

ESCLEROSIS TUBEROSA (ET): HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS Y SU CORRELACIÓN CLÍNICA:

Autores: **Camila Rangel, *Andres Zurita

TCba-FJR-Sanatorio Sagrado Corazón.

** Residente 1er año de diagnóstico por imágenes TCba

* Residente 2er año de diagnóstico por imágenes TCba

email: usanasrangel@gmail.com

CABA, Argentina

El presente trabajo no posee conflicto de intereses.

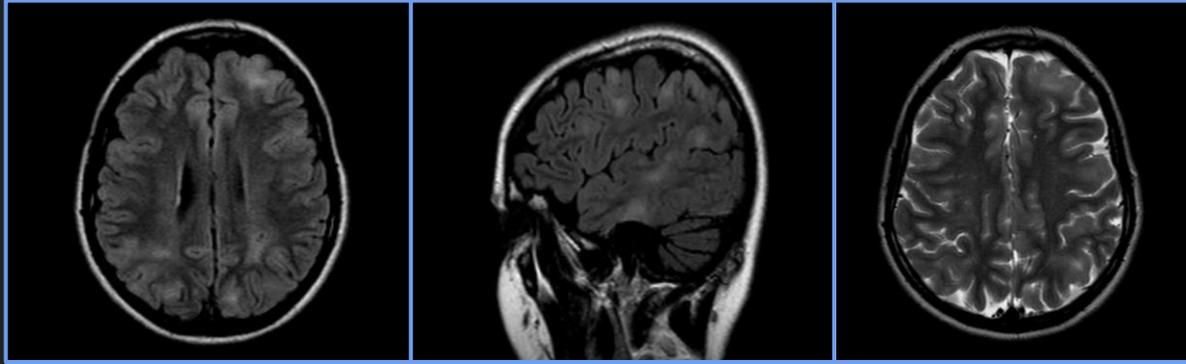
Presentación del caso:

- ❑ Paciente femenina de 19 años de edad

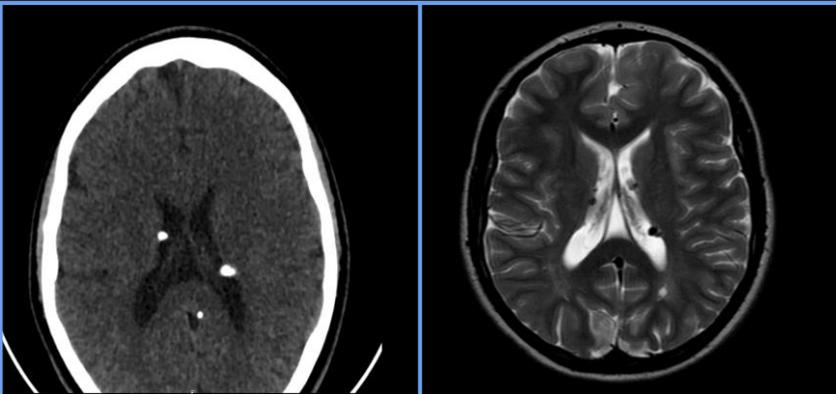
- ❑ **Motivo consulta: (19/05/23): Control por diagnóstico de Esclerosis tuberosa a los 8 meses de edad.**
- ❑ **Antecedentes:** anemia ferropénica a partir de los 12 años de edad.

- ❑ **Signos y síntomas:**
 - Convulsiones febriles desde los 8 meses de edad hasta los 5 años.
 - Mioclonias desde los 8 meses de edad, que persisten en la actualidad.
 - Máculas hipocrómicas en región lumbar y flancos.
 - Angiofibromas en cara.
 - Déficit de atención posterior al ingreso universitario a los 19 años de edad.

Hallazgos imagenológicos:

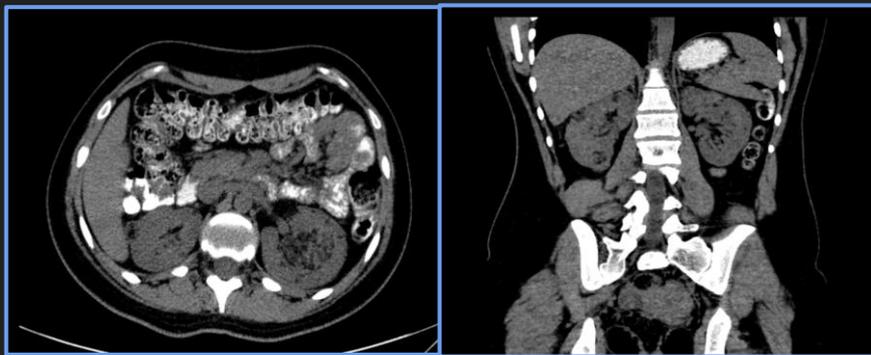


- Figura 1: RM axial y sagital. a. FLAIR Axial b. FLAIR Sagital c. T2 Axial. Tubers cortico-subcorticales. Áreas focales cortico-subcorticales a nivel frontal-parietal bilateral, que se muestran hiperintensas en T2 y FLAIR; compatibles con tubers (Flechas).

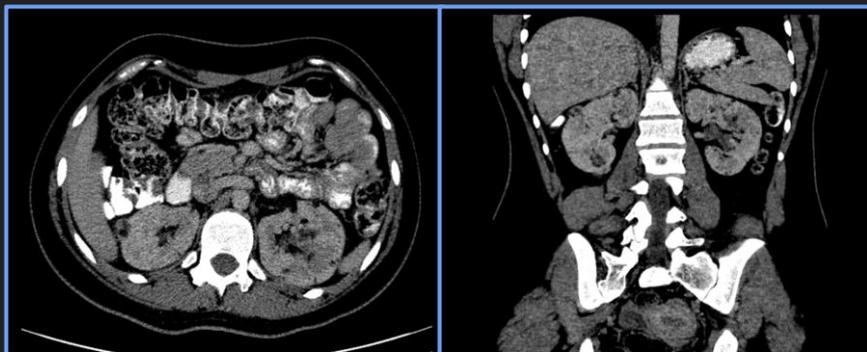


- Figura 2: a. Tomografía Computarizada axial sin contraste. Nódulos subependimarios. Múltiples lesiones hiperdensas con contenido cálcico localizadas a nivel subependimario en muy probable relación con hamartomas. b. RM axial ponderada en T2. Nódulos subependimarios. Lesión nodular hipointensa en la pared de los ventrículos laterales.

Hallazgos imagenológicos:



- Figura 3. Angiomiolipomas. a y b. TC axial y coronal sin contraste: Múltiples imágenes nodulares bilaterales a nivel renal, sugestivos de angiomiolipomas.



- Figura 4. Angiomiolipomas. a y b. TC axial y coronal con contraste: presentan ligero realce homogéneo con el contraste intravenoso.

Discusión:

El Complejo Esclerosis Tuberosa (CET), también conocido como enfermedad de Bourneville, es un síndrome neurocutáneo de herencia autosómico dominante, que tiene una incidencia de 1/6000 a 1/12.000 personas; causado por una mutación en los genes TSC1 (cr. 9q34) o TSC2 (cr 16p13.3). Las mutaciones espontáneas constituyen, aproximadamente, dos tercios de los casos. Puede diagnosticarse a cualquier edad, siendo más frecuente en niños.

La epilepsia (en ocasiones intratable), el retraso mental y los angiofibromas constituyen los signos clásicos de este síndrome; sin embargo, esta tríada clínica (tríada de Vogt), sólo aparece en un pequeño porcentaje de los casos (30-40%).

El diagnóstico se define por una serie de criterios clínicos mayores y menores, establecidos en 1998 y revisados en la segunda Conferencia Internacional de Consenso del CET en 2012:

CRITERIOS MAYORES

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Angiofibromas faciales (>3) o placas fibrosas | <input type="checkbox"/> Linfangioleiomiomatosis |
| <input type="checkbox"/> >3 Máculas hipopigmentadas | <input type="checkbox"/> >2 angiomiolipomas |
| <input type="checkbox"/> Túbers corticales o líneas de migración radial de sustancia blanca | <input type="checkbox"/> Rabdomiomas cardiacos |
| <input type="checkbox"/> Nódulos subependimarios | <input type="checkbox"/> Placas de Shagreen |
| <input type="checkbox"/> Hamartomas retinianos múltiples | <input type="checkbox"/> >2 Fibromas ungueales o periungueales |
| | <input type="checkbox"/> Astrocitoma subependimario de células gigantes |

CRITERIOS MENORES

- Piqueteado del esmalte dental
- Hamartomas no renales
- Quistes renales múltiples
- Fibromas gingivales
- Lesiones cutáneas en “confeti”
- Manchas acrómicas retinales

Discusión:

<input type="checkbox"/> Dx. Definitivo:	<input type="checkbox"/> 2 criterios mayores. <input type="checkbox"/> 1 criterio mayor + 2 criterios menores. *criterio independiente: Mutación patológica de TSC1 o TSC2.
<input type="checkbox"/> Dx. Probable:	<input type="checkbox"/> 1 criterio mayor y 1 criterio menor.
<input type="checkbox"/> Sx. Posible:	<input type="checkbox"/> 1 criterio mayor <input type="checkbox"/> 2 o más criterios menores sin criterios mayores.

Conclusión

- La Esclerosis tuberosa es un síndrome neurocutáneo con repercusión sistémica. Los hallazgos físicos e imagenológicos más comunes permiten realizar un diagnóstico oportuno y precoz, definiendo pautas para un manejo terapéutico y preventivo que garantice la calidad de vida de estos pacientes.

Bibliografía

- ❑ Zamora EA, Aeddula NR. Tuberous Sclerosis. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022.
- ❑ Randle SC. Tuberous Sclerosis Complex: A Review. *Pediatr Ann.* 2017 Apr 1;46(4):e166–71.
- ❑ Peron A, Northrup H. Tuberous sclerosis complex. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2018 Sep;178(3):274–7.