

CIENCIAS CLÍNICAS Y PATOLÓGICAS

Universidad de Ciencias Médicas de La Habana
Facultad de Ciencias Médicas Dr. Enrique Cabrera
Hospital General Docente "Dr. Enrique Cabrera"

Presentación de caso radiológico. Esclerosis tuberosa

Radiologic case presentation. Tuberous sclerosis

Dr. Desi Pozo Alonso¹, Dr. Lino Aboy Sarduy², Dr. Julio Smith García-Menocal³, Dr. Jorge Oller Gómez⁴, Dr. Orlando del Valle Alonso⁵, Dra. Janet Díaz Pérez⁶

¹Especialista Primer Grado en Imagenología. Instructor. A núm. 8305 apto 11 entre 5ta y 100, Altahabana. Boyeros. Ciudad de La Habana. desi.pozo@infomed.sld.cu

²Especialista Primer Grado en Medicina Interna. Asistente.

³Especialista Primer Grado en Imagenología. Instructor.

⁴Especialista Primer Grado en Imagenología. Instructor. joller@infomed.sld.cu

⁵Especialista Segundo Grado en Imagenología. Auxiliar. landova@infomed.sld.cu

⁶Especialista Primer Grado en Imagenología. janetdiaz@infomed.sld.cu

RESUMEN

Se presenta un caso de una mujer de 27 años, quien acude al Cuerpo de Guardia con dolor abdominal moderado de reciente comienzo. Al examen físico, se constata una masa abdominal que ocupaba ambos flancos. Luego de los estudios clínicos e imagenológicos, se comprobó la presencia de angiomiolipomas renales bilaterales, nódulos subependimarios y lesiones en piel por lo que se diagnosticó esclerosis tuberosa. La esclerosis tuberosa es una enfermedad neurocutánea caracterizada por cambios hamartomatosos en los pulmones, cerebro, riñones, piel, corazón y otros órganos. Para el diagnóstico se aplican criterios basados en el hallazgo de manifestaciones mayores y menores. En esto, la Imagenología tiene un importante papel.

Palabras clave: Esclerosis tuberosa, angiomiolipomas bilaterales, nódulos subependimarios.

ABSTRACT

A 27 year old woman was given to the emergency department with mild, acute onset of right side abdominal pain. Clinical examination revealed firm masses bilaterally occupying almost the entire abdomen. Because the presence of bilateral angiomyolipomas, subependymal tuberous and adenoma sebaceum of the skin the patient was diagnosed as having a case of tuberous sclerosis . TS is a neurocutaneous disease characterized by hamartomatous changes in the lungs, brain, kidneys, skin, heart and others organs. The diagnostic criteria consisted of a set of major and minor diagnostic features. The imagenology plays a very important role.

Key words: Tuberous sclerosis, bilateral angiomyolipomas, subependymal tubers.

INTRODUCCIÓN

La esclerosis tuberosa es una enfermedad neurocutánea que se caracteriza por cambios hamartomatosos en pulmones, cerebro, riñones, piel, corazón y otros órganos. Esta enfermedad se conoce también como Enfermedad de Bourneville, nombrada así en honor al médico francés, quien describió una serie de pacientes con esta patología, en 1880.¹ Es una enfermedad autosómica dominante asociada con, al menos, dos cromosomas separados (Complejo 1 Esclerosis Tuberosa, encontrado en el cromosoma 9 y C2 ET en el cromosoma 16). Se piensa que la ET resulta de una mutación esporádica en la mayoría de los pacientes aunque no tengan antecedentes familiares de la enfermedad.²⁻³

La prevalencia estimada oscila entre 1 en 6 000 a 1 en 12 000.²

Clásicamente, se describe una tríada de manifestaciones clínicas en la ET (Triada de Vogt): retraso mental, epilepsia y adenoma sebáceo. Sin embargo, se debe mencionar que la mitad de los enfermos de ET tiene inteligencia normal y que un cuarto de ellos no tiene epilepsia. Actualmente, se aplican los criterios propuestos por Gómez,⁴ basados en el hallazgo de manifestaciones clínicas mayores y menores. En el diagnóstico de estas manifestaciones, tiene gran relevancia la evaluación imagenológica con gran peso en la determinación de la conducta a seguir.

Las manifestaciones mayores incluyen los tuberomas corticales, angiofibroma facial, máculas hipomenalóticas (3 ó más), los nódulos subependimarios, angiomiolipoma renal, el tumor subependimario de células gigantes y otras. Por otro lado, las manifestaciones menores incluyen los pólipos hamartomatosos rectales, quistes óseos y renales, alteración de la sustancia blanca cerebral, fibromas gingivales, entre otras.

El diagnóstico de ET es definitivo cuando están presentes dos manifestaciones mayores o una mayor y dos menores; es probable, cuando están presentes una

menor y una mayor, y es posible cuando están presentes más de dos menores o una mayor.

Los hamartomas son la piedra angular en el diagnóstico de la ET. Son tumores compuestos por células normales pero con tejido desorganizado y se pueden desarrollar en cualquier órgano. Incluye al angiomiolipoma del riñón, los tuberomas corticales y subcorticales y el rabdomioma del corazón entre otros.^{2,5}

Objetivos

Instruir a los estudiantes y médicos posgraduados en el caso de una presentación no frecuente, pero que puede ser un hallazgo radiológico.

Presentación del caso

Paciente YRM de 27 años de edad y raza blanca. Operada de cesárea a las 27.5 semanas por hematoma retroplacentario. A los 15 días, continúa con dolor abdominal y se nota aumento de volumen del abdomen. Acude a un Centro de Emergencias y es internada para su estudio.

Laboratorio

Leucograma-11.3 , Hb 110 g/L, VSG: 111mm/s, Glicemia: 3.4µmol/l, creatinina: 69µMol/l

Examen físico

T abdominal palpable, con dolor moderado a las maniobras. En el estudio de la paciente, se detectan angiofibromas faciales y orales así como máculas hipocrómicas en región glútea. Al interrogatorio de los familiares se encuentran antecedentes de este tipo de lesiones en algunos integrantes. Luego del resultado anatomopatológico, estudios imagenológicos y exploración clínica, se concluye el caso como Esclerosis Tuberosa.

Hallazgos imagenológicos

El US abdominal mostró una gran masa retroperitoneal hiperecogénica que reemplazaba los riñones. Al estudio con Doppler color, no se evidenciaron señales de flujo, figuras 1, 2, 3.

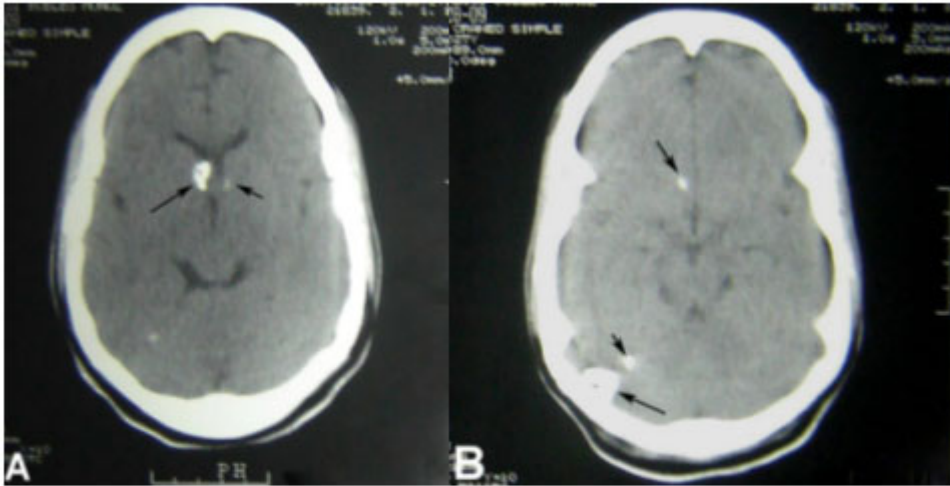


Figura 1. TAC simple de cráneo
1A: Corte axial que muestra nódulos subependimarios calcificados. (Flechas). 1B: Corte axial que muestra calcificaciones corticales cerebrales. (Flechas).

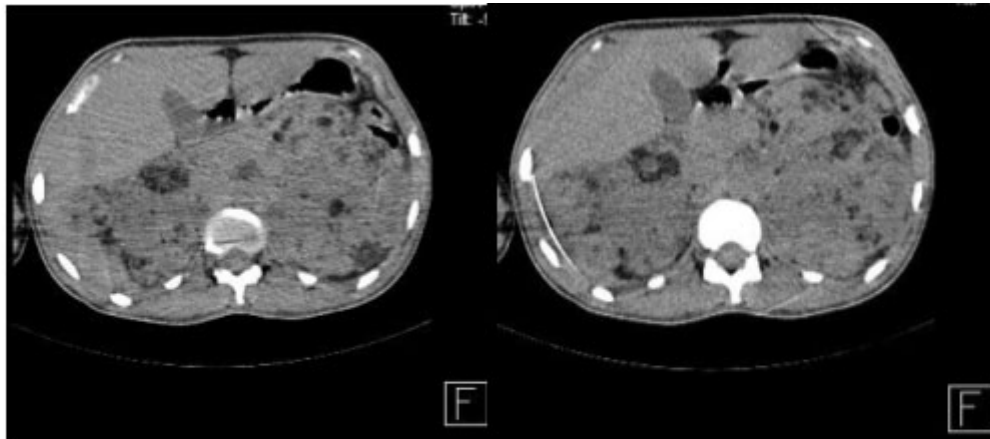


Figura 2. Paciente femenina de 27 años con angiomiolipoma renal bilateral. En imágenes axiales de TAC no contrastada se muestra angiomiolipoma masivo bilateral que esta reemplazando a ambos riñones.



Figura 3. TAC contrastada EV donde se aprecia en las reconstrucción MPR (A) reforzamiento heterogéneo de la masa con áreas hipodensas con atenuación grasa. En la reconstrucción VRT (B) se observa el patrón de vascularización hemangiomaso de ambas masas renales.

DISCUSIÓN

El diagnóstico de esta paciente se realizó a partir de la detección de masas renales bilaterales con características imagenológicas e histológicas de angiomiolipomas.

Los hamartomas son los tumores benignos más frecuentes de los riñones, constituidos por una cantidad variable de vasos anormales, músculo liso inmaduro y tejido adiposo. En 80 % de los pacientes, son unilaterales y cuando son bilaterales tienen gran asociación con la ET. Aunque, en ocasiones, son asintomáticos y se detectan incidentalmente, pueden ocasionar síntomas en 87% de los pacientes siendo los más frecuentes el dolor abdominal, náuseas, vómitos, masa abdominal palpable, anemia e hipertensión. Cuando se relaciona con la ET, suele manifestarse en pacientes jóvenes, bilaterales, múltiples y con tendencia al crecimiento.^{3,6,7}

En el ultrasonido, aparecen como masas heterogéneas predominantemente hiperecogénicas en relación con el alto contenido grasa.

La TAC permite el Dx específico; demuestra la presencia de grasa intratumoral. Los hallazgos típicos son los tumores corticales no calcificados con contenido grasa. En ocasiones, es difícil diferenciarlos del carcinoma de células renales. Cuando se observa hemorragia perirenal o retroperitoneal, se debe sospechar la ruptura del angiomiolipoma.⁸

En IRM, aparece comúnmente como lesiones hiperintensas en imágenes ponderadas en T1 y muestran ausencia de señal en imágenes ponderadas con supresión de grasa.⁹

En la angiografía, se pueden ver con distorsión de las arterias interlobares e interlobulares con pequeños aneurismas arteriales y ectasias.

En este caso, ante la sospecha de ET por la presencia de angiomiolipomas bilaterales, se realizó TAC simple de cráneo.

Dentro de las manifestaciones cerebrales están los nódulos subependimarios que representan cambios hamartomatosos en el tejido subependimario y usualmente se manifiestan por la presencia de múltiples nódulos. La prevalencia de pacientes con 10 ó más nódulos oscila entre 12% y 57%. Algunos autores han reportado que el número y la localización de los nódulos tienen valor predictivo de las manifestaciones neurológicas. Debido a que se asocian a calcificaciones en más de 80%, la TAC es de gran utilidad en su diagnóstico. En la TAC simple, se pueden observar múltiples nódulos a lo largo de ambos ventrículos laterales. En IRM, los nódulos se muestran hiperintensos en imágenes ponderadas en T1 e isointensos o hiperintensos en imágenes ponderadas en T2.¹⁰

CONCLUSIONES

Consideramos relevante el hecho de llegar al diagnóstico de ET a través de los estudios imagenológicos, a partir de un estudio inicial por Ultrasonografía de una masa abdominal palpable. Es conocida la importancia de la Imagenología en su diagnóstico. En este caso, se detectaron dos manifestaciones mayores: hamartomas renales bilaterales y nódulos subependimarios calcificados.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Bourneville DM. Sclerose tubereuse des circonvolutions cerebrales: idiotie et epilepsie hemiplegique. Arch Neurol. 1880; 1:81-91.
2. Crino PB, Nathanson KL, Henske EP. The tuberous sclerosis complex. N Engl J Med. 2006;355: 1345-1356.
3. Umeoka Sh, Koyama T, Miki Y, Akai M, Tsutsui K, Togashi K. Pictorial Review of Tuberous Sclerosis in Various Organs. RadioGraphics. 2008; 10.1148/rg.e32.
4. Gomez MR. Diagnostic criteria. In: Gomez MR, eds. Tuberous sclerosis. 2nd ed. New York, NY: Raven; 1985, p. 9-20.
5. Leung AK, Robson WL. Tuberous sclerosis complex: a review. J Pediatr Health Care. 2007;21: 108-114.
6. Logue LG, Acker RE, Sienko AE. Best cases from the AFIP: angiomyolipomas in tuberous sclerosis. Radiographics. 2003;23: 241-246.
7. Pereira JM, Sirlin CB, Pinto PS, Casola G. CT and MR imaging of extrahepatic fatty masses of the abdomen and pelvis: techniques, diagnosis, differential diagnosis, and pitfalls. Radiographics. 2005;25: 69-85.
8. Illescas T, Montalvo J, Contreras E, Muñoz M del M, González A, Herraiz MA. Angiomyolipomas, tuberous sclerosis and pregnancy. Ginecol Obstet Mex. 2009;77(8): 380-6.
9. Khan AS, Bakhshi GD, Siddiqui AQ, et al. Massive bilateral renal angiomyolipomatosis in tuberous sclerosis. BHJ. 2003; 45:477-480.

10. Kalantari BN, Salamon N. Neuroimaging of Tuberous Sclerosis: Spectrum of Pathologic Findings and Frontiers in Imaging. *AJR*. 2008; 190:W304-W309.