

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

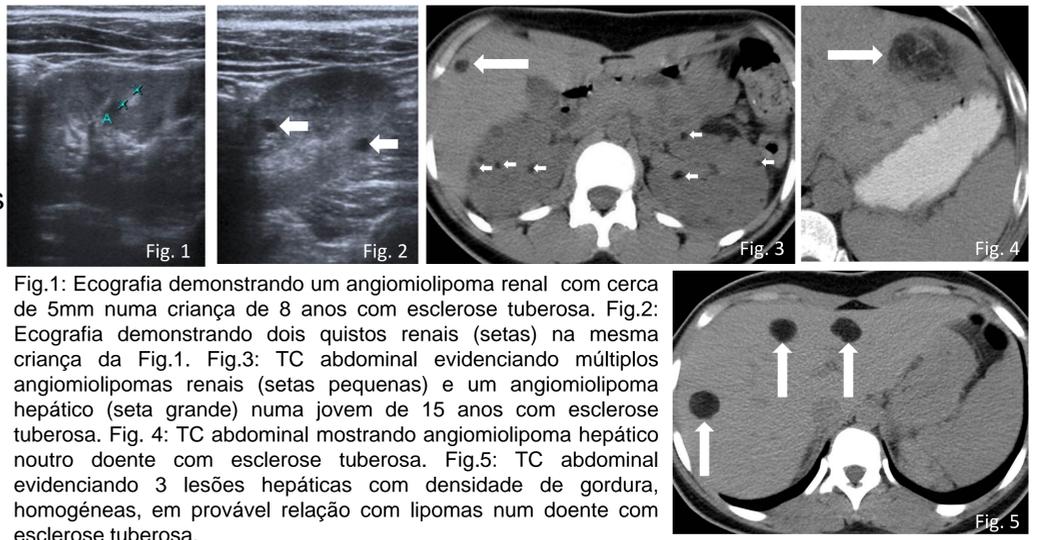
1 Introdução

- 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

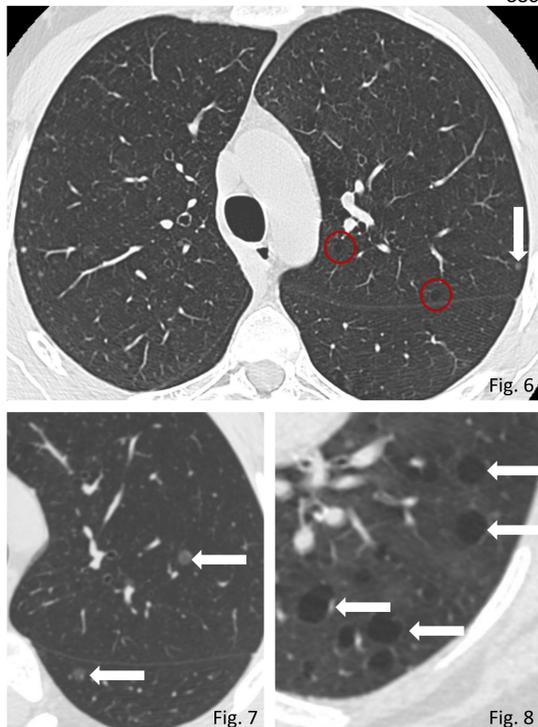
2.1 Abdominais

- Renais: angiomiolipomas, quistos múltiplos ou rim poliquistico, 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



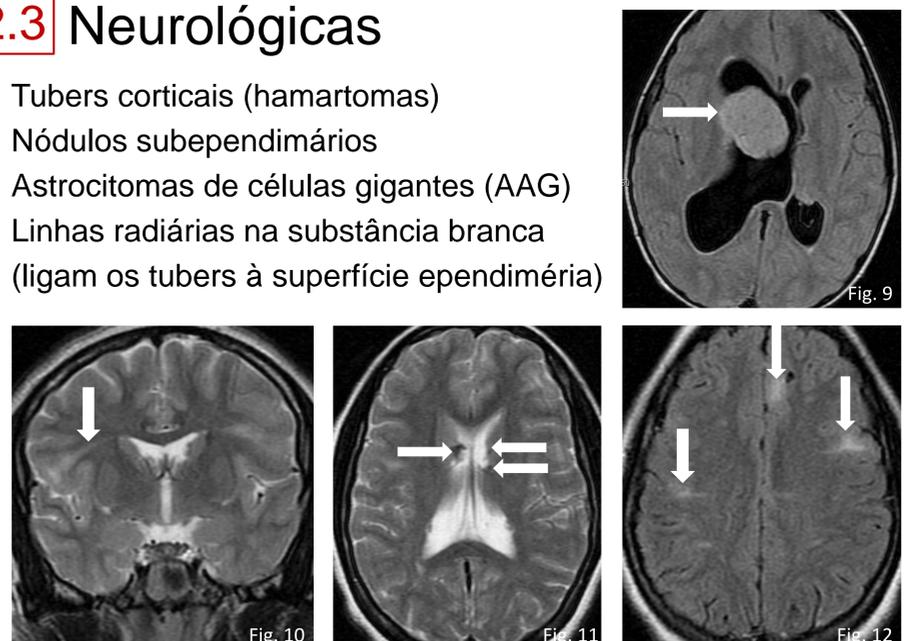
2.2 Torácicas

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



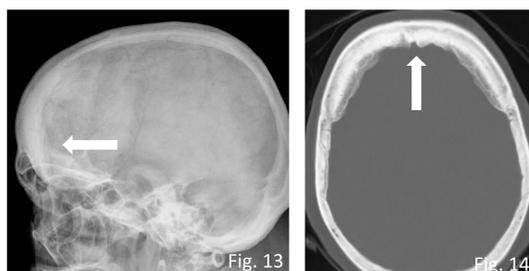
2.3 Neurológicas

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



2.4 Ósseas

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



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