CADI 2022
CONGRESO ARGENTINO DE DIAGNÓSTICO POR IMÁGENES
22 AL 24 DE SEPTIEMBRE CEC:

Nº 625

HALLAZGOS NEURORRADIOLÓGICOS EN ESCLEROSIS TUBEROSA

Autores: Freire María Cecilia, Trendel Dayane Micaela, Alcoba Yufra Eduardo, Chacon García Sergio, Cejas Enso, Buzzi Alfredo.
Diagnóstico Médico S.A.

Correspondencia: maria.freire@diagnosticomedico.com

Buenos Aires, Argentina

Los autores no declaran conflicto de intereses.

Diagnóstico médico

Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

DOCENCIA
Diagnóstico médico

Objetivo de aprendizaje

Describir y representar los hallazgos neurorradiológicos más frecuentes en resonancia magnética de la esclerosis tuberosa.

Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

ESCLEROSIS TUBEROSA
o Enfermedad de Bourneville

Es uno de los cinco tipos más frecuentes de facomatosis, un grupo de enfermedades neurocutáneas de etiología multifactorial, de base genética, que se asocia a la presencia de tumores y hamartomas; fue descrita por el oftalmólogo holandés Jan Van Der Hoeve en 1920.

Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

Es una enfermedad autosómica dominante secundaria a dos alteraciones genéticas, cet 1 (9q34) que se encuentra en el brazo largo del cromosoma 9 y la mutación cet 2 (16q13.3) en el brazo largo del cromosoma 16, las cuales codifican para las proteínas hamartina y tuberina, respectivamente.
Si bien hay heterogeneidad genética, el fenotipo es similar.

Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

Diagnóstico

<u>Triada clásica de VOGT (30%):</u> Adenoma sebáceo, epilepsia y retraso mental.

CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
1. Máculas hipomelanóticas. 2. Angiofibromas. 3. Fibromas ungueales. 4. Parche de Shagreen. 5. Hamartomas retinianos múltiples. 6. Displasias corticales. 7. Nódulos subependimarios. 8. Astrocitomas de células gigantes. 9. Rabdomioma cardíaco. 10. Linfangioleiomiomatosis. 11. Angiolipomas.	1. Lesiones cutáneas en “confeti”. 2. Hoyos de esmalte dental. 3. Fibromas intraorales. 4. Parche acromático de la retina. 5. Quistes renales múltiples. 6. Hamartomas no renales.

Definitivo
Probable
Posible

Obtenido de Abdulwadoud S, et al. Diagnostic features of tuberous sclerosis complex: case report and literatura review. Quant Imaging Med Surg. 2022

Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

Lesiones cerebrales

Son dadas por una alteración en la proliferación, migración y diferenciación neuronal.
No todas tienen que estar presentes en cada paciente.

- Tubers corticales.
- Nódulos subependimarios.
- Anormalidades de la sustancia blanca.
- Astrocitoma de células gigantes.

Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

TUBERS CORTICALES

- Suelen ser supratentoriales, predominando en los lóbulos frontal y parietal.
- En la anatomía patológica se presentan como displasias corticales con células de balón y neuronas ectópicas.
- Hasta el 50% pueden estar calcificados.
- Su aspecto en resonancia depende del grado de mielinización

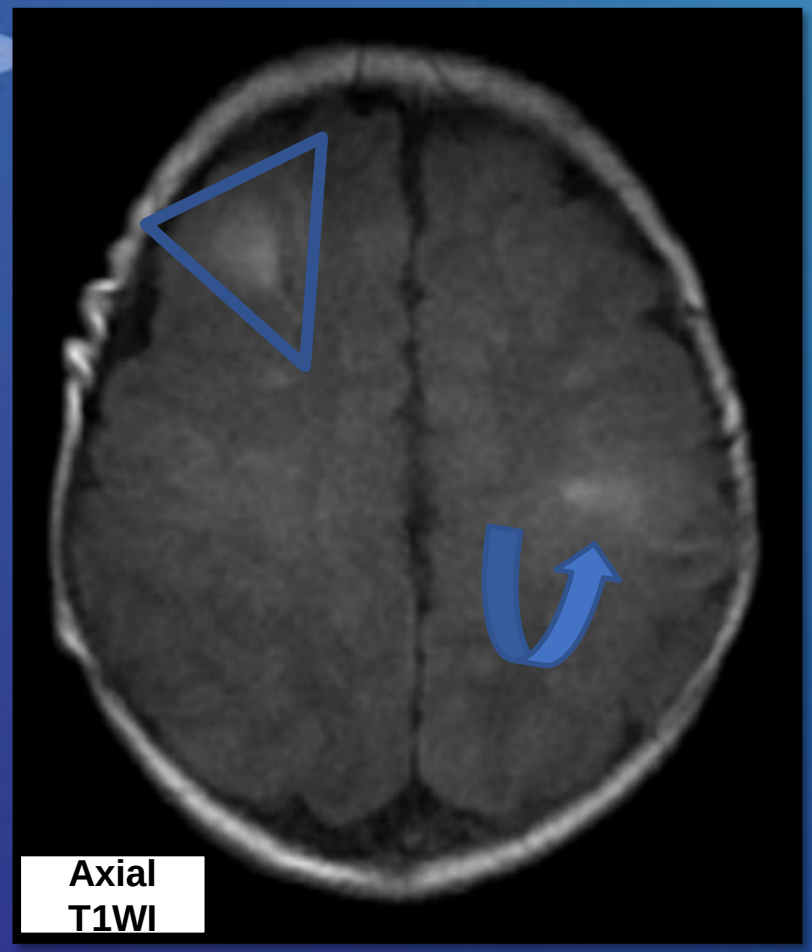
Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

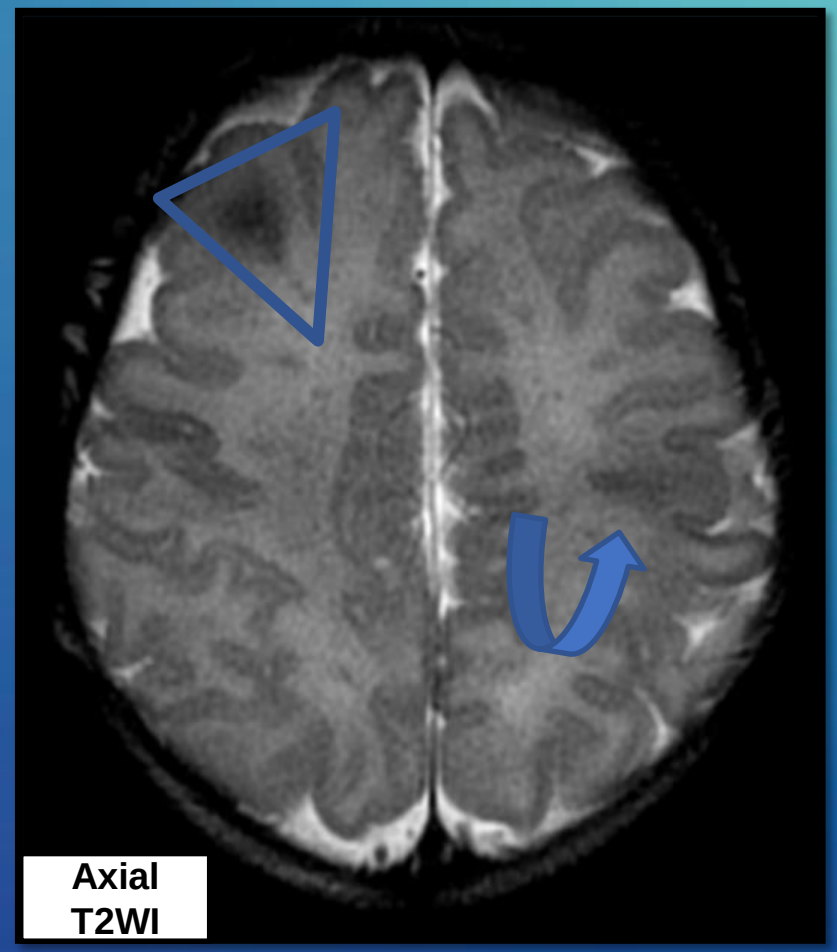
Recién nacidos:

T1WI: Hiperintensos.
T2WI: Hipointensos.

Niños:

T1WI: Hipointensos.
T2WI: Hiperintensos.





Lesiones córtico-subcorticales en ambos hemisferios cerebrales hiperintensas en T1 e hipointensas en T2.

Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

HAMARTOMAS SUBEPENDIMARIOS

- Corresponden a nódulos de morfología ovoide con eje mayor perpendicular al ventrículo lateral.
- La señal depende de la mielinización y de la presencia de calcio que incrementa con la edad del paciente.

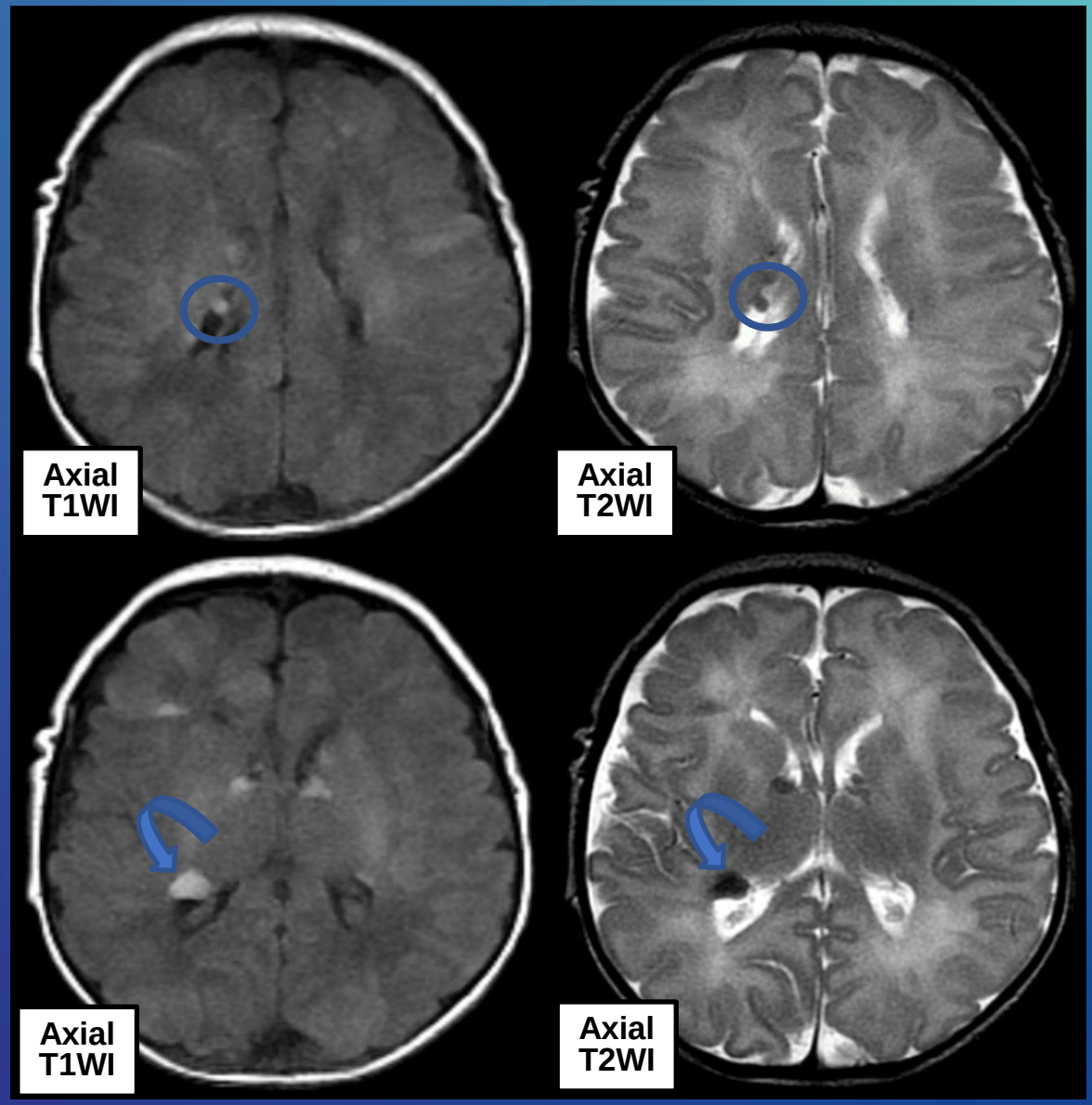
Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

Recién nacidos:

T1WI: Hiperintensos.
T2WI: hipointensos.

Se tornan isointensos a la sustancia blanca.

Contraste: Variable.



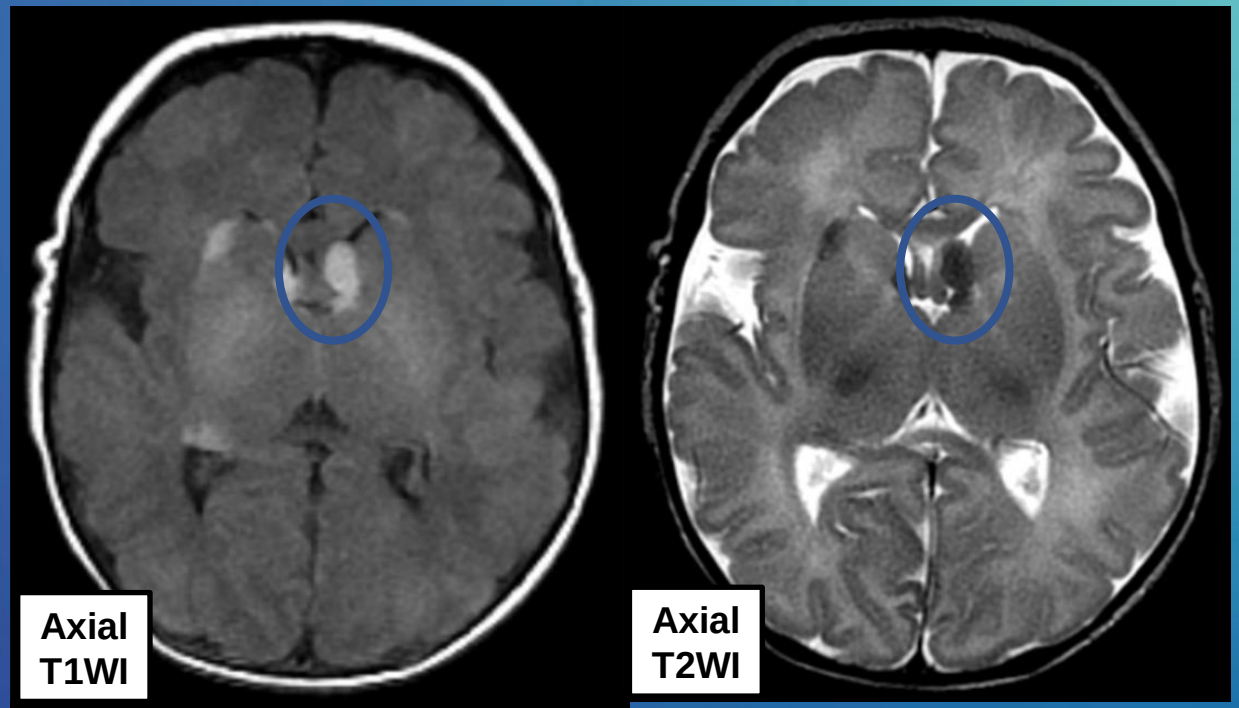
Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

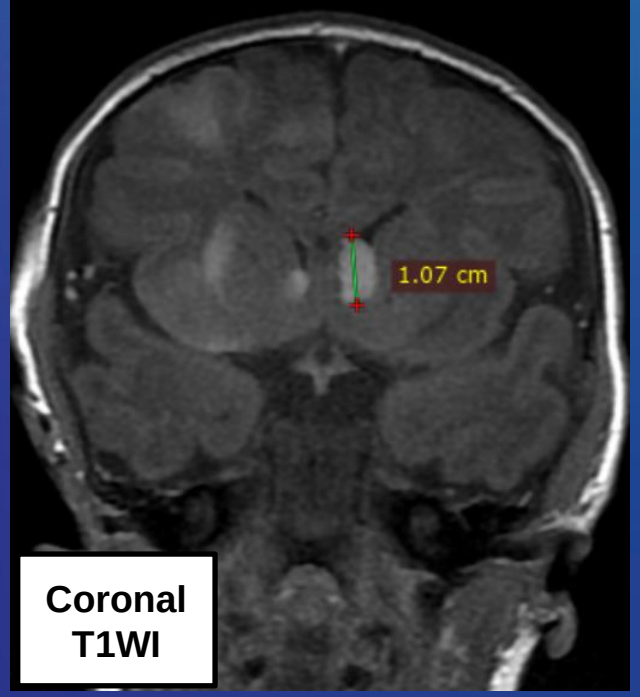
ASTROCITOMA DE CÉLULAS GIGANTES (SEGA)

- En un 5-10 % de pacientes con esclerosis tuberosa.
- Anatomía patológica: son células con grandes cantidades de citoplasma eosinófilo.
- Grado I según la clasificación de la OMS (bajo grado).
- Es importante su localización cercana a los forámenes de Monro ya que pueden obliterarlos y generar hidrocefalia.

Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

En RM tiene la misma señal y realce que los hamartomas, la diferencia es el rápido crecimiento. A partir de los 10 mm se piensa en un astrocitoma.





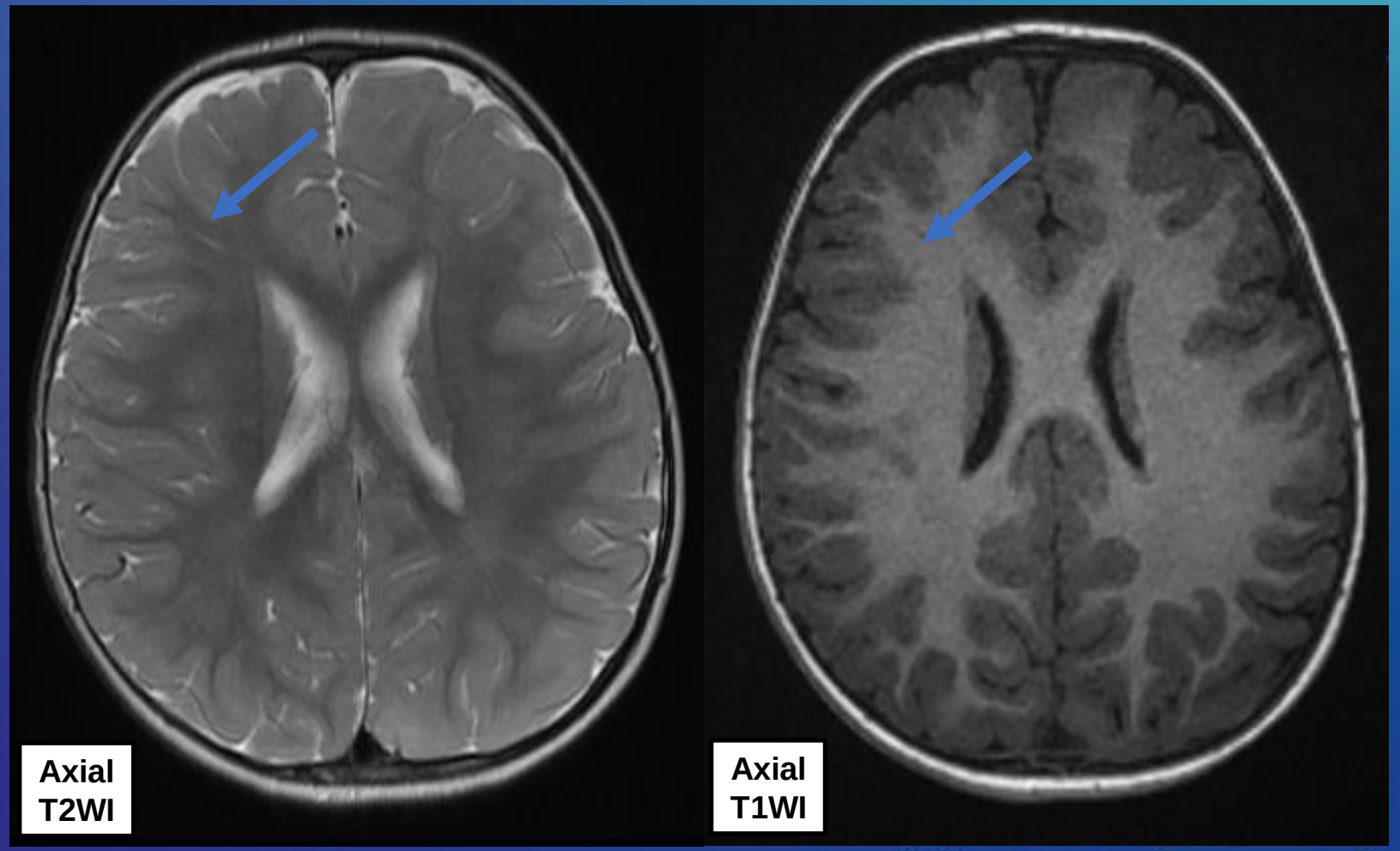
Imágenes nodulares subependimarias en los agujeros de Monro.

Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

CADI 2022
CONGRESO ARGENTINO DE DIAGNÓSTICO POR IMÁGENES
22 AL 24 DE SEPTIEMBRE CEC:

ALTERACIONES DE LA SUSTANCIA BLANCA

Las alteraciones pueden ser de morfología lineal, recta o curva, y representan el trayecto perpendicular de migración cortical de las células neurogliales, presentan la misma intensidad de señal que los tubers.



Diagnóstico médico

CONCLUSIONES

El médico especialista en imágenes debe estar familiarizado con los hallazgos radiológicos frecuentes de esta entidad como lo son los hamartomas subependimarios y los tubers corticales. Sin embargo, es de suma importancia reconocer las lesiones menos frecuentes, como el astrocitoma subependimario de células gigantes, ya que el mismo, debido a su cercanía al foramen de Monro, puede provocar hidrocefalia obstructiva.

Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com

Bibliografía

1. Abdulwadoud S, et al. Diagnostic features of tuberous sclerosis complex: case report and literature review. Quant Imaging Med Surg. 2022;12(1):846-861.
2. Boronat S, et al. Cerebellar lesions are associated with TSC2 mutations in tuberous sclerosis complex: a retrospective record review study. Dev Med Child Neurol. 2017;59(10):1071-1076.
3. Russo C, et al. Neuroimaging in tuberous sclerosis complex. Child Nervous System. 2020; 36:2497-2509.
4. Sarthak M, et al. Phakomatoses: A pictorial review. Indian J radiol Imagin. 2020;30(2):195-205.
5. Evans D, et al. Neurofibromatosis Tipe 2. Neurocutaneous syndromes. 2015;132:87-96.
6. Dornbos D, et al. Review of the neurological implications of Von Hipple-Lindau disease. Jama Neurology. 2018;75(5):620-627.

Depto de Docencia e Investigación
Diagnóstico Médico S.A.
Junín 1023 (C1113AAE) CABA
Tel 4821-6900 int.4182
docencia@diagnosticomedico.com