

Localização atípica de angiofibroma em paciente com Esclerose Tuberosa

- ♦ Gustavo Filippo
- ♦ Anelise Zimmermann
- ♦ Felipe Aguinaga
- ♦ Leonardo Quintela



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay

Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

Chefia do Serviço: David R. Azulay

Anamnese

- **Identificação:** 26 anos, sexo masculino,
- **Queixa Principal:** “ *Lesão na parte genital* ” há 7 meses.
- **HDA:** Paciente relata surgimento de lesões pedunculadas na bolsa escrotal, com 7 meses de evolução, causando desconforto devido à drenagem de exsudato seroso e fétido.

Exame Físico



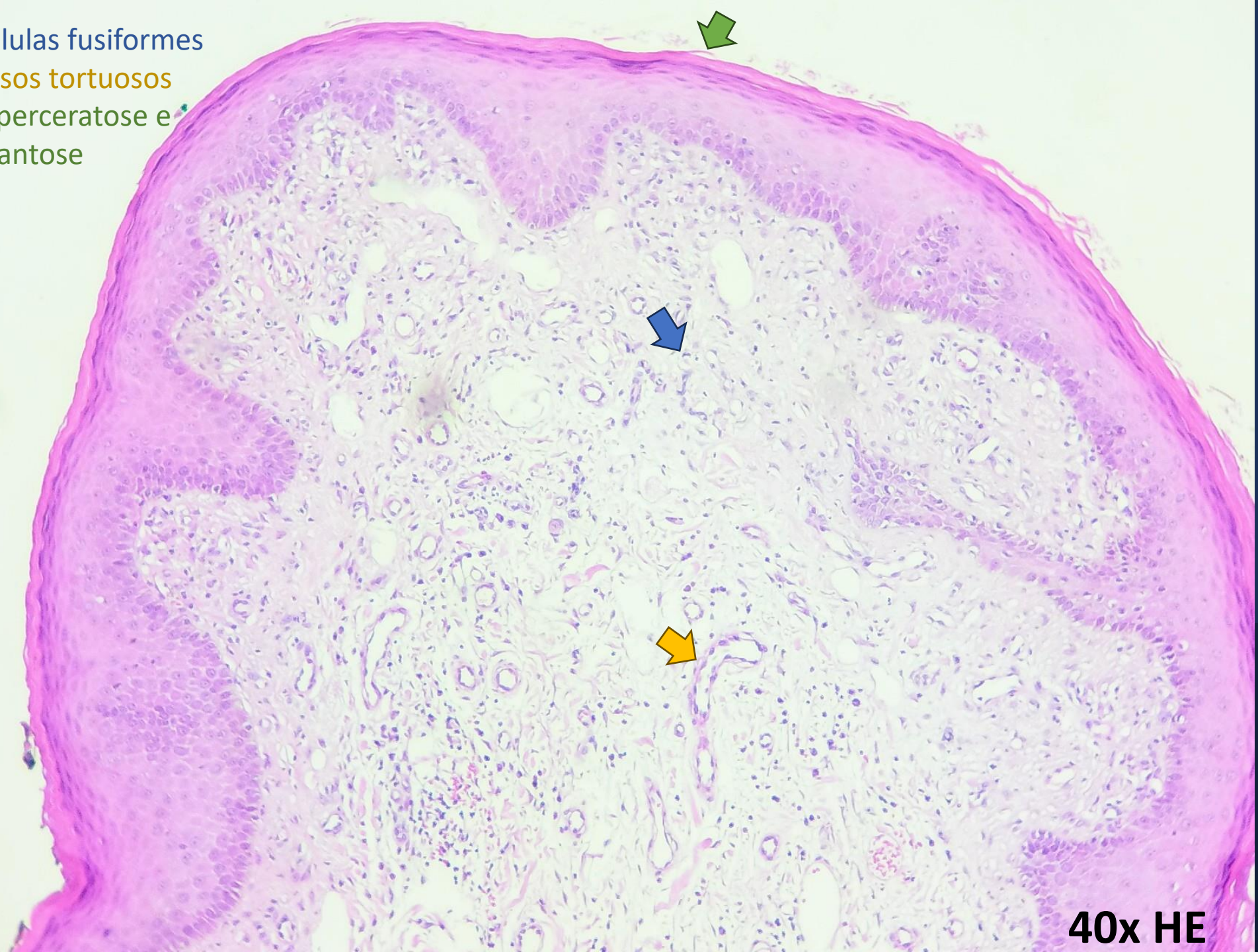


Histopatologia

Células fusiformes

Vasos tortuosos

Hiperkeratose e
acantose



40x HE



Laudo Histopatológico

Ano: 2021

Lâmina Nº: 812

Santa Casa da Misericórdia - RJ Pavilhão São Miguel - Instituto de Dermatologia Prof. Rubem D. Azulay- Setor de Dermatopa
Chefia - Prof. David R. Azulay

Identificação

Nome: [REDACTED]

Sexo:



M



F

Idade:

26



Cor:



Branco



Pardo



Negro

Data:

14 07 21

Médico

Assistente:

Dr^a. Anelise

Endereço:

Nº Prontuário:

Procedência:

Amb: Particular

Clínica

História, Descrição Dermatológica e Hipóteses Diagnósticas:

Paciente com diagnóstico clínico de Esclerose Tuberosa desde os 6 anos, referindo lesão em bolsa escrotal com exsudato fétido.

Ao exame: angiofibromas em face, placa de shagreen em dorso, bolsa escrotal com múltiplos fibromas, sendo um deles de maior tamanho, pedunculado com superfície erodada.

Hd: Fibroma Esclerose tuberosa.

Biópsia

Local:

1

Bolsa Escrotal

2

01 Fragmento

3

Shaving

Procedimento:

punch

fuso

shave

retalho

Conclusão:

Compatível com Angiofibroma.

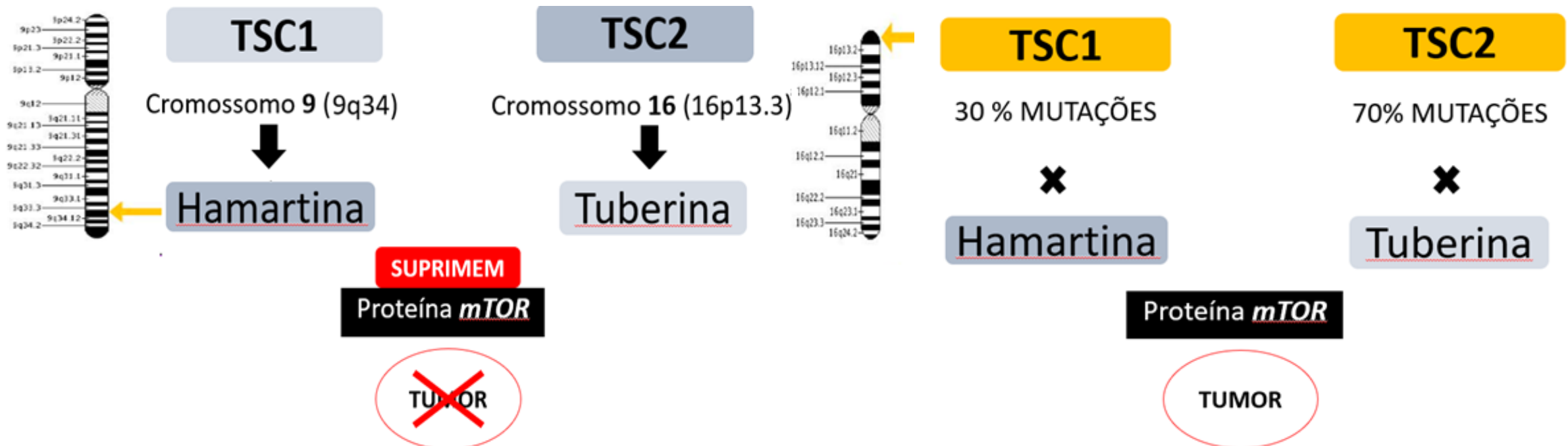
Anamnese

Esclerose Tuberosa

- **Diagnóstico Clínico de Esclerose Tuberosa:** desde 6 anos de idade.
- **Diagnóstico de Epilepsia:** desde 3 anos de idade.
- **Possível História Familiar (pai)**

Esclerose Tuberosa

- Doença de Bourneville, Pringle-Bourneville, Epiloia, CET (complexo esclerose tuberosa).
- Síndrome neurocutânea complexa, multissistêmica: SNC, olhos, pele, rins, coração.
- **Tríade clássica:** epilepsia, retardo mental e angiofibromas.
- Padrão de herança autossômica dominante. Duas alterações gênicas **independentes**.



Diagnóstico

CRITÉRIOS MAIORES	CRITÉRIOS MENORES
ANGIOFIBROMAS FACIAIS ≥ 3	FIBROMAS GENGIVAIS ≥ 2
FIBROMA UNGUEAL ≥ 2	DEPRESSÕES NO ESMALTE DENTÁRIO
MÁCULAS HIPOCRÔMICAS ≥ 3 / ≥ 5 mm	LESÃO DE PELE “CONFETE”
PLACA DE SHAGREEN	HALO ACRÔMICO RETINA
HAMARTOMAS RETINIANOS	MÚLTIPLOS CISTOS RENAIIS
TÚBERES CORTICAIS	HAMARTOMAS NÃO RENAIIS.
NÓDULOS SUBEPENDIMÁRIOS	PÓLIPOS RETAIS
ASTROCITOMAS	CISTOS ÓSSEOS
RABDOMIOMA CARDÍACO	
LINFANGIOMAMIOMATOSE PULMONAR	
ANGIOLIPOMA RENAL ≥ 2	

CASO DEFINITIVO:

- 2 Maiores ou
- 1 Maior + 2 menores ou
- Mutação TSC 1 ou 2

CASO PROVÁVEL:

- 1 Maior + 1 menor.

CASO POSSÍVEL:

- 1 Maior ou
- ≥ 2 menores.

Diagnóstico

CRITÉRIOS MAIORES	CRITÉRIOS MENORES
ANGIOFIBROMAS FACIAIS ≥ 3	FIBROMAS GENGIVAIS ≥ 2
FIBROMA UNGUEAL ≥ 2	DEPRESSÕES NO ESMALTE DENTÁRIO
MÁCULAS HIPOCRÔMICAS ≥ 3 / ≥ 5 mm	LESÃO DE PELE "CONFETE"
PLACA DE SHAGREEN	HALO ACRÔMICO RETINA
HAMARTOMAS RETINIANOS	MÚLTIPLOS CISTOS RENAIIS
TÚBERES CORTICAIS	HAMARTOMAS NÃO RENAIIS.
NÓDULOS SUBEPENDIMÁRIOS	PÓLIPOS RETAIS
ASTROCITOMAS	CISTOS ÓSSEOS
RABDOMIOMA CARDÍACO	
LINFANGIOMAMIOMATOSE PULMONAR	
ANGIOLIPOMA RENAL ≥ 2	

CASO DEFINITIVO:

- 2 Maiores ou
- 1 Maior + 2 menores ou
- Mutação TSC 1 ou 2

CASO PROVÁVEL:

- 1 Maior + 1 menor.

CASO POSSÍVEL:

- 1 Maior ou
- ≥ 2 menores.

Exame Físico

Angiofibromas faciais



Placa fibrótica cefálica



Exame Físico

Placa Shagreen



Exame Físico

Fibromas Periungueais



Tumor de Köenen



Exame Físico

Mancha hipocrômica (em folha)



Exame Físico

Angiofibromas faciais



Exame Físico

Fibromas Periungueais



Tumor de Köenen



Angiofibroma genital

**National Library of Medicine**
National Center for Biotechnology Information

Log in



genital angiofibroma tuberous sclerosis

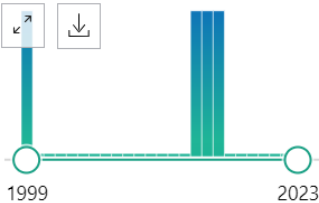
Search

[Advanced](#) [Create alert](#) [Create RSS](#) [User Guide](#)

Save Email Send to Sort by: Best match Display options

MY NCBI FILTERS

RESULTS BY YEAR



1999 2023

TEXT AVAILABILITY

☐ Abstract

☐ Free full text

☐ Full text

ARTICLE ATTRIBUTE

4 results

<< < Page 1 of 1 > >>

☐ **Genital angiofibromas in tuberous sclerosis: two cases.**

1 Nico MM, Ito LM, Valente NY.

Cite J Dermatol. 1999 Feb;26(2):111-4. doi: 10.1111/j.1346-8138.1999.tb03520.x.

PMID: 10091481

Share Cutaneous lesions are an important feature of **tuberous sclerosis** (TS). Facial **angiofibromas** usually begin to appear at the end of the first decade of life and are considered to occur in about 88% of adults with TS. ...Although we don't know the incidence of ...

☐ **Tuberous Sclerosis with Severe Cutaneous Manifestation and Multiples Facial Angiofibromas.**

2 Garcia NG, de Carli ML, Oliveira DT, Soares CT, Ribeiro Júnior NV, Sperandio FF, Hanemann JA.

Cite Head Neck Pathol. 2016 Dec;10(4):542-546. doi: 10.1007/s12105-016-0723-8. Epub 2016 May 2.

PMID: 27140177 **Free PMC article.**

Share **Tuberous sclerosis** is an extremely variable disease that can affect virtually any organ in the body. ...Considering that **tuberous sclerosis** is a disease with a highly variable clinical presentation, thus

Angiofibroma genital

The Journal of Dermatology
Vol. 26: 111-114, 1999

Genital Angiofibromas in Tuberous Sclerosis: Two Cases

Marcello Menta Simonsen Nico, Luci Mari Ito and Neusa Yuriko Sakai Valente

Abstract

Cutaneous lesions are an important feature of tuberous sclerosis (TS). Facial angiofibromas usually begin to appear at the end of the first decade of life and are considered to occur in about 88% of adults with TS. They are only rarely reported on sites other than the face or front. In this paper, we report two patients with the complete syndrome of TS that had, in addition to classic facial lesions, multiple papules on the genital area. Histopathology confirmed the diagnosis of angiofibroma. One patient's lesions were misdiagnosed as genital warts and were so being treated before the correct diagnosis was made. Although we don't know the incidence of genital angiofibromas in TS patients, we believe that they might be underreported, because dermatologists generally don't look for them when they see these patients.

Key words: tuberous sclerosis; angiofibromas; genital lesions



Fig. 2. Case 1. Angiofibromas on scrotum and shaft of penis.



Fig. 3. Case 2. Multiples angiofibromas on scrotal skin.

(NICO, M. M. S., et al, 1999)

Angiofibroma genital



Tuberous sclerosis presenting with late onset seizures and scrotal angiofibromas

Sir,
Tuberous sclerosis, also known as Bourneville's disease, is an autosomal dominant genetic disorder classically characterized by the triad of mental retardation, seizures and facial angiofibromas. Neurological presentation of tuberous sclerosis occurs typically in children with seizures and intellectual impairment. However, approximately 50% of patients who fulfill the diagnostic criteria have normal intellect and 15% remain free from seizures. Genetic studies have shown that two-thirds of cases do not have affected parents, and in such cases the disease results from a new day prior to presentation. There was no preceding history of fever, cough, diarrhea or fall. He gave no history of seizures in the past. He was referred to the dermatology department for skin lesions on the face, which were present since childhood. There was no history of similar skin findings or associated symptoms in siblings or parents. On examination, he was found to have facial angiofibromas [Figure 1a and b], forehead plaques [Figure 1c], hypopigmented plaques over lower back and gluteal region suggestive of shagreen patch [Figure 1d]. He also had coarse pits on the teeth, longitudinal grooves over toe nails of both feet and a few periungual fibromas [Figure 2a]. He also had an incidental finding of nevus sebaceous [Figure 2b] on the right side of scalp present since childhood. Genital examination revealed skin colored to erythematous, asymptomatic, sessile and pedunculated lesions over scrotum, which was present since childhood [Figure 3].

Letters to the Editor



Figure 3: Acrochordon like scrotal angiofibromas

Manifestações extra-cutâneas

Neurológicas:

- Convulsões (90-95%)
- Disfunção comportamental e cognitiva

Orais:

- Pitting dental
- Fibromas gengivais

Renais:

- Angiolipoma
- Cistos renais

Endócrinas:

- Desenvolvimento sexual precoce

Óssea:

- Cistos ósseos

Pulmonares:

- Linfangiomomatose
- Cistos na pleura e pulmões
- Fibrose intersticial

Cardiovasculares:

- Rabdomioma

Oculares:

- Hamartomas retinianos
- Astrocitoma de retina

Gastrointestinais:

- Pólipos hamartomatosos

Acompanhamento

- Multidisciplinar.
- Exames complementares: RNM , EEG, Teste Genético , ECO , ECG , USG vias urinárias , TC de tórax, Prova de Função Pulmonar.



Fonte:

<https://studylibpt.com/doc/1680495/esclerose-tuberosa>

Tratamento das lesões cutâneas

Sintomático:

- **Eletrocoagulação, shaving, crioterapia, dermabrasão e laser.**
 - **Sirolimo tópico (0.03 - 1%) gel, creme ou pomada manipulado 1x/dia.**
- **Inibidores da via mTOR orais e venosos:** Sirolimo, Everolimo e Tensirolimo
(usado se astrocitoma de células gigantes subependimais, angioliomas renais ou linfangioleiomiomatose).
 - Efeitos colaterais: dislipidemia, hipertrigliceridemia, infecções recorrentes e linfopenia transitória.

Motivos da Apresentação

- Demonstrar um caso raro de angiofibromas na região genital associado a CET.
- Apresentar casos com quadros clínicos ricos e exuberantes em manifestações cutâneas da Esclerose Tuberosa.

Referências Bibliográficas

- AZULAY, R. D.; AZULAY, D. R.; AZULAY L. **Dermatologia**. 8ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2021;
- AZULAY, D. R.; AZULAY, L.; LEAL, F.; HANAUER, L. **Atlas de dermatologia: da semiologia ao diagnóstico**. 3ª ed. Rio de Janeiro: GEN | Grupo Editorial Nacional S. A. – Guanabara Koogan Ltda., 2020;
- NICO, M. M. S., et al. **Genital Angiofibromas in Tuberous Sclerosis: Two cases**. The Journal of Dermatology, vol. 26: 111-114, 1999.
- RAY, R.; et al. **Tuberous sclerosis presenting with late onset seizures and scrotal angiofibromas**. Indian Journal of Dermatology, Venereology, and Leprology, Volume: 81, Issue: 5, September-October, 2015.
- GARCIA, N. G., et al. **Tuberous sclerosis with severe cutaneous manifestation and multiple facial angiofibromas**. Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology and Endodontics, Clinical poster presentation, vol. 124, issue 2, E57, 2017.
- ALSHAJJI, J.M., et al. **Facial angiofibromas in a mosaic pattern tuberous sclerosis: A case report**. Dermatology Online Journal, vol. 18, issue 7, 2012.
- Portocarrero LKL, Quental KN, Samorano LP, Oliveira ZNP de, Rivitti-Machado MC da M. **Tuberous sclerosis complex: review based on new diagnostic criteria**. An Bras Dermatol [Internet]. 2018Mar;93(An. Bras. Dermatol., 2018 93(3)). Available from: <https://doi.org/10.1590/abd1806-4841.20186972>
- Bastos, P. H. C., de Menezes, M. D. M. C., Félix, B. A., de Moraes Mangaraviti, M. B., & Fernandes, B. M. (2023). Rabdomioma cardíaco associado a Esclerose Tuberosa e tratamento a base de ImTOR: uma revisão narrativa. Brazilian Journal of Health Review, 6(1), 1893-1902.



O
B
R
I
G
A
D
O

