

Desvendando os achados da esclerose tuberosa: um ensaio pictorial

Doença genética rara (autossômica dominante);

Caracterizada pelo crescimento de neoplasias benignas em diversos órgãos;

Pode ocorrer por mutações espontâneas ou por variantes patogênicas autossômicas dominantes em 1 dos 2 genes supressores de tumor (TSC1 e TSC2);

Tríade clássica – 50% dos casos: convulsões, retardo mental e angiofibromas faciais;

Causa mais comum de morbidade e mortalidade: manifestações neurológicas e renais;

Mortalidade relacionada à doença: morte súbita em epilepsia, linfangioleiomiomatose (LAM), complicações renais (hemorragia maciça por angiomiolipomas e insuficiência renal).



Critérios diagnósticos

Critérios maiores

Máculas hipocrômicas, pelo menos 5 mm de diâmetro (> 3)

Angiofibromas faciais (> 3) ou placa fibrosa cefálica

Miomas ungueais (>2)

Placa “Pele de tristeza”

Múltiplos hamartomas retinais

Critérios maiores

Displasia cortical*

Nódulos subependimários

Astrocitoma subependimário de células gigantes

Rabdomioma cardíaco

Linfangioleiomiomatose (LAM)**

Angiomiolipomas (> 2)**

Critérios menores

Lesões cutâneas “confete”

Anormalidades do esmalte dentário (> 3)

Miomas intraorais ou gengivais (>2)

Mancha acrômica retinal

Cistos renais múltiplos

Hamartomas não renais

Legenda:

*reúne dois critérios antigos (tuberculose cortical e anomalias de migração da substância branca)

** quando LMA e angiomiolipoma estão presentes, juntos constituem um único critério

major e, portanto, não são suficientes para o diagnóstico



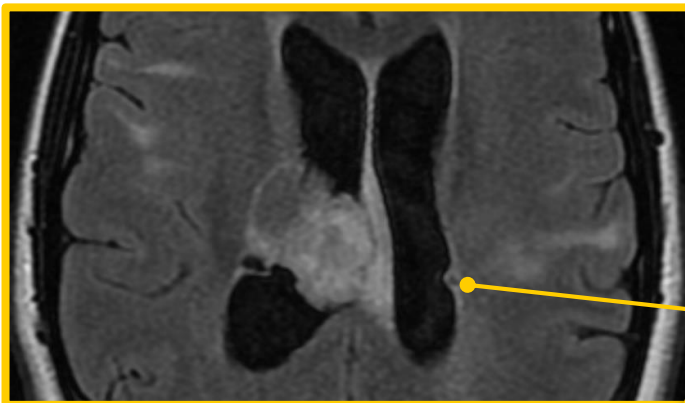
Critérios diagnósticos

Diagnóstico definitivo:

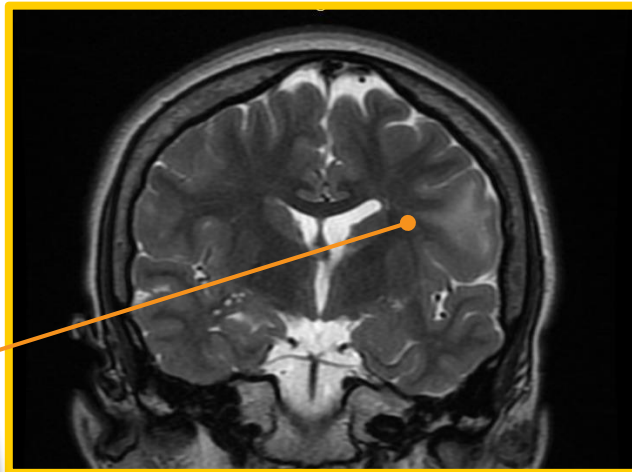
- 2 critérios clínicos maiores ou 1 critério maior + pelo menos 2 critérios menores
- Ou
- Critério genético independente

Diagnóstico provável:
-1 critério principal ou pelo menos 2 critérios menores

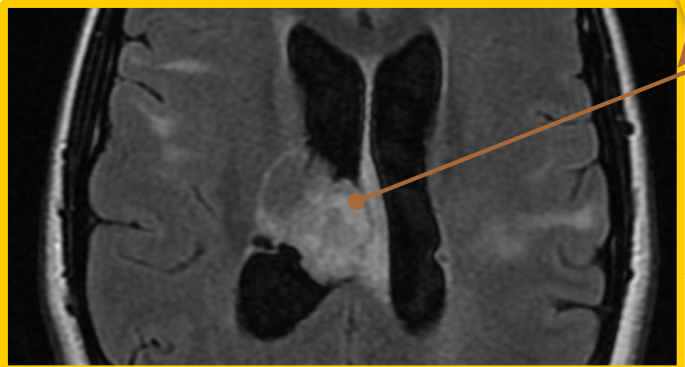
Nódulos subependimários



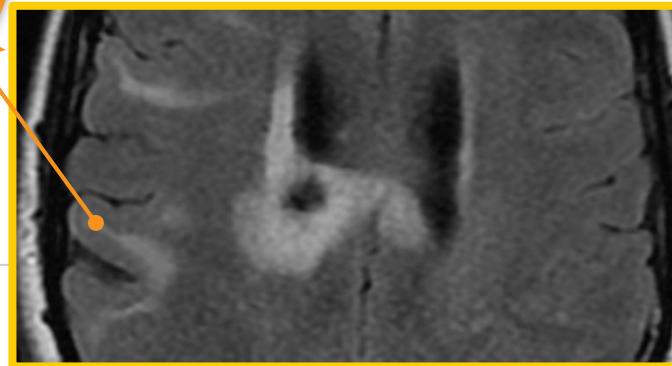
Anormalidades na migração da substância branca

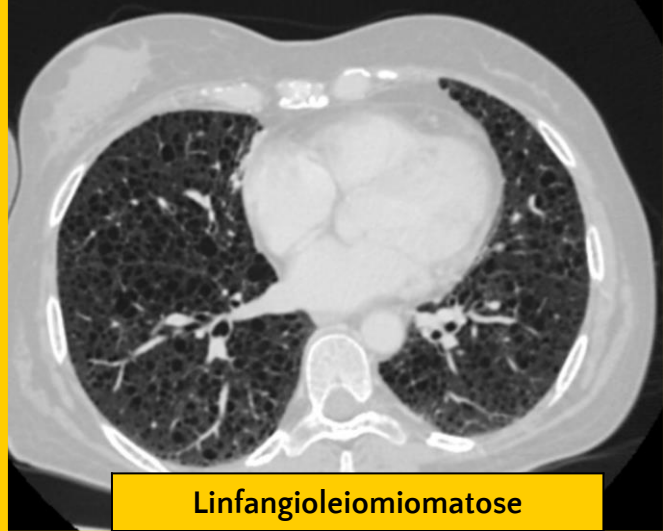


Astrocitoma subependimário de células gigantes

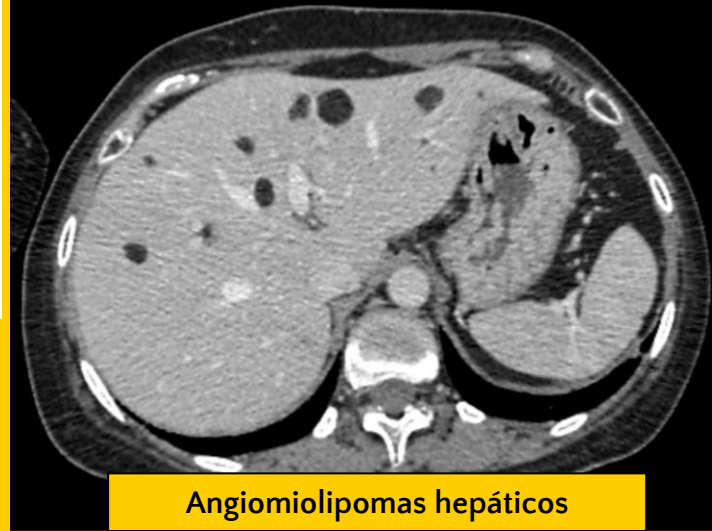


Túber cortical





Linfangioleiomiomatose



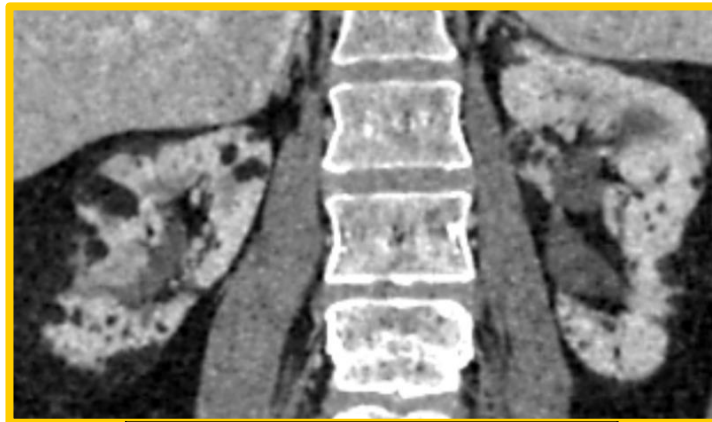
Angiomiolipomas hepáticos



Focos de gordura miocárdica



Esclerose óssea



Angiomiolipomas renais