3° Πανελλήνιο Συνέδριο
Ιατρικής Φυσικής

27° Διαπανεπιστημιακό Συνέδριο
Ακτινολογίας

ΟΖΩΔΗΣ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ – ΤΥΠΙΚΑ MRI ΕΥΡΗΜΑΤΑ ΠΟΥ ΘΕΤΟΥΝ ΤΗΝ ΔΙΑΓΝΩΣΗ: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Ταβλαδάκη Ευαγγελία[1], Ταβλαδάκη Γεωργία [1], Φιτιρίκκου Λήδα[2] και Κόζανα Ανδρονίκη [1]

1. Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Τμήμα Αξονικού και Μαγνητικού Τομογράφου
2. Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Παιδιατρική Κλινική

30, 31 ΟΚΤ + 1 ΝΟΕ
2 0 2 6

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
- ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ, ΛΑΡΙΣΑ

Οργάνωση

ΕΦΙΕ
Ένωση Φυσικών Ιατρικής Ελλάδος

ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΟΛΛΕΓΙΟ ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΑΣ

Εισαγωγή

- Η Οζώδης Σκλήρυνση (TSC -Tuberous Sclerosis Complex) αποτελεί μία πολυσυστηματική διαταραχή η οποία κατατάσσεται στα νευροδερματικά νοσήματα.

- Οι κύριες εκδηλώσεις της νόσου προέρχονται από το κεντρικό νευρικό σύστημα, αλλά περιλαμβάνει καλοήθεις δυσπλασίες και σε άλλα συστήματα.

- Η βάση του νοσήματος είναι γενετική, προκύπτει από μεταλλάξεις σε ένα από τα δύο γονίδια TSC1, TSC2 που είτε κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατούντα χαρακτήρα (20-30%), είτε προκύπτουν de novo (70-80%).



Μέθοδοι & Υλικά

- Περιγραφή περίπτωσης
- Διερεύνηση περιστατικού με μαγνητική τομογραφία με σκιαγραφικό - παρουσίαση απεικονιστικών ευρημάτων

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

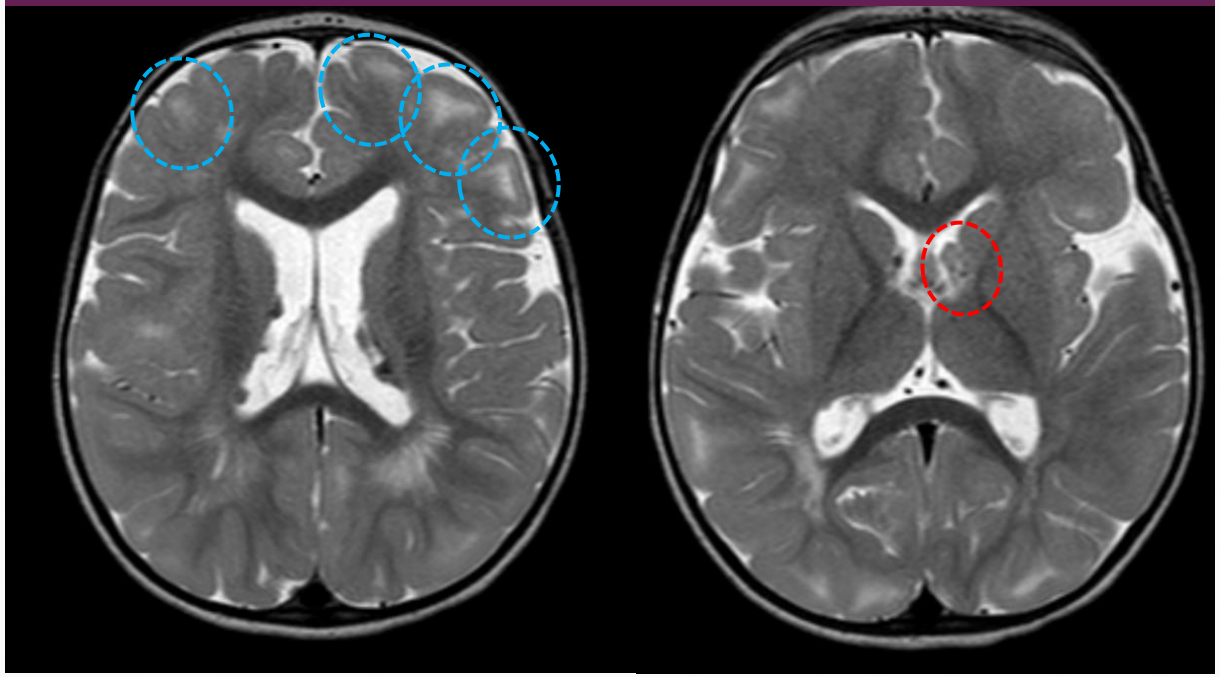
Άρρεν ασθενής ηλικίας 12 μηνών που παραπέμπεται από ιδιώτη παιδίατρο για διερεύνηση υποτονίας και αναπτυξιακής καθυστέρησης, ευρήματα τα οποία διαπιστώθηκαν σε ηλικία 10 μηνών, κατά την εκτίμηση του βρέφους.

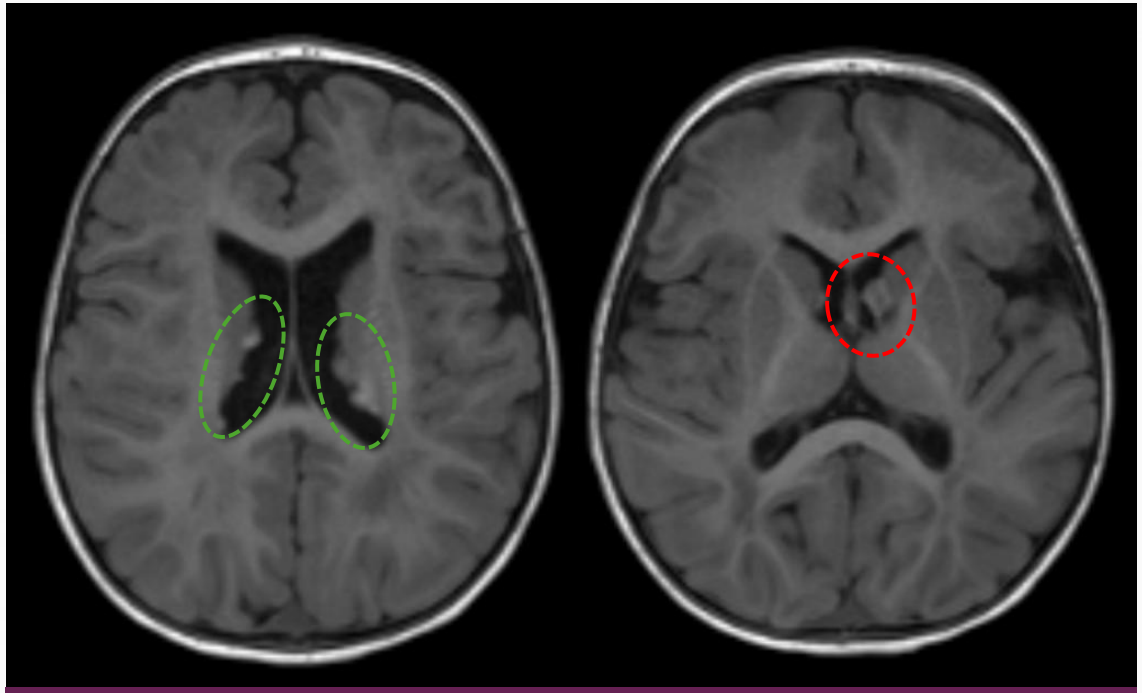
Σημειώνονται υπόχρωμες κηλίδες (4) σε μηρούς άμφω, ράχη και γλουτό αριστερά, καφεοειδής κηλίδα στην αριστερή κοιλιακή χώρα καθώς και διάχυτη ατροφία μελαχρώου επιθηλίου άμφω.

Αποτελέσματα

Απεικονιστικά ευρήματα

T2W_TSE





T1W_3D_FFE +C

Διενεργήθηκε μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου (με χορήγηση παραμαγνητικής ουσίας) στην οποία σημειώθηκαν:

- πολλαπλοί αμαρτωματώδεις όζοι (tubers): αλλοιώσεις αυξημένης έντασης σήματος σε ακολουθίες T2 προσανατολισμού στον φλοιό και στην υποφλοιώδη λευκή ουσία (εντός κίτρινων κύκλων)
- πολλαπλοί υποεπενδυματικοί όζοι (εντός πράσινων κύκλων)
- όζος με ήπια λοβωτή παρυφή και ανομοιογενή σκιαγραφική ενίσχυση πλησίον του τρήματος του Monro συμβατός με γιγαντοκυτταρικό αστροκύττωμα (SGCA/SEGA tumor) (εντός κόκκινου κύκλου)

Συμπεράσματα

Στην μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου αναδείχθηκαν τρία μείζονα κλινικά κριτήρια του νοσήματος:

- Α. αμαρτωματώδεις όζοι (tubers),
- Β. υποεπενδυματικοί όζοι
- Γ. γιγαντοκυτταρικό αστροκύττωμα (SGCA/SEGA tumor)

Τα ως άνω επαρκούν για την διάγνωση του συνδρόμου βάσει των αναθεωρημένων διαγνωστικών κριτηρίων (2021).

Επακόλουθος γενετικός έλεγχος επιβεβαίωσε αυτοσωμική, επικρατή οζώδη σκλήρυνση τύπου 2.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΙΚΑ

✓ Τυπικά απεικονιστικά ευρήματα στην μαγνητική τομογραφία επαρκούν για την διάγνωση του συνδρόμου της οζώδους σκλήρυνσης βάσει των αναθεωρημένων κριτηρίων, με στόχο την εστιασμένη κλινικοεργαστηριακή διερεύνηση προς επιβεβαίωση.

ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΑ ΚΡΙΤΗΡΙΑ

TUBEROUS SCLEROSIS COMPLEX

Genetic criteria		Pathogenic variant in *TSC1* or *TSC2*
Clinical criteria	Major features	≥3 Angiofibromas or fibrous cephalic plaque
		≥2 Angiomyolipomas[a]
		Cardiac rhabdomyoma
		Cortical dysplasias[b]
		≥3 Hypomelanotic macules ≥5-mm diameter
		Lymphangioleiomyomatosis[a]
		Retinal hamartomas (multiple)
		Shagreen patch
		Subependymal nodules
		Subependymal giant cell astrocytoma
		≥2 Ungual fibromas
	Minor features	"Confetti" skin lesions
		>3 Dental enamel pits
		≥2 Intraoral fibromas
		Renal cysts (multiple)
		Retinal achromic patch
		Nonrenal hamartomas

Definitive diagnosis is made with confirmation of genetic criteria, 2 major clinical features or 1 major feature with ≥2 minor features. Possible diagnosis is made with 1 major feature or ≥2 minor features. [a]Includes tubers and cerebral white matter radial migration lines. [b]The combination of lymphangioleiomyomatosis and angiomyolipomas alone does not meet criteria for definitive diagnosis.

Βιβλιογραφία

1. Northrup, H., et al. (2021). *Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations: 2021 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Recommendations*. Pediatric Neurology, 123, 50-66

2. Jozwiak S, Schwartz RA, Janniger CK, Bielicka-Cymerman J. Usefulness of diagnostic criteria of tuberous sclerosis complex in pediatric patients. J Child Neurol. 2000;15:652e659.

3. Davis PE, Filip-Dhima R, Sideridis G, et al. Presentation and diagnosis of tu berous sclerosis complex in infants. Pediatrics. 2017;140:e20164040.

4. Northrup H, Krueger DA. Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria up date: recommendations of the 2012 international tuberous sclerosis complex consensus conference. Pediatr Neurol. 2013;49:243e254.

5 . Fohlen M, Ferrand-Sorbets S, Delalande O, Dorfmüller G. Surgery for sub ependymal giant cell astrocytomas in children with tuberous sclerosis com plex. Childs Nerv Syst. 2018;34:1511e1519.