

Un vistazo a la esclerosis tuberosa

El complejo de esclerosis tuberosa (TSC) es una afección muy variable que se caracteriza por el crecimiento de muchos tumores (no cancerígenos) en el cuerpo. Los tumores se pueden desarrollar en el corazón, la piel, el cerebro, los riñones y otros órganos. A veces, pueden generar problemas de salud graves. El TSC también puede causar problemas de aprendizaje y de conducta.



Esta afección varía dentro de una misma familia. Puede variar de una condición leve que afecta la piel y el cerebro a epilepsia, discapacidad intelectual, condición de espectro autista y enfermedad renal.

Conozca a Sophia en la página 16

- El TSC es una afección genética de herencia dominante que ocurre en aproximadamente 1 de cada 5,800 nacimientos. La mayoría de los casos responde a una mutación espontánea.
- También se conoce como esclerosis tuberosa 1 (TSC1), esclerosis tuberosa 2 (TSC2) y enfermedad de Bourneville. **Una prueba de sangre puede determinar la mutación exacta en el gen TSC1 o en el gen TSC2.**

Las características comunes del complejo de esclerosis tuberosa son las siguientes:

Problemas en la piel

- Casi todas las personas con TSC tienen problemas en la piel. Entre ellos se incluyen manchas y parches de piel elevados en la nariz y alrededor de ella, en las mejillas, la frente, la parte baja de la espalda y alrededor de las uñas. Los problemas en la piel no causan problemas médicos graves; sin embargo, pueden generar y afectar la autoestima del niño a medida que crece. Los angiofibromas faciales generalmente comienzan a desarrollarse alrededor de los 5 años de edad.
- También se pueden presentar manchas blancas de color claro en la piel (hipopigmentadas) detectables mediante una luz especial (lámpara de Wood); así como mechones de cabello blanco.

Problemas cerebrales

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Los problemas cerebrales característicos incluyen los tubérculos corticales y los nódulos subependimarios.
- Los tubérculos corticales se localizan en diferentes partes del cerebro y a menudo provocan convulsiones.
- Los nódulos subependimarios ocurren en el 90 % de los casos de TSC y la mayoría permanece en estado latente durante toda la vida, pero pueden ocasionar problemas si obstruyen el flujo de líquido cerca del cerebro.
- Los nódulos subependimarios se transforman en astrocitomas subependimarios de células gigantes (SEGA) en el 6 al 14 % de las personas con TSC y son una de las principales causas de trastornos médicos y muerte.
- Se cree que los tubérculos corticales y los nódulos subependimarios causan convulsiones o afectan el aprendizaje, el estado de ánimo o la conducta.
- Del 60 al 90 % de las personas con TSC presentan convulsiones. Los niños pequeños pueden sufrir espasmos infantiles que suelen manifestarse en grupos y se parecen a un reflejo de sobresalto. Los medicamentos pueden ayudar a tratar estas convulsiones y reducir el impacto sobre las funciones corporales.

Problemas renales

- Alrededor del 80 % de los niños con TSC experimentan lesiones renales al llegar a los 10 años y medio de edad.
- Es común que las personas con TSC presenten crecimientos en los riñones.
 - Estos crecimientos pueden alterar la función renal y, en algunos casos, poner en riesgo la vida de la persona.
 - La presión arterial elevada, el dolor de espalda o la aparición de sangre en la orina pueden ser signos de crecimiento tumoral en los riñones.

Problemas cardíacos

- Los tumores benignos (conocidos como rabdomiomas), que generalmente están presentes en el nacimiento, no causan problemas a menos que estén en un lugar en el que obstruyan el flujo de sangre o interfieran con un marcapasos. Estos tumores benignos no crecen y pueden reducirse con el tiempo, y en ocasiones incluso no es posible detectarlos mediante un ultrasonido durante la adultez.
- Las arritmias (ritmo cardíaco irregular) por lo general se manifiestan en los primeros años de vida y son tratables. Rara vez se prolongan en el tiempo.

Problemas en los pulmones

- Los tumores pueden desarrollarse en los pulmones (linfangioleiomiomatosis [LAM]). La edad media de diagnóstico es a los 28 años. Sin embargo, pueden aparecer durante la adolescencia.
- Son más frecuentes en las mujeres que en los hombres (el 40 % de las mujeres tiene LAM)
- Signos:
 - Dificultad para respirar luego de realizar actividad física moderada
 - Tos
 - Colapso de los pulmones

Problemas en los ojos

Tumores benignos en los ojos (hamartomas)

- Habitualmente no producen síntomas.
- Por lo general, no causan pérdida de la visión ni otras afecciones.

Problemas dentales

- Los adultos pueden desarrollar una gran cantidad de tumores en las encías y lesiones dentales (hoyos).

Discapacidad intelectual/retraso del desarrollo

- La discapacidad intelectual/el retraso del desarrollo ocurre en casi el 50 % de los casos de TSC.
- El diagnóstico y la intervención temprana son fundamentales.

Problemas cognitivos, conductuales y psiquiátricos

- Condición por déficit de atención e hiperactividad (ADHD)
- Afecciones conductuales y psiquiátricos a menudo son parte de del espectro autista (ASD).
 - Alrededor del 25 al 60 % tiene un diagnóstico de ASD

Datos a tener en cuenta

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesita saber

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

La lista de problemas médicos *posibles* en el TSC puede ser amplia. Sin embargo, cada persona suele tener solo algunos de estos inconvenientes. Además, la gravedad de cualquiera de estos problemas médicos varía ampliamente según cada persona. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo.

Es posible que los niños en edad escolar con TSC deban consultar a distintos médicos y especialistas durante el año para controlar sus afecciones. Una clínica especializada en esclerosis tuberosa (TS) puede ofrecer muchos especialistas en un mismo lugar.

Conozca más

Se recomienda:

- Examen físico anual
- Examen ocular anual
- Evaluación regular del desarrollo del niño
- Estar atento y tratar las convulsiones:
 - El control temprano de las convulsiones puede reducir las consecuencias en el comportamiento.
 - Las convulsiones pueden ser muy sutiles o imperceptibles.

Las personas con TSC no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma equilibrada es importante. Algunos niños pueden seguir una dieta cetogénica para favorecer el control de las convulsiones.

Lo que puedes hacer

- En el hogar médico (consultorio de atención primaria donde se puede coordinar la atención) del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
- Notifique a los padres sobre cualquier cambio en el nivel de energía del niño, o si presenta dolor.
- Esté atento a cualquier cambio inusual en el comportamiento o el estado de ánimo. Notifique a los padres.
- Esté atento a los cambios académicos, sociales y conductuales. Comuníquese con los padres si nota cambios.
- Procure que el niño reciba suficiente apoyo para el habla y el lenguaje durante el horario escolar para que pueda comunicarse de manera eficaz todo el día. Esto puede incluir dispositivos aumentativos de comunicación.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Controle al niño para detectar posibles convulsiones.
 - Las convulsiones pueden ser muy sutiles o imperceptibles.
 - Por ejemplo, un alumno puede fijar la vista durante unos segundos.

2. Apoyos a la educación

Lo que necesitas saber

Consulte *TSA Teacher's guide: Educating a child with TSC (Guía para maestros de TSA: Cómo educar a un niño con TSC)*

<http://www.tsalliance.org/documents/Teacher%20Guide%20to%20TSC.pdf>

Si bien algunos niños con TSC tienen problemas serios como epilepsia y discapacidades de aprendizaje significativas, *muchos niños no presentan síntomas en el aula*. La enfermedad puede afectar la capacidad del niño de aprender, su conducta y relaciones. **Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS** para los niños que tienen TSC. Los expertos en TSC recomiendan realizar una evaluación neuropsicológica completa a los niños con TSC al momento del diagnóstico para poder comenzar con la intervención temprana.

Los problemas neuropsicológicos a menudo se manifiestan en la escritura, la lectura, la ortografía y la aritmética. Los niños a menudo trabajan bien con asistencia personalizada en entornos altamente estructurados. Las tareas se pueden dividir en pasos más simples y las instrucciones se pueden repetir durante períodos cortos. Los problemas de conducta y de aprendizaje pueden ser un indicio de cambios en el crecimiento tumoral y la actividad convulsiva en el cerebro.

En la adolescencia, lo siguiente puede resultar adecuado:

- Realizar una evaluación vocacional que establezca las fortalezas y debilidades a nivel cognitivo.
- Demostrar el comportamiento adaptativo y las habilidades para la vida diaria.

Problemas de aprendizaje

Dificultades con el control ejecutivo:

- Las habilidades de control ejecutivo son necesarias para las actividades con un propósito y orientadas a un objetivo. Estas cumplen una función en el desarrollo intelectual, los logros académicos, la personalidad, las habilidades sociales y las relaciones del niño, y la comunicación con otros.
- Pueden experimentar dificultad con la memoria funcional, la planificación, la organización y la resolución de problemas complejos.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Estas dificultades afectan todas las áreas del aprendizaje.
- Algunas diferencias son sutiles.
- Debido a las dificultades con la planificación y la organización, iniciar una acción puede resultar complicado.
- Es posible que los niños se sientan abrumados con los proyectos.
- Es posible que se los describa como personas inflexibles que tienen ideas concretas.

Problemas de aprendizaje, atención y memoria:

- Pueden tener dificultad para mantener la atención y para cambiar de tarea.
- Les puede resultar difícil comprender el lenguaje y los conceptos abstractos.
- Es posible que no comprendan ni utilicen metáforas.
- Escuchan las instrucciones, pero no logran retenerlas lo suficiente como para actuar.
- Pueden tener dificultad con las habilidades de integración, la memoria funcional y la memoria episódica.

Problemas de lectura (dislexia)

Los signos tempranos pueden incluir problemas para:

- Moverse al ritmo de la música
- Recordar el contenido de los cuentos
- Comprender la transición de izquierda a derecha
- Comprender conceptos visoespaciales
- Coordinar el movimiento (saltar la cuerda resulta difícil)
- Usar las palabras correctas o invertir las palabras al hablar
- Pueden invertir las letras, palabras o números al escribir.
- Corregir su propio trabajo escrito
- Comprender el tiempo
- Comprender las estaciones del año

Problemas con matemáticas (discalculia)

La incapacidad para comprender el significado de los números o aplicar los principios matemáticos para resolver problemas se conoce como **discalculia**. Cuando el TSC afecta los centros del lenguaje y de procesamiento visual del cerebro del niño, puede provocar discalculia.

La dificultad con alguna de las siguientes habilidades puede ser un síntoma temprano:

- Comprender los números y las cantidades

- Comprender la suma, la resta, la multiplicación, la división y los conceptos abstractos (álgebra)
- Calcular cómo dar cambio
- Manejar el dinero
- Reconocer patrones
- Comprender los días, las semanas, los meses y el tiempo
- Alinear números en una página
- Decir la hora

Problemas con la escritura y el procesamiento del lenguaje oral (disgrafía)

La discapacidad de aprendizaje que afecta la expresión escrita y la dificultad para procesar el lenguaje oral se conoce como **disgrafía**. Las personas con TSC tienen trastornos visoespaciales y les resulta difícil organizar las letras, los números y las palabras en una línea o una página. También pueden presentar dificultades con el procesamiento del lenguaje.

Los signos tempranos pueden incluir problemas para:

- Escribir o formar las letras
- Mantener el espaciado entre las palabras y las letras
- La resistencia física al escribir, incluso tareas cortas
- Realizar tareas escritas (negación, son reacios a hacerlo)
- Dibujar o colorear
- Sostener un adaptador para lápiz o ejercer la presión adecuada sobre la punta del lápiz
- Seguir las líneas cuando corta con tijeras
- Plasmar sus ideas en papel (alumnos más grandes)

Comunicación

- Algunas personas con TS no tienen problemas intelectuales o de comunicación.
- El lenguaje receptivo generalmente es bueno. Sin embargo, a algunas personas les cuesta utilizar el lenguaje interactivo para la comunicación social.
- La incapacidad de recordar y reconocer palabras puede afectar el lenguaje expresivo.

Lo que puedes hacer

Intervenciones para problemas de comunicación

- Los niños con dificultades motrices y del habla a menudo se benefician de la terapia del habla y la terapia ocupacional.

- Promueva la comprensión del lenguaje mediante el uso de oraciones breves y simples, indicaciones visuales e imágenes.
- Use las experiencias e intereses del niño para hacer que se interese en aprender.
- Dé tiempo extra, repita las instrucciones, brinde resúmenes de las lecciones y grabe las clases para que el niño pueda volver a escucharlas.
- Para fomentar el desarrollo lingüístico:
 - Dé tiempo suficiente para responder.
 - Aumente la confianza propia del niño permitiéndole que responda cuando conoce una respuesta.
 - Aliente al niño repetir las preguntas antes de responderlas.
 - Dé tiempo al niño para fijar la información y responder.

Intervenciones para la atención y la memoria

- Ayude con la organización.
- Presente la información de forma concreta.
- Utilice materiales didácticos para mostrar los conceptos.
- Simplifique la información verbal.
- Explique los conceptos de manera clara.
- Brinde instrucciones y pistas visuales.
- Repita la información.
- Proporcione refuerzo positivo.
- Pida al niño que repita las instrucciones. Ayude al niño a iniciar las tareas, en especial si se trata de asignaciones complejas. A menudo le resultan difíciles las tareas con varios pasos y pierde el hilo de lo que está haciendo.
- Seleccione objetivos relevantes para las tareas.
- Utilice un calendario para llevar un registro de eventos importantes.
- Ayúdelo a resolver problemas complejos.
- Controle y evalúe el comportamiento y las emociones.
- Ayude a organizar las necesidades diarias en la escuela y en el hogar. Por ejemplo, destine un lugar para cada cosa, utilice cuadernos de diferentes colores para distintas materias, etc.

Intervenciones para los problemas visoespaciales y las habilidades motoras

- Modifique la forma de copiar. Por ejemplo, proporcione una copia de las notas del maestro o de otros alumnos.
- Proporcione una descripción general o un resumen simple antes de la lección.
- Prepare evaluaciones claras y simples con solo algunos problemas en una página. El papel cuadriculado puede resultar útil, especialmente para matemáticas.
- Utilice hojas con líneas para que el niño sepa dónde colocar las respuestas.

- Dé tiempo adicional para trabajar.
- Practique cómo se calcan las formas y copian las imágenes.
- Proporcione guías para ayudar a detectar errores.
- Utilice descripciones verbales para reforzar la información visual.
- Practique cómo doblar papel y cortar con tijeras.
- Unir formas y tamaños puede ser un desafío, también les resulta difícil armar rompecabezas.

Intervenciones para el desarrollo motriz y sensorial

- La terapia ocupacional y la fisioterapia pueden ser útiles.
- Las instrucciones visuales pueden funcionar mejor que las verbales.
- Limite la cantidad de tarea escrita.
- Utilice materiales didácticos (bloques Lego, plastilina).
- Practique cortar.
- Asigne tiempo suficiente para la escritura.
- Haga que el niño escriba dejando un renglón libre entre medio.
- Permita que calque.

Intervenciones para problemas de lectura (dislexia)

- Identificación e intervención temprana
- Programa RTI (respuesta a la intervención)

Intervenciones para problemas en matemáticas (discalculia)

- Tecnología asistencial (calculadora)
- Utilice música para enseñar datos matemáticos.
- Utilice imágenes para los problemas escritos.
- Utilice un código de colores para los problemas matemáticos (rojo= resta, verde=suma).
- Utilice materiales didácticos o tablas numéricas.
- Utilice papel cuadriculado para mantener los números alineados.
- Evalúe el plan de estudios para determinar qué partes ayudarán al alumno a alcanzar su potencial.
- A menudo, los alumnos pueden aprender conceptos matemáticos básicos (decir la hora, contar dinero, etc.) pero pueden tener dificultad para aprender álgebra y geometría.

Intervenciones para la escritura y el procesamiento del lenguaje oral (disgrafía)

- Permita que el niño utilice una computadora para las tareas escritas.
- Proporcione terapia ocupacional.

- Permita que el niño utilice una grabadora para grabar y organizar ideas.
- Pida a un compañero que tome notas.
- Evalúe de forma oral.
- Minimice las tareas escritas.
- No pida al alumno que “disminuya la velocidad”. Esto puede hacer que se demore en los detalles cuando escribe y pierda el hilo.

La información proviene de la Children’s Tumor Foundation www.ctf.org/. Consulte el sitio web para obtener más información.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

Consulte Tuberous Sclerosis Alliance: Behavioral issues and TSC (Alianza de Esclerosis Tuberosa: Problemas de conducta y el TSC)

<http://www.tsalliance.org/documents/Behavioral%20Issues%20and%20TSC.pdf>

La mayoría de las personas con TSC generalmente manifiesta al menos un problema de salud mental. Muchos niños con TSC tienen problemas de conducta.

Condiciones del espectro autista (ASD)

- Alrededor del 25 al 60 % de los niños con TSC tiene un diagnóstico de autismo (ASD). El TSC se considera una de las principales causas genéticas del ASD.
- Existe un amplio rango de capacidades en este diagnóstico.
 - Casi el 50 % de las personas con discapacidades intelectuales globales significativas tienen ASD.
 - Entre el 44 al 69 % de las personas con TSC presenta dificultades con la comunicación social.
 - Algunas personas con ASD pueden tener problemas para adaptarse a la escuela y a las actividades cotidianas.
- Los hallazgos incluyen:
 - Dificultad para mantener el contacto visual
 - Repetición y rituales
 - Retrasos en el habla y el lenguaje
- Las opciones de tratamiento varían según la edad y capacidad de la persona.
 - Estimule las habilidades en las tres áreas de dificultad principales:
 - Habilidades sociales
 - Habilidades de comunicación

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Juego imaginativo
- Asegúrese de que la conducta repetitiva u obsesiva no se vuelva demasiado prominente o interfiera con la vida familiar.
- El tratamiento busca ayudar a los padres a apoyar el desarrollo de su hijo.

Dificultades relacionadas con el estado de ánimo

Ansiedad:

- Las personas con TSC tienen un gran nivel de ansiedad.
- Pueden padecer una afección de salud mental coexistente, como depresión.
- En los niños mayores, son más frecuentes la ansiedad y afecciones relacionadas con el estado de ánimo.
 - Pueden manifestarse como preocupación excesiva, ataques de pánico sin explicación o mal comportamiento.

Para obtener más información, consulte *“What are Anxiety Disorders”* (¿Qué son los trastornos de ansiedad?) y *WorryWiseKids.org*.

- <http://www.nimh.nih.gov/health/topics/anxiety-disorders/index.shtml>
- <http://www.worrywisekids.org/node/52>

Agresividad/conducta disruptiva (40-50 %):

- Pueden tener episodios de agresividad y conductas autodestructivas.
- Algunos medicamentos provocan conductas agresivas.
- Pueden manifestar hiperactividad, agitación, impulsividad, arrebatos de violencia, rabietas y conductas autodestructivas.

Depresión:

- La depresión a menudo coexiste con otros problemas como la ansiedad.

Para obtener más información, consulte *“What is Depression?”* (¿Qué es la depresión?) <https://www.nimh.nih.gov/health/topics/depression/index.shtml>

Afección obsesivo-compulsivo (OCD):

- En ocasiones mantienen rituales y conductas repetitivas.

Para obtener más información, consulte *“Obsessive-Compulsive Disorder Signs & Symptoms”* (Signos y síntomas del trastorno obsesivo-compulsivo)

<http://www.nimh.nih.gov/health/topics/obsessive-compulsive-disorder-ocd/index.shtml>

Afección por déficit de atención e hiperactividad (ADHD):

- Entre el 25 y el 50 % de los niños con TSC presenta algún signo de ADHD.

Para obtener más información, consulte “*What is Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD, ADD)?* (¿Qué es el trastorno por déficit de atención e hiperactividad [ADHD, ADD]?) <http://www.nimh.nih.gov/health/topics/attention-deficit-hyperactivity-disorder-adhd/index.shtml>

Lo que puedes hacer

Estrategias para niños que tienen autismo

- Proporcione información y analice las similitudes y los desafíos con la clase.
- Ayude a desarrollar la confianza y enfóquese en las fortalezas.
- Proporcione refuerzo positivo.
- Sea constante con las indicaciones, reglas y medidas disciplinarias. Asegúrese de que el niño tenga apoyos al comportamiento positivos.
- Demuestre la conducta social y las habilidades adecuadas (modelo a seguir, grupos de amigos). Ayúdelo a fortalecer sus amistades.
- Enseñe cómo reconocer las expresiones faciales, el lenguaje corporal y el estado de ánimo en uno mismo y en las otras personas.
- Asegúrese de contar con sistemas de comunicación efectivos y dispositivos de AAC disponibles, en caso de que sean necesarios.
- Procure que las personas adecuadas reciban capacitación sobre el dispositivo de AAC, incluido el niño.
- Garantice que el niño cuente con los apoyos necesarios para tener éxito en la escuela.
- Asegúrese de que el equipo reciba capacitación, apoyo y realice reuniones.
- Verifique que las intervenciones sean las adecuadas para las necesidades específicas del niño.

Estrategias para las condiciones del estado de ánimo

- Identificación e intervención conductual temprana
- Las situaciones desestructuradas pueden ser difíciles para los niños que padecen afecciones de ansiedad y del estado de ánimo (por ejemplo, las reuniones escolares, el tiempo entre clases, el viaje en el autobús o las excursiones).
 - Esté atento a la sobrecarga.
 - Prepare al niño con anticipación, ofrezca apoyos, redirija la conducta.

Estrategias para ADHD

- Siente al niño en una ubicación que permita minimizar las distracciones.
- Publique el cronograma y las tareas en un sitio claramente visible.
- Revise el cronograma diario en forma visual y verbal.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Brinde recordatorios del cronograma durante el día.
- Revise el cronograma de tareas.
- Prepare al niño para las transiciones.
- Indique al niño cuándo ocurrirán las transiciones (alertas 15, 10 y 5 minutos antes de que ocurran)
- Ayude con la organización diaria.
- Asigne al alumno con un compañero que sepa organizarse.
- Cuando dé instrucciones, proporcione un ejemplo visual para asegurarse de que el niño comprenda.
- Divida las instrucciones en pasos.
- Utilice listas de prioridades para las tareas más extensas.
- Es posible que necesite tiempo adicional para descansar.
- Es posible que necesite un elemento didáctico manipulable pequeño para concentrarse mientras escucha.
- Utilice un cuaderno para facilitar la comunicación entre padres y maestros.
- Desarrolle reglas y rutinas.

4. Actividad física, excursiones y eventos

No se necesitan adaptaciones especiales para las personas que padecen TSC, a menos que sí se requieran debido a los problemas de aprendizaje o de conducta del niño. Tal vez deba administrarse un medicamento de emergencia en caso de convulsiones.

- Es posible que necesiten preparación adicional sobre qué pueden esperar durante la actividad.
- Consulte apoyos adicionales en la sección Intervenciones educativas.

Las personas que tienen TSC generalmente no están limitadas en cuanto a las actividades que pueden hacer. La única excepción es para aquellos niños con una complicación específica, como una arritmia cardíaca.

- Un médico indicará si existen restricciones.

Si vives en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúnes los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados (www.nepassage.org).

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- La afección del sueño más frecuente es la dificultad para dormir, que afecta tanto a las personas con TSC como a sus cuidadores.
- Alrededor del 20 al 50 % de las personas con TSC tienen problemas para dormir.
 - Somnolencia durante el día
 - Dificultad para conciliar el sueño
 - Dificultad para mantenerse dormido
 - Afecciones del sueño subyacentes
- La somnolencia suele manifestarse en los niños como hiperactividad, y combaten esa sensación de sueño incrementando la actividad motriz para mantenerse despiertos.
- Epilepsia y problemas para dormir:
 - Las convulsiones interrumpen el sueño y la falta de sueño incrementa las convulsiones.
 - Los medicamentos anticonvulsivos pueden causar somnolencia durante el día.
 - La falta de descanso es la causa principal de somnolencia durante el día.
- Los niños en edad escolar que tienen TSC pueden ausentarse con mayor frecuencia debido a problemas médicos.

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

- Los planes de emergencia se determinan de manera individual, según los comportamientos y problemas médicos del niño.

Lo que puedes hacer

- Es importante mencionar nuevos signos, síntomas o dolores a los padres del niño.
- Estos formularios de muestra (<http://opi.mt.gov/pdf/health/healthcareneeds.pdf>) de la Oficina de Educación Pública de Montana incluyen una sección sobre procedimientos de emergencia que puede ser útil, especialmente para los padres.
 - Este es solo un ejemplo, podrá encontrar otros.

7. Recursos

Alianza de Esclerosis Tuberosa (TS Alliance)

<http://www.tsalliance.org>

La TSA fue fundada en 1974 por cuatro madres que se reunieron para incentivar el compañerismo, crear conciencia, profundizar en el conocimiento y brindar esperanza a aquellos que compartían el lazo común del complejo de esclerosis tuberosa. Estos objetivos aún impulsan a la organización en la actualidad.

Este sitio web incluye información para escuelas, así como para familias, profesionales de la salud e investigadores. <http://www.tsalliance.org/pages.aspx?content=567>

Tuberous Sclerosis Alliance: Behavioral Issues and TSC (Alianza de Esclerosis Tuberosa: Problemas de conducta y el TSC)

<http://www.tsalliance.org/documents/Behavioral%20Issues%20and%20TSC.pdf>

Medline Plus

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/tuberoussclerosis.html>

Incluye información diversa sobre el TSC, incluida una descripción general, información sobre el manejo de la enfermedad y ensayos clínicos.

Genetics Home Reference

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/tuberous-sclerosis-complex>

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

Conozca a una niña con TSC: *La historia de Sophia*

GEMSS quiere agradecer a Sophia y a su madre por su generosidad al compartir esta historia con nosotros. Han llenado de vida el sitio gracias a sus pensamientos y sentimientos. ¡Muchas gracias!

Sophia, de 6 años, está teniendo un año “increíble” en la escuela, cuenta su madre, Elisa. Asiste a un aula común y cuenta con un paraprofesional que le brinda apoyo. Luego de escuchar la noticia de que era posible que nunca hablara, están encantados de escucharla comunicarse con palabras claras, y usar de 3 a 4 palabras en oraciones completas. En la escuela y en el hogar, utiliza un iPad que la ayuda con la ortografía y la práctica de la escritura. Sophia sociabiliza bastante y le agrada cierto tipo de personas. La incluyen en las actividades habituales del aula y trabaja bien cuando “todos trabajan juntos”. Elisa cree que el equipo de Sophia está comprometido y genuinamente interesado en ayudar a que alcance su máximo potencial.



A Sophia le diagnosticaron esclerosis tuberosa a los dieciséis meses de vida.

A veces, Sophia se frustra cuando las cosas no salen según lo planeado. Tiene comportamientos que podrían asustar a otros niños, como gritar cuando está molesta. Esto puede ocurrir, particularmente, luego de una convulsión. Su conducta puede dificultar su participación en la comunidad. A medida que recibe más apoyos, la vida de Sophia, y la de los que la rodean, se vuelve más simple. Por ejemplo, un especialista en conducta visita a la familia de Sophia para enseñarles a todos cómo lidiar con la conducta negativa, cómo mantener la seguridad de quienes la rodean y brindarles estrategias para evitar, o minimizar, estos eventos en el futuro. Usar un chaleco con peso en la escuela también es un buen apoyo sensorial para ella.

Sophia vive con su hermana y sus padres en un área rural de los Estados Unidos, cerca del límite con Canadá. El resto de la familia no está cerca pero reciben atención de relevo a través de Respite, que “es una bendición”. Sophia pasa los “Martes con Terry”, quien ha pasado a ser parte de su propia familia. Family Support también los ha ayudado enormemente en el aspecto financiero. Los problemas para dormir de Sophia a veces son un desafío para la familia. Su conducta solía enfocarse en ella misma; sin embargo, con el tiempo la conducta se ha dirigido

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

más hacia los otros. La familia ha creado un gran espacio de juego para Sophia, para que pueda tener un lugar tranquilo cuando lo necesite. El consejo de Elisa para otros padres y maestros es aprender sobre la TS y estar abiertos a las sugerencias y el debate. “Estar en clases normales ha sido muy beneficioso para ella”. Sophia puede ver cómo actúan sus compañeros socialmente en muchos entornos diferentes. Esto le permitió crecer en diversos aspectos, tanto personal como socialmente.

Cuenta con un plan de acción para convulsiones vigente que está respaldado por la comunidad médica. Elisa sugiere al personal de la escuela que explique los cambios, las nuevas ideas y las estrategias propuestas a los padres. Por ejemplo, hacer que Sophia cargue una gran mochila llena de cosas en una excursión realmente la estigmatizaría, ya que ningún otro niño tendría que hacerlo. Analizar la situación le permitió al equipo encontrar alternativas aceptables.

Como madre de una niña con esclerosis tuberosa, Elisa aprendió algo muy valioso que le gustaría compartir. “No crean que conocen su potencial. ¡Pueden sorprenderlos!”.

Nota: Esta versión impresa no incluye la información que se encuentra debajo del botón verde marcado como “Transiciones” en el sitio web. Esas páginas generales pueden estar impresas por separado.