



Radiología



0 - Esclerosis tuberosa: manifestaciones poco frecuentes

L.Y. Castañeda Rodríguez, Y.J. Siu Navarro, J. Fernández Mata, Y. García Alonso, C. Molinos Normiella y A.J. Pérez Carbajal

Hospital de Cabueñes, Gijón, España.

Resumen

Objetivo docente: Presentar un estudio descriptivo de los hallazgos radiológicos inusuales encontrados en los pacientes con diagnóstico de esclerosis tuberosa (ET) revisados en el hospital de Cabueñes, Gijón desde enero del año 2002 hasta Agosto del 2013.

Revisión del tema: La ET o enfermedad de Bourneville, es un síndrome hereditario autosómico dominante, originado por la mutación de los genes TSC1 y TSC2. Enfermedad sistémica poco común, se presenta en todas las razas y en ambos sexos. La prevalencia de nacidos vivos se estima entre 10 y 16 casos por cada 100.000. Con más de la mitad de estos casos no detectado. Es una enfermedad muy conocida por los radiólogos a pesar de su baja incidencia, se caracteriza por lesiones hamartomatosas (tumores benignos) en el cerebro, riñones, corazón, ojos, hígado, pulmones y en la piel. Los hallazgos más comúnmente encontrados son los tubérculos corticales cerebrales, nódulos subependimarios, angiomilipomas renales, angiofibromas faciales, en nuestra revisión nos encontramos con hallazgos inusuales en 3 casos de todos los obtenidos; un paciente con angiomilipoma hepático (9 casos descritos en España), recién nacido con aneurisma de la arteria subclavia, axilar y radial, así como un caso de linfangioleiomiomatosis. Estos hallazgos poco comunes en la literatura científica son los que presentamos en nuestro trabajo.

Conclusiones: Las técnicas de imagen juegan un papel fundamental en el diagnóstico de la ET así como para su seguimiento, por lo que el radiólogo debe estar capacitado para interpretar tanto sus hallazgos comunes como aquellos inusuales.