espalda. Resto de la exploración sin alteraciones. En la analítica de sangre destaca alteración de la función renal con aumento de urea, creatinina y albúmina, con filtrado glomerular mantenido > 90 ml/min. Por ello se realiza una ecografía renal y un TC abdominal que descartan lesiones asociadas. Se le cita en Oftalmología presentando un fondo de ojo normal que descarta enfermedad ocular asociada. Se decide realizar electrofulguración de angiofibromas faciales y exéresis por cirugía menor de fibroma ungueal en 5º dedo pie derecho por sangrados repetidos. Se realiza colonoscopia que muestra múltiples pólipos adenomatosos con anatomía de adenoma tubular e hiperplásicos.

**Juicio clínico:** Esclerosis tuberosa.

**Diagnóstico diferencial:** Neurofibromatosis.

**Comentario final:** La esclerosis tuberosa es una enfermedad multisistémica autosómica dominante que produce hamartomas en múltiples órganos. Se ha visto que están implicados los genes TSC1 y 2 asociados al receptor mTOR. Al producirse mutaciones en estos genes se produce un crecimiento celular descontrolado produciendo hamartomas. Los órganos más afectados son sistema nervioso central, piel, corazón y riñones en este orden. En la actualidad se ha descubierto que la rapamicina tópica es eficaz para remitir los angiofibromas cutáneos. En el caso, nuestro paciente podría haberse beneficiado evitando tratamientos más agresivos.

### Bibliografía

1. Safa G. Topical rapamycin for facial angiofibromas in tuberous sclerosis complex. Oxford Medical Case Reports. 2017;7:104-5.

2. Wataya-Kaneda M, Uemura M, Fujita K, et al. Tuberous sclerosis complex: Recent advances in manifestations and therapy. International Journal of Urology. 2017.

**Palabras clave:** Esclerosis tuberosa. Hamartoma. Bourneville.