

# ESCLEROSIS TUBEROSA: REVISIÓN DE LA CABEZA A LOS PIES

María Florencia Estefanía POLICHÉLLA | María Florencia CALOMINO | Lucía BARRENA  
| Paula Ivone DELGADO | Grover HINOJOSA GUZMAN | Federico Carlos MIRANDA  
Servicio de diagnóstico y tratamiento por imágenes. Hospital El Cruce Alta  
complejidad en Red. Florencio Varela. Buenos Aires

## Propósito :

La esclerosis tuberosa es trastorno multisistémico autosómico dominante, y se encuentra dentro de un grupo de enfermedades con afectación neurocutánea conocido como Facomatosis.

La expresión clínica y gravedad, es muy variable incluso entre miembros de una misma familia. Clínicamente presentan una tríada (de Vogt) compuesta por retraso mental, epilepsia y adenoma sebáceo.

El diagnóstico se efectúa con la utilización de criterios clínicos e imagenológicos y se obtiene con dos criterios mayores o un criterio mayor y dos menores.

El propósito del trabajo es repasar las lesiones que podemos encontrarnos por imagen en los diferentes órganos, para poder contribuir al diagnóstico de esclerosis tuberosa junto con otros criterios clínicos.

### Criterios diagnósticos de esclerosis tuberosa<sup>a</sup>.

#### CRITERIOS MAYORES

- 1- Angiofibromas faciales o placa fibrosa de la frente
- 2- Fibromas unguilares o periungulares no traumáticos
- 3- Máculas albinóticas (3 o más)
- 4- Piel de Zapa (nevo de tejido conectivo)
- 5- Múltiples hamartomas nodulares retinianos
- 6- Tubérculos corticales
- 7- Nódulos subependimarios
- 8- Astrocitoma de células gigantes subependimario
- 9- Rabdomioma cardíaco
- 10- Linfangiomiomatosis
- 11- Angiomiolipoma renal

#### CRITERIOS MENORES

- 1- Pólipos rectales hamartomatosos
- 2- Quistes óseos
- 3- Líneas migratorias radiales en la sustancia blanca
- 4- Fibromas gingivales
- 5- Hamartomas no renales
- 6- Parche acrómico retiniano
- 7- Lesiones cutáneas \* en confetti \*
- 8- Quistes renales múltiples
- 9- Pits en esmalte dental

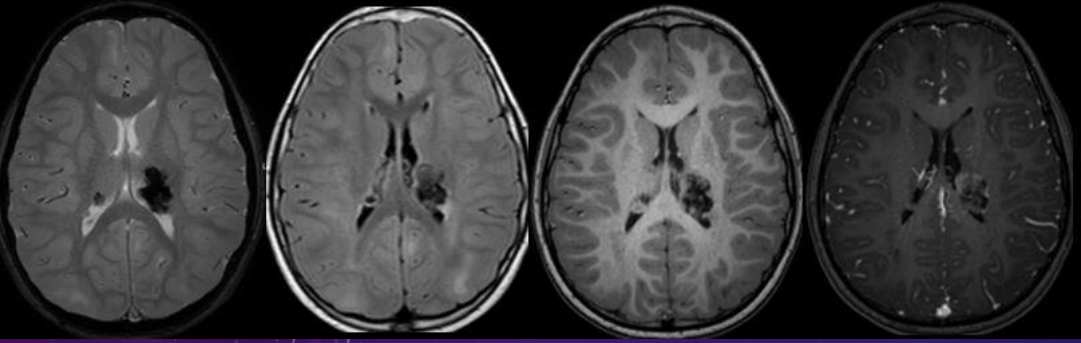
## Material y métodos:

Se realizó una revisión de las imágenes (ecografía, tomografía computada y resonancia magnética) adquiridas para control evolutivo de los pacientes con diagnóstico de esclerosis tuberosa en nuestro hospital.

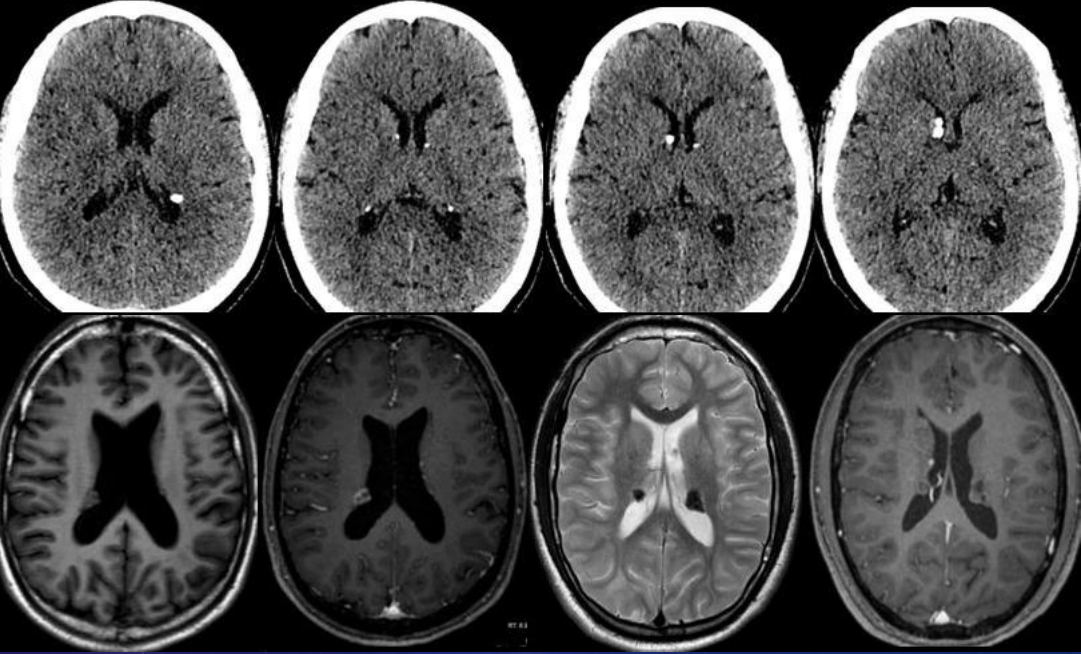
## Resultados:

Entre los hallazgos radiológicos encontramos manifestaciones en:

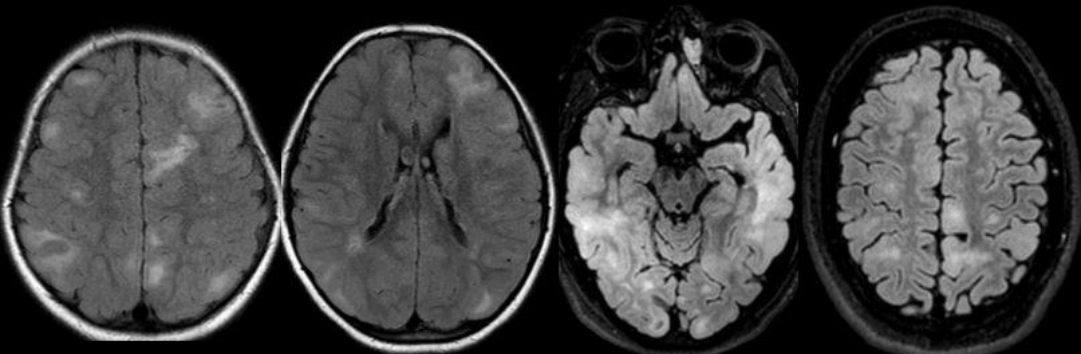
- SNC: Astrocitomas de células gigantes



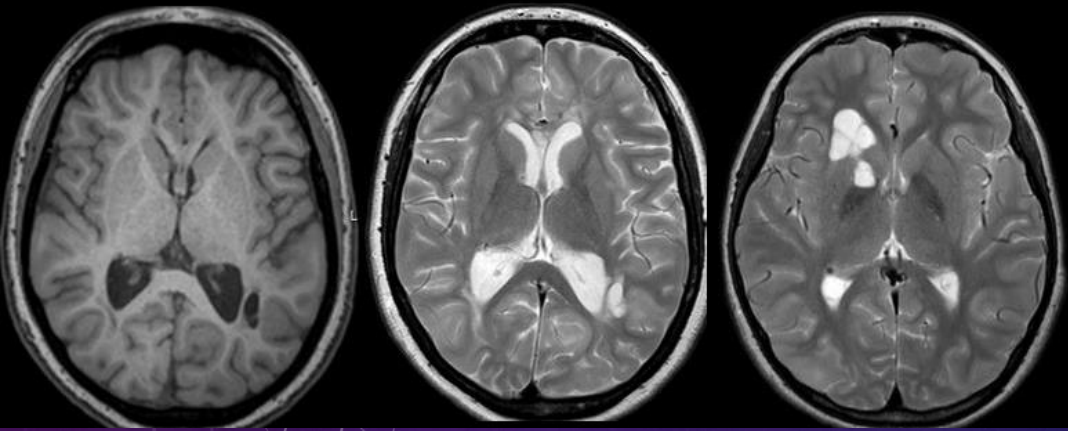
- SNC: Hamartomas subependimarios



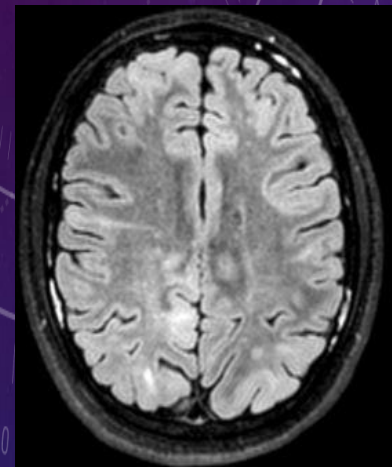
- SNC: Tubers corticales



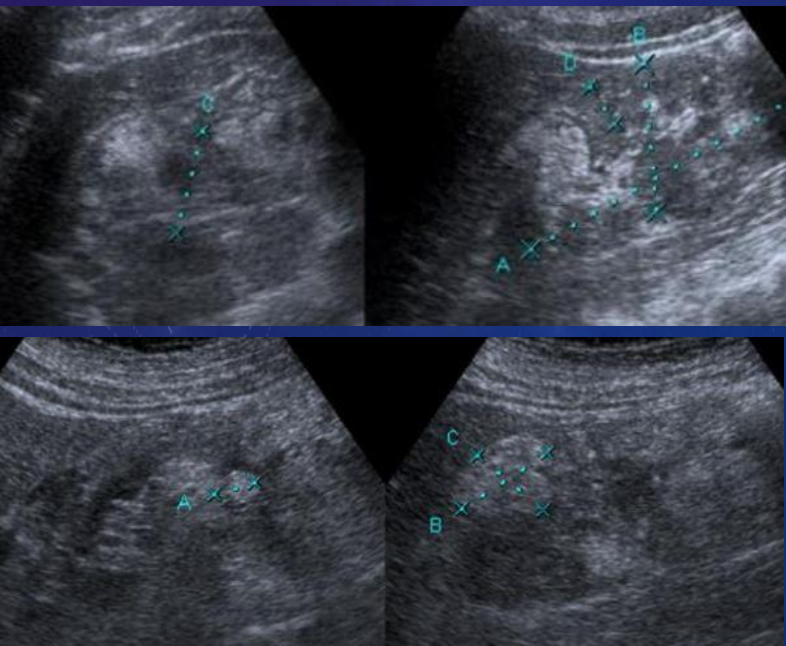
- SNC: quistes en sustancia blanca profunda



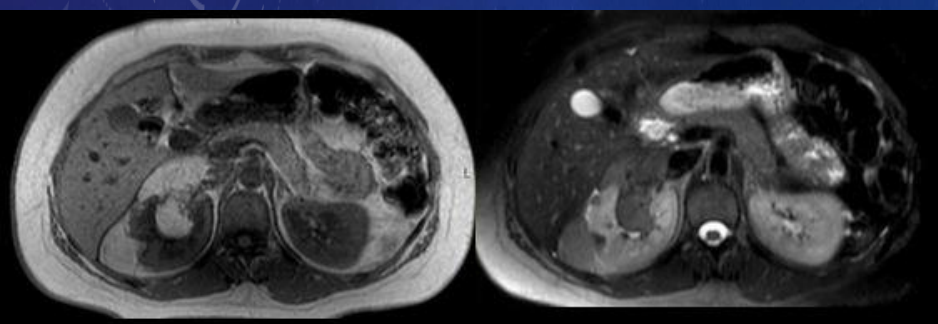
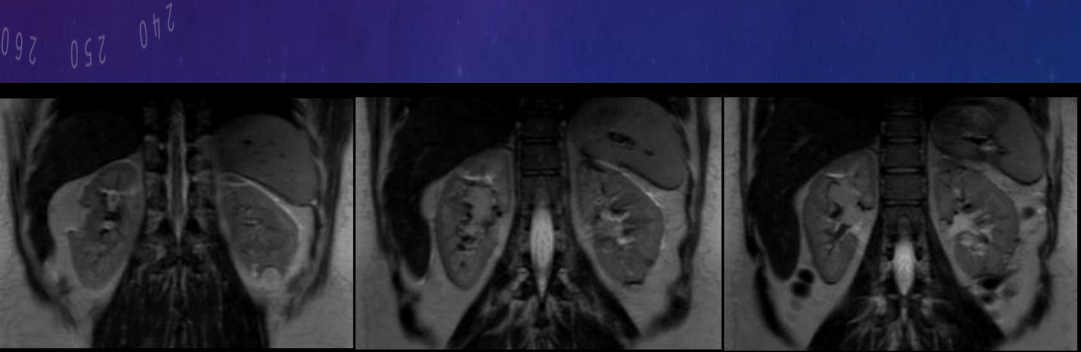
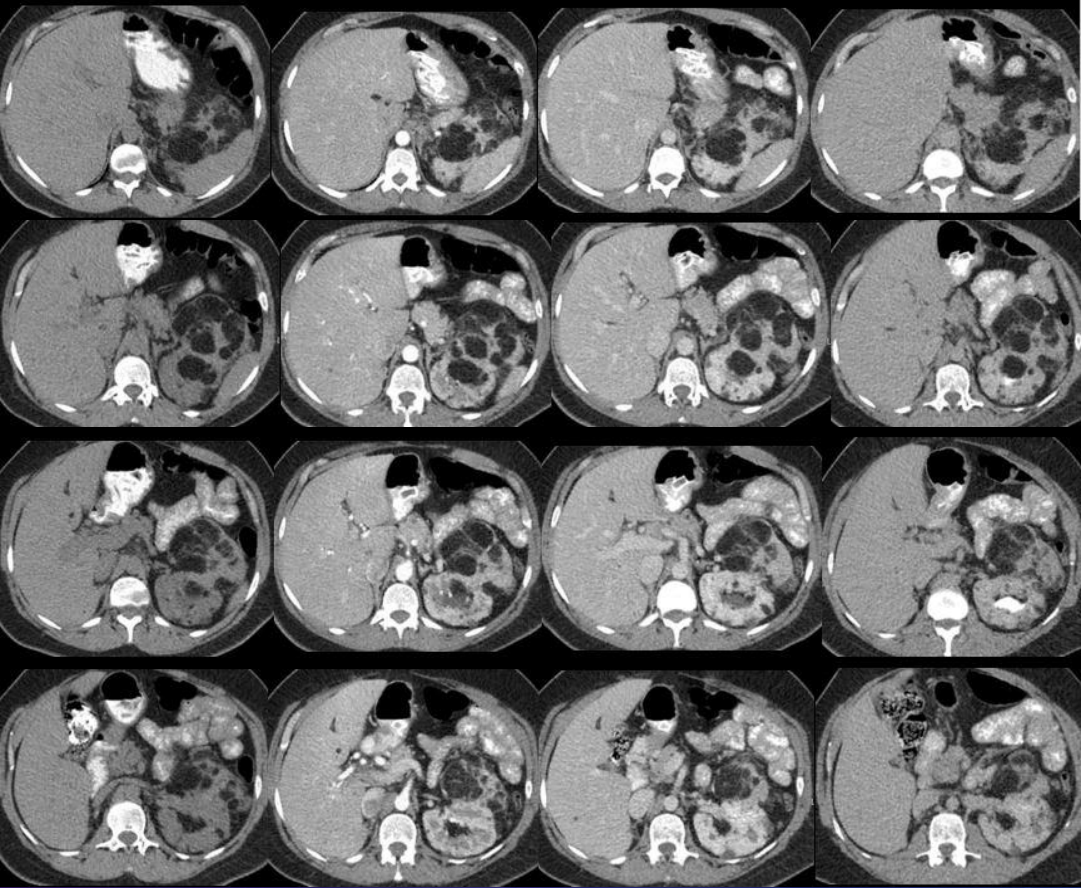
- SNC: Bandas de migración radial



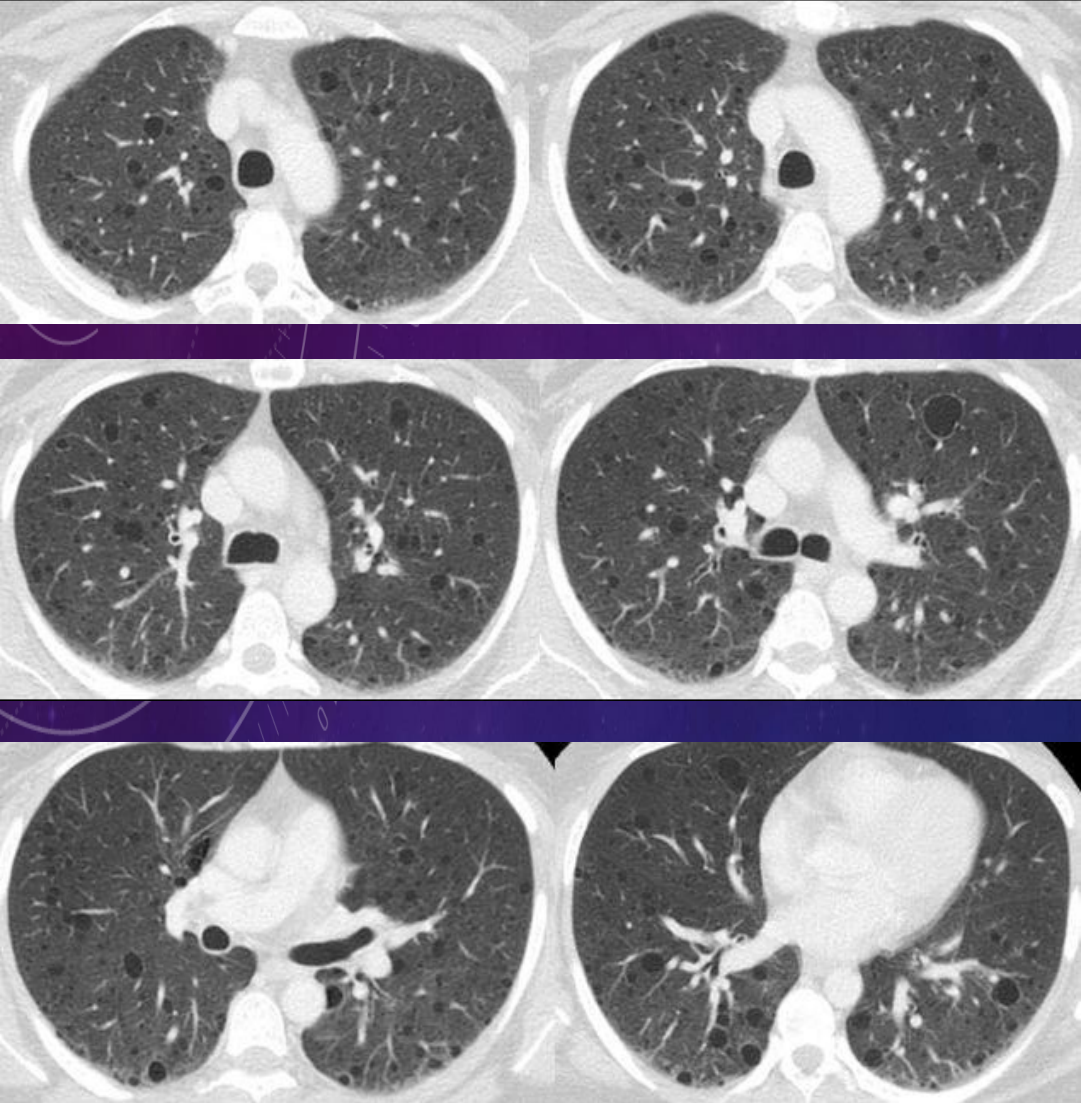
- Abdomen: Angiomiolipomas renales



- Abdomen: angiomiolipomas renales



- Tórax: Linfangioleiomiomatosis pulmonar



**Conclusión:**

Con este trabajo nos proponemos repasar las lesiones que podemos encontrar por imágenes en los diferentes órganos, con el fin de contribuir al diagnóstico de esclerosis tuberosa, junto con los criterios clínicos. Las imágenes juegan un rol importante no solo en el diagnóstico de dicha patología, sino también en su seguimiento en el tiempo ya que no existe un tratamiento efectivo en la actualidad. Debe considerarse que, si bien es bajo el riesgo, existe una posibilidad de malignización de las lesiones, e incluso algunas de ellas pueden tener complicaciones graves.

## Bibliografía:

- 1) Castañeda R. L.Y, Siu Navarro Y.J, Fernández M. J, García A. Y, Molinos N. C, Pérez Carbajal A.J Gijon/ES (2014): Esclerosis tuberosa: manifestaciones poco frecuentes. SERAM 2014/ S-0090
- 2) Mas Gelabert M, García G. M, Amengual A. G, González de Cabo M, Dorao Martínez-Romillo M, Jofre Guasch M; Palma de Mallorca/ES (2014) :Esclerosis tuberosa: el reto del diagnóstico por imagen en una enfermedad multisistémica. SERAM 2014 / S-0090
- 3) Shigeaki Umeoka, Takashi Koyama, Yukio Miki, Mikio Akai, Kazushige Tsutsui, Kaori Togashi. RadioGraphics, 2008, Vol.28: e32, 10.1148/rg.e32.
- 4) Rovira A, Ruiz-Falcó ML, García Esparza E, López Laso E, Macaya A, Málaga I, Vázquez E, Vicente J. Recommendations for the radiological diagnosis and follow-up of neuropathological abnormalities associated with tuberous sclerosis complex. J Neuro-Oncology 2014 Jun; 118 (2): 205–223
- 5) Fejerman N, Fernandez Alvarez E. Neurología Pediátrica: Enfermedades Neurocutaneas. 3ª edición. Panamericana. 2007
- 6) Oborski R.M, Garuti R.A, Carmona Cuello L.E, Capelli L, Sanz A; Cañadas N.G, Carabajal G, Mazzini M.A. Esclerosis tuberosa: presentación de un caso. Arch.Argent.Dermatol.2013;63(4):157-161
- 7) Urban T, Lazor R, Lacroique J, et al. Pulmonary lymphangioliomyomatosis: a study of 69 patients. Groupe d'Etudes et de Recherche sur les Maladies "Orphelines" Pulmonaires (GERM"O"P). Medicine (Baltimore) 1999;78:321-337.
- 8) Ryu JH, Doerr CH, Fisher SD, Olson EJ, Sahn SA. Chylothorax in lymphangioliomyomatosis. Chest 2003;123:623-627.
- 9) Pallisa E, Sanz P, Roman A, Majo J, Andreu J, Caceres J. Lymphangioliomyomatosis: pulmonary and abdominal findings with pathologic correlation. Radiographics 2002;22(Special Issue):S185-S198.10) Van Tassel P, Cure JK, Holden KR. Cystlike white matter lesions in tuberous sclerosis. AJNR Am J Neuroradiol 1997;18:1367-1373.
- 11) Kandt RS. Tuberous sclerosis complex and neurofibromatosis type 1: the two most common neurocutaneous diseases. Neurol Clin 2003;21:983-1004.
- 12) Curatolo P, Porfirio MC, Manzi B, Seri S. Autism in tuberous sclerosis. Eur J Paediatr Neurol 2004;8:327-332.
- 13) Sonigo P, Elmaleh A, Fermont L, Delezoide AL, Mirlesse V, Brunelle F. Prenatal MRI diagnosis of fetal cerebral tuberous sclerosis. Pediatr Radiol 1996;26:1-4.
- 14) Moran V, O'Keeffe F. Giant cell astrocytoma in tuberous sclerosis: computed tomographic findings. Clin Radiol 1986;37:543-545.
- 15) Gibbs JL. The heart and tuberous sclerosis. An echocardiographic and electrocardiographic study. Br Heart J 1985;54:596-599.
- 16) Webb DW, Thomas RD, Osborne JP. Cardiac rhabdomyomas and their association with tuberous sclerosis. Arch Dis Child 1993;68:367-370.
- 17) Tello R, Blickman JG, Buonomo C, Herrin J. Meta analysis of the relationship between tuberous sclerosis complex and renal cell carcinoma. Eur J Radiol 1998;27:131-138.
- 18) Padilla-Vázquez F, Mendizábal-Guerra R, Ayala Arcipreste A, AcostaGarces R, Melo-Guzmán G, Rosas-Mora I. Esclerosis tuberosa: reporte de un caso. Arch Neurocién (Mex) Vol. 17, No. 2: 132-137; 2012
- 19) Shepherd CW, Gomez MR, Lie JT, Crowson CS. Causes of death in patients with tuberous sclerosis. Mayo Clin Proc 1991;66:792-796