

## CONTENIDOS

El Programa de formación en esclerosis tuberosa está estructurado en cuatro bloques principales de contenido:

MÓDULO 1 > Entendiendo la esclerosis tuberosa

MÓDULO 2 > Nódulo subependimario (SEN) y Astrocitoma subependimario de células gigantes (SEGA)

MÓDULO 3 > Angiomiolipomas renales asociados a esclerosis tuberosa

MÓDULO 4 > Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las diferentes manifestaciones asociadas a la esclerosis tuberosa

## COORDINADORAS

**Dra. María Luz Ruiz-Falcó Rojas**

Sección de Neurología  
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús (Madrid)

**Dra. Roser Torra Balcells**

Nefróloga. Responsable de la Unidad de Enfermedades Renales Hereditarias  
Fundació Puigvert (Barcelona)  
Profesora Asociada de la Universidad Autónoma de Barcelona

TSC i AGORA

# Programa de formación sobre esclerosis tuberosa

MÓDULO 1 Entendiendo la esclerosis tuberosa

# Programa de formación sobre **esclerosis tuberosa**

## MÓDULO 1 Entendiendo la esclerosis tuberosa

### PLANTEAMIENTO

Las llamadas enfermedades raras son un grupo de patologías que presentan gran dificultad para el diagnóstico y tipo de seguimiento, así como múltiples problemas a nivel social. Existen todavía pocos datos epidemiológicos respecto a ellas, y suelen plantear problemas en la investigación debido a su baja prevalencia.

Entre ellas se incluye el complejo esclerosis tuberosa (TSC), una enfermedad multisistémica de herencia autosómica dominante que se caracteriza por hamartomas en múltiples órganos y sistemas, incluyendo el cerebro, la piel, el corazón, los riñones, y los pulmones.

El diagnóstico no suele ser sencillo debido a la gran variabilidad en las manifestaciones clínicas. El espectro clínico puede ser tan amplio que en los casos más leves el diagnóstico puede resultar muy difícil. Además de las manifestaciones principales descritas como criterios clínicos, existe una gran variedad de síntomas menos frecuentes, pero que es importante que podamos reconocer de forma precoz para realizar una intervención lo más temprana posible.

Adicionalmente, la falta de información respecto a la enfermedad que presentan con frecuencia los familiares y los propios profesionales, la falta de sensibilización social debida al desconocimiento, la falta de un tratamiento efectivo en muchos casos y la necesidad de un abordaje multidisciplinar son factores que contribuyen a dificultar el manejo de la estos enfermos.

Este **Programa de formación en esclerosis tuberosa** pretende difundir entre los profesionales el conocimiento de la patología y sus criterios de abordaje actual, con vistas a mejorar el diagnóstico precoz y el inicio temprano del tratamiento, contribuyendo con ello a facilitar una mejor calidad de vida del paciente.

### OBJETIVOS

- Actualizar los conocimientos fundamentales relativos a la epidemiología y patogenia de la esclerosis tuberosa.
- Profundizar en la descripción de las manifestaciones generales de la enfermedad, y sus características diferenciales en función de la edad del paciente.
- Actualizar la información de los consensos más recientes sobre los criterios diagnósticos de la enfermedad.
- Sentar, con todo ello, la base de conocimiento general que permita a los médicos interesados profundizar en el conocimiento de la afectación de órganos concretos mediante el resto de módulos que integran el programa.

### CONTENIDOS

Los contenidos de este módulo se detallan a continuación:

- **Enfermedades raras. Epidemiología.**
- **Esclerosis tuberosa. Historia.**
- **Enfermedad genética. Mutaciones TSC1 y TSC2. Relación genotipo-fenotipo. Consejo Genético.**
- **Patogenia. Rol vía MTor.**
- **Criterios diagnósticos de la esclerosis tuberosa. Consenso internacional.**
- **Descripción de las manifestaciones.**
- **Aparición de las manifestaciones en función de la edad.**

### ACREDITACIÓN

La gran diversidad de actividades de Formación Continuada existentes hoy en día hace necesario establecer sistemas de acreditación de aquellas actividades consideradas relevantes para el mantenimiento de la competencia profesional. Se ha solicitado para cada uno de los 4 módulos de este programa de formación la acreditación por la **Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud (SNS)** y el **Consejo Catalán de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias**.

Para la obtención de los créditos correspondientes, se habilitará en la propia página web del curso online una zona específica donde se encontrarán los distintos formularios para responder de manera rápida y sencilla a las pruebas de evaluación correspondientes. Para hacerse acreedor a cada uno de los diplomas acreditativos, será preciso responder correctamente al 80% de las preguntas formuladas en la prueba de evaluación.

### CÓMO ACCEDER AL PROGRAMA

Si está interesado en acceder a este módulo formativo, deberá llevar a cabo el proceso de registro que se detalla a continuación:

- Entre en la página web [www.tsc-agora.com](http://www.tsc-agora.com).
- Introduzca en el formulario “**Inscripción nuevo usuario**” la palabra clave:

#### TSCAGORA

- En la pantalla de registro, cumplimente los datos personales y escoja su contraseña personal, que será la que podrá utilizar desde ese momento para acceder al programa.
- Una vez acceda al programa, en el apartado “**Mis registros**” podrá escoger si solamente desea registrarse en el presente módulo o si quiere hacerlo también en alguno de los otros cuatro que componen el programa, y que se acreditan por separado. Tenga en cuenta que solo podrá acceder a los contenidos de aquellos módulos en los que se haya registrado.