

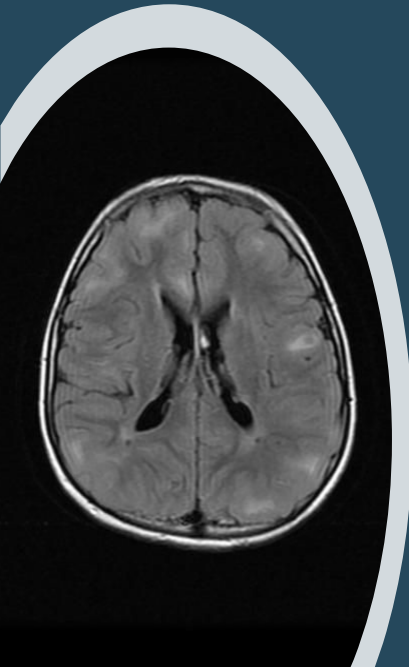


Facomatoses

(síndromes óculo-neuro-cutâneas)

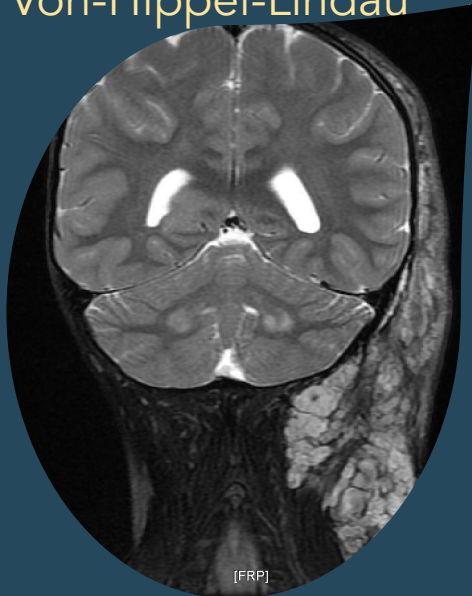
Doenças multissistêmicas
com malformações
congenitas, afetando
principalmente estruturas
de origem ectodérmica:

sistema nervoso central,
pele,
retina,
globo ocular e suas
estruturas.



Principais Facomatoses

- Neurofibromatose tipo 1 (Von Recklinghausen)
- Neurofibromatose tipo 2
- Esclerose tuberosa (Bourneville)
- Angiomatose encéfalo-trigeminal (Sturge-Weber)
- Doença de Von-Hippel-Lindau
- Ataxia-telangiectasia
- Melanose neurocutânea
- *Incontinentia pigmenti*
- Hipomelanose de Ito
- Síndrome do nevo basal
- PHACE
- Hemangiomatose neonatal difusa
- Síndrome de Chédiak-Higashi
- Hemiatrofia facial progressiva (sd. Parry-Romberg)
- Síndrome do nevo epidermal
- Lipomatose encéfalo-crânio-cutânea



Neurofibromatose tipo 1

(Doença de Von Recklinghausen)

- Uma das doenças neurológicas mais comuns
- Herança autossômica dominante
- Inativação do gene 17q11.2
- Inibe produção da proteína citoplasmática neurofibromina, supressora de tumores na via RAS/MAPK.

Neurofibromatose tipo 1

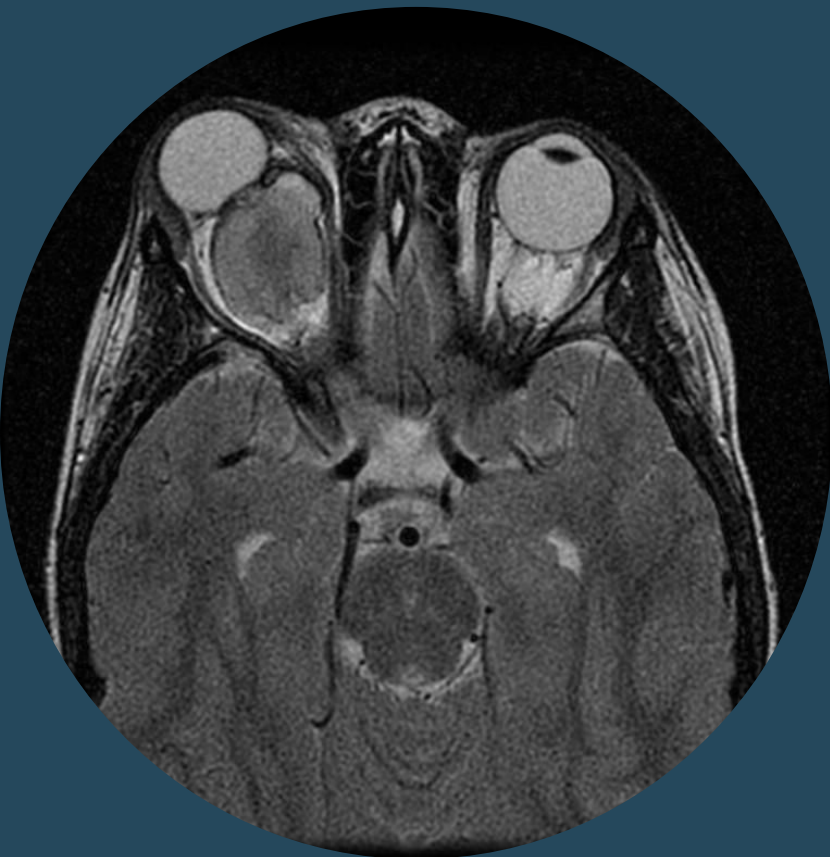
(Doença de Von Recklinghausen)

Critérios diagnósticos (2 ou mais de 7):

- ≥ 6 manchas café com leite
- ≥ 2 neurofibromas ou ≥ 1 neurofibroma plexiforme
- ≥ 2 sardas axilares ou inguinais
- glioma do nervo óptico
- ≥ 2 nódulos de Lisch
(hamartomas pigmentados da íris)
- Lesão óssea típica (displasia esfenoidal ou afilamento cortical de osso longo)
- Familiar de 1º grau afetado



NF-1: Glioma do nervo óptico



15-20% dos pacientes com NF-1

30-50% produzem sintomas (perda visual, puberdade precoce)

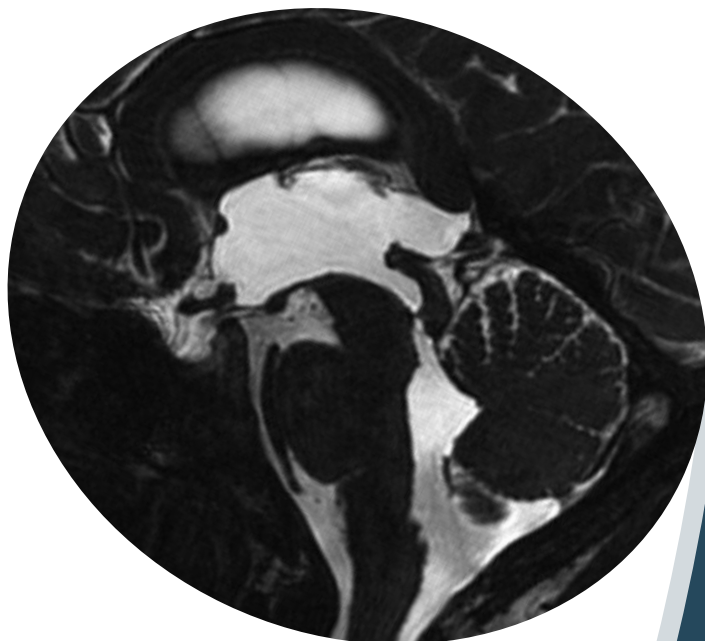
Maioria apresenta-se antes dos 7 anos

Uni ou bilateral, pode envolver quiasma e tratos ópticos

Curso mais indolente do que na forma esporádica

Podem envolver espontaneamente

Raramente, formas malignas podem exigir tratamento agressivo



Outros tumores: pontos-chave

Astrocitomas são mais comuns na NF-1 que na população geral, em qualquer ponto do SNC

Mais comuns na região suprassellar e no tronco cerebral (em geral, com evolução indolente)

Atenção para não confundir alargamento hamartomatoso do tronco ou do hipotálamo com gliomas!

Vacuolização ou tumores do teto mesencefálico podem determinar hidrocefalia



NEUROsky

EDUCAÇÃO CONTINUADA ESPECIALIZADA



NEUROsky

EDUCAÇÃO CONTINUADA ESPECIALIZADA

UBOs / FASIs

- UBO: *unidentified bright objects*
- FASI: *focal abnormal signal intensity*

Áreas características de hipersinal T2/FLAIR no tronco cerebral, substância branca (SB) cerebelar, núcleos da base (especialmente globo pálido), tálamos, cápsula interna, corpo caloso e corona radiata

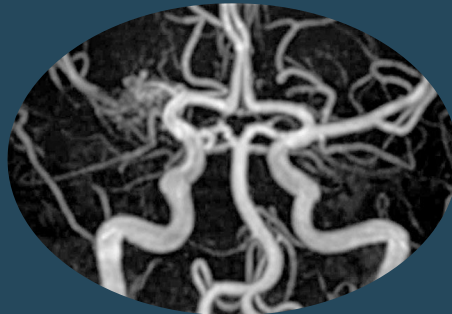
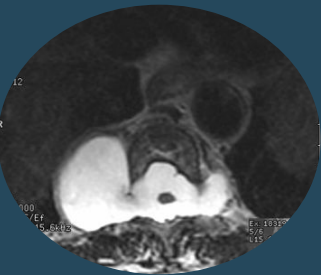
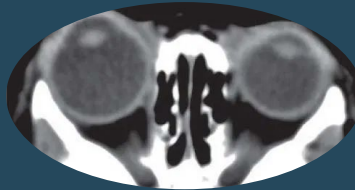
SB subcortical e dos centros semiovais caracteristicamente não estão envolvidos

Pouco ou nenhum efeito expansivo, sem edema ou realce!

Tendem a regredir a partir dos 10 anos de idade, pico entre 6-12 anos!

Outros achados clássicos

- Buftalmo
- Displasia vascular (~6%)
 - Padrão *moyamoya*
 - Pode requerer cirurgia de revascularização
- Displasia esfenoidal e occipital
 - Pode haver herniação temporal à órbita
- Neurofibromas e Neurofibromas Plexiformes (NP)
 - NP: clássico "sinal do alvo"
 - NP podem malignizar (MPNST): PET-FDG
- Escoliose e tumores intramedulares
- Displasia dural e meningoceles
- Tumores de bainha neural e outros de partes moles
 - Neurofibromas intra ou paraespinais
 - 90% extradurais



Leitura recomendada

- A.J. Barkovich and C. Raybaud. Pediatric Neuroimaging, 6th edition, Wolters Kluwer
- Oderich GS et al. Vascular abnormalities in patients with neurofibromatosis syndrome type I: Clinical spectrum, management, and results. *J Vasc Surg* 2007;46:475-84.



NEUROsky

EDUCAÇÃO CONTINUADA ESPECIALIZADA

NEURORRADIOLOGIA



neurosky.med.br

#Siga #Curta #Participe #Capacite
#Compartilhe