



0 - Importancia de la RM fetal en el diagnóstico precoz de esclerosis tuberosa

M. Recio Rodríguez, R. Cano Alonso, M. López Azorín, J. Carrascoso Herranz, D.M. Fernández-Mayoralas e I. Tamarit Degenhardt

Hospital Universitario Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón, España.

Resumen

Objetivo docente: 1. Analizar los hallazgos ecográficos prenatales y postnatales en el estudio de la esclerosis tuberosa y describir sus limitaciones técnicas. 2. Explicar los hallazgos radiológicos característicos de la esclerosis tuberosa en RM fetal, haciendo hincapié en la importancia del diagnóstico prenatal por RM ante un feto con rabdomioma cardíaco. 3. Valorar el papel de la RM postnatal para confirmar los hallazgos radiológicos prenatales y establecer el grado de afectación cerebral.

Revisión del tema: Entre un 20-40% de los casos esclerosis no son diagnosticables mediante el estudio genético de TSC1 y TSC2. Una proporción variable de fetos con una afección cardiaca demostrable por ecografía aún no puede diagnosticarse de las lesiones cerebrales mediante esta técnica. Los nódulos subependimarios y tubers corticales corticales son criterios mayores en el diagnóstico de esclerosis tuberosa. En 6-20% pueden transformarse en astrocitomas subependimarios de células gigantes que es otro criterio de diagnóstico mayor. Las lesiones de sustancia blanca corresponden a un criterio menor. La ecografía fetal es una técnica poco sensible para este propósito. La RM permite realizar un diagnóstico más preciso de la esclerosis tuberosa, ya que es capaz de detectar precozmente las lesiones descritas.

Conclusiones: Es necesario recomendar la realización de una RM fetal en presencia de tan sólo un rabdomioma cardíaco detectado en la ecografía fetal pues es una técnica mucho más sensible para descartar o confirmar la presencia de esclerosis tuberosa. La no visualización de nódulos subependimarios no excluye el diagnóstico siendo siempre necesaria una RM postnatal para completar el estudio ecográfico pre y postnatal y la RM fetal.