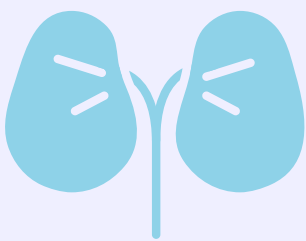


DIAGNÓSTICO EN ADULTOS

Recibir un diagnóstico de una enfermedad genética rara en la edad adulta puede ser confuso y abrumador.

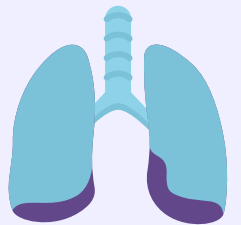
OPCIONES DE TRATAMIENTO

- Las opciones de tratamiento dependen directamente de la manifestación o del sistema orgánico que causa el problema. El diagnóstico de CET en la edad adulta suele presentarse de forma muy diferente al de la infancia; por lo tanto, el tratamiento suele asociarse con un problema crónico que podría no tener explicación previa al diagnóstico.
- Las opciones de tratamiento en esta etapa de la vida suelen centrarse en el control renal, pulmonar y psicológico (ansiedad, depresión, memoria).
- Si bien es poco común desarrollar convulsiones durante esta etapa, existen muchas opciones de tratamiento para las convulsiones relacionadas con el CET.

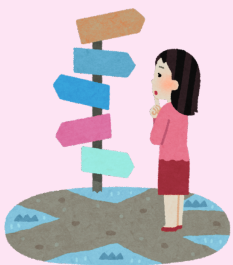


- Otras opciones de tratamiento se centran en el control de la presión arterial alta (hipertensión) o la proteinuria (proteína en la orina). Esto es común en personas con afectación renal. Si le han diagnosticado síndrome de genes continuos, también conocido como poliquistosis renal, es importante controlar la presión arterial y realizar análisis de orina para observar y mantener la función renal a lo largo del tiempo. Existen muchas opciones para el control de la presión arterial y la proteinuria.

- La afectación pulmonar también es otro diagnóstico específico del adulto. La enfermedad asociada, la linfangioleiomiomatosis (LAM), suele presentarse en mujeres pospúberes (solo se ha observado en raras ocasiones en hombres).



¿A DÓNDE VOY?



El complejo de esclerosis tuberosa es una enfermedad genética que requiere un **abordaje multidisciplinario** debido a la variedad de sus manifestaciones y a la afectación de diversos órganos.

La complejidad de la enfermedad y la posibilidad de que afecte a diferentes órganos y sistemas requiere la **colaboración de varios especialistas** para asegurar un diagnóstico preciso, un tratamiento adecuado y un seguimiento integral.

Las **unidades multidisciplinarias** ofrecen una atención integral que abarca desde el diagnóstico hasta el tratamiento y el seguimiento de las complicaciones. Además, la colaboración con centros especializados en epilepsia y la participación en ensayos clínicos pueden mejorar el pronóstico de los pacientes.

CONSEJOS DE ADULTOS

Como esta es la primera fase de su proceso, se le mencionarán muchas pruebas de laboratorio y de diagnóstico a lo largo del camino. Comprender esto le ayudará a sentirse más seguro al mantener conversaciones abiertas con su equipo de atención médica. Saber qué esperar y cuándo evaluar proactivamente una situación es fundamental con este diagnóstico.

Cuando esté listo, aprender sobre las manifestaciones comunes del CET durante la edad adulta le ayudará a comprender de forma proactiva qué debe tener en cuenta durante las siguientes etapas del proceso.

Hablar sobre un nuevo diagnóstico con tu familia también puede ser un proceso difícil durante esta fase. Cada situación es única y solo debes compartir información personal con amigos y familiares cuando estés listo para hacerlo.

En la edad adulta, esto puede ser un hallazgo incidental (es decir, que se detectó al buscar otra cosa) o un hallazgo repentino (como una hemorragia renal), lo cual puede ser aún más abrumador de procesar. Independientemente de la manifestación clínica, una vez realizado o sospechado el diagnóstico, es importante que se someta a una evaluación exhaustiva.

A medida que una persona que vive con CET envejece, es probable que el enfoque de los médicos se aleje del control de las crisis de epilepsia, las dificultades de aprendizaje y los desafíos cognitivos para centrarse en los problemas con los riñones, los pulmones y los trastornos neuropsiquiátricos asociados a la TSC (TAND).

Por ejemplo, el deterioro de la función renal (debido a crecimientos llamados angiomiolipomas renales o LAM) puede volverse más apremiante en un adulto que la epilepsia, si para entonces las crisis epilépticas están bien controladas y gestionadas. La linfangioleiomiomatosis (o LAM), una afección pulmonar que afecta a algunas personas con CET, también puede recibir mayor atención a medida que la persona con esta afección envejece.