

Recurso de tratamiento clínico para el complejo de esclerosis tuberosa (CET)

Esta descripción general de las pautas de tratamiento clínico se basa en el resultado positivo de la prueba del paciente correspondiente a una variante patógena o probablemente patógena del gen *TSC1* o *TSC2*. A menos que se indique lo contrario, las pautas de tratamiento clínico que se utilizan en este documento se limitan a las publicadas en los Criterios internacionales de diagnóstico actualizados del complejo de esclerosis tuberosa y las Recomendaciones de tratamiento y vigilancia¹. Consulte las pautas mencionadas para obtener detalles completos e información adicional.

La correlación clínica con los antecedentes médicos del paciente, los tratamientos, las intervenciones quirúrgicas y los antecedentes familiares pueden derivar cambios en las decisiones de tratamiento clínico; por lo tanto, se pueden considerar otras recomendaciones para el tratamiento. Los resultados de las pruebas genéticas y las pautas de la sociedad médica sirven de ayuda para la toma de decisiones fundamentadas en el tratamiento médico, pero no constituyen recomendaciones formales. El análisis de las decisiones de tratamiento médico y los planes de tratamiento personalizados deben abordarse entre cada paciente y su proveedor de atención médica, y es posible que cambien.

CONSIDERACIONES SOBRE LA VIGILANCIA Y QUIRÚRGICAS ^{*,1}	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Cerebro		
<u>Resonancia magnética (RM) cerebral</u> para evaluar la presencia de tubérculos, nódulos subependimales, defectos de migración y astrocitomas subependimarios de células gigantes (ASCG).	Después del diagnóstico	Cada 1 a 3 años en pacientes menores de 25 años sin ASCG, o con mayor frecuencia y durante toda la edad adulta en pacientes con ASCG ^{**}
Se debe realizar una <u>resección quirúrgica</u> en los casos de ASCG con síntomas agudos. También puede ser necesaria una derivación del líquido cefalorraquídeo.	Individualizado	N/A
<u>Educación</u> de los padres para que reconozcan los espasmos infantiles y las crisis focales, incluso si no se han presentado en el momento del diagnóstico inicial.	Después del diagnóstico	Individualizado
<u>Electroencefalografía (EEG) en individuos asintomáticos</u> : Realizarlo mientras están despiertos y dormidos. Si el resultado es anormal, especialmente si también están presentes características de un trastorno neuropsiquiátrico asociado al CET, realizar seguimiento mediante EEG con video de 8 a 12 horas para evaluar la actividad convulsiva.	Después del diagnóstico	Cada 6 semanas hasta los 12 meses de edad, luego cada 3 meses hasta los 24 meses de edad
EEG en personas con actividad convulsiva conocida o sospechada: Realizar una EEG de rutina. Se recomienda una EEG con video prolongada, de 24 horas o más, cuando no está claro si se producen convulsiones o cuando hay sueño inexplicable, cambios de conducta u otras alteraciones en la función cognitiva o neurológica.	Aparición de los síntomas	Determinado por la necesidad clínica
Se debe considerar la <u>cirugía para la epilepsia</u> en pacientes con CET que presenten crisis refractarias, especialmente tras el fracaso del tratamiento con tres medicamentos.	Individualizado. Se debe prestar especial atención a los niños de menor edad que experimentan regresión neurológica.	N/A
Trastorno neuropsiquiátrico asociado al CET (TAND, por sus siglas en inglés)		
<u>Detección</u> del TAND mediante herramientas de detección validadas.	Después del diagnóstico	Anualmente, o con mayor frecuencia según las necesidades clínicas
<u>Evaluación integral</u> de todos los niveles de posibles manifestaciones del TAND en momentos clave del desarrollo.	Después del diagnóstico	Infancia (entre los 0 y los 3 años) Edad preescolar (entre los 3 y los 6 años) Edad escolar temprana (entre los 6 y los 9 años) Adolescencia (entre los 12 y los 16 años) Adultez temprana (entre los 18 y los 25 años) Según sea necesario posteriormente
Derivar a los profesionales adecuados para el tratamiento o la intervención de las manifestaciones relevantes del TAND.	Aparición de los síntomas	Individualizado
Un cambio repentino e inesperado en el comportamiento debe motivar una evaluación física para investigar posibles causas médicas (p. ej., ASCG, convulsiones, enfermedad renal, medicamentos).	Individualizado	Individualizado
Brindar educación y capacitación a los padres o cuidadores sobre el TAND para garantizar que las familias sepan qué buscar en las manifestaciones del TAND que puedan aparecer en la vida (p. ej., trastorno del espectro autista, trastornos del lenguaje, trastorno por déficit de atención e hiperactividad, trastornos de ansiedad).	Después del diagnóstico	Individualizado

CONSIDERACIONES SOBRE LA VIGILANCIA Y QUIRÚRGICAS ^{*,1}	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Riñón		
<u>RM del abdomen</u> para evaluar la presencia de angiomiolipomas y quistes renales.	Después del diagnóstico	Cada 1 o 3 años
<u>Detección de la hipertensión</u> mediante una medición precisa de la presión arterial.	Después del diagnóstico	Al menos una vez al año
<u>Evaluación de la función renal</u> mediante la determinación de la tasa de filtración glomerular y la detección de proteinuria.	Después del diagnóstico	Al menos una vez al año
Pulmón		
Preguntar sobre la exposición al tabaco, las exposiciones ocupacionales, las manifestaciones de enfermedades del tejido conectivo, los signos de fuga de quilo y las manifestaciones pulmonares, como la disnea, la tos y el neumotórax espontáneo, en todos los pacientes adultos con <i>CET</i> .	18 años	En cada visita al consultorio
<u>Tomografía computarizada (TC) de tórax inicial</u> para evaluar la linfangiomatosis (LAM).	A partir de los 18 años	Cada 5 a 7 años para todas las mujeres adultas con una TC de tórax para la detección negativa que permanezcan asintomáticas Personalizado para hombres sintomáticos
<u>TC de tórax de seguimiento</u> en pacientes con evidencia de enfermedad pulmonar quística compatible con LAM en la prueba de detección.	Individualizado	Individualizado
<u>Pruebas de función pulmonar en serie</u> (inicial y de rutina) en pacientes con evidencia de enfermedad pulmonar quística compatible con LAM en la TC de tórax para la detección.	Después del diagnóstico	Al menos una vez al año; con mayor frecuencia en pacientes con progresión rápida
<u>Prueba de caminata de 6 minutos inicial</u> en pacientes con evidencia de enfermedad pulmonar quística compatible con LAM en la TC de tórax para la detección.	Después del diagnóstico	Individualizado
<u>Educación</u> de los pacientes y sus familias sobre los signos y síntomas del neumotórax.	Individualizado	Individualizado
Piel		
<u>Examen dermatológico</u> y educación continua sobre protección solar.	Después del diagnóstico	Anualmente en niños, individualizada en adultos
Dientes		
<u>Examen dental</u> .	En el momento de la erupción del primer diente o a más tardar a los 12 meses de edad	Al menos cada 6 meses
<u>Radiografía panorámica</u> para evaluar el desarrollo dental.	Después del diagnóstico	Individualizada, o si se presenta asimetría, hinchazón asintomática o erupción dental retrasada/anómala
Corazón		
<u>Ecocardiografía fetal</u> : considerar la detección de individuos con alto riesgo de insuficiencia cardíaca después del parto.	Durante el embarazo, cuando se identifican rabdomiomas mediante una ecografía prenatal	Individualizado
<u>Ecocardiografía</u> .	Pacientes pediátricos tras el diagnóstico, especialmente si son menores de 3 años	Cada 1 a 3 años si son asintomáticos, con mayor frecuencia si son sintomáticos, en la infancia
<u>Electrocardiografía</u> para evaluar posibles defectos de conducción subyacentes.	Después del diagnóstico	Cada 3 a 5 años si son asintomáticos, con mayor frecuencia si son sintomáticos
Ojos		
<u>Evaluación oftalmológica</u> , incluida la evaluación fundoscópica con dilatación, para evaluar la presencia de hamartomas astrocíticos retinianos, manchas acromáticas retinianas y déficits del campo visual.	Después del diagnóstico	Anualmente

* En la tabla anterior, se ofrece un breve resumen de las pautas de vigilancia publicadas en los Criterios internacionales de diagnóstico actualizados del complejo de esclerosis tuberosa y las Recomendaciones de tratamiento y vigilancia¹. Consulte la publicación para obtener recomendaciones completas sobre asesoramiento, tratamiento y seguimiento.

** Los pacientes con ASCG de gran tamaño o en crecimiento, o con ASCG que cause agrandamiento ventricular y que sean asintomáticos, deben someterse a RM con mayor frecuencia, y se debe informar a los pacientes y a sus familias sobre la posibilidad de que aparezcan nuevos síntomas. Los pacientes con ASCG asintomático en la infancia deben seguir sometiéndose a pruebas de imagen periódicas en la edad adulta para asegurarse de que no haya crecimiento.

1. Northrup H, et al. "Updated international tuberous sclerosis complex diagnostic criteria and surveillance and management recommendations". *Pediatric Neurology* 123 (2021): 50-66.

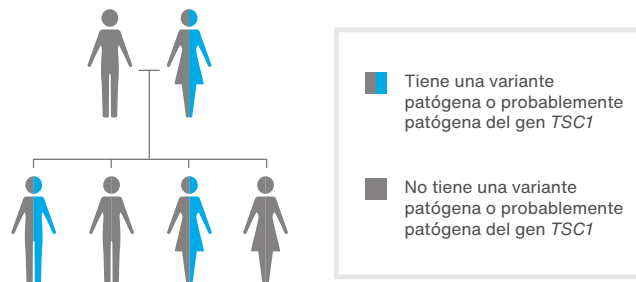
Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *TSC1*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

1	Resultado	Sus pruebas indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>TSC1</i> .
2	Complejo de esclerosis tuberosa	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena en este gen padecen complejo de esclerosis tuberosa (CET).
3	Riesgos de desarrollar cáncer y tumores no cancerosos	Tiene un mayor riesgo (de un 2 % a un 5 %) de desarrollar cáncer de riñón (renal), así como tumores no cancerosos en la piel, el cerebro, los riñones, el corazón, el hígado y los pulmones.
4	Otros problemas médicos	Las personas también pueden presentar otros signos de CET, que pueden incluir los que se indican a continuación: • Manchas de piel más clara, o zonas de piel excesivamente rugosa o lisa • Pequeñas protuberancias en la cara (angiofibromas faciales) • Problemas o retrasos en el aprendizaje • Un mayor riesgo de sufrir convulsiones Debe hablar con su proveedor de atención médica sobre las características del CET con más detalle.
5	Qué puede hacer	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Existen opciones para detectar el cáncer de forma temprana o disminuir el riesgo de padecerlo. Es importante que analice estas opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
6	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo. Se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patógena o probablemente patógena del gen <i>TSC1</i> que se identificó en usted. Se recomienda que comparta esta información con los miembros de su familia para que puedan obtener más información sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

TSC1 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de hasta 50/50 de transmitir la *variante* patógena o probablemente patógena en el *TSC1* a sus hijos.



RECURSOS

- Tuberous Sclerosis Alliance tscalliance.org
- National Society of Genetic Counselors nsgc.org
- Canadian Association of Genetic Counsellors cagc-accg.ca

Hable sobre esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética del cáncer evoluciona continuamente, por ello, es posible que haya actualizaciones con respecto a su *resultado de TSC1*, las recomendaciones médicas o posibles tratamientos con el paso del tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni interpretarse como un asesoramiento médico.