



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en TSC1 o TSC2

Complejo esclerosis tuberosa

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio (o el de tu hijo o hija) encontró una variante patogénica en el gen **TSC1** o en el gen **TSC2**. Esto significa que tienes el complejo esclerosis tuberosa (CET), una condición que causa tumores benignos (hamartomas) en distintos órganos, sobre todo el cerebro, la piel, los riñones, el corazón y los pulmones. Sus manifestaciones son muy variables: algunas personas tienen solo cambios en la piel y otras, epilepsia o dificultades del desarrollo. Aunque la mayoría de los tumores son benignos, pueden causar problemas por su tamaño o ubicación, y existe un riesgo bajo de cáncer de riñón. Los controles permiten adelantarse a las complicaciones. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes una condición que puede afectar varios órganos y que requiere controles a lo largo de la vida.
- Existen tratamientos eficaces para muchas de sus manifestaciones.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, pueden estudiarse.



Lo que NO significa

- No significa que tengas cáncer: la gran mayoría de los tumores son benignos.
- No significa que vayas a tener todas las manifestaciones: varían mucho de una persona a otra.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o, con más frecuencia, aparece por azar.



¿Qué son los genes TSC1 y TSC2 y el complejo esclerosis tuberosa?

Todas las personas tenemos dos copias de los genes **TSC1** y **TSC2**, que trabajan juntos para frenar mTOR, una vía que controla el crecimiento de las células. Cuando una copia no funciona y la otra sufre un segundo cambio en un tejido, se forman hamartomas. Cerca de 3 de cada 4 personas con un diagnóstico genético tienen la variante en **TSC2**, que en promedio se asocia a manifestaciones algo más marcadas (más epilepsia, más dificultades del desarrollo y más angiomiolipomas) que las de **TSC1**. Sin embargo, hay mucha variación entre personas, incluso con el mismo gen, por lo que el plan de controles es el mismo para ambos.

En el cerebro pueden aparecer túberes corticales y nódulos que se asocian a epilepsia, dificultades del aprendizaje, autismo u otras condiciones del neurodesarrollo y de la conducta. En la piel son típicas las manchas blancas, los angiofibromas de la cara y otras lesiones. En los riñones, los angiomiolipomas (tumores benignos de grasa, músculo y vasos) pueden crecer y sangrar. En el corazón del bebé pueden aparecer rabiomomas, que suelen desaparecer solos. En las mujeres adultas, los pulmones pueden desarrollar linfangioleiomiomatosis (LAM), con quistes que afectan la respiración.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada en las personas con complejo esclerosis tuberosa:

Manifestación	Población general	Con CET
Lesiones de la piel (manchas blancas, angiofibromas)	raras	~90%
Epilepsia (a menudo en el primer año de vida)	~1%	~80%



Manifestación	Población general	Con CET
Condiciones del neurodesarrollo y la conducta (TAND)	frecuentes	~50% o más
Angiomiolipomas del riñón	raros	~70–80%
Linfangioleiomiomatosis pulmonar (mujeres adultas)	muy rara	~30–40% (muchas sin síntomas)
Tumor cerebral de células gigantes (SEGA), sobre todo antes de los 20 años	muy raro	~10–20%
Cáncer de riñón	~2%	~2–4%

Cifras del consenso internacional de CET (Northrup 2021). Afecta a cerca de 1 de cada 6.000 a 10.000 recién nacidos. Algunas personas tienen la variante solo en parte de sus células (mosaico) y suelen tener formas más leves.

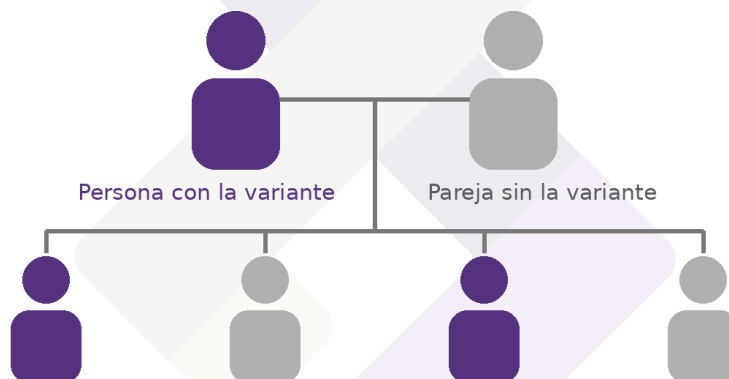
Recuerda: el complejo esclerosis tuberosa es muy variable. Con controles periódicos y los tratamientos actuales, muchas de sus complicaciones pueden prevenirse o tratarse a tiempo.



¿Cómo se hereda?

La variante se hereda de forma autosómica dominante: basta una copia alterada para tener el riesgo aumentado. Puede venir de la madre o del padre, y afecta por igual a hombres y mujeres. Cada hijo o hija de una persona con la variante tiene un 50% de probabilidad de heredarla.

Cerca de 2 de cada 3 personas son las primeras de su familia con la condición (la variante apareció por primera vez en ellas). Los padres de un niño con CET deben ser evaluados, porque a veces tienen manifestaciones leves no diagnosticadas o la variante en mosaico.



En cada embarazo: 50% de probabilidad de heredar la variante



Mi plan de cuidado

No existen guías NCCN para el complejo esclerosis tuberosa, salvo para el riñón. Estas son las recomendaciones del consenso internacional de CET (Northrup 2021) y de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR 2025). Tu equipo las adaptará a tu edad y tus manifestaciones.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Cerebro y desarrollo		
Resonancia cerebral (para detectar a tiempo el tumor de células gigantes)	Al diagnóstico	Cada 1–3 años hasta los 25 años



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
En bebés: enseñar a los padres a reconocer los espasmos infantiles; electroencefalograma	Al diagnóstico	Cada 6 semanas el primer año, luego según indicación
Evaluación del desarrollo, el aprendizaje y la conducta (TAND)	Al diagnóstico	Al menos anual
Riñones		
Resonancia de abdomen (riñones)	Al diagnóstico	Cada 1–3 años, de por vida
Presión arterial y función renal (examen de sangre)	Al diagnóstico	Anual
Otros órganos		
Ecocardiograma y electrocardiograma (rabdomiomas y ritmo cardíaco)	Al diagnóstico (sobre todo en bebés)	Según hallazgos; electrocardiograma cada 3–5 años
Escáner de tórax de baja dosis y pruebas de función pulmonar (LAM)	Mujeres desde los 18 años (y hombres con síntomas)	Cada 5–10 años si es normal
Examen de la piel por dermatólogo	Al diagnóstico	Anual
Control dental	Al diagnóstico	Cada 6 meses
Examen de ojos por oftalmólogo	Al diagnóstico	Anual si hay lesiones
Vida saludable: no fumar (muy importante si hay LAM), mantener un peso adecuado y hacer actividad física; las mujeres deben conversar sobre los anticonceptivos con estrógenos si tienen LAM	Siempre	Todos los días

Las guías NCCN de cáncer de riñón proponen la resonancia de riñones cada 3–5 años desde los 12 años para la búsqueda de cáncer; el consenso internacional, cada 1–3 años de por vida por los angiomiolipomas. Se prefiere la resonancia al escáner para limitar la radiación.

Tratamientos

Existen medicamentos que frenan la vía mTOR (everolimus y sirolimus) y que reducen el tamaño del tumor de células gigantes del cerebro, de los angiomiolipomas de más de 3 cm y de la LAM, y ayudan a controlar algunas epilepsias. Una crema de sirolimus mejora los angiofibromas de la cara. Los angiomiolipomas grandes también pueden tratarse con embolización. El cáncer de riñón, cuando aparece, se trata con cirugía que conserva el riñón. Tu equipo multidisciplinario definirá el mejor tratamiento.



¿Qué significa para mi familia?



Comparte tu resultado con tus familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos). Una copia del informe del laboratorio les facilitará el estudio.



Ellos pueden estudiarse solo para la variante que se encontró en ti. Es un examen más simple y económico que el tuyo.



Hombres y mujeres tienen el mismo riesgo y pueden transmitir la variante; la LAM pulmonar afecta casi solo a mujeres.



Hijos e hijas deben estudiarse lo antes posible, incluso en el embarazo o al nacer, porque la epilepsia puede comenzar en los primeros meses y su tratamiento precoz mejora el desarrollo.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Si un familiar no tiene la variante, su riesgo vuelve a ser similar al de la población general (salvo que tenga otros antecedentes).



Preguntas frecuentes

1

¿Tengo cáncer?

No. La gran mayoría de los tumores del complejo esclerosis tuberosa son benignos. El riesgo de cáncer de riñón está algo aumentado, por eso se controlan los riñones.

2

¿Por qué es tan importante el primer año de vida?

Porque los espasmos infantiles (un tipo de epilepsia) suelen comenzar en los primeros meses, y tratarlos muy temprano mejora el desarrollo. Algunos centros indican tratamiento preventivo con vigabatrina si el electroencefalograma muestra alteraciones.

3

Soy adulto y me encontraron la variante, ¿qué debo hacer?

Una evaluación completa por un equipo con experiencia, con resonancia de cerebro y de riñones, examen de piel y ojos, y, si eres mujer, escáner de tórax para descartar LAM. Muchas personas con manifestaciones leves son diagnosticadas en la adultez.

4

¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un centro con experiencia en CET: neurología, nefrología o urología, dermatología, neumología, cardiología, psicología y genética. Tu genetista puede ayudarte a coordinar el plan de cuidado.

5

¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias. Tu equipo puede orientarte sobre cuáles corresponden a tu situación.

Recuerda: conocer tu resultado te permite adelantarte. Con información, controles y acompañamiento, puedes cuidar tu salud y la de tu familia.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

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.

Schultz KAP, MacFarland SP, Perrino MR, et al. Update on pediatric surveillance recommendations for PTEN hamartoma tumor syndrome, DICER1-related tumor predisposition, and tuberous sclerosis complex. *Clin Cancer Res*. 2025;31(2):234-244.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Kidney Cancer (sección de carcinoma renal hereditario).

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.