

CAPÍTULO XII

ESCLEROSIS TUBEROSA

M^a DEL CARMEN SÁINZ HERNÁNDEZ* Y HORTENSIA VALLVERDÚ
TORÓN**

**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia y etiología

La esclerosis tuberosa (ET) es una enfermedad de origen genético consistente en el crecimiento de tumores benignos (hamartomas), y malformaciones en uno o varios órganos: piel, cerebro, riñones, corazón, ojos, pulmones, dientes, etc.

En la mayor parte de los casos, la enfermedad afecta sólo a algunos de esos órganos, pero la afectación es muy variable, desde únicamente pequeñas alteraciones cutáneas hasta retraso mental importante y problemas en múltiples órganos (este fenómeno se denomina “expresividad variable”).

La enfermedad fue descrita por primera vez por Bourneville en 1880, por lo que también se denomina enfermedad de Bourneville. El apelativo de Esclerosis Tuberosa proviene de la apariencia que tienen las lesiones tumorales, que son esclerosas, calcificadas y recuerdan a tubérculos.

El origen de la enfermedad es heterogéneo. Radica en la alteración de unos genes, algunos de ellos ya identificados y otros todavía no. Se sabe que muchos individuos con la enfermedad tienen alterada una porción del cromosoma 9 (locus 9q34), del cromosoma 16 (locus 16p13) o del cromosoma 11 (locus 11q21). Pero es posible que estén implicadas en la enfermedad otras porciones de material genético. Esto dificulta en muchas ocasiones el diagnóstico y el consejo genético.

Estos genes contienen información para la síntesis de unas proteínas llamadas hamartina y tubarina, que se cree que son inhibidores tumorales. Al ser anómalos esos genes, no se producen los inhibidores y, por tanto, existe tendencia a la aparición de tumores, que suelen ser benignos. Estos mismos genes están implicados en el correcto desarrollo de las células fetales, que deben emigrar, proliferar y diferenciarse para constituir un órgano maduro y sano. Así, su alteración implica errores en la diferenciación de algunas células como, por ejemplo, las del sistema nervioso, siendo ésta la base para la aparición de los problemas neurológicos.

La ET se hereda de forma autosómica dominante, es decir, si uno de los progenitores presenta la alteración genética, cada hijo tiene el 50% de posibilidades de heredar la enfermedad. Esto no significa que la mitad de la descendencia la herede y la otra no, sino que cada hijo, de manera independiente, puede recibirla con un 50% de probabilidad.

A pesar de ser una enfermedad hereditaria, aproximadamente el 60% de los casos son esporádicos, es decir, de aparición espontánea, sin que ninguno de los progenitores tengan la enfermedad. Esto se debe a que aparecen nuevas mutaciones, nuevos errores en los genes de las células germinales que formarán el nuevo embrión (óvulo o espermatozoide).

Estos progenitores normalmente no tienen otro hijo con la enfermedad, porque la mutación fue esporádica y no heredada de ellos. A pesar de eso, se ha visto que algunas familias aparentemente sanas tienen más de un hijo con la enfermedad. Esto se puede deber a dos motivos: que los progenitores tengan la mutación genética pero no tengan manifestaciones físicas de la enfermedad y por lo tanto no estén diagnosticados, o también puede deberse a una infrecuente situación: indi-

viduos que sólo tengan estas mutaciones en algunas células germinales y las transmitan así a su descendencia (fenómeno llamado “mosaicismo gonadal”).

Se sabe que dos individuos sanos que tengan un primer hijo con ET, tienen un riesgo del 1 al 3% de tener más hijos con esta enfermedad. Actualmente es técnicamente imposible determinar qué individuos aparentemente sanos tienen estas alteraciones genéticas. Además, como se citó anteriormente, no se conoce con exactitud qué otro tipo de mutaciones pueden producir la enfermedad.

1.2. Incidencia

Esta enfermedad afecta aproximadamente a uno de cada seis mil nacidos vivos; se ha observado un ligero aumento en el número de casos, probablemente por la mayor facilidad para establecer el diagnóstico gracias a los avances de la ciencia y de la tecnología.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

Afectación neurológica

Alteraciones anatómicas en el cerebro:

- *Túberes corticales:* Son tumores pequeños, de uno a dos centímetros de tamaño, de color grisáceo y bien delimitados. Puede haber desde unos pocos a varias decenas. Se sitúan preferentemente en los lóbulos cerebrales frontales y parietales. Están formados por neuronas y tejido neural que no se diferenció adecuadamente en el embrión.
- *Defectos corticales microscópicos:* Se producen por trastornos en la migración de las células nerviosas.
- *Nódulos gliales subependimarios:* Están constituidos por tejido glial (da soporte estructural a las neuronas) y tejido vascular, y están formados por células muy grandes. Tienen tendencia a calcificarse, lo que permite su mejor visualización radiográfica.

- *Astrocitoma subependimario de células gigantes*: Es un tumor derivado de los nódulos gliales subependimarios. Por el tamaño que presentan, pueden bloquear el sistema de drenaje del líquido cefaloraquídeo y producir hipertensión endocraneal.
- *Crisis epilépticas*: (en el 92% de los casos) Se deben especialmente a la presencia de tuberos corticales o defectos corticales microscópicos. La gravedad de las crisis está relacionada con el número de túberes existentes y con su localización. Esto determina la respuesta al tratamiento, que será peor cuanto más alterado esté el cerebro. La precocidad de las crisis y la mala respuesta al tratamiento, determina un mal pronóstico en el desarrollo neuropsíquico. Un mal control de las crisis puede ocasionar daño cerebral acumulativo, de ahí la importancia del tratamiento precoz y agresivo.
- *Retraso mental*: Son debidas a las alteraciones estructurales cerebrales y al daño que producen las crisis epilépticas, especialmente las que ocurren antes de los 5 años de vida.
- *Síntomas derivados del astrocitoma de células gigantes*: (que se da en el 10% de los casos): Empeoramiento de las crisis epilépticas, cambios de comportamiento, aparición de déficits neurológicos focales y aumento de la presión intracraneal por el bloqueo de los ventrículos cerebrales. El tumor puede sangrar y producir de esta manera un empeoramiento brusco del estado del paciente.
- *Síntomas motores*: (muy infrecuentes): Hemiplejía, incoordinación de movimientos por disfunción cerebelosa, movimientos involuntarios, etc.

Tabla 1. Afectación neurológica.

Afectación cutánea

- Manchas hipocrómicas, acrómicas o manchas no pigmentadas (90% de los casos).
- Angiofibromas faciales (70 - 80% de los casos): Son tumoraciones pequeñas formadas por tejido vascular y conectivo. Si existen podemos decir con seguridad que el individuo padece ET.

- El parche lijoso, “piel de marrasquino”: lesión ligeramente sobreelevada, con bordes irregulares y superficie parecida al papel de lija, de color parduzco. Se localiza en la espalda o en los flancos.
- Los fibromas ungueales: son lesiones carnosas que se originan alrededor o debajo de las uñas.
- Las placas fibrosas: son formaciones de color rosado, prominentes, localizadas en la frente o en las mejillas.

Tabla 2. Afectación cutánea.

Afectación renal

- Angiomiolipomas renales (50% de los casos): Son tumores renales benignos.
- Quistes renales.

Tabla 3. Afectación renal.

Afectación cardíaca

- Rabdomiomas cardíacos (70% de los casos): Tumores que pueden generar arritmias o insuficiencia cardíaca.

Tabla 4. Afectación cardíaca.

Afectación oftalmológica

- Existen alteraciones de la retina hasta en un 80% de los casos.

Tabla 5. Afectación oftalmológica.

Otros problemas asociados

- Afectación pulmonar.
- Afectación digestiva.
- Afectación vascular.
- Afectación ósea.
- Afectación del esmalte dentario.

Tabla 6. Otros problemas asociados.

2.2. Características psicológicas, conductuales y sociales

Dado que la Esclerosis Tuberosa es una enfermedad heterogénea y de afectación muy variable, los sujetos que tienen ET presentan una gran variabilidad en los distintos aspectos psicológicos que acompañan a las manifestaciones clínicas.

Discapacidad intelectual

- Puede aparecer entre un 60- 70 % de los casos. Se ha visto que el 85 % de los niños con ET que presentan espasmos en flexión tienen retraso psíquico importante. El 15% restante tiene un cociente intelectual normal, pero en ambos casos existe tendencia al comportamiento autista. Dependiendo del nivel de discapacidad pueden ser integrados en el sistema escolar regular y desarrollarán habilidades mentales y motoras similares a las de sus compañeros, y otros llegarán hasta cierto nivel de habilidad mental y motora y de ahí no pasarán.

Crisis convulsivas

- Hay una mayor predisposición a las crisis convulsivas en los niños que en los adultos. Suelen comenzar al año de vida en forma de “espasmos infantiles” o “espasmos en flexión” (que suele corresponderse con un trazado de hipsarritmia en el electroencefalograma, conformando el “síndrome de West”). Este tipo de crisis, junto con alteraciones cutáneas características,

tienen una gran importancia diagnóstica porque a menudo son la forma de presentación de la enfermedad en los lactantes. También pueden darse crisis focales simples o complejas, crisis tónico-clónicas generalizadas, crisis atónicas, tónicas, mioclónicas y ausencias atípicas.

- Importa recordar que no todos los niños epilépticos presentan cambios de personalidad; no es específica de este síntoma. Esta se puede encontrar con más frecuencia en niños con un nivel de inteligencia normal. Dichos cambios no son homogéneos.

Rasgos autistas

- El autismo puede definirse hoy como un continuum en el que en un extremo se sitúan sujetos con marcado aislamiento e indiferencia respecto de otros (o situaciones), ausencia de motivación comunicativa, y ausencia de imaginación significativa y de juego de ficción. En el otro extremo estarían los individuos con menos afectación y las características serían las siguientes: empleo de un lenguaje elaborado, pero con escasa implicación en relación con los demás; cierta habilidad para reconocer sentimientos a nivel intelectual, pero con dificultades en el área emocional, y contenidos intelectuales obsesivos con limitaciones de intereses.
- Estos rasgos pueden variar según la gravedad del trastorno, la edad, el sexo, la adecuación y eficiencia de los tratamientos, y el compromiso y apoyo familiar.

Hiperactividad

- El DSM-IV establece los siguientes criterios para la hiperactividad (distingue entre ésta, la inatención, y la impulsividad): a) A menudo son personas con manos y pies inquietos; no se están quietas sentadas. b) Se levantan del asiento en clase o en otras situaciones en las que se les demanda que permanezcan sentados. c) A menudo corren, saltan excesivamente en situaciones en que es inapropiado. d) Frecuentemente tienen dificultades para jugar o participar en actividades de ocio tranquila y sosegadamente. e) A menudo actúan como si estuvieran conducidos por un motor y no pudieran permanecer quietos. f) Con frecuencia hablan excesivamente.

Problemas de comportamiento

- Puede ser el problema más difícil e irritante para la familia y la escuela. En niños con ET se ha observado agresión, furia imprevista, hiperactividad, deficiencia atencional, comportamiento obsesivo-compulsivo, falta de comunicación verbal, dificultad para salir a la calle por temor a una conducta imprevisible, o antisocial.
- Los comportamientos más perturbadores lo son en razón de la movilidad.

Personalidad

- La estructura de la personalidad va a organizarse forzosamente alrededor y en función de las características clínicas y psicológicas de cada sujeto: crisis convulsivas, rasgos autistas, discapacidad mental y otros trastornos psicológicos. Todo ello configurará un perfil personal único, con manifestaciones de irritabilidad, labilidad en el ánimo y el humor, reacciones de cólera o benevolencia excesiva, elementos de dependencia, trastornos de atención, falta de iniciativa, lentitud intelectual, inestabilidad psicomotora, impulsividad...

Tabla 7. Características psicológicas, conductuales y sociales.

Todas estas características no suelen encontrarse, todas ellas juntas, en un solo sujeto con ET. Los distintos autores (Fernández y alt., 1999; Hunn, 1993; Hunn y Dennis 1987, Ajuriaguerra 1977, etc.) y asociaciones (Web de Tuberous Sclerosis Alliance, 2003), conocedores del tema, señalan porcentajes sobre la frecuencia de manifestación de los síntomas más severos, como las crisis epilépticas y la discapacidad mental, o las referidas a las manifestaciones biomédicas, según los datos derivados de sus estudios realizados.

A modo de orientación presentamos dos estudios con algunos datos que la doctora Ann Hunnt (1987: 193) nos brinda sobre:

1. “Niños con autismo o conducta hiperkinética después de espasmos infantiles”. De los 69 niños estudiados, presentan autismo, 40 (58 %); hiperactividad, 41 (59%) y autismo unido a conducta hiperactiva, 32 niños (46%).

2. En un segundo estudio, esta vez sobre “Alteraciones Psiquiátricas en niños con Esclerosis Tuberosa” los datos totales son los siguientes: de los 90 casos no presentan problemas de conducta 29 (32%). Manifiestan, psicosis 46 (51%), hiperactividad 53 (59%), hiperactividad psicótica 37 (41%), agresividad 12 (13%), Hiperactividad con agresividad 12 (13%), hiperactividad y agresividad 12 (13%), e hiperactividad psicótica y agresividad 7 (8%).

Podemos observar cómo sí pueden coincidir algunos rasgos en determinados sujetos, pero también que no todas las características tienen la misma incidencia en todos los niños con ET.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

3.1. Diagnóstico y evaluación

El diagnóstico se puede realizar en diferentes etapas de la vida, según la forma como debute la enfermedad. En un lactante se manifiesta frecuentemente con espasmos en flexión y manchas hipocrómicas en la piel. Más tarde en la infancia, suele manifestarse con epilepsia y angiofibromas faciales. En la edad adulta, puede debutar con alguna manifestación visceral, por ejemplo renal. No hay que olvidar que los periodos de desarrollo iniciales son estadios de una mayor labilidad y una identificación temprana es esencial para permitir cualquier tipo de intervención.

Se han estudiado unos criterios para hacer el diagnóstico de la enfermedad. Estos criterios se clasifican en primarios, secundarios y terciarios, según el grado de sospecha de la enfermedad que aportan.

Criterios Primarios

- Angiofibromas faciales.
- Fibromas ungueales múltiples.
- Tubérculo cortical, confirmado histológicamente.
- Nódulo subependimario o astrocitoma de células gigantes, confirmados histológicamente.
- Astrocitomas retinianos múltiples.

Criterios Secundarios

- Pariete de primer grado afectado.
- Rbdomioma cardíaco, confirmado histológica o radiográficamente.
- Otros hamartomas retinianos o manchas acrónicas en la retina.
- Tubérculos cerebrales, confirmados radiográficamente.
- Nódulos subependimarios no calcificados, confirmados radiográficamente.
- Mancha de piel áspera “de chagrin”.
- Placa fibrosa frontal.
- Linfangiomatosis pulmonar, confirmado histológicamente.
- Angiomiolipoma renal, confirmado histológica o radiográficamente.
- Quistes renales típicos de ET, confirmados histológicamente.

Criterios Terciarios

- Manchas hipocrómicas en piel.
- Quistes renales, confirmados radiográficamente.
- Cavidades pequeñas en el esmalte o “enamel pitting”.
- Pólipos rectales hamartomatosos, confirmados histológicamente.
- Quistes óseos, confirmados radiográficamente.
- Linfangiomatosis pulmonar, confirmada radiográficamente.
- Heterotopias de la substancia blanca cerebral, confirmada neuroradiográficamente.
- Fibromas gingivales.
- Angiomiolipoma no renal, confirmado histológicamente.
- Espasmos infantiles.

Tabla 8. Criterios diagnósticos.

De esta forma podemos decir que una persona tiene ET MANIFIESTA si tiene un criterio primario, dos secundarios o un secundario y dos terciarios. ET PROBABLE si tiene un criterio secundario y un terciario o tiene tres terciarios y SOSPECHA de ET si tiene uno secundario o dos terciarios.

El diagnóstico precoz y la identificación de un modo de transmisión de padres a hijos nos brindan la posibilidad de ofrecer a los padres un consejo genético en relación con las posibilidades de una nueva descendencia enferma. La meta del consejo genético es asegurar que la familia entienda las implicaciones genéticas del diagnóstico y ayudarles con la información adecuada a tomar las decisiones médicas y personales adecuadas. También se puede precisar el consejo psicológico para asuntos relacionados con la aceptación y adaptación al diagnóstico.

En el seguimiento de los casos, se deberá realizar una evaluación periódica que nos permitirá identificar de manera temprana la aparición de crecimientos tumorales u otras complicaciones, con la consiguiente implementación de medidas terapéuticas oportunas.

3.2. Técnicas e instrumentos

3.2.1. Al establecer el diagnóstico

En el momento del diagnóstico, que debe ser establecido o confirmado con el neuropediatra, se deben realizar una serie de exploraciones para determinar el grado de afectación del paciente.

Estudios de neuroimagen

- Se realizará ecografía cerebral en caso de ser la fontanela craneal aún permeable. En caso de que no lo sea, se debe hacer una tomografía axial computerizada (TAC), que permite la identificación de nódulos subependimarios, pues detecta bien las calcificaciones.

Estudios de imagen renal

- Se realizará mediante ecografía, TAC o resonancia magnética (RM). Si se detectan quistes renales, el paciente debe ser derivado al nefrólogo infantil. Si se detectan angiomiolipomas aislados, no se tiene que repetir el estudio, aunque la "Tuberous Sclerosis Alliance" de Estados Unidos recomienda un control cada seis meses a un año, hasta que se estabilice el tamaño de la lesión o hasta que ésta involucre.

<p>Estudios de imagen cardíaca</p> <ul style="list-style-type: none"> • Se realizará ecografía. Si se detectan rabdomiomas en la pared del corazón y éstos son asintomáticos, no precisan seguimiento, pues tienden a desaparecer espontáneamente. Al igual que en el caso de los angiomiolipomas renales aislados, la asociación estadounidense recomienda el control anual o bianual hasta la involución o estabilización de las lesiones.
<p>Estudios de fondo de ojo</p>
<p>Estudios de los familiares</p> <ul style="list-style-type: none"> • A los padres y hermanos de un niño diagnosticado de ET se les debe realizar una serie de exámenes, que incluyen: fondo de ojo, TAC o RM cerebral, estudio de imagen renal (generalmente ecografía) y búsqueda de manchas hipocrómicas cutáneas mediante una lámpara de Wood.

Tabla 9. Técnicas e instrumentos.

3.2.2. A lo largo de la evolución

- Se realizará electroencefalograma si hay crisis epilépticas. Su periodicidad dependerá del grado de las crisis.
- Se realizará TAC craneal cada cinco años, para un correcto control de los nódulos subependimarios y de su localización en relación al agujero de Monro.
- Se realizará RM cerebral en caso de que se plantee la exéresis quirúrgica de algún túbler cerebral cortical, pues esta exploración define mejor las estructuras cerebrales que la TAC. Sin embargo, la “Tuberous Sclerosis Alliance” recomienda una RMN cada uno a tres años.
- Se hará psicometría y cuantificación del cociente intelectual, especialmente en niños con problemas escolares o en el momento de comenzar la escuela, para situarles en el nivel educativo adecuado.

4. PRONÓSTICO MÉDICO Y PSICOPEDAGÓGICO

Las expectativas de futuro en sujetos con manifestaciones mínimas suelen ser

positivas. Por el contrario, los niños con discapacidad intelectual grave o profunda, con convulsiones incontrolables, etc., tienen un mal pronóstico. En general, se puede decir que, dado el tipo de enfermedad que es la ET, tan heterogénea y de afectación tan variable, la evolución de la enfermedad dependerá del grado de severidad que presente en cada sujeto, y de los apoyos psicopedagógicos que tanto él como su familia pueden recibir.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

No existe tratamiento específico para curar la Esclerosis Tuberosa. El tratamiento está condicionado a las manifestaciones clínicas que presente cada paciente.

La epilepsia precisa tratamiento urgente. Dentro de los fármacos antiepilépticos, la vigabatrina a dosis altas suele dar buenos resultados.

Los túberes cerebrales deben extirparse si producen crisis epilépticas. El tratamiento quirúrgico tiene generalmente buenos resultados. Si en un paciente intervenido se repiten las crisis a expensas de otro túber, debe considerarse volver a intervenir, siempre que el túber sea accesible quirúrgicamente.

El astrocitoma de células gigantes debe extirparse si produce crisis epilépticas o si produce efecto masa y comprime otras estructuras. En caso de bloquear algún ventrículo cerebral, se debe implantar un sistema de drenaje, como una válvula de derivación del líquido cefalorraquídeo.

Los angiofibromas faciales pueden eliminarse con láser, pero los resultados son malos, pues generalmente vuelven a emerger, especialmente cuando el paciente es joven.

En el resto de manifestaciones el tratamiento debe valorarse también de forma individual, pues el grado de afección puede variar mucho entre diferentes pacientes.

Actualmente se están investigando tratamientos dirigidos a la raíz del problema: se están buscando moléculas que actúen como deberían hacerlo aquellas que en estos enfermos están alteradas (tubarina, hamartina). Se está investigando ya algu-

na substancia, como por ejemplo la rapacina o la quinasa 56. A pesar de todo, sigue sin existir un tratamiento farmacológico para la Esclerosis Tuberosa.

Existen dos grandes retos para el futuro respecto a esta enfermedad. Por una parte, conocer con exactitud la alteración genética, para conocer un correcto consejo genético e identificar de forma prenatal fetos portadores de ET. Por otra parte, descubrir fármacos que puedan evitar las manifestaciones clínicas en personas afectadas genéticamente.

5.2. Ámbito psicopedagógico

El tratamiento se ha de ajustar a los síntomas. Existen elementos sustantivos a considerar, fundamentales para la intervención psicoeducativa. Como dice Fierro (1990: 267): *“Cada niño progresa según su propio desarrollo diferenciado, peculiar y en definitiva individual... (no obstante) algunos niños se presentan con un desarrollo lento, retrasado en... disarmónico retardado respecto... a los umbrales evolutivos alcanzados por la gran mayoría de los compañeros de su edad. Es algo más serio que un retraso mental... Es un retraso en los procesos evolutivos de personalidad y de inteligencia; de capacidad para aprender, para desenvolverse en la vida y para relacionarse con los demás”*. Estos criterios son semejantes a los considerados por la AAMR.

5.2.1. Fase previa o de conocimiento inicial

El objetivo de esta primera fase es OBSERVAR al sujeto en todas sus dimensiones y ámbitos posibles para llegar a confeccionar un Perfil Individual que nos oriente la fase siguiente de intervención, las necesidades y apoyos que demanda. Se trata, por tanto, de conocer al sujeto de manera directa, en contacto con él, comprendiendo su discapacidad desde la totalidad de su ser, desde todas las dimensiones por las que es el que es.

Las personas afectadas de ET deberán ser evaluadas individualmente respecto a su desarrollo mental, aspectos psicomotores, habilidades lingüísticas, elementos de dependencia, adaptación social, alteración de conducta, etc. En cada uno de estos aspectos pueden presentar puntos fuertes ó débiles según el grado de afectación de la enfermedad, la edad en la que se manifiesta, las circunstancias personales y el entorno del sujeto.

Como punto de partida nos parece importante:

1. Hacer una valoración global de la persona en situaciones semiestructuradas y de actividad espontánea, juego libre, etc. con un objetivo multidimensional (dimensión física, psicológica, social, profesional si la hubiere, nivel de desarrollo, comportamiento, etc).
2. Establecer relaciones con los familiares más próximos, los que tratan cotidianamente con el individuo, estimulan su progreso, comparten su entorno y satisfacen las necesidades más primarias, con el fin de conocer desde otra perspectiva las potencialidades y limitaciones que cada persona tenga. Al mismo tiempo, haremos una valoración del posible papel que la familia tiene respecto de las conductas problemáticas, procurando que se comprometan en la aplicación del tratamiento.

Como instrumento podemos utilizar el que nos ofrece el DSM-IV sobre Evaluación de la Actividad Global. Sirve fundamentalmente como guía para confeccionar nuestro propio instrumento con los pasos que consideremos más adecuadas en la observación del individuo que tenemos que examinar. Se aconseja llevar a cabo este estudio desde un hipotético continuum de salud-enfermedad.

Escala de evaluación de la actividad global	
100 91	Actividad satisfactoria en una amplia gama de actividades, nunca parece superado por los problemas de su vida, es valorado por los demás a causa de sus abundantes cualidades positivas. Sin síntomas.
90 81	Síntomas ausentes o mínimos, buena actividad en todas las áreas, interesado e implicado en una amplia gama de actividades, socialmente eficaz, generalmente satisfecho de su vida, sin más preocupaciones o problemas cotidianos.
80 71	Si existen síntomas, son transitorios y constituyen reacciones esperables ante agentes estresantes psicosociales; sólo existe una ligera alteración de la actividad social, laboral o escolar.
70 61	Algunos síntomas o alguna dificultad en la actividad social, laboral o escolar, pero en general funciona bastante bien, tiene algunas reacciones interpersonales significativas.

60-51	Síntomas moderados o dificultades moderadas en la actividad social, laboral o escolar.
50-41	Síntomas graves o cualquier alteración grave de la actividad social, laboral o escolar.
40 31	Una alteración de la verificación de la realidad o de la comunicación o alteración importante en varias áreas como el trabajo escolar, las relaciones familiares, el juicio, el pensamiento o el estado de ánimo.
30 21	La conducta está considerablemente influida por ideas delirantes o alucinaciones o existe una alteración grave de la comunicación o el juicio o incapacidad para funcionar en casi todas las áreas.
20 11	Algún peligro de causar lesiones a otros o a sí mismo u ocasionalmente deja de mantener la higiene personal mínima o alteración importante de la comunicación.
10 1	Peligro persistente de lesionar gravemente a otros o a sí mismo o incapacidad persistente para mantener la higiene personal mínima o acto suicida grave con expectativa manifiesta de muerte.

Tabla 10. DSM-IV 1997.

Otra manera de acercarnos a la realidad de los sujetos con ET es conociendo lo que otros colegas han desarrollado para resolver situaciones semejantes a la nuestra.

La Doctora Ann Hunt, tiene publicados diversos trabajos desde 1983 sobre la Esclerosis Tuberosa, sus manifestaciones y síntomas. En la década de los 80 la encontramos entrevistando a las familias de niños afectados con ET para conocer los problemas con los que se enfrentaban diariamente. Con la doctora J. Dennis hacen un seguimiento a niños de 5 años para conocer mejor la afección de la enfermedad en cada niño, los progresos que se iban dando en cada uno de los sectores que se habían propuesto analizar y a través de los cuales hacer un segui-

miento personalizado de los mismos. Recogieron una gran cantidad de datos y con ellos confeccionaron un perfil personal para cada niño. Este perfil les servía de referencia para valorar cada año las modificaciones que se realizaban en cada una de las dimensiones propuestas para el estudio: desarrollo mental general, capacidad motórica, lenguaje normal, nivel de dependencia, comportamientos perturbadores, trastorno/s psiquiátricos. No sólo conseguían conocer las variaciones que en cada niño se producían a nivel general de su vida, y en cada dimensión, sino también las diferencias entre los niños afectados por la enfermedad E.T. y la población de niños de 5 años considerados sanos.

Una vez confeccionados los perfiles personales de los 88 niños estudiados, éstos fueron clasificados en uno de los cuatro grupos creados según los códigos establecidos para el análisis. A cada código se le asignó un número de problemas, según el cuadro siguiente:

Factor	Código 1	Código 2	Código 3	Código 4
Gravedad del problema	Ninguna	Moderada	Grave	Muy Grave
Desarrollo mental general	Escuela normal	ESM(S) Aula normal.	ESM(S) Aula especial	ESN(S).
Capacidades motoras	Puede correr y andar.	Puede andar inseguro; no puede correr.	No puede andar pero tiene movilidad autónoma.	No puede andar ni tiene movilidad.
Lenguaje normal	Aparentemente	Algunas frases con sentido.	Sólo palabras sueltas o ecolalia.	Sólo balbuceos, no produce sonidos
Dependencia	Totalmente independiente para alimentarse, asearse y vestirse.	Independiente para dos funciones solamente.	Independiente para una función.	Totalmente dependiente para alimentarse, asearse y vestirse.

Comportamientos perturbadores	No conductas perturbadoras según se enumera en 4.	Un indicio de comportamiento perturbador según se enumera en 4.	Dos índices de comportamiento perturbador, según se enumera en 4.	Trastornos graves del sueño: necesita vigilancia completa todo el tiempo que esté despierto: Se comporta en público de forma tal que es difícil sacarlo.
Trastorno psiquiátrico	No trastorno.	Comportamiento debido sólo a retraso en el desarrollo.	Comportamiento "Autista o Hiperquinético".	"Autista" o "Hiperquinético" menos uno de los dos; más agresividad.
Total Problema	Puntuación 3	Puntuación 4-6	Puntuación 7-9	Puntuación 10-12

Tabla 11. Asociación Andaluza de Esclerosis Tuberosa. Boletín nº 15.

Los datos sobre el desarrollo mental general fueron extraídos fundamentalmente de los historiales clínicos donde se apreciaba una escasez en el uso de los instrumentos de medida de la inteligencia. Esta información fue complementada con los datos que se añadieron y que fueron extraídos de las inscripciones escolares de los niños, según estuvieran integrados en centros considerados normales (fundamentalmente escuelas públicas) o en centros donde pudieran ser atendidos en las distintas dificultades de aprendizaje que tuvieran, bien de carácter moderado o severo (escuelas especiales). Otras informaciones, (sobre aspectos motóricos, de lenguaje y dependencia) fueron sacadas, no sólo de los historiales sino de las entrevistas realizadas con los padres de los niños y que fueron -después de analizadas - incorporadas para confeccionar las gráficas de los perfiles personales.

La conclusión a la que llegamos es que, si en la población normal es importante una educación personalizada, desde la perspectiva de la discapacidad en general y más en concreto desde la Esclerosis Tuberosa, enfermedad tan heterogénea

y plural en sus síntomas y manifestaciones, esta metodología es esencial.

5.2.2. Fase de tratamiento en línea de intervención psicopedagógica

De todo lo dicho hasta aquí se deduce que la ET no tiene un tratamiento específico, sino que debe ajustarse a las necesidades y apoyos que requiera cada persona; es por lo que se señala la necesidad de educación especial de acuerdo a la severidad de los rasgos. Ha de tener como objetivo, no sólo la disminución o superación de las conductas inadecuadas, sino hacer progresar aquellas otras que tienen una manifestación débil o escasa.

La modificabilidad cognitiva es algo que hay que conseguir a través del ejercicio. Cada individuo llegará más o menos lejos en este terreno, pero no cabe duda de que la persona mejor dotada no conseguirá mucho de sí misma si nunca, o raras veces, pone en marcha sus mecanismos cognitivos. La definición de 1992 de AAMR (Luckasson et al. 1992) nos habla de limitaciones substanciales, no sólo en el área intelectual, sino también en habilidades de adaptación. Recordamos aquí algunos de los programas y acciones de apoyo que se adecuan al tratamiento.

Funcionamiento intelectual

- Programas

- *Programa de Enriquecimiento Instrumental* de R. Feuerstein y cols.

Objetivo del programa: provocar la modificación estructural de la inteligencia y provocar en el individuo con el que se trabaja que su ejecución sea más flexible en su relación con tareas del entorno y/o académicas.

- *Proyecto de Inteligencia Harvard*

Objetivo: entrenar la habilidad para pensar. Hay distintos niveles. El programa básico busca el entrenamiento de habilidades generales, a modo de prerequisites, que pueden ser entrenables con el ejercicio. Además el programa tiene en cuenta aspectos tan importantes como la motivación, el lenguaje, el proceso de desarrollo, etc.

- Programa Portage

Está pensado fundamentalmente para sujetos en edad preescolar. Da importancia al desarrollo intelectual pero teniendo en cuenta áreas como el lenguaje, la motricidad, la socialización del sujeto y su grado de dependencia.

Habilidades de adaptación

- Comunicación

Desde un nivel de ejercicio para comprender y transmitir un mensaje hasta las de nivel más elevado: escribir, redactar, rellenar un protocolo.

- Autocuidado

Desde actividades básicas: aseo, comida, etc. hasta las de autodeterminación.

- Vida en el hogar

Desde las más sencillas: preparar una comida, lavar la ropa, etc., ornamentación, relación comunitaria, organización y dirección del hogar.

- Sociales

Desde la iniciación de una relación, reconocer un sentimiento..., hasta compartir, adecuar la conducta a las normas, tener relaciones de amistad, comportamiento afectivo-sexual adecuado.

- Utilizar la comunidad

Salir a comprar, utilizar los transportes..., hasta asistir a funciones públicas o a centros académicos.

- Auto-dirección

Acciones básicas de elección y preferencias..., hasta resolver problemas en situaciones nuevas.

- Salud y seguridad

Identificar los síntomas de enfermedad..., hasta saber protegerse de actos vandálicos, y desplegar comportamientos adecuados socialmente.

- Académicas funcionales

Desde la adquisición de los aprendizajes más básicos hasta todos aquellos que le hagan cada vez un sujeto más apto en la vida social e inter-relacional.

- Ocio y tiempo libre

Aprender a elegir según preferencias, gustos, intereses..., hasta organizar actividades para que otros disfruten.

- Trabajo

Aprender una tarea y llevarla a cabo hasta el final. Tener en cuenta el horario y respetarlo, manejar dinero y saber distribuirlo. Desde la dependencia de ir acompañado a ir y volver de modo autónomo.

Tabla 12. Mejora de las capacidades cognitivas.

Para el tratamiento de los múltiples handicaps y complicaciones asociados con la discapacidad intelectual es apropiado un tratamiento multimodal, con una orientación evolutiva. Esto exigirá la participación de un grupo numeroso de especialistas que trabajen en colaboración.

El tratamiento psicológico incluye tanto terapias individuales, de grupo, asistenciales, profesionales, como familiares.

- *Psicoterapia individual.* Permite conocer mejor los pensamientos y sentimientos de los niños. Puede utilizarse para promover la diferenciación de uno mismo del otro, la autoestima, la formación de la identidad, el desarrollo interpersonal, el control emocional y conductual. Las técnicas cognitivas se han mostrado muy efectivas para reducir la ansiedad en los niños que la tienen.
- *Terapia de conducta.* Las técnicas de modificación de conducta han demostrado ser eficaces para modelar la conducta de personas con discapacidad intelectual, bien incrementando la conducta deseable, instaurándola o reduciendo (eliminando) la no deseable. Resulta útil en el tratamiento de la agresión, el desafío, la hiperactividad, las estereotipias, las autolesiones y el comportamiento social. En algunos casos pueden enseñarse el entrenamiento de control de esfínteres, a vestirse, a acicalarse, así como las habilidades para comer.

- *La psicoterapia de grupo* ha sido quizá más utilizada que la individual, ya que es especialmente útil para los adolescentes y adultos jóvenes que necesitan el apoyo de sus compañeros para poder separarse de sus familias y además se puede usar como modelos de rol.
- *Terapias familiares*. Es importante orientar y formar a los padres, ayudarles a crear terapias ambientales, tratar con ellos algunos de los problemas que surgen: ¿cuál es el modelo de referencia válido para el niño?, atender la dimensión afectiva, dedicar tiempo para convivir, escuchar, empatizar, aceptar...
- *Entrenamiento educativo y evolutivo*: para aumentar las habilidades del lenguaje y del habla, motoras, cognitivas, ocupacionales, así como sociales, recreativas, afectivo-sexuales y adaptativas. Se llevan a cabo por profesionales especializados. Han de ir acompañadas de la formación y asesoramiento de padres, así como el apoyo oportuno a la familia.
- *La musicoterapia*: Ya desde la antigüedad se sabe que existe una relación entre música y salud. En España, según nuestro criterio, está aún poco desarrollada. Esta modalidad terapéutica tendrá que configurarse en cada proceso según las necesidades personales y los objetivos que se quieran alcanzar. La música es un medio, un lenguaje compartido de sonidos, ritmos, espacios, tiempos..., en los que terapeuta y sujeto pueden llevar a cabo una interrelación y un conocimiento al servicio de la patología que se quiera sanar.
- *La ludoterapia*. Favorece poner en juego los objetivos educativos relacionados con la interacción social y la actividad funcional con objetos: comunicación, representación simbólica e imitación, desarrollo motor y habilidades de autonomía.
- *La terapia a través de las NTIC* (Nuevas Técnicas Informáticas de Comunicación), nos proporciona muchos recursos y materiales importantes para jugar, relacionarse, solucionar problemas, trabajar habilidades sociales de modo cooperativo... La realidad virtual ayuda a flexibilizar ante una pantalla con dibujos y personajes animados, actitudes o conductas muy severas; ayudan a desvelar muchas de las incógnitas que hoy día tenemos sobre el funcionamiento cognitivo de estas personas.

6. RECURSOS

6.1. Bibliografía

American Psychiatry Association.(1994). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: DSM-IV*, (1ª ed). Washington, D.C.

Fernández, O.; Gómez, A.; Sardinaz, N. (1999). Esclerosis Tuberosa. Revisión. *Rev. Cubana Pediatr.* N° 71 (3): 160-167

Fierro, A. (1990): *Los niños con retraso mental*. En: Marchesi, A.; Coll, C. y Palacios, J. *Desarrollo psicológico y educación*. Madrid. Alianza. Vol. III. 266-284

Fritzpatrick. (1998). *Atlas de dermatología clínica*. Ed. McGraw-Hill

Hunt A. (1983). Tuberous Sclerosis: a survey of 97 cases. 1: Seizures, pertussis immunisation and handicap. *Developmental medicine and child neurology*. N° 25: 346-349

Hunt A. (1993). Development, behaviour and seizures in 300 cases of tuberous sclerosis. *Journal of Intellectual Disability Research*. N° 37: 41-51

Hunt A, DENNIS J. (1987). Psychiatric disorders among children with tuberous sclerosis. *Developmental medicine and child neurology*. N°: 29 (2): 190-19

Hunt A, SHEPHERD CH.(1993). A prevalence study of autism in tuberous sclerosis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. N° 23 (2): 323-339

Hunt, A.; STORES, G. (1994). Sleep disorder and epilepsy in children with tuberous sclerosis, a questionnaire based study. *Developmental medicine and child neurology*. N° 36: 108-115

Jambaque, J.; Cusmai, R.; Curatolo, P.; Cortes, F.; Perrot, C.; Dulac, O. (1991) Neuropsychological aspects of tuberous sclerosis in relation to epilepsy and MRI findings. *Developmental Medicine and Child Neurology*. N° 33: 698-705

Luckasson, R.; Coulter, D.L.; Polloway, E.A.; Reiss, S.; Schalock, R.L.; Snell, M.E.; Spitalnik, D.M. y Stark, J.A. (1992) *Mental Retardation: Definition, Classification, and Systems of Supports*. Washington Dc. Autor. (Traducida al español, 1997).

Palencia Luaces, R. (1998). *Síndromes neurocutáneos en la infancia*. Ed. Caja Duero. Universidad de Valladolid.

Prats-Viñas J.M. (1996). Facomatosis que cursan con manchas acrónicas, esclerosis tuberosa de Bourneville. Criterios diagnósticos y protocolo de seguimiento. *Rev. Neurolol.* N° 24 (133): 1056-1059

Verdugo, M.A. (dic.) (1995). *Personas con discapacidad. Perspectivas psicopedagógicas y rehabilitadoras*. Madrid. Ed. Siglo XXI

Waskschiag LS, Cook EH, Hammond DN, Leventhal BL, Hopkins J. (1991). Autism and tuberous scierosis. *Journal of Autism and Develoopmental Disorders.* N° 21: 95-97

Weinberg. (1980). *Atlas de dermatología pediátrica*. Ed. Salvat.

6.2. Páginas Web

<http://www.cisat.isciii.es>

<http://www.tsalliance.org>

<http://www.emc.maricopa.edu/faculty/farabee/BIOBK/BioBookTOC.html>

<http://fai.unne.edu.ar/biologia/>

<http://users.rcn.com/jkimball.ma.ultranet/BiologyPages/W/Welcome.html>

<http://www.sciam.com>

<http://www.newscientist.com>

<http://www.nature.com>

6.3. Asociaciones

Asociación Andaluza de Esclerosis Tuberosa (ESTU)

C/ Serrana 5. Dos Hermanas (Sevilla)

Tel.: 955 66 73 96

E-mail: info@esclosistuberosa.com

Sede en Madrid: escler_uber@wanadoo.es

Sede en Málaga: C/ Trinquette 16. Urb. Don Miguel. Rincón de la Victoria (Málaga).

Tel.: 952 40 78 31

Asociación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER)
C/ Enrique Marco Dorta, 6 local. Sevilla.
Tel. 954 98 98 92

Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones
Congénitas (ASEREMAC).
Facultad de Medicina. Universidad Complutense. Madrid.
Tel. 913 94 15 91

Asociación de Estados Unidos. Página Web: <http://www.tsalliance.org>

Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades
Raras. (CISATER). Instituto de Salud Calos III.
European Organization for Rare Disorders (EURORDIS)
Plateforme Maladies Rares
102, Rue Didot Paris.
Tel. 00 33 1 56 53 53 40

Fundación 1000 para la Investigación de los Defectos Congénitos
C/ Serrano 140. Madrid.
Tel. 913 94 15 87

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es la Esclerosis Tuberosa?

Es una enfermedad de origen genético consistente en el crecimiento de tumores benignos (hamartomas), y malformaciones en uno o varios órganos: piel, cerebro, riñones, corazón, ojos, pulmones, dientes, etc. La afectación es muy variable.

7.2. ¿Cómo se detecta?

Criterios de Diagnóstico:

Criterios Primarios

- Angiofibromas faciales.
- Fibromas ungueales múltiples.
- Tubérculo cortical, confirmado histológicamente.
- Nódulo subependimario o astrocitoma de células gigantes, confirmados histológicamente.
- Astrocitomas retinianos múltiples.

Criterios Secundarios

- Pariete de primer grado afectado.
- Rabdomioma cardíaco, confirmado histológica o radiográficamente.
- Otros hamartomas retinianos o manchas acrónicas en la retina.
- Tubérculos cerebrales, confirmados radiográficamente.
- Nódulos subependimarios no calcificados, confirmados radiográficamente.
- Mancha de piel áspera “de chagrin”.
- Placa fibrosa frontal.
- Linfangiomatosis pulmonar, confirmado histológicamente.
- Angiomiolipoma renal, confirmado histológica o radiográficamente.
- Quistes renales típicos de ET, confirmados histológicamente.

Criterios Terciarios

- Manchas hipocrómicas en piel.
- Quistes renales, confirmados radiográficamente.
- Cavidades pequeñas en el esmalte o “enamel pitting”.

- Pólipos rectales hamartomatosos, confirmados histológicamente.
- Quistes óseos, confirmados radiográficamente.
- Linfangiomatosis pulmonar, confirmada radiográficamente.
- Heterotopias de la sustancia blanca cerebral, confirmada neuroradiográficamente
- Fibromas gingivales.
- Angiomiolipoma no renal, confirmado histológicamente.
- Espasmos infantiles.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

Afecta aproximadamente a uno de cada seis mil nacidos vivos.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

Asociación Andaluza de Esclerosis Tuberosa (ESTU)

C/ Serrana 5. Loc. Dos Hermanas (Sevilla)

Tel.: 955 66 73 96

E-mail: info@esclrosistuberosa.com

Sede en Madrid: escletuber@wanadoo.es

Sede en Málaga: C/ Trinquete 16. Urb. Don Miguel. Rincón de la Victoria (Málaga).

Tel.: 952.40.78.31

Tienen mucha información.

Asociación de Estados Unidos. Página Web: <http://www.tsalliance.org>

En esta página hay información exhaustiva sobre la ET en muchos aspectos de la enfermedad, incluyendo últimos avances en investigación, además de un listado con los datos de las asociaciones que existen en todo el mundo.

7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?

Las expectativas de futuro en sujetos con manifestaciones mínimas suelen ser positivas. Por el contrario, los niños con discapacidad mental grave o profunda,

con convulsiones incontrolables, etc. tienen un mal pronóstico. En general, se puede decir que, dado el tipo de enfermedad que es la ET, tan heterogénea y de afectación tan variable, la evolución de la enfermedad dependerá del grado de severidad que presente en cada sujeto, y de los apoyos psicoeducativos que tanto él como su familia pueden recibir.