

MÚLTIPLES PATOLOGÍAS RINOSINUSALES EN UN PACIENTE CON ESCLEROSIS TUBEROSA

Dres. L. E. Fauqué, A. Gerard, G. Morales

INTRODUCCION

La esclerosis tuberosa es un síndrome neurocutáneo extremadamente variable que puede afectar prácticamente cualquier órgano del cuerpo. Las alteraciones más frecuentes son tumores benignos en piel, encéfalo, riñones, pulmones y corazón¹. Su frecuencia se estima entre 1/6.000 a 1/10.000 nacidos vivos^{2,3}. Es considerada una enfermedad genética, causada por mutaciones en los genes TSC 1 (9q34) y TSC2 (16p13.3)^{4,5}. Entre las lesiones cutáneas consideradas criterios mayores para el diagnóstico se encuentran máculas hipopigmentadas, angiofibromas o placa fibrosa cefálica, fibromas ungueales, y placa de Shagreen (antes denominada nevo de tejido conectivo)¹.

CASO CLINICO

Un paciente de sexo masculino de 4 años y 10 meses de edad con diagnóstico de esclerosis tuberosa es derivado al Servicio de Otorrinolaringología (ORL) por obstrucción nasal y tumor a nivel del ala nasal izquierda (Figura 1). Como manifestaciones de su patología de base presentaba displasia corticosubcortical con síndrome convulsivo y retraso madurativo asociado, hemiparesia braquiocrural derecha y lesiones en piel que incluían: placa fi-

brosa a nivel frontal y parietotemporal izquierdo, múltiples máculas hipocrómicas en tronco, dorso y miembros inferiores, y onicodistrofia del quinto dedo de la mano derecha.



Figura 1: Tumor en fosa nasal izquierda con deformación del ala nasal (flecha).

Al examen físico ORL se evidenciaba asimetría facial a expensas de hemicara izquierda, engrosamiento del ala nasal izquierda y tumor que ocluía

1. Consultorio de Adolescencia.
2. Servicio de Dermatología.
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

la fosa nasal izquierda. En fauces se observaba abombamiento de paladar duro izquierdo. Se solicitó tomografía computada de macizo craneofacial en la que se observaba un tumor de aspecto quístico dentro del cual se evidenciaba una pieza dentaria en contacto con el piso de la órbita izquierda (Figura 2 flecha negra), el seno maxilar izquierdo hipoplásico y desplazado por detrás del quiste (Figura 3 flecha) y ocupado por material con densidad de partes blandas que se extendía hasta el cavum (Figura 4 flecha). Además el hueso de la calota y órbita izquierda presentaba una imagen compatible con displasia fibrosa (Figura 2 flecha blanca).

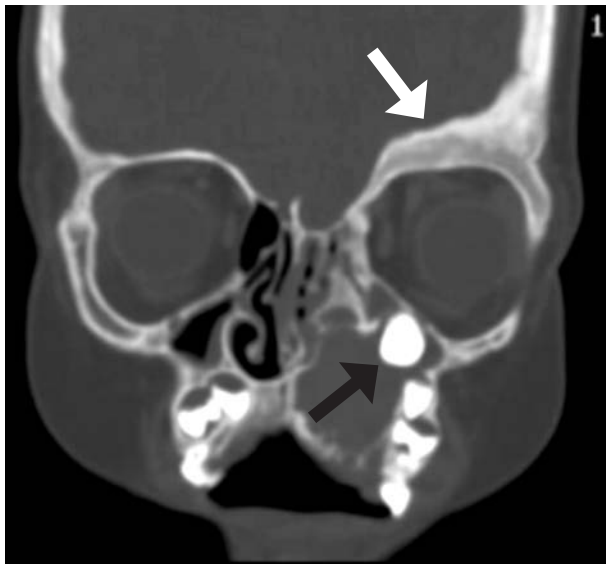


Figura 2: Tomografía computada de macizo craneofacial. Corte coronal. Displasia fibrosa en órbita izquierda (flecha blanca) y pieza dentaria en contacto con piso de órbita (flecha negra).

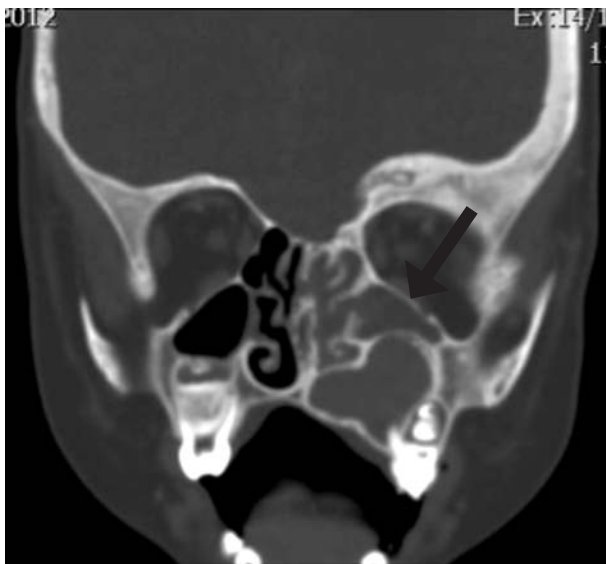


Figura 3: Tomografía computada de macizo craneofacial corte coronal. Se visualiza seno maxilar izquierdo hipoplásico (flecha) desplazado por el quiste odontógeno.

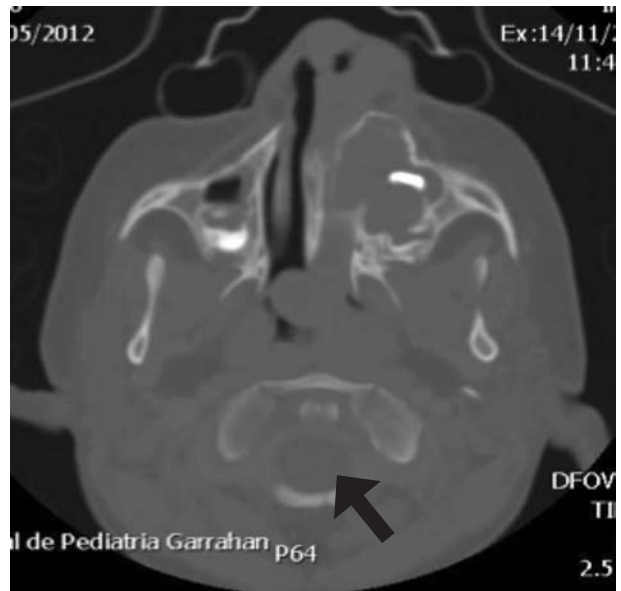


Figura 4: Tomografía computada de macizo craneofacial corte axial. Material con densidad de partes blandas que ocupa el seno maxilar izquierdo hipoplásico y se extiende hasta el cavum (flecha).

Se realizó una toma de biopsia bajo anestesia general de las múltiples lesiones (a excepción de la displasia fibrosa) para adecuado diagnóstico y tratamiento.

Mediante una incisión sublabial para un abordaje tipo Caldwell Luc a la lesión quística, se resecó la pieza dentaria en su interior (Figura 5-7). A continuación por vía endoscópica se resecó el tumor de fosa nasal izquierda, se realizó una antrostomía maxilar y se resecó la lesión de aspecto polipóide que se extendía hasta el cavum.



Figura 5: Pieza dentaria en el fondo del quiste odontógeno abierto.

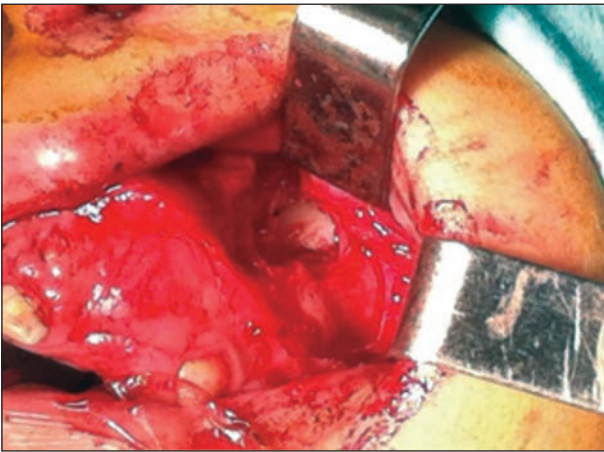


Figura 6: Extracción de pieza dentaria. Por detrás del quiste odontógeno abierto se visualiza el seno maxilar hipoplásico.



Figura 7: La pieza dentaria extraída del quiste odontógeno.

El paciente evolucionó favorablemente en el posoperatorio, otorgándose el alta a las 24 horas. La Anatomía Patológica informó: placa de Shagreen (nevo conectivo), quiste odontogénico, y pólipo antrocoanal.

DISCUSION

Se realizó una búsqueda bibliográfica en Pubmed y Lillacs utilizando las palabras clave "Tuberous sclerosis complex, Nasal, Sinonasal Tumors, Pediatric, Children". En la bibliografía revisada no hemos encontrado publicaciones de casos de compromiso rinosinusal en pacientes con esclerosis tuberosa, ya sea por lesiones características de la enfermedad como la placa de Shagreen o por otras patologías comunes de la nariz y los senos paranasales. Los quistes odontógenos no son frecuentes en estos pacientes. Las lesiones odontológicas habitualmente descritas en la esclerosis tuberosa son la hipoplasia del esmalte dentario, los fibromas orales y la hiperplasia gingival⁶.

CONCLUSIONES

La esclerosis tuberosa es una entidad que puede comprometer virtualmente cualquier órgano. No hemos encontrado en la literatura casos publicados de compromiso rinosinusal en estos pacientes. Las imágenes y la biopsia quirúrgica permiten un adecuado diagnóstico y tratamiento quirúrgico definitivo.

REFERENCIAS

1. Northrup H, Krueger DA. Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria Update: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol* 2013; 49: 243-54.
2. Young J, Povey S. The genetic basis of tuberous sclerosis. *Mol Med Today* 1998;4: 313-9.
3. Franz DN. Non-neurologic manifestations of tuberous sclerosis complex. *J Child Neurol* 2004;19:690-8.
4. Dabora SL, Jozwiak S, Franz DN, et al. Mutational analysis in a cohort of 224 tuberous sclerosis patients indicates increased severity of TSC2, compared with TSC1, disease in multiple organs. *Am J Hum Genet* 2001; 68:64-80.
5. Staley BA, Vail EA, Thiele EA. Tuberous sclerosis complex: diagnostic challenges, presenting symptoms, and commonly missed signs. *Pediatrics* 2011; 127:117-25.
6. Purwar P, Sareen S, Sheel V, et al. Gingival overgrowth leading to the diagnosis of familial tuberous sclerosis complex. *Case Reports in Dentistry*, Volume 2016, Article ID 8195321, 4 pages <http://dx.doi.org/10.1155/2016/8195321>.