

1 Introdução

- As facomatoses incluem diversas doenças e síndromes caracterizadas pelo envolvimento de tecidos com origem ectodérmica
- Podem afectar vários órgãos e sistemas, em particular a pele e o sistema nervoso central
- Manifestam-se geralmente em idade pediátrica e associam-se a predisposição para várias neoplasias
- As mais comuns são a neurofibromatose tipo 1 e 2, a esclerose tuberosa, a doença de Von-Hippel-Lindau e a S. de Sturge-Weber

2 Neurofibromatose tipo 1

- Doença AD (crom. 17)
- Incidência 1/2000-3000
- Manchas café com leite
- Neurofibromas
- Efélides axilares
- Glioma óptico
- Nódulos de Lisch na íris
- Displasia do esfenóide
- Tumores malignos da bainha de nervos periféricos



Fig.1: Manchas café com leite. Fig.2: Neurofibromas cutâneos
Fig. 3: Efélides axilares.

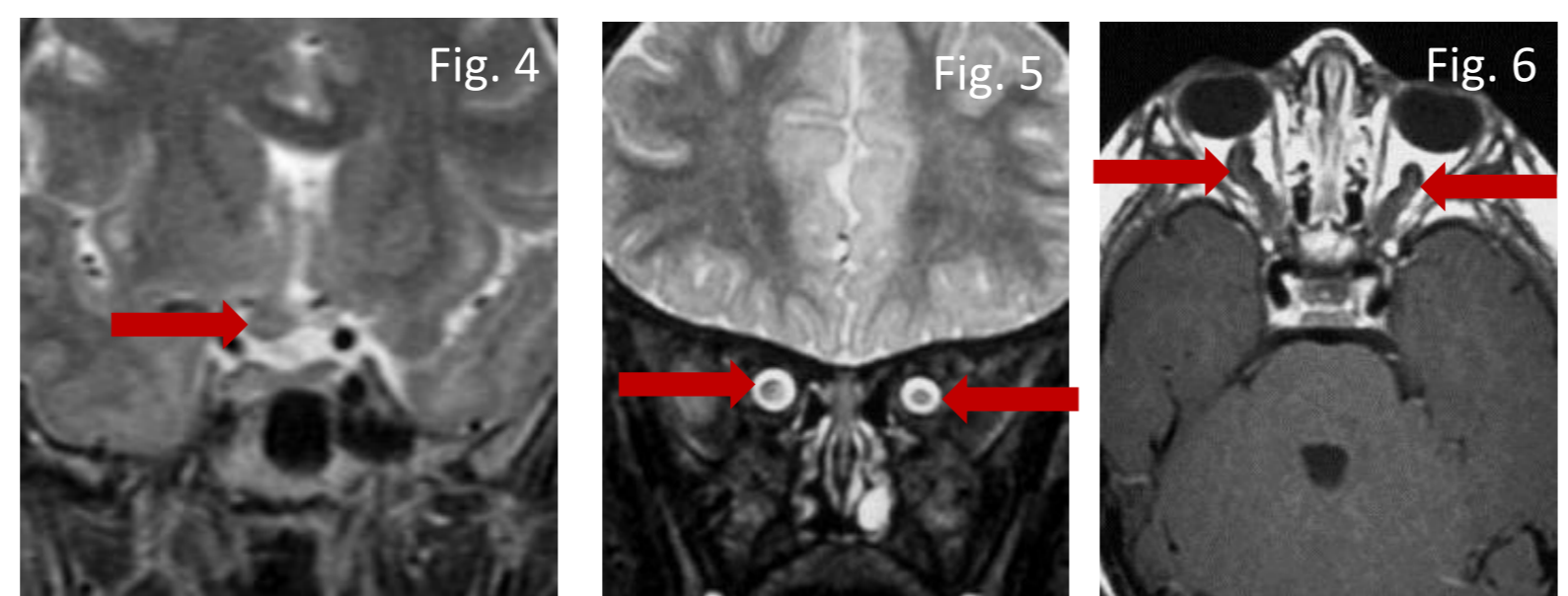


Fig.4: RM coronal T2 glioma do quiasma óptico. Fig.5: RM T2 coronal, gliomas bilaterais do nervo óptico (setas). Fig.6: RM axial T1 pós-contraste, gliomas bilaterais do nervo óptico (setas).

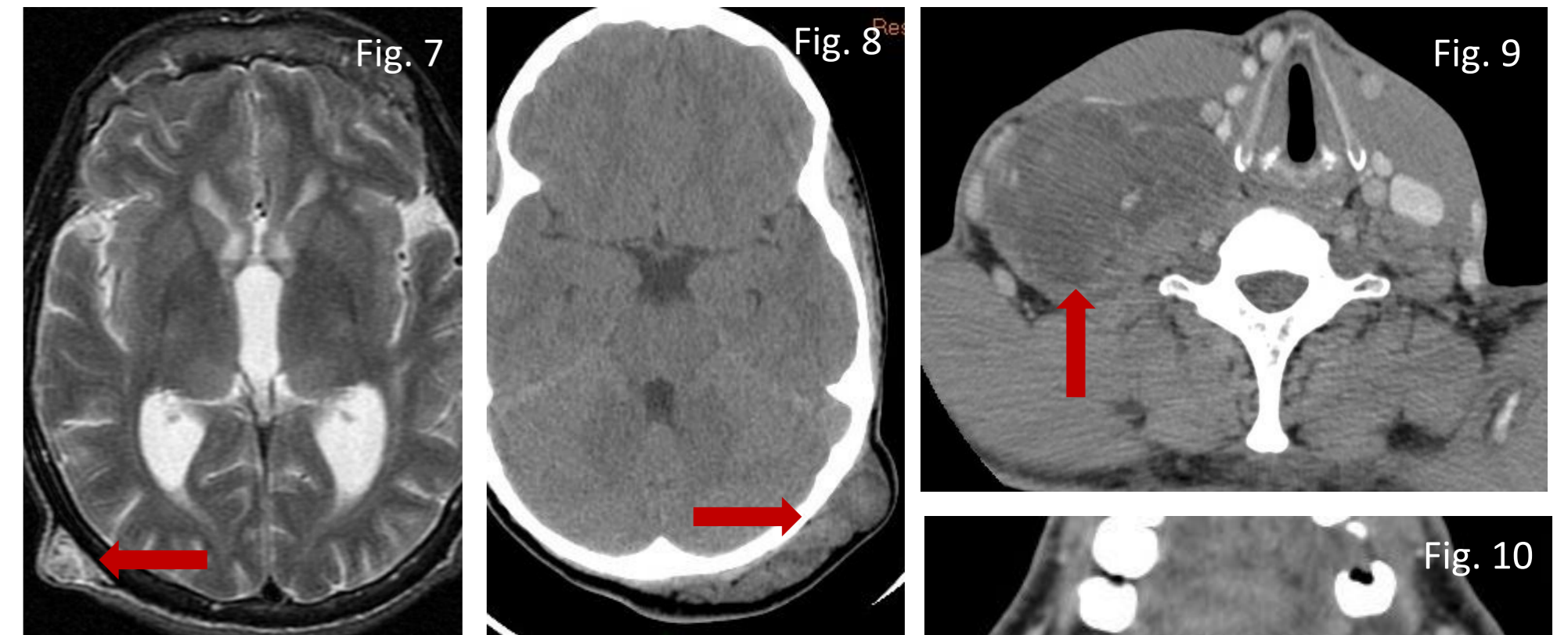


Fig.7: RM, T2 neurofibroma cutâneo do escalpe occipital (seta). Fig. 8: TC neurofibroma plexiforme do escalpe occipital. (seta). Fig.9: TC, volumoso neurofibroma de nervo profundo cervical (seta). Fig.10: TC tumor maligno da bainha de nervo periférico do palato (setas).

3 Neurofibromatose tipo 2

- Doença AD (crom. 22)
- Incidência 1/50000
- Schwannomas (+VIII par)
- Meningiomas múltiplos
- Ependimomas
- Gliomas, neurofibromas
- Manifestações cutâneas mais raras

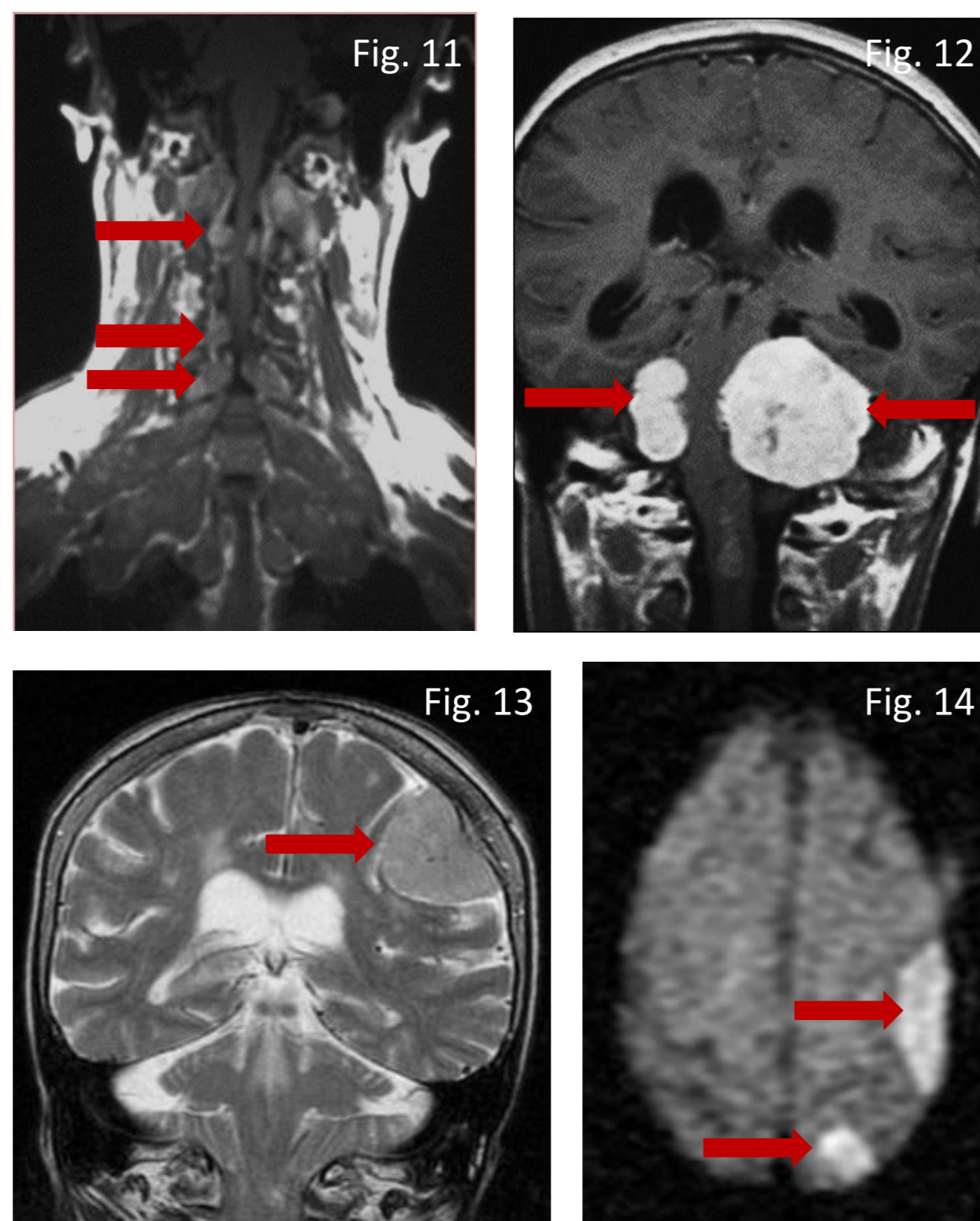


Fig.11: RM T1 coronal pós-contraste, múltiplos schwannomas dos nervos cervicais (setas). Fig. 12: RM T1 coronal pós-contraste, schwannomas bilaterais do VIII par craniano (setas). Fig.13: RM T2 coronal, meningioma (seta) no lobo parietal esquerdo. Fig.14: RM, difusão (b1000), axial, meningiomas (setas) com restrição à difusão no lobo parietal esquerdo (mesmo doente que Fig. 13).

4 Esclerose tuberosa

- Doença AD (crom. 9, 16 e 11)
- Incidência de 1/10000-50000
- Tubers corticais (hamartomas)
- Nódulos subependimários
- Astrocitomas de células gigantes (ACG)
- Linhas radiárias na substância branca

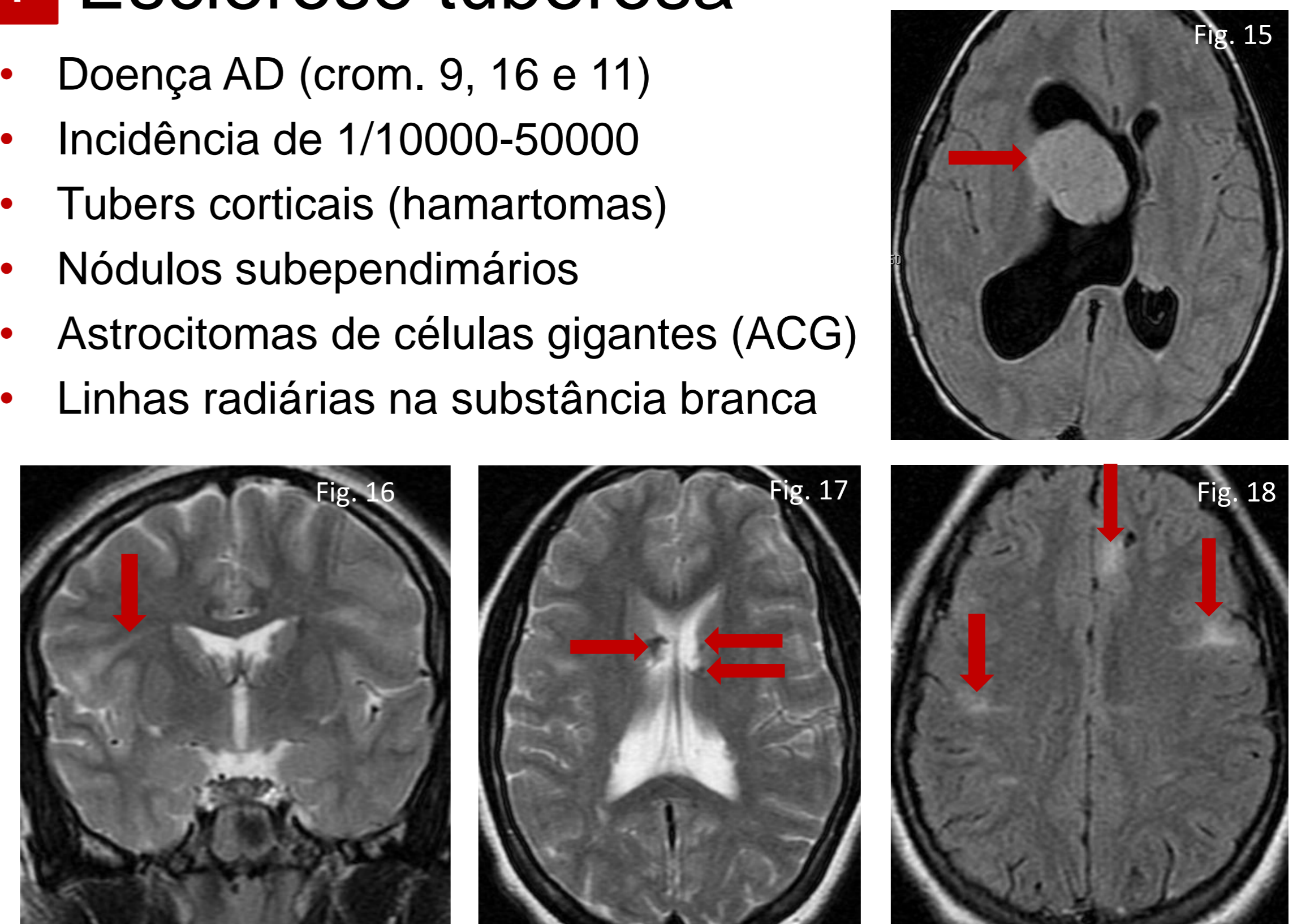


Fig.15: RM axial FLAIR, ACG (seta) no pavimento anterior do III ventrículo e foramen de Monro direito, causando hidrocefalia activa e desvio da estruturas da linha média. Fig.16: RM T2 coronal, linhas radiárias na substância branca (seta). Fig.17: RM T2 axial nódulos subependimários parcialmente calcificados (setas). Fig. 18: RM axial FLAIR, múltiplos tubers subcorticais (setas).

5 Doença de Von-Hippel-Lindau

- Doença AD (crom. 3)
- Incidência 1/40000
- Manifestação mais tardia (3^o-4^o década)
- Múltiplos tumores benignos e malignos
- Hemangioblastomas do SNC

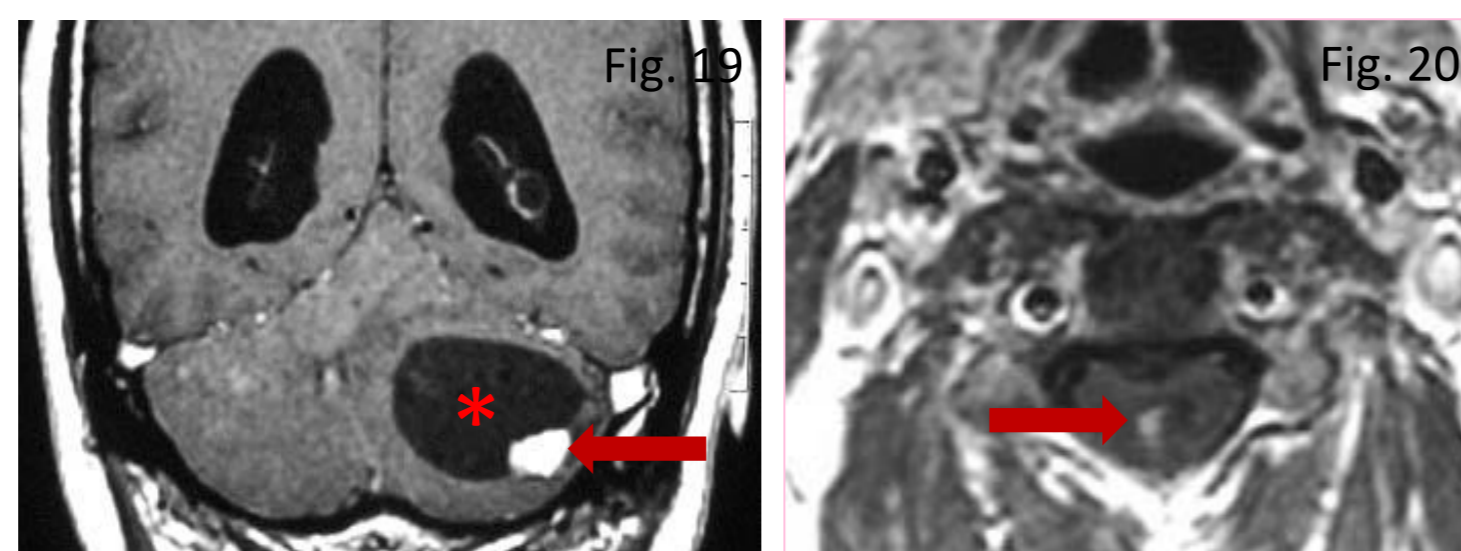
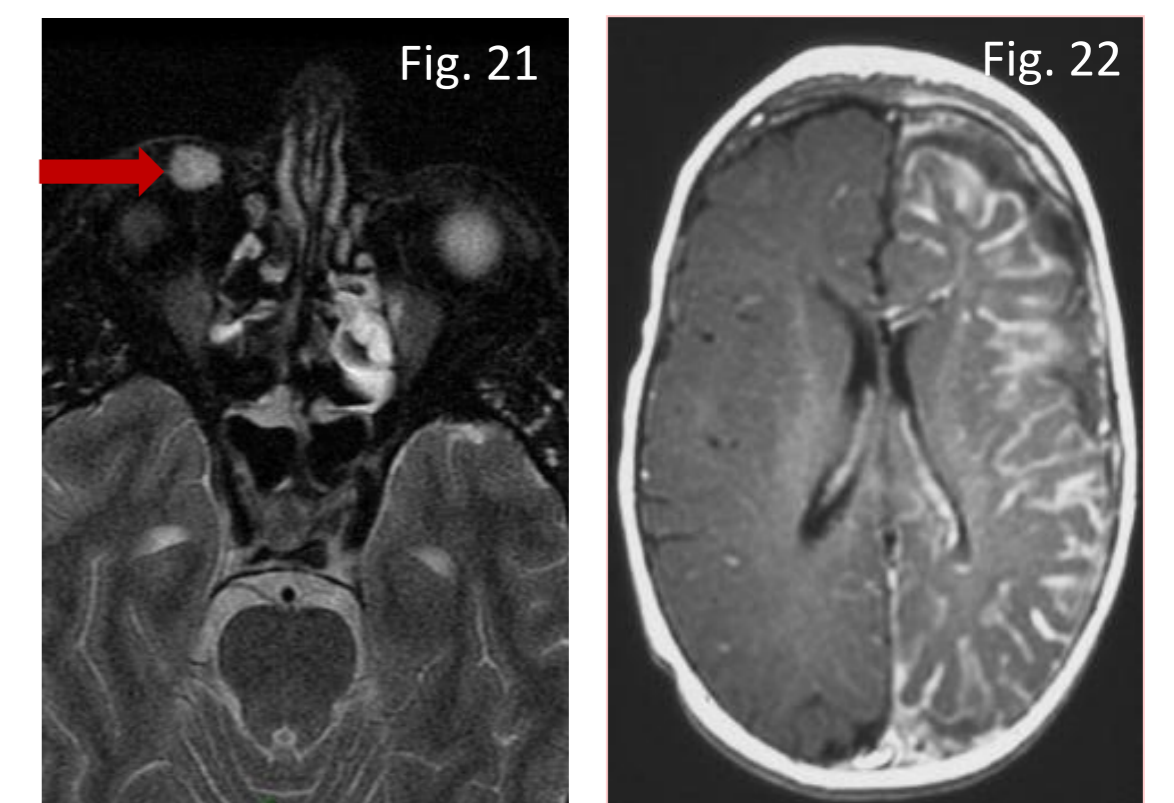


Fig.19: RM T1 coronal pós-contraste, hemangioblastoma do cerebelo (*) com nódulo hipercaptante (seta). Fig. 20: RM T1 axial pós-contraste, hemangioblastoma da medula cervical (seta).

6 Síndrome de Sturge-Weber

- Facomatose esporádica
- Incidência 1/50000
- Angiomatose facial, óculo-coroideia e leptomenígea

Fig.21: RM axial T2 FS hemangioma da pálpebra superior direita (seta). Fig. 22: RM axial T1 pós-contraste, extenso ganho de sinal pial em praticamente todo o hemisfério cerebral esquerdo atribuível a hemangiomatose leptomenígea.



6 Conclusão

- As facomatoses são doenças multissistémicas com numerosas manifestações na cabeça e pescoço
- Diagnóstico imagiológico, com implicações na vigilância do doente e rastreio de familiares