

## **Esclerosis tuberosa: presentación inusual y temprana con debut convulsivo en lactante y diagnóstico prenatal de rabdomioma cardiaco**

**Tuberous sclerosis: an unusual, early presentation with seizure onset in an infant and prenatal diagnosis of cardiac rhabdomyoma**

### **Adolfo Álvarez Montañez**

CACE Pediátrico; Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia.

**ORCID:** <https://orcid.org/0000-0002-2963-4117>

**Email:** [adolfo.alvarez@unisimon.edu.co](mailto:adolfo.alvarez@unisimon.edu.co) (autor de correspondencia)

**CvLAC:** [https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod\\_rh=0000000963](https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod_rh=0000000963)

### **Johana Penagos Ruíz**

CACE Pediátrico; Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia.

**ORCID:** <https://orcid.org/0000-0002-6616-9496>

**CvLAC:** [https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod\\_rh=0001974800](https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod_rh=0001974800)

### **Rafael Enrique Forero Restrepo**

Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia.

**ORCID:** <https://orcid.org/0009-0001-4213-3851>

**CvLAC:** [https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod\\_rh=0002368348](https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod_rh=0002368348)

### **Anandrea Salas De La Hoz**

Universidad Libre. Barranquilla, Colombia.

**ORCID:** <https://orcid.org/0009-0001-9563-8351>

**CvLAC:** [https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod\\_rh=0002368324](https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod_rh=0002368324)

### **Jaime Plazas Román**

Universidad de Cartagena. Cartagena, Colombia.

**ORCID:** <https://orcid.org/0000-0002-5040-6899>

**CvLAC:** [https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod\\_rh=0000664723](https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod_rh=0000664723)

**Cómo Citar:** Álvarez Montañez A, Penagos Ruíz J, Forero Restrepo RE, Salas De La Hoz A, Plazas Román J. Esclerosis tuberosa: presentación inusual y temprana con debut convulsivo en lactante y diagnóstico prenatal de rabdomioma cardiaco. Rev Sanmartiniana Cienc Salud. 2026;3:60-67.

**Dirección de correspondencia:** Carrera 54 N.º 64-223, Universidad Simón Bolívar, sede Posgrados. Teléfono: 3182819458

**Declaración de conflictos de interés:** Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses relacionado con este trabajo.

**Financiación:** Los autores declaran que no se recibió financiación de ningún tipo para la realización de este trabajo.

**Disponibilidad de datos:** Los datos clínicos que respaldan los hallazgos de este reporte de caso están disponibles, previa solicitud razonable, al autor de correspondencia, garantizando en todo momento la confidencialidad del paciente.

**Contribución de los autores:** Adolfo Álvarez Montañez y Johana Penagos Ruíz concibieron y diseñaron el reporte de caso y realizaron la revisión crítica del contenido neurológico y pediátrico especializado. Rafael Enrique Forero Restrepo y Anandrea Salas De La Hoz realizaron la recolección de los datos clínicos e imagenológicos y redactaron el borrador original del manuscrito. Jaime Plazas Román participó en la revisión crítica y la edición del manuscrito. Todos los autores revisaron críticamente el contenido intelectual, aprobaron la versión final y aceptan ser responsables por todos los aspectos del trabajo.

## Resumen

### Introducción

La esclerosis tuberosa (complejo de esclerosis tuberosa, CET) es un trastorno neurocutáneo autosómico dominante con expresividad variable, causado por mutaciones en TSC1 o TSC2, que produce hamartomas multisistémicos. Su prevalencia estimada es de 1/6.000 a 1/10.000 nacidos vivos.

### Presentación del caso

Lactante masculino, con hallazgo prenatal de rabdomioma intracardiaco, ecocardiograma y ecografía transfontanelar neonatales sin alteraciones estructurales. A los 4 meses y 14 días presentó episodios recurrentes de mirada fija y desviación cefálica con pérdida de conciencia. Al examen se identificaron dos máculas hipocrómicas; el electroencefalograma mostró actividad epileptiforme y la resonancia magnética cerebral evidenció hamartomas subcorticales que, sumados al antecedente de rabdomioma cardíaco, cumplen dos criterios mayores para CET. Se inició carbamazepina con buena respuesta clínica y egreso con seguimiento ambulatorio por neurología pediátrica.

### Conclusión

Este caso ilustra cómo un hallazgo prenatal aislado de rabdomioma cardíaco, aun con estudios neonatales iniciales normales, obliga a mantener sospecha clínica de CET y vigilancia activa de signos neurológicos en el primer año de vida, dado que el debut convulsivo puede preceder a otros hallazgos característicos.

**Palabras clave:** Esclerosis tuberosa; rabdomioma cardíaco; hamartoma subcortical; epilepsia; reporte de caso.

## Abstract

### Introduction

Tuberous sclerosis complex (TSC) is an autosomal dominant neurocutaneous disorder with variable expressivity, caused by TSC1 or TSC2 mutations, producing multisystem hamartomas. Estimated prevalence is 1/6,000 to 1/10,000 live births.

### Case presentation

A 4-month-old male infant, with a prenatal finding of intracardiac rhabdomyoma, and normal neonatal echocardiogram and transfontanellar ultrasound. At 4 months and 14 days he presented recurrent episodes of fixed gaze and head deviation with loss of consciousness. Physical exam revealed two hypochromic macules; the electroencephalogram (EEG) showed epileptiform activity and brain magnetic resonance imaging (MRI) revealed subcortical hamartomas which, together with the prior cardiac rhabdomyoma, meet two major criteria for TSC. Carbamazepine was started with good clinical response and outpatient follow-up with pediatric neurology.

### Conclusion

This case illustrates how an isolated prenatal finding of cardiac rhabdomyoma, even with normal early neonatal studies, warrants continued clinical suspicion of TSC and active surveillance for neurological signs during the first year of life, since seizure onset may precede other characteristic findings.

**Keywords:** Tuberous sclerosis; cardiac rhabdomyoma; subcortical hamartoma; epilepsy; case report.

## Introducción

La esclerosis tuberosa es un trastorno neurocutáneo de origen genético, de herencia autosómica dominante y expresividad variable, causado por mutaciones en TSC1 (locus 9q34) o TSC2 (locus 16p13), que ocasiona hamartomas en múltiples órganos (cerebro, piel, corazón, ojos, riñones y pulmones) (1,2,3). Su prevalencia se estima entre 1/6.000 y 1/10.000 nacidos vivos, aunque estuvo infradiagnosticada durante décadas antes de la sistematización de los criterios diagnósticos actuales (4). El diagnóstico prenatal se basa principalmente en el hallazgo ecográfico de tumores cardíacos: hasta 88% de los fetos con rabiomiomas tienen esclerosis tuberosa (5,6).

El objetivo de este reporte es describir, a la luz de los criterios diagnósticos vigentes del complejo de esclerosis tuberosa (CET), el caso de un lactante con diagnóstico prenatal de rabiomioma cardíaco y estudios neonatales iniciales normales, cuyo debut clínico neurológico ocurrió meses después, con el fin de ilustrar el algoritmo diagnóstico y de seguimiento propuesto (ver Anexo) y reforzar la importancia de mantener sospecha clínica activa pese a estudios iniciales normales.

## Presentación del caso

Lactante masculino, natural de Barranquilla, procedente de Santo Tomás (Atlántico), hijo de madre de 27 años, segunda gestación, con 9 controles prenatales; la madre no refiere antecedentes personales de importancia. Sin familiares de esclerosis tuberosa, convulsiones ni lesiones cutáneas características; no antecedentes consanguinidad entre los padres. Durante la ecografía obstétrica de control se identificaron hallazgos compatibles con

intracardiaco, visualizado como una masa ecogénica intracavitaria con flujo Doppler evidenciable (Figura 1), por lo que, sumado al antecedente de cesárea previa, se indicó cesárea electiva. Nació a las 39 semanas, con peso de 3.285 g, sin registro disponible de la talla al nacer, y con buen Apgar. Ingresó a la unidad de cuidados intensivos (UCI) neonatales, donde recibió valoración multidisciplinaria, incluyendo ecocardiograma (cardiología pediátrica) y ecografía transfontanelar, ambos sin alteraciones estructurales, por lo que se indicó seguimiento ambulatorio por cardiología pediátrica.



Figura 1. Ecografía obstétrica (etapa prenatal): hallazgo de rabiomioma intracardiaco, visualizado en un corte de cuatro cámaras (superior) y en dos planos adicionales (inferior), con medición del tumor de mayor tamaño: 3,44 cm (inferior derecha). Imagen del paciente, obtenida durante su atención, incluida con consentimiento informado.

A los 4 meses y 14 días presentó episodios de mirada fija, lateralización cefálica hacia la derecha y pérdida del estado de conciencia de menos de un minuto de duración, con recurrencia del mismo cuadro en un lapso de 1 hora y 30 minutos. Fue valorado por pediatría, que documentó al examen físico una mácula hipocrómica de 0,5 × 0,5 cm en tórax y una lesión menor a 0,5 cm en la cara interna del brazo izquierdo. Neurología pediátrica consideró el cuadro compatible con esclerosis tuberosa y se trasladó a cuidados intensivos pediátricos para estudio.

## Línea de tiempo

Tabla 1. Línea de tiempo del caso. Fuente: elaboración propia de los autores.

|                          |                                                                                                                      |
|--------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Etapa prenatal           | Ecografía obstétrica: hallazgo de rabdomioma intracardiaco. Se indica cesárea.                                       |
| Nacimiento (39 sem)      | Peso 3.285 g, buen Apgar. Ingreso a UCI neonatal.                                                                    |
| Periodo neonatal         | Ecocardiograma y ecografía transfontanelar sin alteraciones estructurales. Egreso con seguimiento ambulatorio.       |
| 4 meses 14 días          | Episodios recurrentes de mirada fija, desviación cefálica y pérdida de conciencia. Hallazgo de máculas hipocrómicas. |
| Ingreso a UCI pediátrica | EEG: actividad epileptiforme. RM cerebral: hamartomas subcorticales (2 criterios mayores de CET).                    |
| Manejo y egreso          | Inicio de carbamazepina, sin nuevos episodios. Egreso con seguimiento ambulatorio por neurología pediátrica.         |

CET: complejo de esclerosis tuberosa; EEG: electroencefalograma; RM: resonancia magnética; UCI: unidad de cuidados intensivos.

## Hallazgos diagnósticos

El electroencefalograma (EEG) mostró modulación inadecuada de los ritmos de base para la edad y actividad epileptiforme en la región media derecha. La resonancia magnética (RM) cerebral simple, bajo sedación, evidenció hamartomas subcorticales (Figura 2). Con dos criterios clínicos mayores (los hamartomas subcorticales identificados en la RM y el antecedente de rabdomioma cardíaco prenatal, este último documentado desde la etapa prenatal mediante ecografía obstétrica —Figura 1—), el caso cumple criterios diagnósticos definitivos de complejo de esclerosis tuberosa según los consensos vigentes (7). No se registra en la historia disponible la realización de estudio molecular de TSC1/TSC2;

esto se señala como una limitación del caso, dado que hasta 10-25% de los casos con criterios clínicos pueden tener prueba genética negativa sin que ello descarte el diagnóstico (7,8), y dado que el acceso a este tipo de pruebas sigue siendo desigual según el contexto de atención (9).

consensos vigentes (7). No se registra en la historia disponible la realización de estudio molecular de TSC1/TSC2; esto se señala como una limitación del caso, dado que hasta 10-25% de los casos con criterios clínicos pueden tener prueba genética negativa sin que ello descarte el diagnóstico (7,8), y dado que el acceso a este tipo de pruebas sigue siendo desigual según el contexto de atención (9).

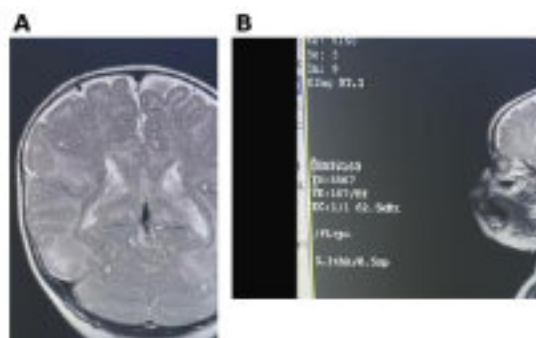


Figura 2. Resonancia magnética cerebral simple. A) Corte axial: hamartoma subcortical. B) Corte sagital del mismo estudio. Imágenes del paciente, obtenidas durante su atención, incluidas con consentimiento informado.

## Intervención terapéutica y seguimiento

Se instauró manejo anticonvulsivante con carbamazepina. Ante la ausencia de nuevos episodios se decidió el egreso hospitalario, con indicación de seguimiento ambulatorio por neurología pediátrica y control de niveles séricos de carbamazepina. No se dispone en la historia de reporte de ecocardiograma, resonancia renal ni tomografía de tórax de control posteriores al egreso, estudios recomendados en el seguimiento longitudinal del CET (7,10). El paciente respondió adecuadamente al manejo

anticonvulsivante convencional y no se describen otras manifestaciones (como astrocitoma subependimario células gigantes [SEGA] angiomiolipomas renales) que por ahora justifiquen considerar inhibidores de mTOR (del inglés mammalian target of rapamycin), una alternativa terapéutica relevante en el manejo multiorgánico del CET (11) cuya indicación dependería de la aparición de esas manifestaciones en el seguimiento.

### **Perspectiva de la familia**

No fue posible recoger la perspectiva de la familia de forma estructurada antes del envío de este reporte.

### **Consentimiento informado**

Se obtuvo consentimiento informado por escrito por parte de los padres/tutores legales del paciente para la publicación de los datos clínicos y las imágenes incluidas en este reporte.

### **Discusión**

Los rabdomiomas cardíacos son la manifestación prenatal más frecuente de CET, presentes hasta en 70% de los recién nacidos afectados, habitualmente asintomáticos e involutivos (5,12). La multiplicidad de tumores se asocia a una mayor probabilidad de CET que el hallazgo de un rabdomioma único (5). El caso descrito no permite establecer, con la información disponible, si el hallazgo prenatal correspondió a un tumor único o múltiple; ese dato, de poder confirmarse con la ecografía obstétrica original, aportaría mayor valor pronóstico al reporte. Casos similares de diagnóstico prenatal de rabdomioma cardíaco con confirmación posterior de CET han sido descritos recientemente en la literatura, incluso en contextos con recursos limitados (13,14), lo que

refuerza la importancia de mantener la vigilancia clínica desde la etapa prenatal independientemente del entorno de atención.

A nivel neurológico, la epilepsia es la manifestación más frecuente de CET, con una prevalencia reportada de 70-90% (15), y suele iniciarse en los primeros meses de vida, habitualmente entre el cuarto y el sexto mes (16), como ocurrió en este paciente a los 4 meses. Las crisis focales y los espasmos epilépticos son los tipos de crisis de debut más frecuentes (15). Los espasmos epilépticos de inicio temprano son un tipo de crisis fuertemente asociado a CET (17); el cuadro descrito -mirada fija con desviación cefálica- es compatible con este espectro. La semiología convulsiva en lactantes con CET suele ser sutil y de difícil reconocimiento incluso para los cuidadores (18), por lo que no puede descartarse que hayan ocurrido episodios adicionales no identificados antes de la consulta; tampoco se documentaron espasmos en flexión clásicos, lo cual debería aclararse con el registro videoelectroencefalográfico si está disponible.

Las lesiones cutáneas hipopigmentadas están presentes hasta en 90% de los pacientes con CET desde el nacimiento (8,19), concordante con las máculas hipocrómicas halladas en este caso, aunque en menor número que el exigido por el criterio mayor formal (que requiere tres o más lesiones  $\geq 5$  mm). Con solo dos máculas descritas, el criterio cutáneo mayor no se cumple de forma estricta en este paciente, de modo que el diagnóstico definitivo descansa en la combinación de los hamartomas subcorticales y el antecedente de rabdomioma cardíaco —ambos criterios mayores por sí mismos— más que en el hallazgo cutáneo aislado.

Este caso refuerza que un estudio neonatal temprano normal (ecocardiograma y ecografía transfontanelar) no descarta CET, y que la vigilancia clínica activa durante el primer año de vida -particularmente ante cualquier evento paroxístico-sigue siendo la herramienta diagnóstica más sensible en contextos donde el estudio molecular no está siempre disponible (7,20). diagnóstico y la intervención tempranos se han asociado con mejores desenlaces neurodesarrollo y del pronóstico de la epilepsia en el CET (16).

## Conclusión

Este caso nos recuerda algo importante: un hallazgo prenatal de rabiomioma cardíaco, aunque los estudios del recién nacido salgan normales, merece que se mantenga la sospecha clínica de esclerosis tuberosa y una vigilancia cercana durante el primer año de vida. Aquí, la aparición de convulsiones en la lactancia, junto con los hallazgos en la piel y en las imágenes cerebrales, fue lo que permitió llegar al diagnóstico y comenzar a tiempo el manejo y el seguimiento multidisciplinario que este paciente necesitaba

## Referencias

1. Cantarín-Extremuera V, Bernardino-Cuesta B, Martín-Villaescusa C, Melero-Llorente J, Hernández-Martín Á, Aparicio-López C, et al. Complejo esclerosis tuberosa: análisis de los ámbitos de afectación, progreso en el tratamiento y traslación a la práctica clínica habitual en una cohorte de pacientes pediátricos. *Rev Neurol*. 2021;73(5):141-150.
2. Khan SA, Baig A, Riyami D. The Multifaceted Nature of Tuberous Sclerosis Complex. *Sultan Qaboos Univ Med J*. 2025;25(2):300-302.
3. Dabora SL, Jozwiak S, Franz DN, Roberts PS, Nieto A, Chung J, et al. Mutational analysis in a cohort of 224 tuberous sclerosis patients indicates increased severity of TSC2, compared with TSC1, disease in multiple organs. *Am J Hum Genet*. 2001;68(1):64-80.
4. Ebrahimi-Fakhari D, Mann LL, Poryo M, Graf N, von Kries R, Heinrich B, et al. Incidence of tuberous sclerosis and age at first diagnosis: new data and emerging trends from a national, prospective surveillance study. *Orphanet J Rare Dis*. 2018;13:117.
5. Bakoš M, Jelinek D, Čorić Ljoka A, Sindičić Dessardo N, Šarić D, Grizelj R. Prenatally Diagnosed Cardiac Tumors and Tuberous Sclerosis Complex: Single-Center Experience. *Children (Basel)*. 2025;12(1):94.
6. Lopez Gamboa VR, Giovo M, Francucci V. Cardiac rhabdomyomas as prenatal diagnostic markers of tuberous sclerosis complex. *An Bras Dermatol*. 2023;98(6):862-865.
7. International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group (Northrup H, Aronow ME, Bebin EM, et al.). Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations. *Pediatr Neurol*. 2021;123:50-66.
8. Portocarrero LKL, Quental KN, Samorano LP, Oliveira ZNP, Rivitti-Machado MCM. Tuberous sclerosis complex: review based on new diagnostic criteria. *An Bras Dermatol*. 2018;93(3):323-331.
9. Stuart C, Fladrowski C, Flinn J, Öberg B, Peron A, Rozenberg M, Smith CA. Beyond the Guidelines: How We Can Improve Healthcare for People With Tuberous Sclerosis Complex Around the World. *Pediatr Neurol*. 2021;123:77-84.
10. Whitney R, Zak M, Haile D, Nabavi Nouri M. The state of pediatric tuberous sclerosis complex epilepsy care: results from a national survey. *Epilepsia Open*. 2022;7(4):718-728.
11. Sadowski K, Kotulska K, Schwartz RA, Jóźwiak S. Systemic effects of treatment with mTOR inhibitors in tuberous sclerosis complex: a comprehensive review. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2016;30:586-594.
12. Peng L, Cai Y, Wu J, Ling W, Wu Q, Guo S, Huang B, Jiang C, Weng Z. Prenatal diagnosis and clinical management of cardiac rhabdomyoma: a single-center

study. *Front Cardiovasc Med*. 2024;11:1340271.

13. Rodríguez-Torres DA, Arenas-Estala J, Sánchez-Cortés RG, Dávila-Escamilla IV, Nieto-Sanjuanero A, López-Uriarte GA. Prenatal Diagnosis and Management of Tuberous Sclerosis Complex with Cardiac Rhabdomyoma: A Case Report Highlighting the Role of Sirolimus and Postnatal Complications. *Diagnostics (Basel)*. 2025;15(14):1811.

14. Lienda M, Mwila M, Sichula C, Kabengele C, Akombwa M, Zulu C, Banda CH, M'hango H. Diagnosis and Management of Tuberous Sclerosis Complex in a Resource-Limited Setting—A Case Report of a 14-Year-Old Female Zambian Adolescent. *Clin Med Insights Case Rep*. 2025;18:11795476251321268.

15. Specchio N, Nabbout R, Aronica E, Auvin S, Benvenuto A, de Palma L, et al. Updated clinical recommendations for the management of tuberous sclerosis complex associated epilepsy. *Eur J Paediatr Neurol*. 2023;47:25-34.

16. Wang X, Ding Y, Zhou Y, Yu L, Zhou S, Wang Y, et al. Prenatal diagnosis and intervention improve developmental outcomes and epilepsy prognosis in children with tuberous sclerosis complex. *Dev Med Child Neurol*. 2022;64(10):1230-1236.

17. de Saint Martin A, Napuri S, Nguyen S. Tuberous sclerosis complex and epilepsy in infancy: prevention and early diagnosis. *Arch Pediatr*. 2022;29(5S):5S8-5S13.

18. Lynch M, Smith K, Riney K. Clinical seizure semiology is subtle and identification of seizures by parents is unreliable in infants with tuberous sclerosis complex. *Epilepsia*. 2023;64(2):386-395.

19. Jacks SK, Witman PM. Tuberous sclerosis complex: an update for dermatologists. *Pediatr Dermatol*. 2015;32:563-570.

20. Rout P, Thomas A. Tuberous Sclerosis Complex. [Updated 2025 Jun 2]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2026 Jan- [citado 16 jul 2026]. Disponible <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538492/>

## Anexo

Tabla 2. Propuesta de algoritmo de vigilancia y seguimiento en el complejo de esclerosis tuberosa (CET), con base en las recomendaciones vigentes de consenso internacional (7) y en la experiencia descrita en contextos de recursos limitados (14). Fuente: elaboración propia de los autores.

|                                                         |                                                                                                                                                                                                                             |
|---------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Al momento del diagnóstico (evaluación basal)           | RM cerebral; ecocardiograma; ecografía renal; evaluación oftalmológica y dermatológica; tamización del neurodesarrollo; estudio molecular de TSC1/TSC2 si está disponible.                                                  |
| Lactantes y niños menores de 2 años                     | Vigilancia clínica activa de eventos paroxísticos; EEG ante sospecha de crisis (video-EEG si está disponible); RM cerebral cada 1-3 años para descartar SEGA; evaluación del neurodesarrollo cada 6-12 meses.               |
| Niños de 2 a 5 años                                     | Ecografía o RM renal cada 1-3 años; evaluación oftalmológica anual; evaluación de conducta y aprendizaje anual; RM cerebral según hallazgos previos.                                                                        |
| Seguimiento a largo plazo (mayores de 5 años y adultos) | RM renal cada 1-3 años; tomografía de tórax en mujeres adolescentes o adultas para descartar linfangioleiomiomatosis; control anual de presión arterial y función renal; evaluación dermatológica y psiquiátrica periódica. |
| Ante cualquier evento paroxístico nuevo                 | Valoración neurológica urgente y EEG, independientemente de la edad o de estudios previos normales.                                                                                                                         |

RM: resonancia magnética; EEG: electroencefalograma; SEGA: astrocitoma subependimario de células gigantes; TSC1/TSC2: genes asociados al complejo de esclerosis tuberosa.