

# 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



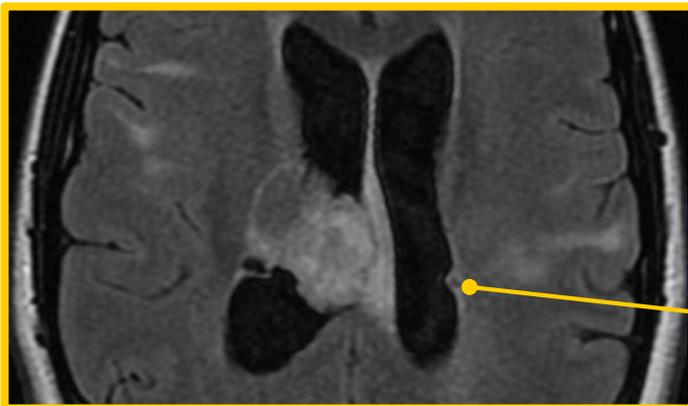
## Critérios diagnósticos

### **Diagnóstico definitivo:**

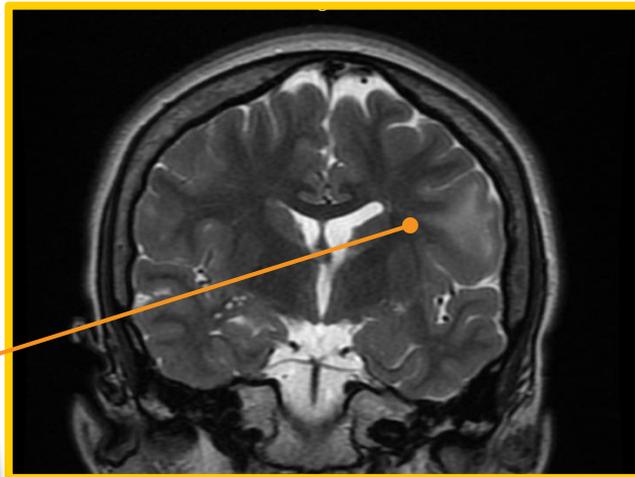
- 2 critérios clínicos maiores ou 1 critério maior + pelo menos 2 critérios menores
- Ou
- Critério genético independente

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

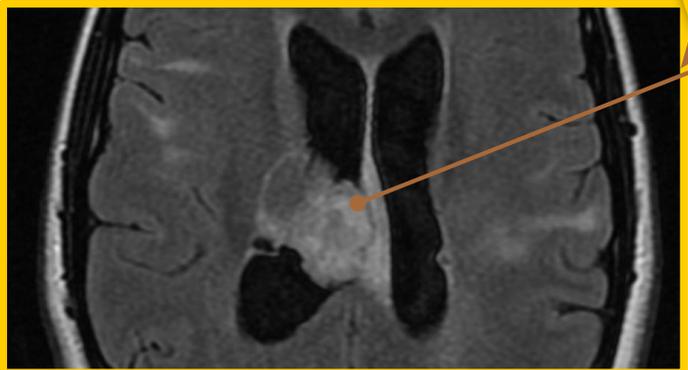
Nódulos subependimários



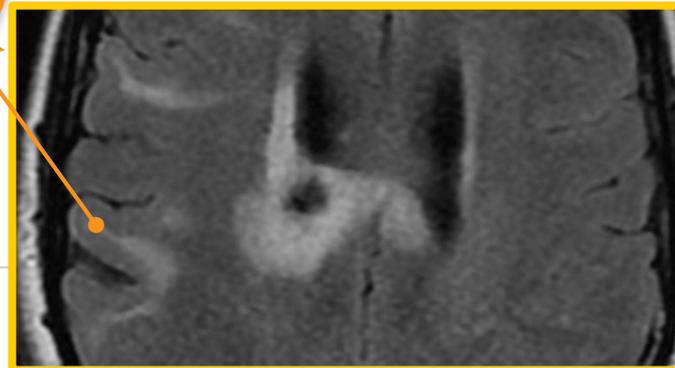
Anormalidades na migração da substância branca

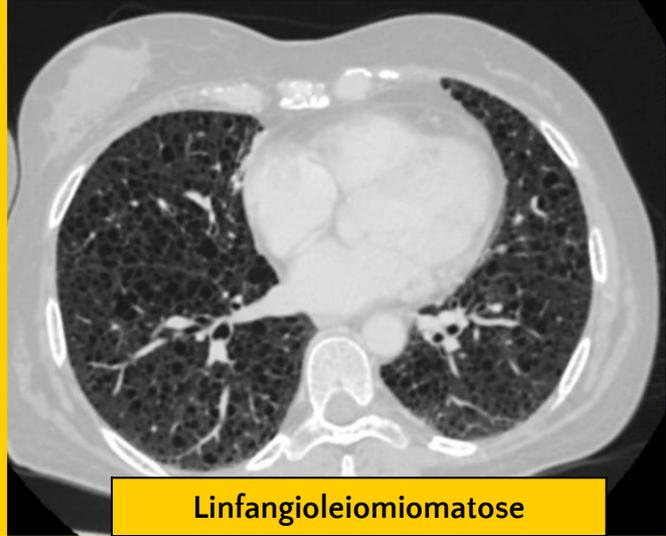


Astrocitoma subependimário de células gigantes

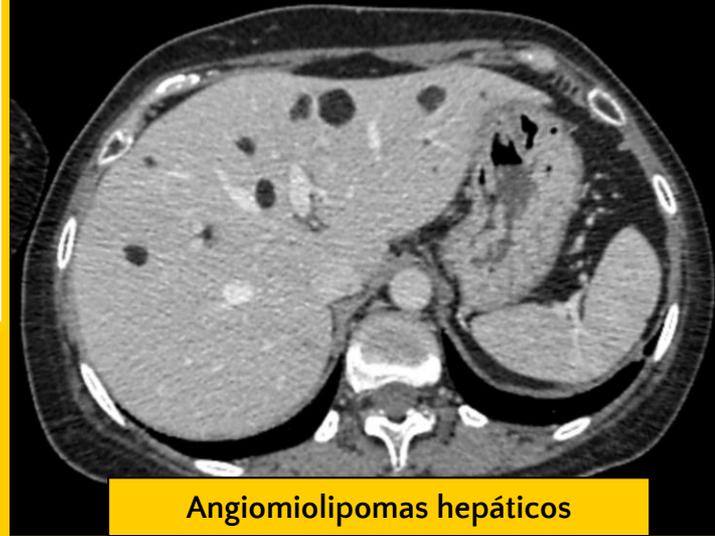


Túber cortical





Linfangioleiomiomatose

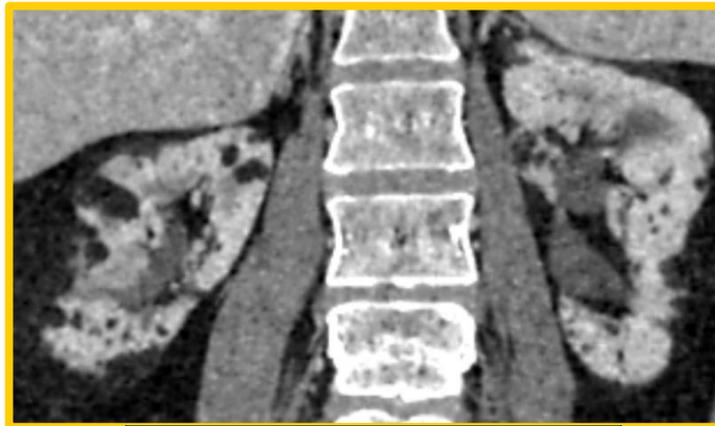


Angiomiolipomas hepáticos



Focos de gordura miocárdica

Esclerose óssea



Angiomiolipomas renais