

## Esclerosis tuberosa

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

### Breve descripción de la esclerosis tuberosa

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** La esclerosis tuberosa (ET) es un **trastorno neurocutáneo** caracterizado por **hamartomas multisistémicos** y asociado con **manifestaciones neuropsiquiátricas**.
- **Epidemiología:** Se ha estimado que la prevalencia varía entre 1/25.000 y 1/11.300 en Europa.
- **Clínica:** La ET se caracteriza por **hamartomas multisistémicos que afectan generalmente a la piel, el cerebro, los riñones, los pulmones y el corazón**. La afectación cutánea incluye: máculas hipopigmentadas (en forma de hoja de fresno) que se manifiestan durante los primeros años de vida, angiofibromas desde los 3-4 años de edad (lesiones eritematosas y papulonodulares), fibromas ungueales (tumores de Koënen), placas fibrosas en la frente o el cuero cabelludo y lumbares (placas chagrin) y lesiones cutáneas en “confeti” que aparecen desde la infancia hasta el inicio de la adolescencia. **Todos los casos de ET presentan una afectación cerebral**, que se manifiesta por diferentes lesiones neurológicas, tales como tuberomas corticales/subcorticales, líneas radiales de migración de la sustancia blanca cerebral, nódulos subependimarios y astrocitoma subependimario de células gigantes (SEGA, consulte este término). Este último puede causar una hidrocefalia (con un riesgo de crecimiento más elevado durante las tres primeras décadas). El 85% de los pacientes presenta una **epilepsia de aparición temprana** (espasmos infantiles y/o convulsiones focales). También se han descrito **manifestaciones neuropsiquiátricas**, tales como problemas de aprendizaje, trastorno por déficit de atención con o sin hiperactividad, trastornos del espectro autista (consulte este término), ansiedad y trastornos obsesivos-compulsivos, siendo la automutilación menos frecuente. Los **angiomiolipomas (AML) renales** se desarrollan durante la infancia y presentan un riesgo de crecimiento más elevado durante la adolescencia y la edad adulta. Se manifiestan con una masa abdominal, dolor, hematuria/hemorragia retroperitoneal, hipertensión e insuficiencia renal. La **linfangioleiomiomatosis (LAM, consulte este término)**, la **hiperplasia micronodular neumocitaria multifocal (HMNM)** y los **quistes pulmonares** se desarrollan durante la edad adulta y se manifiestan con disnea, neumotórax o quilotórax. Los **rabdomiomas cardíacos (RC)** aparecen durante el periodo fetal y pueden volverse sintomáticos (obstrucción de la vía de eyección o interferencia con la función valvular) después de la infancia temprana. Otras manifestaciones incluyen múltiples erosiones en el esmalte dental, fibromas intraorales y anomalías esqueléticas.
- **Etiología:** La ET se debe a mutaciones en los genes *TSC1* (9q34) y *TSC2* (16p13.3) que codifican proteínas que inhiben directamente a mTOR. Cuando se expresa en exceso, la mTOR es responsable de una actividad desproporcionada del glutamato,

---

La esclerosis tuberosa – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EsclerosisTuberosa\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA805.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EsclerosisTuberosa_Es_es_HAN_ORPHA805.pdf) |

desencadenando la interrupción de la plasticidad sináptica. La expresividad es variable y se debe al mosaicismo y a los modificadores genéticos/epigenéticos. La **herencia de la ET es autosómica dominante en el 30% de los casos y en el 70% se debe a una mutación de novo**. Se recomienda el asesoramiento genético.

- *Manejo y tratamiento:* El **manejo de la ET es multidisciplinar** e incluye el uso de **vigabatrina** (inhibidor de la GABA transaminasa), eficaz contra los espasmos infantiles y las convulsiones de aparición temprana, y el **everolimus** (inhibidor de la ruta de señalización mTOR) se puede utilizar para tratar el SEGA no extirpable por cirugía en niños y adultos, y para el tratamiento de AML en los adultos.
- *Pronóstico:* La ET es una enfermedad crónica. En la transición a la edad adulta, las **convulsiones pueden persistir**, las **afectaciones renales y/o pulmonares pueden ser más importantes** e inducir riesgos de morbilidad significativa y de mortalidad ocasional, y los **problemas psicológicos y de conducta pueden aparecer, persistir o ser más significativos**.

## La discapacidad en el curso de la esclerosis tuberosa

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de la enfermedad?**

Las consecuencias de la enfermedad sobre las condiciones de vida varían mucho de una persona a otra.

Generalmente, el **principal problema es de tipo neurológico** para los niños afectados por una forma grave de la enfermedad. La **asociación de epilepsia con discapacidad intelectual, los problemas específicos de aprendizaje y los trastornos de conducta repercuten sobre la comunicación y la autonomía**.

La discapacidad intelectual origina problemas de concentración, de atención o de memoria de importancia variable (trastornos cognitivos). Los niños tienen dificultades para expresarse correctamente. Cuando se añaden los problemas de conducta, la repercusión sobre la comunicación es mayor y puede dificultar la autonomía de la persona.

Cuando los problemas neurológicos son importantes, pueden impedir que el niño siga una escolarización en un medio ordinario y que el adulto lleve una vida autónoma.

Estos problemas también pueden dificultar el seguimiento médico y complicar la realización de las pruebas necesarias para la supervisión de la enfermedad (necesitando, por ejemplo, anestesia general para realizar ciertas pruebas como la resonancia magnética cerebral).

En ausencia de estas manifestaciones, las personas pueden llevar una vida normal.

Cada vez más, los tratamientos antiepilépticos junto con un seguimiento educativo adaptado permiten a los niños evolucionar mejor (ver “¿Cuáles son las ayudas puestas en marcha para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?”). Como consecuencia, las

---

La esclerosis tuberosa – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EsclerosisTuberosa\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA805.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EsclerosisTuberosa_Es_es_HAN_ORPHA805.pdf) |

octubre de 2017

2

formas más graves asociadas a discapacidades múltiples existen pero son cada vez menos frecuentes.

Como se ha mencionado anteriormente, la afectación renal raramente progresa hacia la insuficiencia renal, lo mismo que la afectación pulmonar hacia la insuficiencia respiratoria crónica. La necesidad de considerar un trasplante de riñón o de pulmón es todavía menos frecuente si la persona recibe un seguimiento médico periódico.

La consecuencia de estas deficiencias y afectaciones es una discapacidad que perturba la comunicación y la autonomía (ver “Vivir con”) y que puede mejorar mediante una reeducación funcional y ciertas ayudas técnicas (ver “¿Cuáles son las ayudas puestas en marcha para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?”).

Por otro lado, las manifestaciones cutáneas, sobre todo aquellas a nivel del rostro, pueden entrañar consecuencias estéticas importantes. Esto puede producir un sufrimiento psicológico y un aislamiento del niño o del adolescente que le hace difícil aceptarse y hacerse aceptar.

- **¿Cuáles son las ayudas puestas en marcha para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Algunos niños afectados por la ET tienen discapacidad intelectual y/o problemas psicopatológicos asociados. Para ayudar al desarrollo óptimo de los niños, debe ponerse en marcha un abordaje especializado y multidisciplinar, lo más temprano posible. Este abordaje se efectúa en tres etapas:

1- Caracterización fina y precisa de los puntos fuertes y de las dificultades, con una **revisión neuropsicológica, psicomotora, logopédica, psiquiátrica, de terapia ocupacional y ortóptica** si es necesario, para evaluar las competencias cognitivas, especialmente el lenguaje, la comunicación, la motricidad global, la motricidad fina, las funciones que regulan la ejecución de las acciones diarias a un nivel adecuado (práctica), y otras dificultades específicas (problemas de interacción social, particularidades sensoriales, problemas de aprendizaje...).

2- Puesta en marcha de un proyecto global agrupando componentes educativos, pedagógicos y terapéuticos, apoyándose sobre las competencias preservadas para ayudar al desarrollo de los aspectos que presentan dificultades. Este proyecto tiene en cuenta la personalidad, la edad, el nivel intelectual, las características de conducta del niño y el entorno. Se debe garantizar la integración en un medio lo más adaptado posible a las dificultades del niño, manteniendo al máximo su acogida en un medio ordinario (escolarización, actividades extraescolares, ocio...).

- El componente educativo tiene por objeto ayudar a desarrollar las competencias básicas del niño y su autonomía.

- El componente pedagógico ayudará al niño a adquirir los conocimientos globales y le permitirá encontrar su lugar en la sociedad.

- El componente terapéutico, además de un posible tratamiento médico, propone el abordaje de los problemas identificados, junto con, según las necesidades, fisioterapia, psicomotricidad, logopedia, terapia ocupacional, psicoterapia... Los ejercicios de fisioterapia y de reeducación psicomotora, puestos en marcha por los profesionales pero

---

**La esclerosis tuberosa – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad**

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EsclerosisTuberosa\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA805.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EsclerosisTuberosa_Es_es_HAN_ORPHA805.pdf) |

también efectuados en casa con los padres, son esenciales para ayudar al niño a fortalecerse, a tomar una mejor conciencia y sensación de su cuerpo y de esta forma adquirir más rápidamente o mejorar el equilibrio, la marcha y la alimentación autónoma. La terapia ocupacional enseña al niño a practicar actividades manuales (ejercicios con lápices, pinceles, utensilios de cocina, etc.) y como resultado, le estimula para realizar actividades cotidianas. Le permite también desarrollar su independencia y su interacción con el entorno cotidiano y familiar. Otros métodos de estimulación pueden ser beneficiosos, como por ejemplo ejercicios en la piscina. La comunicación y la relación con el entorno pueden mejorarse mediante sesiones de logopedia. También pueden ser beneficiosas otras sesiones específicas para ciertas adquisiciones escolares, por ejemplo, la lógica matemática.

3- Evaluación y reevaluación del progreso para ajustar el tratamiento: el abordaje debe ser reajustado regularmente para tener en cuenta los progresos, dificultades y características del entorno (familiar, social, escolar).

En función de la gravedad de la discapacidad que resulta de la enfermedad, el progreso puede ser mayor o menor de un niño y otro. Es imposible saber con antelación el progreso que el niño podrá lograr. De todos modos, la puesta en marcha de un modo de comunicación no verbal (mediante gestos o pictogramas por ejemplo) puede resultar útil para completar o compensar los problemas de comunicación. Estos métodos no verbales estimulan asimismo el desarrollo de la comunicación verbal.

- **“Vivir con”: situaciones de discapacidad en la vida diaria**

La gravedad de la discapacidad es muy variable: no todos los niños afectados necesitan el mismo abordaje y, una vez adultos, no todos tendrán las mismas necesidades.

**¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la vida social, familiar y diaria?**

Las consecuencias varían mucho de una persona a otra, en función de sus afectaciones, de la importancia de la discapacidad intelectual y/o de los problemas de conducta.

Algunos niños no presentan manifestaciones particulares y no necesitan un seguimiento de seguridad, sino que desarrollarán unas capacidades de comunicación y de autonomía que les permitirán, de adultos, ser independientes y tener un trabajo.

Para los niños con las formas más graves de la enfermedad, el abordaje puede ser considerable y tener consecuencias sobre la vida diaria, especialmente en caso de epilepsia no controlada, discapacidad intelectual o trastornos del espectro autista, que reducen la autonomía de la persona.

A veces las repercusiones no están ligadas a la importancia de la discapacidad, sino a las limitaciones asociadas al abordaje. Los horarios de la toma de medicamentos, las consultas médicas y terapéuticas entran a veces en conflicto con los planes de salida o de actividades, lo que puede ser difícil de aceptar por el resto de miembros de la familia. La supervisión y los cuidados continuos que deben beneficiar a los niños afectados tienen también repercusiones sobre la vida profesional de los padres (absentismo, solicitud de permiso parental, trabajo a tiempo parcial...).

---

**La esclerosis tuberosa – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad**

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EsclerosisTuberosa\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA805.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EsclerosisTuberosa_Es_es_HAN_ORPHA805.pdf) |

Las repercusiones pueden también estar ligadas a manifestaciones menos graves desde el punto de vista médico, pero difíciles de aceptar, como el perjuicio estético como consecuencia de las afectaciones cutáneas en el adolescente.

### ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre el embarazo?

La mayor parte de las mujeres afectadas por la ET pueden llevar a cabo un embarazo normal. Sin embargo, será **importante que el embarazo se prepare lo mejor posible, para limitar los riesgos de complicaciones durante su desarrollo y durante el parto, tanto para la madre como para su hijo**. Se deben tomar precauciones antes del comienzo del embarazo:

- Verificar el informe de seguimiento pulmonar y renal normal. De hecho, las lesiones renales y pulmonares son susceptibles de complicarse durante este periodo (ver la ficha de Orphanet de la [linfangioleiomiomatosis](#)).
- La epilepsia debe ser estabilizada con fármacos antiepilépticos que comporten el mínimo riesgo posible para el niño (riesgo de malformaciones con determinados medicamentos). Esto implica que **el proyecto de embarazo haya sido discutido con el neurólogo con suficiente antelación**.
- Es la responsabilidad de los profesionales sanitarios informar a las parejas sobre el carácter genético de la ET y sobre la variabilidad de los síntomas clínicos posibles y orientar a las parejas que lo deseen mediante una consulta de asesoramiento genético antes de la concepción.

El embarazo de una mujer afectada por la ET será supervisado por médicos de diversas especialidades que trabajen conjuntamente.

### ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la escolaridad?

La evolución de la escolaridad varía de un niño a otro. Algunos niños pueden seguir una escolarización totalmente normal. Otros necesitarán un seguimiento particular.

El abordaje del niño en la guardería o en el colegio depende de su desarrollo. Algunos pueden asistir varias horas al día al colegio, o una o dos mañanas por semana. Esto permitirá asegurar su desarrollo social, siempre respetando el tiempo para las sesiones de fisioterapia, logopedia o de psicomotricidad.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

La elección de un tipo de escolarización lo más adaptado posible al niño debe tener en cuenta sus deficiencias y sus competencias cognitivas y afectivas, para estimular su aprendizaje sin que pierda confianza en sí mismo y que no se desmotive. No hay que dudar en reevaluar su orientación si se considera que tiene dificultades.

Si el niño tiene dificultades de aprendizaje sin discapacidad intelectual o con una discapacidad intelectual moderada, puede intentarse una escolarización en un aula ordinaria.

En el caso de los niños con una discapacidad intelectual importante, la escolarización en un establecimiento ordinario resulta imposible, debido a dificultades demasiado importantes a nivel de lenguaje, de desarrollo y de comportamiento. Entonces, se propondrá su escolarización en centros de educación especial o unidades sustitutorias de los mismos.

La “[Guía informativa para familiares de alumnos y alumnas con necesidades educativas especiales](#)” (pdf), elaborada por la Comisión de Familias en Inclusión de FEAPS, ofrece información sobre el modelo educativo actual y responde a preguntas sencillas de familias de alumnos con discapacidad intelectual o del desarrollo.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: [escuela@creenfermedadesraras.es](mailto:escuela@creenfermedadesraras.es).

El Servicio de Atención Educativa de FEDER ([inclusion@enfermedades-raras.org](mailto:inclusion@enfermedades-raras.org)), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

La asistencia debe realizarse hasta la inserción profesional y a lo largo de toda la vida.

No existe una restricción a nivel de las actividades deportivas (salvo raras excepciones: buceo submarino por ejemplo), que a menudo resultan muy enriquecedoras y contribuyen a la socialización. Para la epilepsia, se solicitará un certificado médico del especialista en cuestión.

El perjuicio estético debido a las afectaciones dermatológicas (angiofibromas del rostro) puede ser particularmente difícil de afrontar durante la infancia y la adolescencia, especialmente en el contexto escolar: puede ser útil que el educador y los compañeros de clase estén informados de la enfermedad del niño, por supuesto con su consentimiento y el de sus padres, para que el niño afronte estas situaciones lo mejor posible.

### ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la vida profesional?

En la edad adulta, algunas personas pueden tener una vida profesional normal.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.



Las personas que padecen problemas neurológicos, pueden solicitar el reconocimiento de su condición de persona con discapacidad en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso).

La epilepsia, ni no está estabilizada, puede ser incompatible con profesiones que necesiten un permiso de conducir, trabajar en alturas, utilizar máquinas peligrosas o ciertos trabajos en cadena. De antemano, la opinión de un neurólogo es indispensable.

Otras personas, con una discapacidad mayor, no podrán integrarse en el sistema ordinario de trabajo. En estos casos, su incorporación al sistema productivo puede llevarse a cabo mediante la fórmula especial de trabajo protegido en "Centros Especiales de Empleo" que realizan un trabajo productivo y asistencial.

Las personas con una discapacidad grave, que no pueden desarrollar en una actividad profesional convencional, pueden recurrir a los centros ocupacionales, dirigidos a proporcionarles prestaciones tales como terapias y rehabilitación, orientación y formación laboral, actividades convivenciales para su integración social y ocio, y otros servicios complementarios.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

1. Sclérose tubéreuse de Bourneville. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, octobre de 2015. Pr Paolo CURATOLO, editor experto.

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=660&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=660&Disease)

2. La sclérose tubéreuse de Bourneville. Encyclopédie Orphanet Grand Public, octobre de 2014. Con la colaboración de: Professeur Vincent Cottin, Professeur Jean-François Cordier, CRÉER, Centre de référence pour les maladies pulmonaires rares, Hôpital cardiovasculaire et pneumologique Louis Pradel, Lyon -Docteur Marie-Claire Malinge Service de génétique, CHU, Angers- Professeur Rima Nabbout, CRÉER, Service de Neuropédiatrie, Hôpital Necker- Enfants Malades, Paris - Professeur Olivier Rouvière, CRÉER, Service de Radiologie urologique, Hôpital E Herriot, Lyon- Docteur Renaud Touraine, CRÉER, Service de génétique, CHU Hôpital Nord, Saint-Etienne- Professeur Pierre Wolkenstein, Centre de référence des neurofibromatoses, Hôpital Henri Mondor, Créteil- Docteur Isabelle An, CRÉER, Service de neurologie, CHU Paris-GH La Pitié Salpêtrière-Charles Foix - Hôpital Pitié-Salpêtrière- Docteur Lisa Ouss, CRÉER, Service de Neuropédiatrie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, CRÉER, Centre de Référence épilepsies rares et Sclérose Tubéreuse de Bourneville - Association Sclérose tubéreuse de Bourneville.

[www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/ScleroseTubereuseBourneville-FRfrPub660.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/ScleroseTubereuseBourneville-FRfrPub660.pdf)

3. Traducción de la versión francesa de noviembre de 2015, adaptada por Orphanet-España y validada por la Dra. María E. Boscá Blasco, Sección de Neurología del Hospital Arnau de Vilanova, Valencia

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



**La esclerosis tuberosa – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad**

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EsclerosisTuberosa\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA805.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/EsclerosisTuberosa_Es_es_HAN_ORPHA805.pdf) |

octubre de 2017