

Hamartoma Ovárico como Manifestación Atípica del Complejo Esclerosis Tuberosa: Reporte de Caso con Hallazgos Dermatológicos Diagnósticos

Reporte de Caso

Andrés García Osorio^{1,4}, Jose Celano Hernandez², Gillian Martinez Guerrero², Cristian García Torres^{3,4}, Eliana Rosa Gonzalez Torres⁴ y Yina Ariza Gonzalez⁴

¹ Departamento de Medicina Interna, Clínica Bonnadona Prevenir

² Departamento de Dermatología, Clínica Bonnadona Prevenir

³ Departamento de Epidemiología, Clínica Bonnadona Prevenir

⁴ Departamento de Investigación (CIHO), Clínica Bonnadona Prevenir

Fecha de recepción del manuscrito: 31/Octubre/2025

Fecha de aceptación del manuscrito: 08/Enero/2026

Fecha de publicación: 09/Junio/2026

DOI: 10.5281/zenodo.20630091

Creative Commons: Esta obra está bajo una Licencia Creative Commons Atribución-No Comercial-Sin Derivadas 4.0 Internacional.

Resumen—

Introducción: El complejo esclerosis tuberosa (TSC) es una enfermedad genética rara con manifestaciones multisistémica en la predominan los síntomas neurocutáneos, sin embargo las lesiones ováricas son inusuales y pueden simular malignidad. Este reporte de caso ha sido elaborado de conformidad con la lista de verificación SCARE 2025 **Reporte de Caso:** Mujer de 43 años, con masa ovárica izquierda sospechosa y niveles elevados de CA-125. Se identificaron hallazgos dermatológicos compatibles con esclerosis tuberosa. Laparotomía exploratoria reveló un hamartoma ovárico benigno. **Discusión:** En casos revisados en la literatura normalmente se encuentran antecedentes familiares manifestaciones neurológica, no siendo así en el caso descrito. Los niveles elevados de CA-125 pueden presentarse en condiciones benignas, destacando la preeminencia de adecuada correlación clínica para evitar procedimientos innecesarios. **Conclusión:** sería acertado tener en cuenta la esclerosis tuberosas en el estudios de masas ováricas sobre todo en aquellos casos dónde coexisten signos dermatológicos tipos aun sin antecedentes familiares de este complejo.

Rev Med Clin 2026;10(2):e09062610011

Palabras clave—Hamartoma, Esclerosis tuberosa, Angiofibroma, Antígeno Ca-125

Abstract—Ovarian Hamartoma as An Atypical Manifestation of Tuberous Sclerosis Complex: Case Report with Diagnostic Dermatological Findings

Introduction: Tuberous sclerosis complex (TSC) is a rare genetic disease with multisystem manifestations, in which neurocutaneous symptoms usually predominate. However, ovarian lesions are unusual and may mimic malignancy. This case report was prepared in accordance with the SCARE 2025 checklist. **Case report:** A 43-year-old woman presented with a suspicious left ovarian mass and elevated CA-125 levels. Dermatological findings consistent with tuberous sclerosis were identified. Exploratory laparotomy revealed a benign ovarian hamartoma. **Discussion:** In most cases reported in the literature, a family history or neurological manifestations are present, which was not the case in this patient. Elevated CA-125 levels may occur in benign conditions, highlighting the importance of proper clinical correlation to avoid unnecessary procedures. **Conclusion:** It is appropriate to consider tuberous sclerosis in the evaluation of ovarian masses, especially when characteristic dermatological signs are present, even in the absence of a family history of the condition.

Rev Med Clin 2026;10(2):e09062610011

Keywords—Hamartoma, Tuberous sclerosis, Angiofibroma, CA-125 antigen

INTRODUCCIÓN

El Complejo Esclerosis Tuberosa (TSC) es un trastorno multisistémico de herencia autosómica dominante, con una incidencia de 1 en 6.000 nacidos vivos (1). Se origina por mutaciones heterocigóticas en el gen supresor de tumor TSC1, que codifica la proteína hamartina, o en TSC2, que codifica la proteína tuberina. Estas proteínas regulan el tamaño celular, la proliferación y la captación de nutrientes, y también intervienen en el desarrollo temprano de la piel y el cerebro.¹ La disfunción de estos genes provoca el crecimiento de hamartomas en diversos órganos, como el encéfalo, ojos, pulmones, piel, corazón y riñones.¹⁻³ El diagnóstico se basa en la clínica, estudios de imagen y evaluación genética, y su manejo requiere un enfoque multidisciplinario, adaptado a cada paciente. Este reporte de caso ha sido elaborado de conformidad con la lista de verificación SCARE 2025.

REPORTE DE CASO

Paciente femenina de 43 años con antecedente de retraso neurocognitivo, sin otros antecedentes patológicos de importancia ni historia familiar de esclerosis tuberosa (ET), quien fue remitida para valoración por ginecología oncológica debido a la sospecha de malignidad en una masa anexial en estudio. Según el relato del cónyuge, la paciente había presentado un cuadro clínico de dos meses de evolución caracterizado por dolor abdominal tipo cólico en la región hipogástrica, sin irradiación, acompañado de episodios de sangrado vaginal. Examen físico: se evidenció distensión abdominal, a la palpación se evidenció masa palpable no móvil ni dolorosa en el hipogastrio. En piel, se evidenciaron múltiples angiofibromas faciales (Figura 1 A), fibromas periungueales y subungueales en manos y pies (Figura 1 B-D), manchas hipopigmentadas (Figura 1-E), placas de Shagreen en la región lumbar (Figura 1-E), nevo lipomatoso superficial (Figura 1 F) y áreas de hiperpigmentación en la región interglútea. El examen ginecológico reveló un cuello uterino acortado debido a la presencia de una masa anexial, y se observaron lesiones nodulares no dolorosas en la región facial.

La ecografía transvaginal reportó una formación voluminosa de aspecto quístico, heterogéneo, con septos internos de probable origen ovárico izquierdo, de 178 x 137 x 148 mm (volumen de 1,808 cc), así mismo evidenció una cantidad moderada a severa de líquido en la cavidad abdominal. Los análisis de laboratorio revelaron niveles elevados de CA-125 (80.5 U/mL), mientras que la tomografía abdominal identificó ascitis tabicada como único hallazgo significativo.

Ante estos resultados, el equipo de ginecología oncológica recomendó realizar citoreducción de la masa ovárica izquierda, histerectomía total abdominal y linfadenectomía inguinal bilateral. Durante el procedimiento quirúrgico, se observó un

síndrome adherencial inflamatorio severo, junto con una lesión quística de aproximadamente 15 x 15 cm, con paredes engrosadas y contenido denso amarillento en la cara anterior del útero, sugestiva de un proceso infeccioso, que desplazaba la vejiga y estaba en contacto con la pared abdominal. Se realizó la descapsulación de la lesión para obtener muestras para citología y cultivo. Debido a la complejidad del cuadro, se procedió con una omentectomía parcial y lavado peritoneal, seguido de tratamiento con antibióticos y traslado de la paciente a la unidad de cuidados intensivos. El informe patológico de la masa ovárica reveló tejido fibrocolagenoso con inflamación mixta severa, ulceración y tejido de granulación, sin evidencia de tejido ovárico normal.

El equipo de dermatología, al evaluar a la paciente y analizar considerar las manifestaciones dermatológicas y los signos intraoperatorios sugestivos de un hamartoma ovárico, estableció el diagnóstico definitivo de esclerosis tuberosa, cumpliendo con cuatro criterios mayores (angiofibromas faciales, fibromas periungueales y subungueales, manchas hipopigmentadas, placas de Shagreen) y un criterio menor (hamartoma ovárico), según los criterios de ROACH (Tabla 1).

Biopsias:

- Cápsula de tumor quístico ovárico: Tejido fibrocolágeno con inflamación mixta severa, alteración significativa y extenso tejido de granulación. No se evidenció tejido ovárico en la muestra.
- Epiplón (resección parcial): Tejido fibroadiposo con inflamación mixta y congestión vascular.
- Líquido de tumor quístico pélvico: Citología extendida inflamatoria, negativa para malignidad.

INTRODUCCIÓN

La ET es un trastorno autosómico dominante de baja incidencia (1), causado por mutaciones en los genes TSC1 y TSC2, que codifican las proteínas hamartina y tuberina, responsables de regular el tamaño celular, proliferación y captación de nutrientes. Estas mutaciones generan hamartomas los cuales son tumores enigmáticos caracterizados por el crecimiento anómalo de sus componentes histológicos y se presentan en diversos órganos.¹⁻³ La tríada clásica de ET incluye retraso mental, hamartomas y epilepsia, pero solo el 29% de los pacientes presentan todos estos síntomas, y un 6% no muestran ninguno.⁴ El patrón variable dificulta el diagnóstico, especialmente cuando las manifestaciones son atípicas, como en el caso de la paciente presentada, cuya masa anexial izquierda en ovario fue la razón inicial de su estudio.

Los hallazgos dermatológicos son patognomónicos para el diagnóstico. Los angiofibromas, están presentes en el 80-90% de los casos,¹ estas son pápulas cupuliformes, de 2-4 mm de diámetro pueden generarse por la dilatación capilar, fibrosis en dermis, distrofia o desplazamiento de glándulas sebáceas y folículos pilosos, estos suelen presentarse en la región facial y se clasifican de acuerdo a su localización, distribución y tipo de patrón de la lesión;^{5,6} las máculas hipocrómicas, se encuentran en el 90-98% de los casos,^{1,7} las

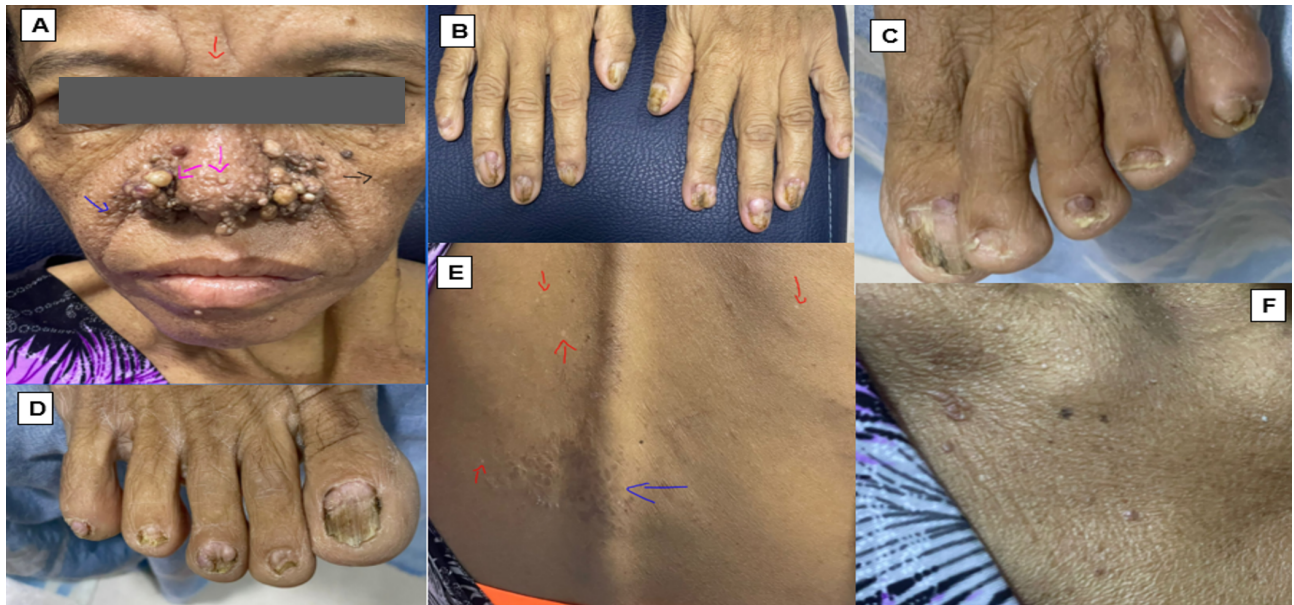


Figura 1: Manifestaciones dermatológicas típicas paciente con ET.

A. Angiofibroma facial localizado en mejillas, con patrón sebáceo y distribución bilateral (flecha negra), nariz con patrón mixto y distribución bilateral (flecha fucsia), frente con patrón sebáceo y distribución unilateral (flecha roja) y surco nasogeniano con patrón sebáceo y distribución bilateral (flecha azul). **B.** Fibromas periungueales o ungueales primer, segundo, tercer, cuarto y quinto dedo de ambas manos. **C.** Fibromas periungueales o ungueales localizados en primer, segundo, tercer y quinto dedo en pie izquierdo. **D.** Fibromas periungueales o ungueales localizados en primer, segundo, tercer, cuarto y quinto dedo del pie derecho. **E.** Placas de Shagreen (flecha azul) y manchas hipopigmentadas (flechas rojas) en región lumbar. **F.** Hamartoma cutáneo.

cuales son manchas causadas por la disminución de producción de melanina⁸ y se clasifican según su presentación como mancha lanceolada o en hoja de fresno, lesiones cutáneas tipo confeti, tipo dactilar o ninguna de las anteriores,⁵ así mismo observamos los fibromas periungueales en las manos y pies de la paciente, estos son pápulas similares a un “capullo”, firmes y lisas que aparecen después de la pubertad, se observan en el 15-20% de los casos,^{9,10} también observamos placas de Shagreen en la zona lumbar, que tiene una incidencia del 20-54%, estos son nevos de tejido conectivo caracterizados por acumulación de alguno de sus componentes histológicos.^{11,12} Asimismo, se identificó un hamartoma cutáneo en la región torácica anterior.

El diagnóstico se realizó con los criterios diagnósticos de ROACH, los cuales son 4 criterios mayores (angiofibromas, fibromas periungueales, máculas hipocrómicas y placas de Shagreen) y un criterio menor (hamartoma no renal).

El diagnóstico temprano de esta enfermedad es crucial para la prevención de complicaciones futuras como el déficit cognitivo generado por la presencia de hamartomas a nivel neurológico o la presencia de linfangioleiomiomatosis (LAM) torácicos o abdominales y sus complicaciones asociadas, recordando que la aparición de las manifestaciones de la ET está asociada a esta.¹³ Este caso resalta la importancia de considerar ET en el diagnóstico diferencial cuando se encuentran masas sospechosas de malignidad.

La paciente presentó un desafío diagnóstico, ya que inicialmente se sospechó de un tumor ovárico maligno debido a la elevación de CA-125 y a los hallazgos ecográficos. La

cirugía exploratoria reveló un hamartoma ovárico, una entidad rara que puede simular una lesión maligna en las pruebas de imagen. Este hallazgo puso en relieve la necesidad de una evaluación clínica exhaustiva cuando en una mujer sin antecedentes nos sugiere la necesidad de realizar un examen integral en busca de otros signos de ET, especialmente cuando existen hallazgos que pudieran orientar a esta patología. En este caso, el diagnóstico fue clave para evitar futuros procedimientos invasivos innecesarios y permite un seguimiento adecuado de la paciente debido al riesgo de afectación en otros órganos.

CONCLUSIÓN

Este caso resalta la importancia de un diagnóstico temprano y exhaustivo en pacientes con sospecha de ET, la identificación de los signos neurocutáneos, combinada con la evaluación clínica completa, es crucial para evitar diagnósticos erróneos y procedimientos invasivos innecesarios. A pesar de que los hamartomas ováricos son entidades raras, su presentación en pacientes sin antecedentes familiares de ET debe motivar la búsqueda de otros signos característicos de la enfermedad, como se observó en nuestra paciente. La detección temprana de ET permite un manejo adecuado, previene complicaciones graves y mejora la calidad de vida de los pacientes, dado el carácter multisistémico de esta enfermedad genética.

Fortalezas: Presentación inusual bien documentada con imágenes clínicas y correlación anatomopatológica. Diagnóstico clínico realizado sin necesidad de pruebas genéticas.

Criterios Mayores	Criterios Menores
3 o más Angiofibroma o placa fibrosa	lesiones cutáneas “Confeti”
Fibromas periungueales o ungueales	Fibromas gingivales
Placas de Shagreen	Lesiones de esmalte dentales
3 o más manchas hipopigmentadas	Pólipos rectales hamartomatosos
Linfangiomas	Quistes renales múltiples
Angiomiolipoma renal	Hamartomas no renales
Hamartomas nodulares múltiples retinianos	Quistes óseos
Astrocitomas de células gigantes subependimarias	Hamartoma retiniano
Rabdomioma cardíaco	Líneas de migración radiales de la sustancia blanca
Tuberomas corticales	
Nódulos subependimarios	
*Diagnóstico definitivo: dos criterios mayores o uno menor con dos o más menores	
*Posible diagnóstico: un criterio mayor con dos o más menores	

Tabla 1: Criterios diagnósticos clínicos del complejo esclerosis tuberosa (Roach, 2012).

Limitaciones: ausencia de confirmación genética, seguimiento clínico a largo plazo aun no documentado.

Perspectiva del paciente y familiares: Expresan satisfacción y parte de tranquilidad al conocer carácter benigno del hallazgo quirúrgico, destaca además nunca había sido informada sobre sus signos cutáneos o brindados estudios sobre los mismos a pesar de estar presente desde su infancia.

RESPONSABILIDADES ÉTICAS

Se obtuvo consentimiento informado escrito por parte de la paciente para la publicación del presente caso clínico, incluyendo las imágenes clínicas. No se utilizó inteligencia artificial en la redacción ni en el análisis del presente manuscrito

FINANCIAMIENTO

El financiamiento del trabajo fue cubierto por los autores.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores niegan presentar conflictos de interés en éste trabajo

REFERENCIAS

- [1] Cammarata-Scalisi F, Lacruz-Rengel MA, Stock F, Vidales C, Callea M. Aspectos clínicos y genéticos del complejo esclerosis tuberosa. Arch Venez Puer Ped [Internet]. 2017 Mar [citado 2024 Oct 31]; 80(1): 27-33.
- [2] García-Martín D, Martínez-Córdoba N, Andrea-Cubides P, Espinosa-García ET, Araujo-Polaina AF. Esclerosis tuberosa: hallazgos clínicos e imagenológicos en una serie de pacientes pediátricos colombianos. Rev Mex Pediatr [revista en la Internet]. 2021 Feb [citado 2024 Oct 31]; 88(1): 10-17. <https://doi.org/10.35366/99413>.
- [3] Asociación de Esclerosis Tuberosa. Investigación: Genética. Recuperado de <https://esclerosistuberosa.org/investigacion/genetica/>.
- [4] Vela P, León C. Esclerosis tuberosa. Dialnet. 2016;2(1).
- [5] Fernández-Guarino M, Boixeda P, Anaya MJ, Belmar P, Jaén P. Esclerosis tuberosa. Hallazgos clínicos en 67 pacientes. Actas Dermosifiliogr. 2009;100:596-601.
- [6] XXIX Congreso Academia Iberoamericana Neurología Pediátrica (AINP) Quito 2023. Medicina (Buenos Aires). 2023;83:102-106.
- [7] TSC Alliance. Introducción al complejo esclerosis tuberosa. 2022 [citado 2024 Nov].
- [8] Arenas R. Dermatología: atlas, diagnóstico y tratamiento. 8a ed. McGraw Hill Education; 2024. Accedido el 02 de noviembre de 2024.
- [9] Carreño M, Herrera A. Dermatología. En: Aranda J, Velasco R, Mayoral P, eds. Manual de Pediatría. Hospital Infantil de México. McGraw-Hill Education; 2016. Accedido el 02 de noviembre de 2024.
- [10] Giacaman A, Saus Sarrias C, González-López G, Martín-Santiago A. Hamartomas colágenos y folículos quísticos en un paciente con complejo esclerosis tuberosa. Actas Dermosifiliogr. 2022;113(10).
- [11] Puig R, Reissenweber N, Sarroca C, Gary R. Hamartoma mioepitelial gastroduodenal. Cir del Urogallo. 1975;45(1):1-6.
- [12] Sanches-Saldaña L. Hamartomas. Dermatol Peru. 2012;22(1).
- [13] Marcinowski F, Silverstone L, Walizai T, et al. Esclerosis tuberosa. Artículo de referencia, Radiopaedia.org [citado el 3 de noviembre de 2024]. <https://doi.org/10.53347/rID-2224>.