



Esclerose tuberosa

Elsa Rosado, Willian Schmitt, Diana Penha, Ana Germano



Serviço de Radiologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca EPE - Directora: Dra. Clara Aleluia

1 Introdução

- Doença autossómica dominante caracterizada por tumores benignos congénitos em múltiplos órgãos.
- Síndrome neurocutânea com envolvimento primário da pele e do sistema nervoso central.
- Também frequentes lesões renais, cardíacas, pulmonares, gastrointestinais, ósseas e vasculares.
- Investigação imagiológica imprescindível para o diagnóstico já que apenas uma minoria dos doentes manifesta a tríade clássica de epilepsia, atraso mental e adenomas sebáceos.

2 Principais manifestações

2.1 Abdominais

- Renais: angiomiolipomas, quistos múltiplos ou rim poliquístico, carcinoma de células renais
- Hepáticas: angiomiolipomas, lipomas, hamartomas e fibromas
- Pancreáticas: hipoplasia, tumores neuroendócrinos, hamartomas, mucoviscidose
- Gastrointestinais: múltiplos pólipos, tumores fibrosos, leiomiomas, adenocarcinoma, malformações vasculares
- Retroperitoneu: linfangioleiomiomatose retroperitoneal

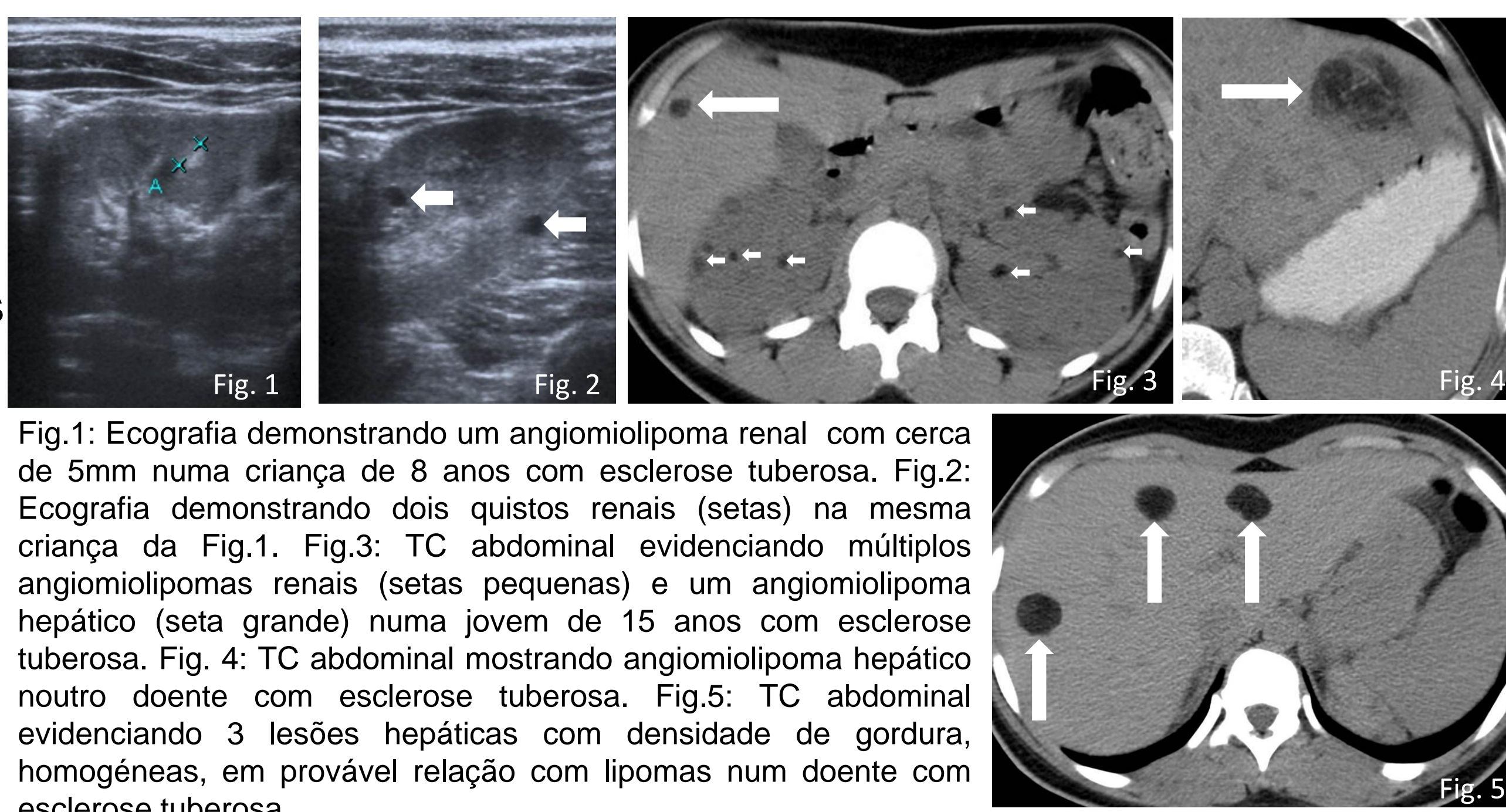


Fig.1: Ecografia demonstrando um angiomiolipoma renal com cerca de 5mm numa criança de 8 anos com esclerose tuberosa. Fig.2: Ecografia demonstrando dois quistos renais (setas) na mesma criança da Fig.1. Fig.3: TC abdominal evidenciando múltiplos angiomiolipomas renais (setas pequenas) e um angiomiolipoma hepático (seta grande) numa jovem de 15 anos com esclerose tuberosa. Fig. 4: TC abdominal mostrando angiomiolipoma hepático noutro doente com esclerose tuberosa. Fig.5: TC abdominal evidenciando 3 lesões hepáticas com densidade de gordura, homogêneas, em provável relação com lipomas num doente com esclerose tuberosa.

2.2 Torácicas

- Tumores cardíacos (rabiomiomas, angiomiolipomas)
- Linfangioleiomiomatose pulmonar
- Hiperplasia pneumocitaria micronodular

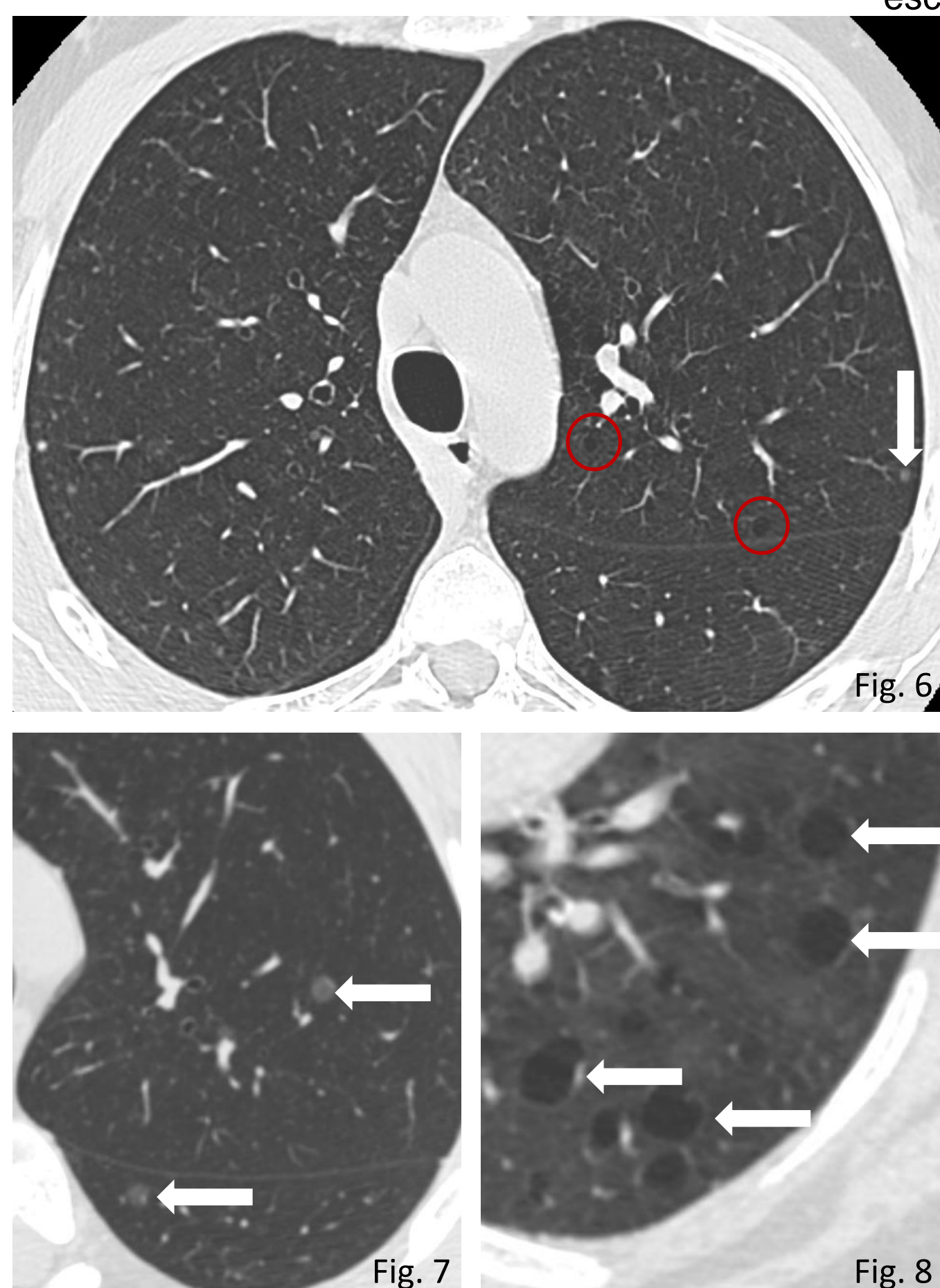


Fig.6: TC torácica demonstrando lesões quísticas pulmonares compatíveis com linfangioleiomiomatose incipiente (círculos), associadas a micronódulos pulmonares atribuíveis a hiperplasia pneumocitária (seta), num doente com esclerose tuberosa. Fig. 7: Nódulos pulmonares (setas) no mesmo doente da Fig. 6. Fig. 8: Múltiplas lesões quísticas (setas) num doente com linfangioleiomiomatose avançada.

2.4 Ósseas

- Áreas de esclerose óssea
- Hiperostose fontal interna
- Formação de osso subperiosteal
- Quistos ósseos medulares ou corticais
- Escoliose

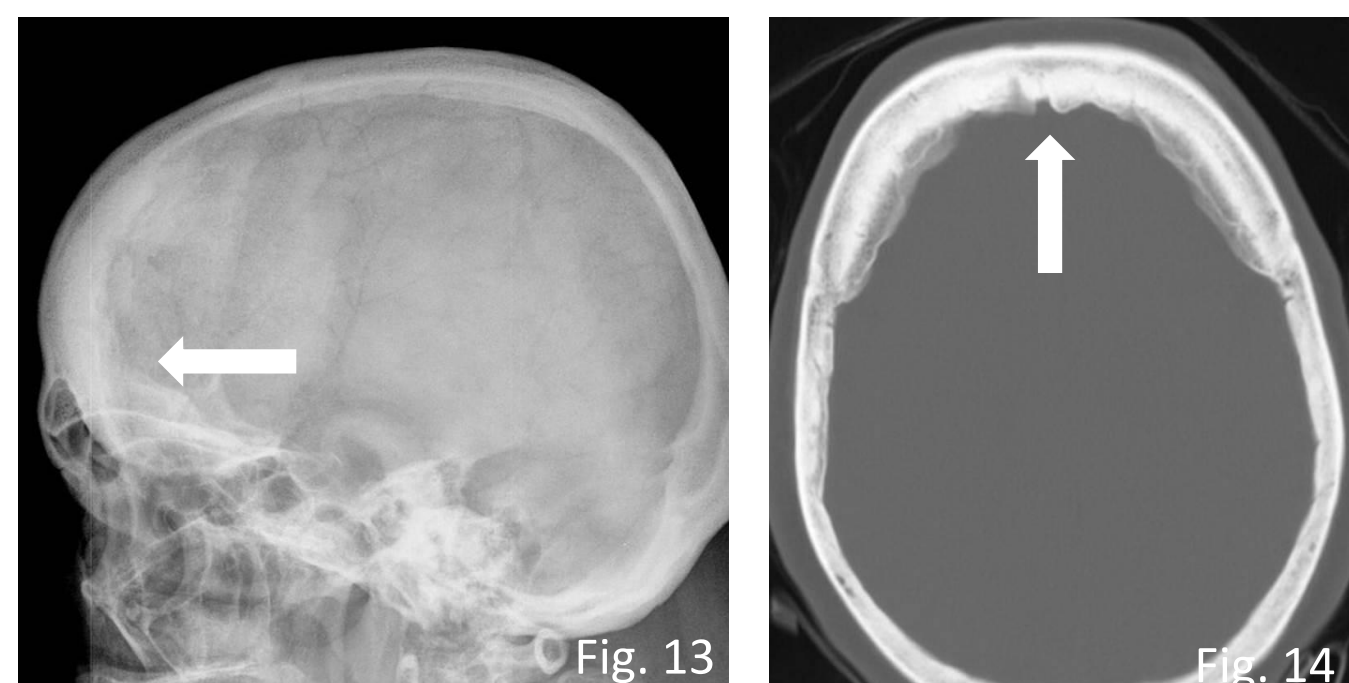


Fig.13: Radiografia de crânio (incidência lateral) demonstrando hiperostose do osso frontal compatível com hiperostose frontal interna. Fig.14: TC de crânio em janela de osso do mesmo doente da figura anterior comprovando a hiperostose do osso frontal.

2.3 Neurológicas

- Tubers corticais (hamartomas)
- Nódulos subependimários
- Astrocitomas de células gigantes (AAG)
- Linhas radiárias na substância branca (ligam os tubers à superfície ependimária)

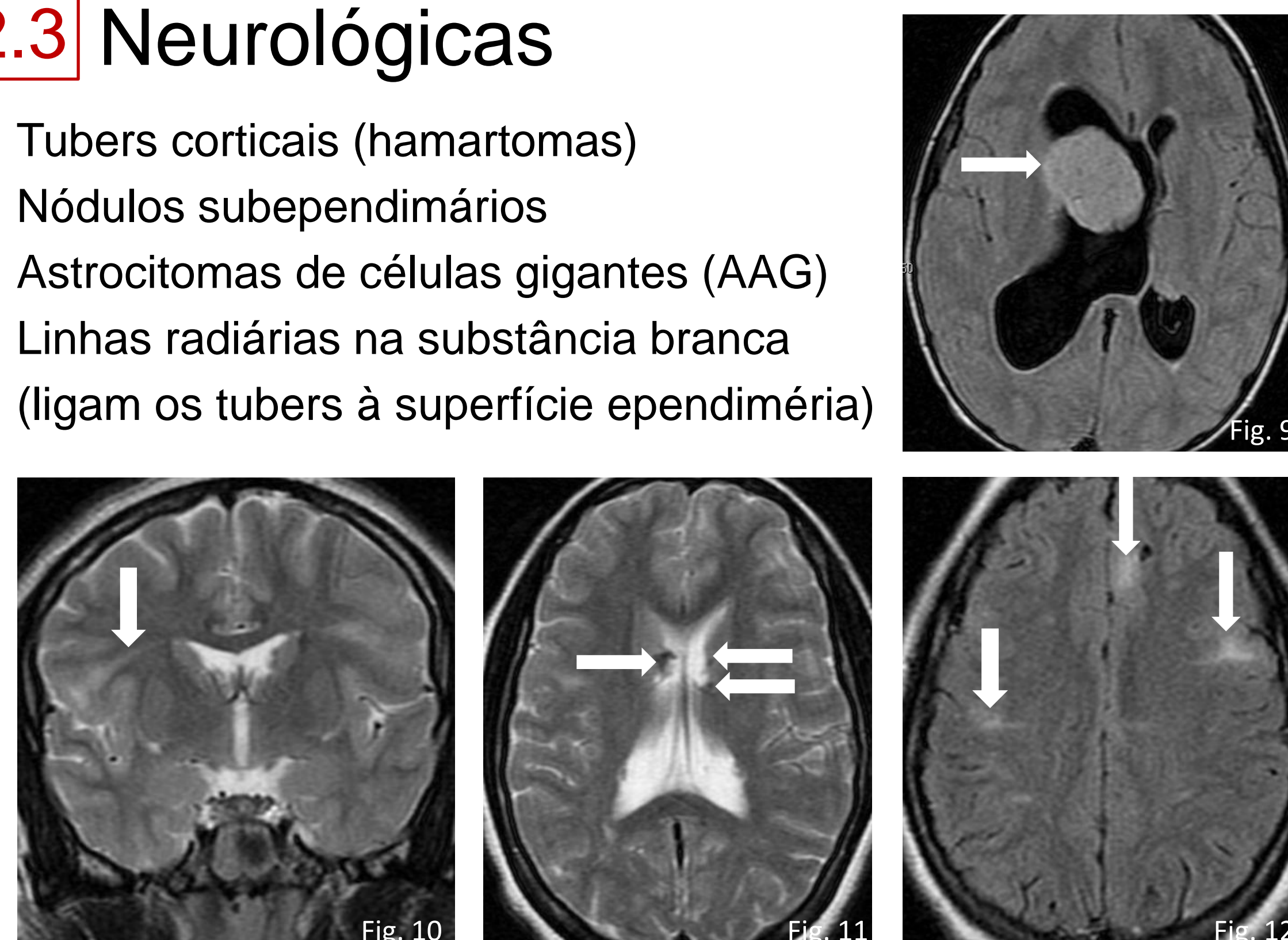


Fig.9: RM axial FLAIR, ACG (seta) no pavimento anterior do III ventrículo e foramen de Monro direito, causando hidrocefalia activa e desvio da estruturas da linha média. Fig.10: RM T2 coronal, linhas radiárias na substância branca (seta). Fig.11: RM T2 axial nódulos subependimários parcialmente calcificados (setas). Fig. 12: RM axial FLAIR, múltiplos tubers subcorticais (setas).

2.4 Cutâneas e vasculares

- Manchas hipopigmentadas
- Angiofibromas cutâneos ("adenomas sebáceos")
- Displasia vascular (causada por hamartomas da parede)
- Aneurismas intra-cranianos e de grandes vasos
- Tumores de células epitelioides perivasculares (PEComas)

3 Conclusão

- A hipótese de esclerose tuberosa deve ser colocada sempre que são detectadas algumas das suas manifestações, nomeadamente angiomiolipomas renais, rabiomiomas cardíacos e envolvimento do sistema nervoso central.
- A familiarização do radiologista com as manifestações de esclerose tuberosa aumenta o índice de suspeição para a doença, facilitando o seu diagnóstico e o correcto encaminhamento do doente.

Referências

1. Umeoka S, Koyama T, Miki Y et-al. Pictorial review of tuberous sclerosis in various organs. *Radiographics*. 28 (7): e32
2. Bell DG, King BF, Hattery RR et-al. Imaging characteristics of tuberous sclerosis. *AJR Am J Roentgenol*. 1991;156 (5): 1081-6.
3. Kalantari BN, Salamon N. Neuroimaging of tuberous sclerosis: spectrum of pathologic findings and frontiers in imaging. *AJR Am J Roentgenol*. 2008;190 (5): W304-9