

## El complejo de esclerosis tuberosa (Spanish)

### ¿Qué es el complejo de esclerosis tuberosa (CET o TSC por sus siglas en inglés)?

El complejo de esclerosis tuberosa es una afección que causa alteraciones en la piel, así como también, tumores (protuberancias) en el cerebro, los riñones, el corazón, los ojos y los pulmones. **Los tumores no son cancerígenos.**

El TSC afecta aproximadamente a 1 de cada 6000 recién nacidos. Cerca de 50,000 estadounidenses, de todas las razas y ambos sexos por igual, lo padecen.

### ¿Cuáles son las causas del TSC?

El TSC es una enfermedad genética, que se produce debido a una mutación (alteración) en los genes TSC1 ó TSC2. Se manifiesta al nacer y nada puede hacerse para prevenirlo. Consulte la hoja informativa de las “Enfermedades genéticas”.

Casi un tercio de las personas que padecen TSC han heredado el gen, que causa la enfermedad, de uno de sus padres. Los otros dos tercios lo padecen debido a una alteración nueva en el gen.

Cuando una persona con TSC tiene un hijo, existe un 50% de probabilidades de que el bebé reciba el gen TSC.

## Tuberous sclerosis complex (English)

### What is tuberous sclerosis complex (TSC)?

Tuberous sclerosis complex (**too-ber-us sklair-oh-sis com-plex**), is a condition that causes skin changes as well as tumors (lumps) in the brain, kidneys, heart, eyes, and lungs. **The tumors are not cancer.**

TSC affects about 1 in 6,000 births. About 50,000 people in the United States have it. TSC affects all races and both sexes equally.

### What causes TSC?

TSC is a genetic condition. This means it is caused by a mutation (change) in either the TSC1 gene or the TSC2 gene. It is present at birth, and nothing can prevent it. See the education sheet, “Genetic conditions.”

About one third of all people with TSC have inherited the gene that causes it from a parent. The other two thirds of people with TSC have it because of a new change in the gene.

When a person with TSC has a child, there is a 50% chance that the baby will receive the TSC gene.

## ¿Cómo se diagnostica?

El médico realizará un examen físico y se efectuarán algunas pruebas para detectar la presencia de tumores o quistes en el cuerpo. Debido a que muchos de los signos característicos se desarrollan con el transcurso del tiempo, es posible que no sean diagnosticados hasta una edad más avanzada, especialmente si ningún familiar lo padece.

Las personas padecen TSC si tienen una combinación de los siguientes signos.

Signos			¿Diagnóstico de TSC?
Principales	Secundarios		
2			sí
1	+	2	
1	+	1	probablemente
1	o	2 ó más	tal vez

### Síntomas principales

Alteraciones en la piel:

- angiofibromas faciales: pequeñas protuberancias de color rojo en la cara, generalmente en las mejillas y la nariz, que se parecen al acné.
- placa (piel engrosada) en la frente o en el cuero cabelludo.
- fibromas ungueales: protuberancias en la base o debajo de las uñas de las manos o de los pies.
- tres o más máculas hipopigmentadas (manchas de color claro en la piel) en cualquier parte del cuerpo, de cualquier tamaño y forma.
- nevus de tejido conectivo: área de la piel engrosada y con pequeñas endiduras que tiene la textura de la piel de la naranja, a menudo en la parte inferior de la espalda.

## How is it diagnosed?

The doctor will do a physical exam and some tests will be done to see if tumors or cysts are present in parts of the body. Because many of the features develop over time, it might not be diagnosed until later in life, especially if no one else in the family has it.

People have TSC if they have a combination of some of the following features.

Features			Diagnosis of TSC?
Major	Minor		
2			yes
1	+	2	
1	+	1	probably
1	or	2 or more	maybe

### Major features

Skin changes:

- facial angiofibromas – small red bumps on the face, usually across cheeks and nose. They look like acne.
- plaque (thickened skin) on the forehead or scalp.
- ungual fibromas – lumps or bumps at the base of or under fingernails or toenails.
- three or more hypomelanotic macules (light patches of skin) in any location, any size, and any shape.
- shagreen patch – a thickened and dimpled patch of skin that has the texture of an orange-peel, often on the lower back.

### Alteraciones en el cerebro:

- tuberosidades (engrosamientos) corticales: partes de la capa externa del cerebro que no se desarrollaron correctamente. Estas son como manchas de nacimiento en el cerebro y pueden causar convulsiones.
- nódulos subependimarios cerca de las paredes de los ventrículos (áreas huecas dentro del cerebro que contienen líquido). Los nódulos generalmente se agrandan durante los primeros meses o años de vida, pero no causan convulsiones.
- Astrocitoma subependimario de células gigantes (SEGA por sus siglas en inglés): tumor grande que aparece en el 15% de las personas que padecen TSC.

### Otros tumores:

- hamartomas nodulares retinianos múltiples (alteraciones en el ojo).
- rabdomiomas cardíacos: tumores en el corazón. La mayoría de estos tumores se observan en niños o bebés y generalmente se achican o desaparecen con la edad.
- linfangiomiomatosis (LAM por sus siglas en inglés): quistes en los pulmones. La mayoría de estos quistes se observan en mujeres entre los 20 y 30 años de edad.
- angiomiolipoma renal: tumores en los riñones. Entre el 70 y 80% de los adultos con TSC padecen de estos tumores.

### Síntomas secundarios:

- cavidades en los dientes.
- pólipos rectales hamartomatosos (neoplasia en el recto).
- quistes óseos.
- líneas de migración de la sustancia blanca cerebral (alteración en el cerebro).

### Brain changes:

- cortical tubers – parts of the outer layer of brain that did not develop correctly. They are like birthmarks on the brain, and can cause seizures.
- subependymal nodules near the walls of the ventricles (hollow areas inside the brain containing fluid). The nodules usually get bigger during the first few months or years of life, but do not cause seizures.
- Subependymal Giant Cell Astrocytoma (SEGA) – large tumor that happens in 15% of people with TSC.

### Other tumors:

- multiple retinal nodular hamartomas (changes in the eye).
- cardiac rhabdomyomas – tumors in the heart. Most often seen in infants or young children, these usually get smaller or go away with age.
- lymphangiomyomatosis (LAM) – cysts in the lungs, most often seen in women of ages 20s to 30s.
- renal angiomyolipoma – tumors in the kidneys. 70-80% of adults with TSC have these.

### Minor features:

- pits in the teeth.
- hamartomatous rectal polyps (growths in the rectum).
- bone cysts.
- cerebral white matter migration lines (brain change).

- fibromas gingivales (encías engrosadas alrededor de los dientes).
- hamartoma no renal (neoplasia no cancerígena prácticamente en cualquier órgano del cuerpo).
- parche acrómico retiniano (alteración en la parte posterior del ojo).
- lesiones en la piel tipo “confetti” (muchas manchas blancas diminutas).
- quistes en los riñones.

Hay un análisis de sangre que identifica las alteraciones genéticas que pueden causar el TSC. Consulte la hoja informativa de las “Enfermedades genéticas”.

### **¿Pueden presentarse otros problemas?**

Los siguientes problemas son más frecuentes en las personas con TSC y deben ser controlados y tratados, de ser necesario, por el médico o el enfermero especialista:

- problemas en la conducta, como el autismo
- retraso en el desarrollo
- convulsiones

- gingival fibromas (thickened gums around the teeth).
- non-renal hamartoma (non-cancerous growth in almost any body organ).
- retinal achromic patch (change in the back of the eye).
- “confetti” skin lesions (many tiny white spots).
- cysts on the kidneys.

There is a blood test to identify genetic changes that can cause TSC. See the education sheet: “Genetic conditions.”

### **Can other problems happen?**

The following problems are more common in people with TSC and need to be watched for and treated if necessary by the doctor or nurse practitioner:

- behavior problems, such as autism
- developmental delay
- seizures

## ¿Cuál es el tratamiento?

No existe cura. El tratamiento depende de los problemas de cada persona y puede incluir:

Problema	Tratamiento
problemas de conducta	terapias con y sin medicamentos
retraso en el desarrollo	educación especial, terapia de rehabilitación
alteraciones en los ojos	exámenes oculares regulares
quistes en los pulmones (mujeres)	tomografía computarizada de los pulmones antes de los 18 años
convulsiones	medicamentos o cirugía
alteraciones en la piel	tratamientos de dermoabrasión con láser
tumores o quistes	exámenes regulares, tomografías computarizadas, posiblemente cirugía

## ¿Cómo se debe cuidar al niño?

Todas las personas que padezcan TSC deben visitar regularmente al médico o a un enfermero especialista que esté familiarizado con esta afección. Es posible que sea necesario visitar a otros especialistas.

## ¿Cuándo se debe llamar a la clínica?

- si se presenta una convulsión nueva que no se puede controlar
- si tiene sangre en la orina
- ante un dolor nuevo o persistente
- si tiene problemas de conducta o en el aprendizaje

## What is the treatment?

There is no cure. Treatment depends on the problems the person has and may include:

Problem	Treatment
behavior problems	medicine and non-medicine therapies
developmental delay	special education, rehabilitation therapy
eye changes	regular eye exams
lung cysts (women)	CT scan of the lungs before age 18
seizures	medicine or surgery
skin changes	dermabrasion laser treatments
tumors or cysts	regular exams, CT scans, possibly surgery

## How should I care for my child?

All people with TSC should be seen regularly by a doctor or nurse practitioner familiar with TSC. Referrals to specialists may be needed.

## When should I call the clinic?

- any new or uncontrollable seizure activity
- blood in the urine
- new or persistent pain
- learning or behavior concerns

## ¿Qué más es importante saber?

Es posible que el niño presente varias manchas color “café con leche” (marrón claro) en la piel, que no son malignas. .

Las características del TSC pueden ser muy diferentes entre las personas de la misma familia. No existe la forma de predecir el tipo ni la gravedad de los problemas que tendrá una persona que padece esta afección. Algunos quizá presenten sólo alteraciones en la piel, mientras que otros pueden tener más problemas. Algunos de estos problemas se presentan en una edad más avanzada.

## ¿Preguntas?

Esta hoja informativa le proporciona información general, no es específica para su niño. Si tiene alguna pregunta, llame a su clínica.

Para obtener más información sobre el complejo de esclerosis tuberosa, visite The Tuberous Sclerosis Alliance [www.tsalliance.org](http://www.tsalliance.org).

Para obtener más material informativo sobre este y otros temas de salud, llame o visite la biblioteca del Family Resource Center, o visite nuestro sitio web: [www.childrensmn.org](http://www.childrensmn.org).

## What else do I need to know?

Your child may have several café-au-lait (light brown) spots on the skin. These are not harmful.

The features of TSC can be very different among people in the same family. There is no way to predict what problems a person will have or how serious those problems will be. Some people may only have the skin changes. Other people may have more problems. Some of these problems happen later in life.

## Questions?

This sheet is not specific to your child, but provides general information. If you have any questions, please call your clinic.

For more information about Tuberous Sclerosis Complex visit The Tuberous Sclerosis Alliance [www.tsalliance.org](http://www.tsalliance.org).

For more reading material about this and other health topics, please call or visit the Family Resource Center library, or visit our Web site: [www.childrensmn.org](http://www.childrensmn.org).

Children's Hospitals and Clinics of Minnesota  
Patient/Family Education  
2525 Chicago Avenue South  
Minneapolis, MN 55404  
12/07 ©Copyright, translated 12/07