

XVI REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS

VII REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS RESIDENTES

23 · 24 · 25 de ABRIL 2026
Granada

Un diagnóstico incidental.

Ángela Eloísa Moliz Molina, Salvador Martín Cortés, Juan Luis Carrillo Linares,
Víctor Urbaneja Zumaquero, César Antonio Arderius Junco, Eva Romero Polo.

R4 Medicina Interna.
Hospital Universitario Virgen de la Victoria.





EXPLORACIÓN FÍSICA



ENFERMEDAD ACTUAL



3 meses de evolución

- Edema en miembro superior izquierdo
- Impotencia funcional progresiva
- Parestesias y dolor (impide descanso nocturno)



2 semanas de evolución

- Sensación de masa en región pectoral izquierda



Últimas semanas

- Edema hemifacial izquierdo
- Sensación de ptosis ipsilateral



ESTADO GENERAL

- Buen estado general.
- Consciente, orientada en las tres esferas, colaboradora.
- Eupneica en reposo y al habla.
- Bien hidratada y perfundida.



PIEL Y ANEJOS CUTÁNEOS

- Edema en hemicara izquierda sin signos de flogosis o celulitis asociada.
- Sin adenopatías a nivel cervical, axilar, supraclavicular o inguinal.



ABDOMEN

- Blando, no doloroso.
- Sin signos de irritación peritoneal.
- Sin masas ni megalias.



EXTREMIDADES INFERIORES

- Sin edemas ni signos de trombosis venosa profunda.



EXPLORACIÓN NEUROLÓGICA

- Asimetría pupilar
- Miosis arreactiva de pupila izquierda
- Ptosis palpebral izquierda
- Resto de exploración neurológica sin alteraciones.



AUSCULTACIÓN CARDIOPULMONAR

- Tonos rítmicos sin soplos.
- Murmullo vesicular conservado sin ruidos patológicos añadidos.



EXTREMIDADES SUPERIORES

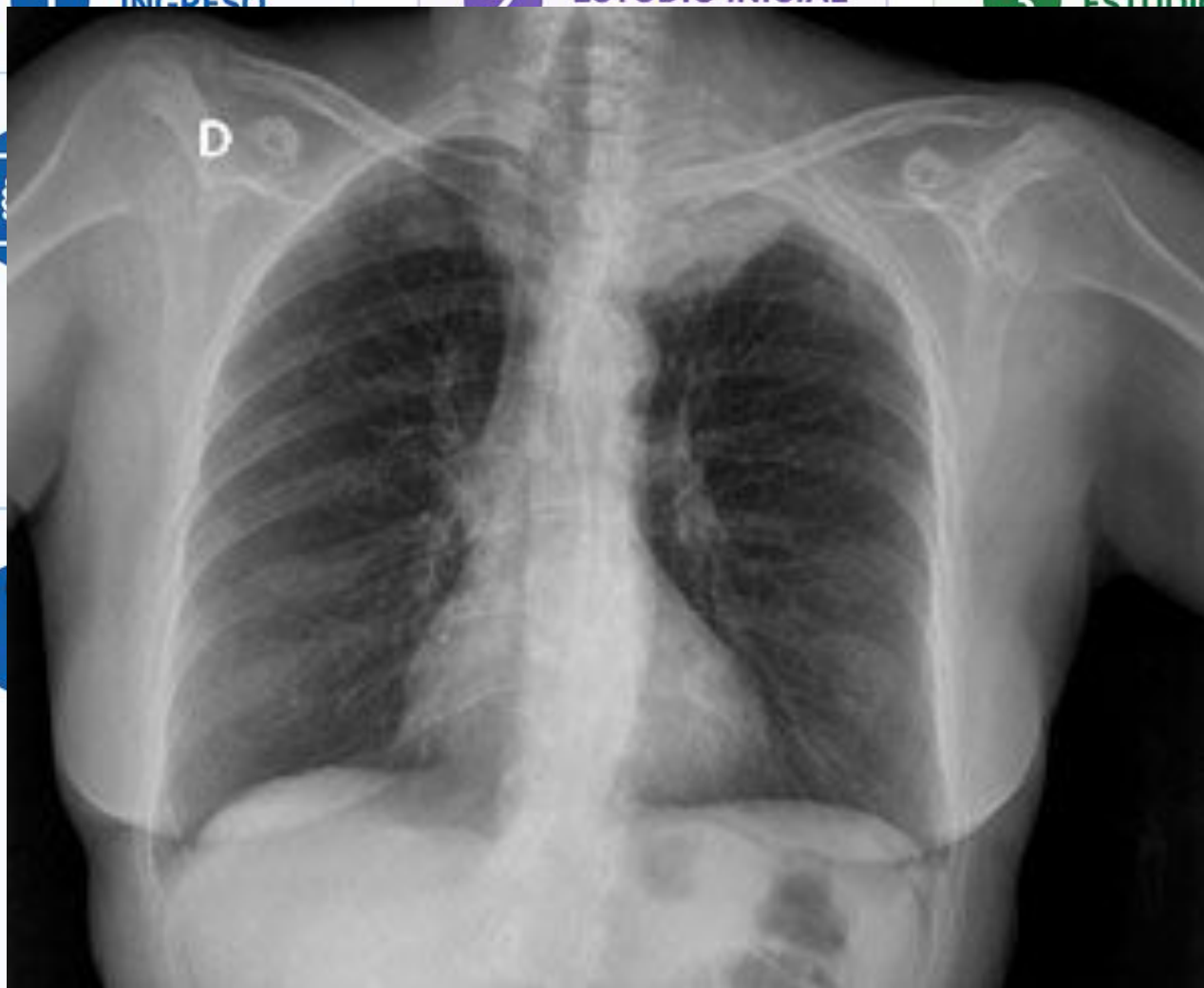
- Edema de miembro superior izquierdo sin fovea.
- Sin signos de celulitis asociada.



1 INGRESO

2 ESTUDIO INICIAL

3 ESTUDIO DE EXTENSIÓN



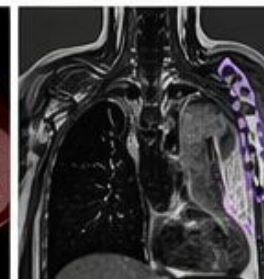
men/pelvis

nes
ales
osas de
n a distancia.

diastínica
quierda
camente

X

amiento foraminal
(C7-T1) y afectación
braquial y pared
zquierda.



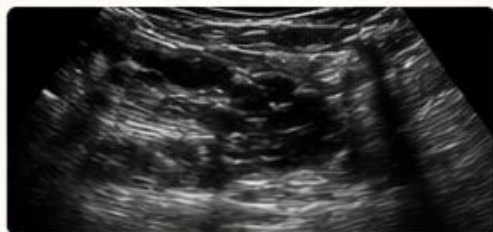


4 PRUEBAS DIRIGIDAS



Ecografía

- Imágenes en “saco de gusanos” anecoicas
- Sin vascularización Doppler
- Dolor a leve presión con la sonda

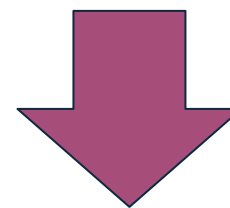


Muy sugestivo de
neurofibroma
plexiforme

Asociado a facomatosis
(esclerosis tuberosa).

BAG

NEUROFIBROMA, aunque histológicamente de potencial maligno incierto, pudiendo corresponder también a **NEUROFIBROMA BENIGNO**.



Rehistoriar a la paciente:

- Antecedentes familiares de esclerosis tuberosa.
- Máculas hipopigmentadas.
- Test genético: portadora de la mutación en el gen TSC1 c.1271_1272delGA; p.Arg424fs (NM_000368.5)



- Se interviene en **Hospital Reina Sofía** , realizando **exéresis de masa completa**.
- Se revisa la anatomía patológica:

sarcoma fusocelular que muestra áreas periféricas de bajo grado alternadas con otras extensas centrales de alto grado (no visibles en biopsia previa)

- Sarcoma fusocelular → Deriva Oncología.
- Diagnóstico incidental de Esclerosis tuberosa.



Esclerosis tuberosa

- AD.
- Mutaciones en TSC1 y TSC2. Desregulación de la vía mTOR.
- Se asocia a tumores benignos → Hamartomas.
- PEComas.

Hiperplasia multifocal de neumocitos micronodular.

➔ Importancia de la biopsia de pieza quirúrgica.

➔ Importancia de la historia clínica y los antecedentes familiares.