

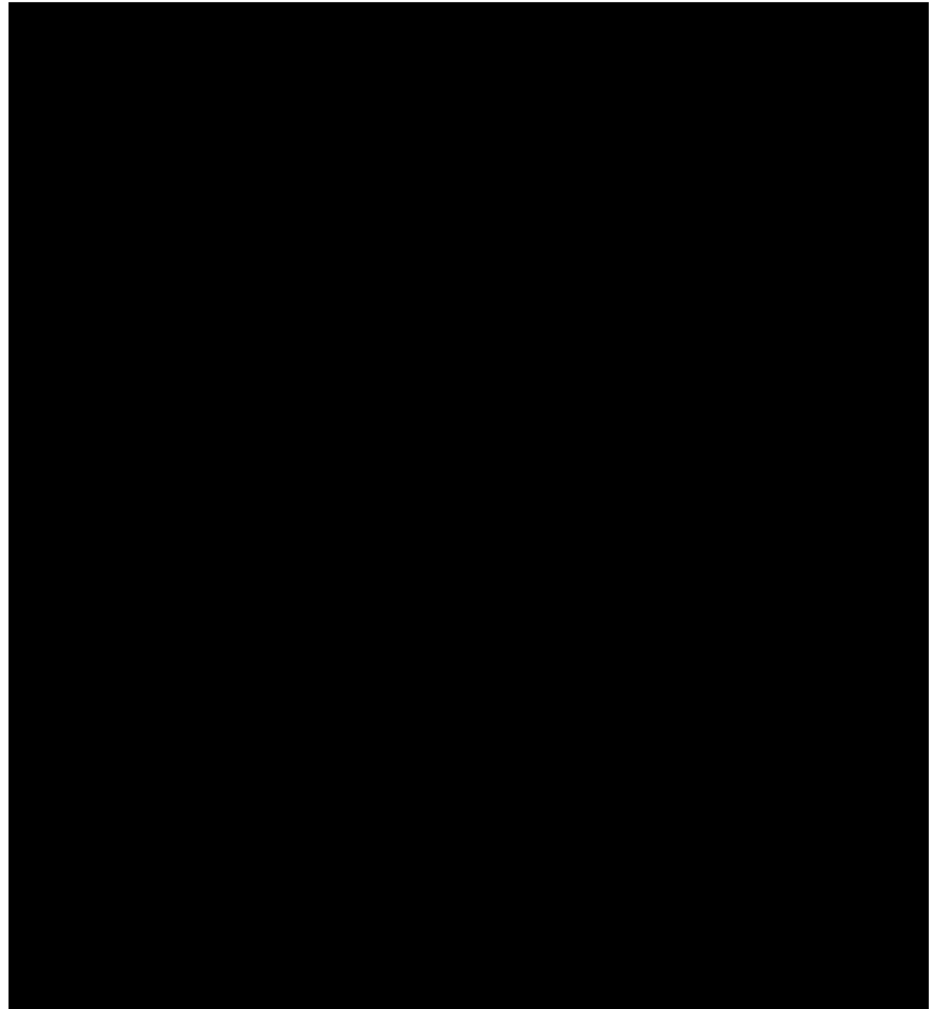
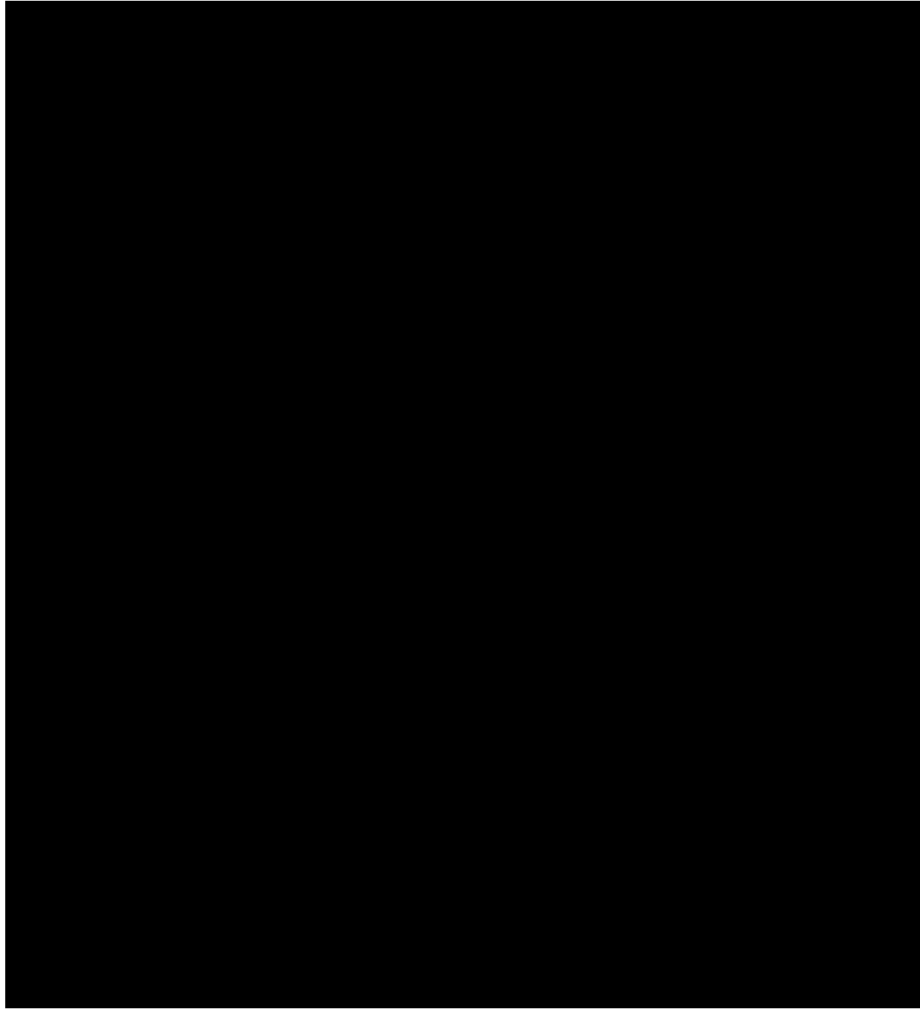
Haigusjuht

Vladislav Tiškovski

Haigusjuht

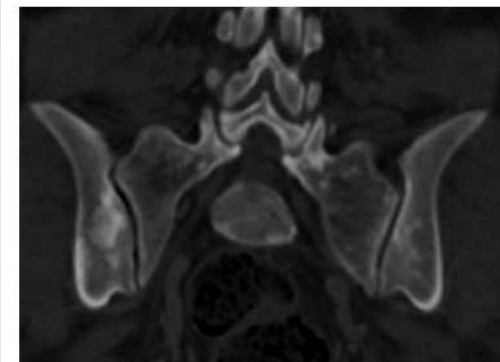
- Naine, 34 a.
- Jaanuar 2020: patsient pöördus ITK EMO-sse paremapoolse ülakõhuvaluga
- Varasemalt üldiselt terve, v.a. nahaprobleemid
 - Rohked visiidid dermatoloogidele näo- ja kehanaha probleemidega
 - Diagnoosid: akne, rosaatsea, erüteem, vitiliigo jne.
- Vereanalüüsid oluliste iseärasusteta
- Koletsüstiidi välistamiseks tehtud KT kontrastainega
- Kõhuvalu seletavat KT-uuringul ei leitud – kliiniliselt diagnoositud toidumürgistus
- Juhuleiuna avastatud muutused vasakus neerus

KT kõht ja vaagen



KT kõht ja vaagen

- „Vasaku neeru kesk-/ülaosas
Tu?...alaosas põletik?“
- „Vasaku neeruarteri läheduses on kaks
7 mm suurust l/sõlme.“
- Lisaks luudes rohkelt sklerootilisi
ümarmkoldeid
- Dgn täpsustamiseks tehtud MRT-uuring



MRT neerudest

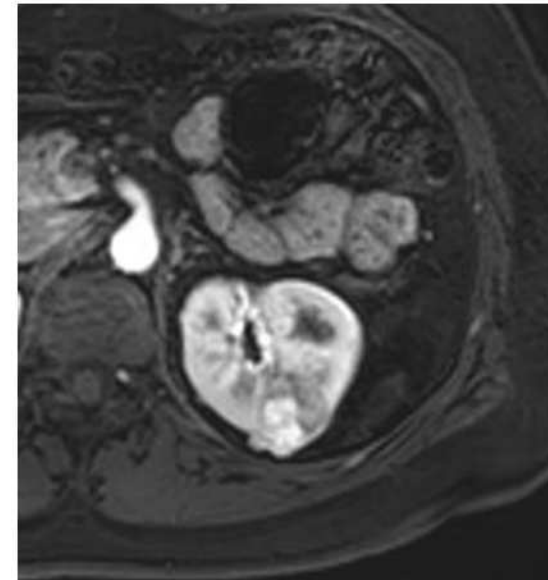
- „Üla - ja keskosas...heterogeense kontrasteerumisega, parenhüümi kontuurilt väljakummuv mahuline muutus - eelkõige tuumor...”
- „... kesk-ja alapoolusel kiiljad ja pigem parenhüümi kootavad ümbritsevast parenhüümist vähem intensiivselt kontrasteeruvad lesioonid - eelkõige kroonilise (a)tüüpilise põletiku järgne seis.”



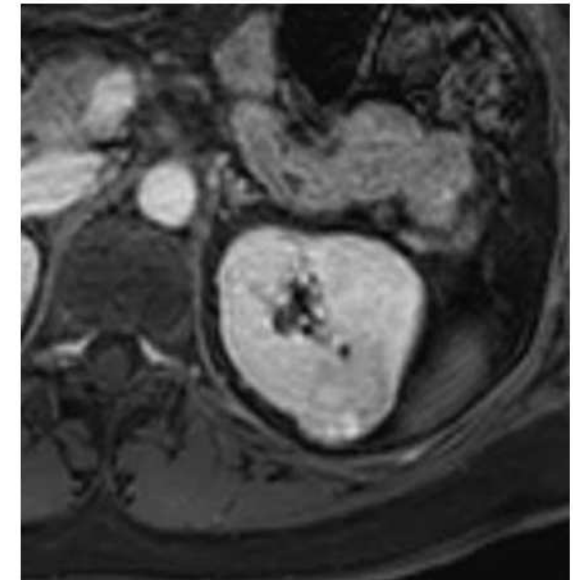
T2



T2



T1+C CM



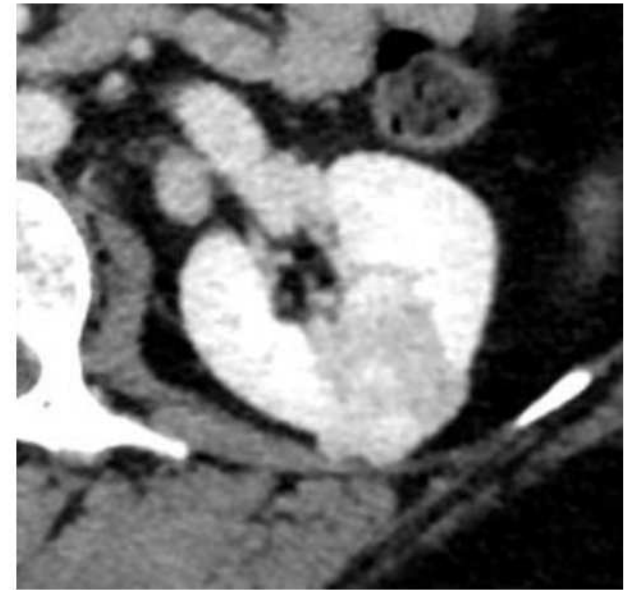
T1+C NG

Edasine kulg

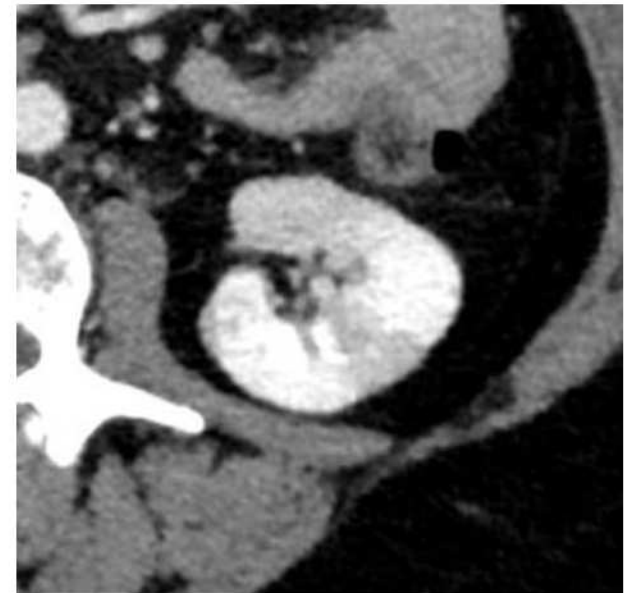
- Veebruar 2020: konsiiliumi otsus: „...näidustatud laparoskoopiline vasaku neeru reseksioon.“
- Märts 2020 rindkere KT-uuring: iseärasusteta, v.a. sklerootilised kolded luudes
- Märts 2020 laporoskoopia:
 - „paraaortaalne ulatuslik lümfadenopaatia“
 - cito! biopsia l/s-de paketist ja neeru alaosast
 - lümfisõlmedes neeru arteri taga kartsinomatoossed rakud, neeru biopteeritud tükis angiomüolipoom
 - teostatud nefrektoomia koos lümfadenektoomiaga.

Patoloogia vastus

- Kahes lümfisõlmes vasaku neeruarteri taga ning ühes paraaortaalses sõlmes metastaatiline kartsinoom, ühes paraaortaalses sõlmes angiomüolipoomi fookus
- Ülapooluses papillaarne neerurakk-kartsinoom G1 pT1 pN1
- Alapooluses ning väikeste kolletena neerus angiomülipoom
- „Immuunhistokeemilistel värvingutel vastuolulised tulemused...kirjanduse uurimisel sellised vastuolulised tulemused koos teiste faktoritega (noor vanus, multifokaalne angiomüolipoom samas neerus) võivad vihjata, aga ei kinnita Tuberous Sclerosis Complex-it (TSC).“
- Aprill 2020: geneetiliselt tõestatud tuberoosne skleroos



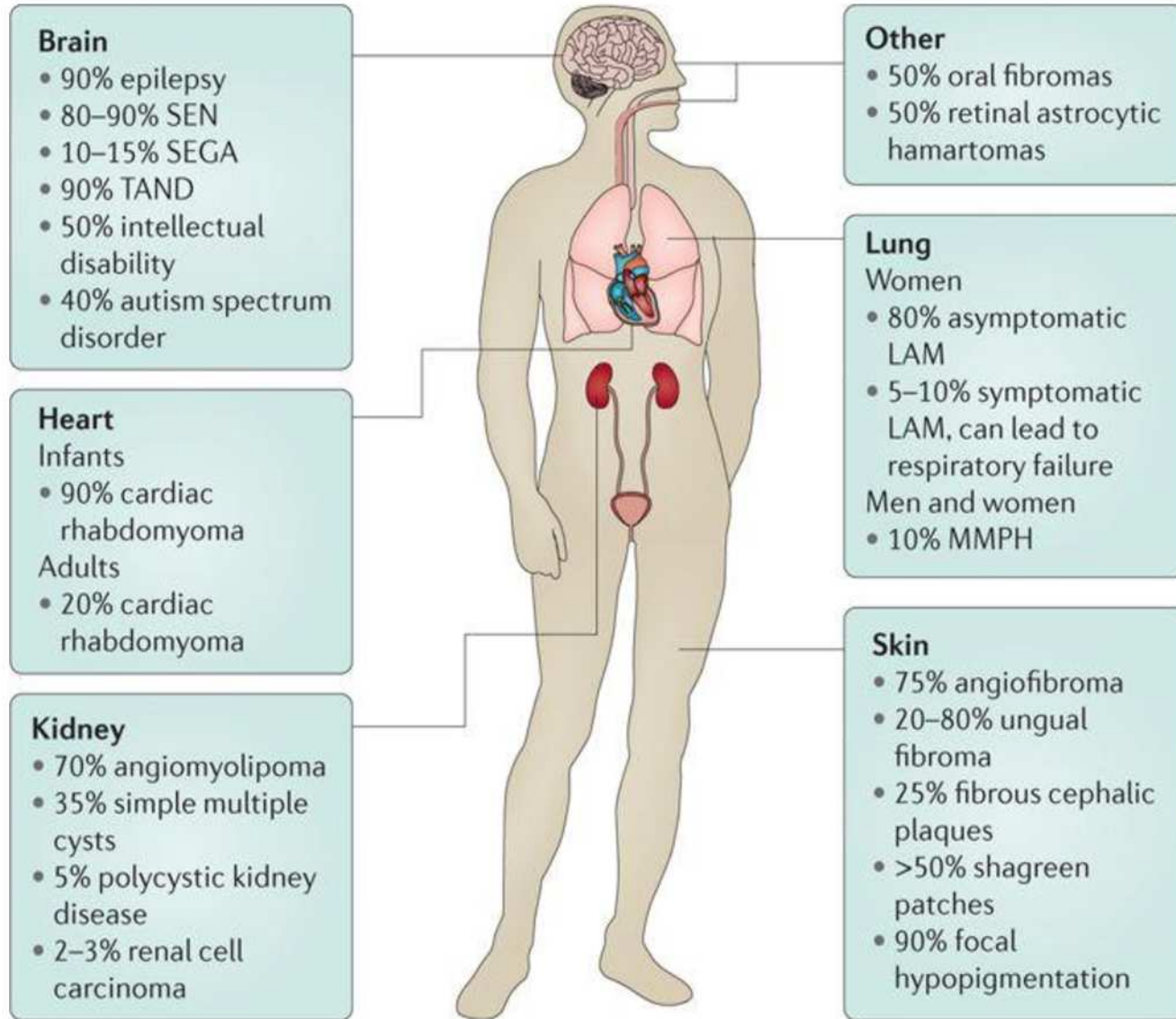
Papillaarne RCC



Angiomülipoom

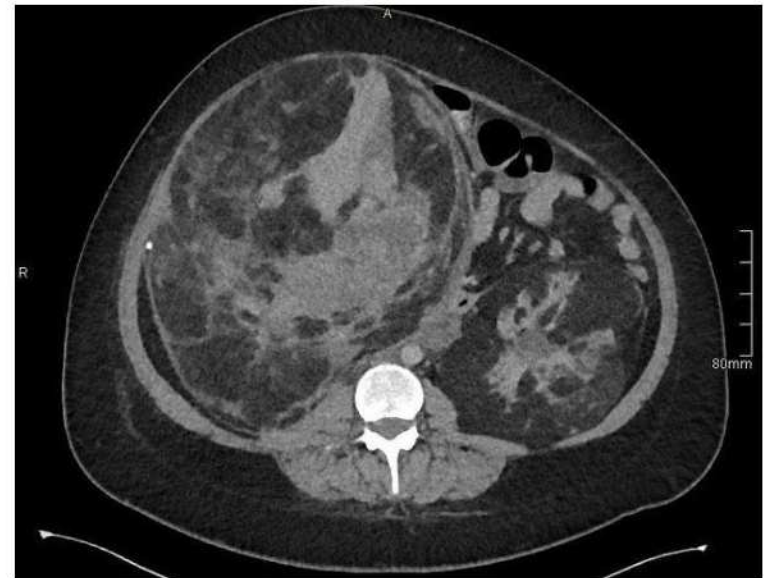
Tuberoosne skleroos

- Tuberous sclerosis complex (TSC) / Bourneville disease
- Neurokutaanne sündroom
- Autosoomdominantne pärilik haigus, kuni 80% juhtudel tegemist sporaadilise *de novo* mutatsiooniga
- Sagedus 1:6000 – 1:12000
- Iseloomulikud on hamartoomid erinevates organisüsteemides (aju, süda, neerud, kopsud, nahk, silmad).
- Kliiniline pilt on väga varieeruv
 - Nahanähud kuni 95%-l juhtudest
 - Epilepsia kuni 80%-l juhtudest
 - Vaimne alaareng/psühhoneuroloogilised hälbed kuni 50%-l juhtudest
- Spetsiifiline ravi puudub



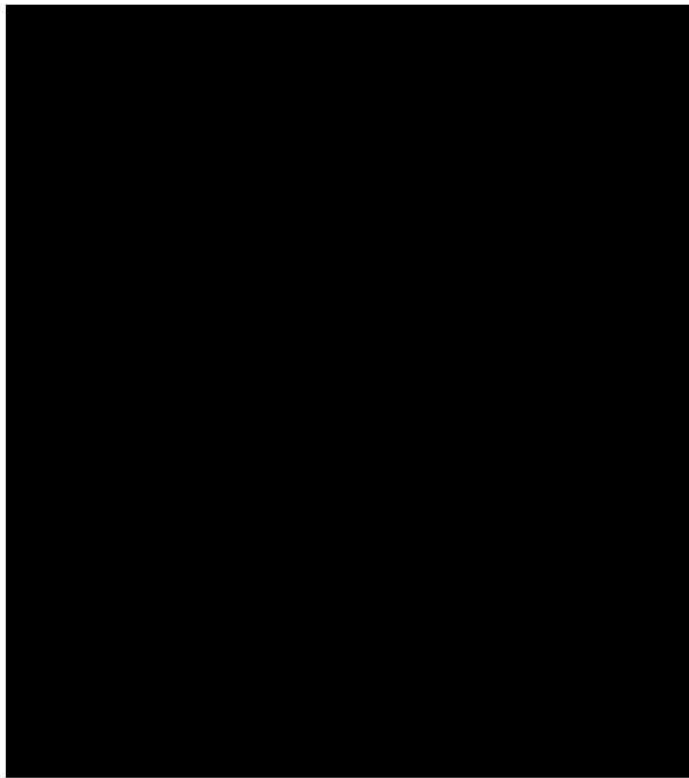
Tuberoosne skleroos ja neer

- Angiomüolipoomid
 - 55%–75% haigetel
 - Võrreldes sporaadiliste AML-dega reeglina suuremad, bilateraalsed, suurema veritsusriskiga
 - Üle 1/3-l rasvavaesed
- Tsüstid
 - TSC2 geen kõrvuti PCKD1 geeniga
- Neerurakuline vähk ja onkotsüstoom
 - Võrreldes üldpopulatsiooniga kõrgema esinemissagedusega (2-4%), esineb nooremas eas
 - Omapärase morfoloogilise, immunoloogilise ja molekulaarse profiiliga

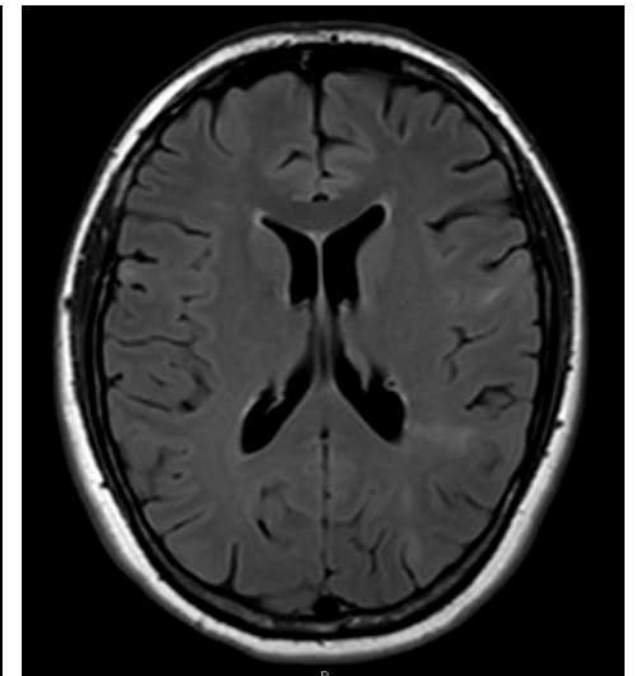
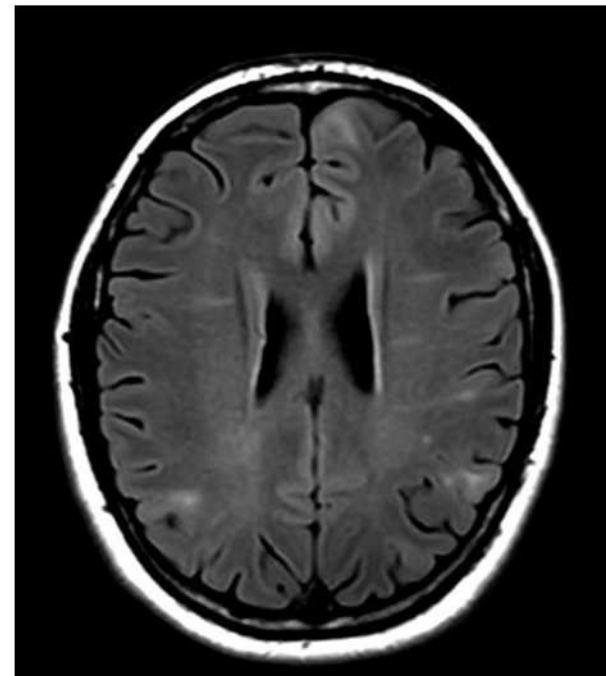
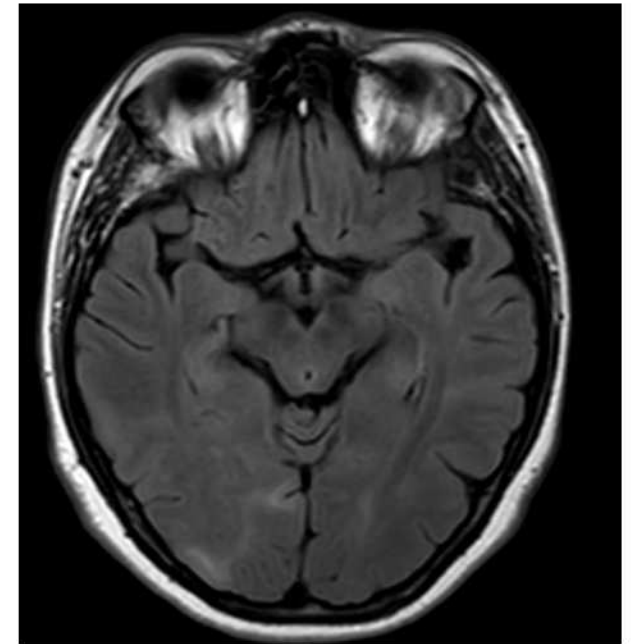


Edasine kulg - MRT peaajust

- August 2020 patsiendile tehtud MRT peaajust
 - Pt. ise neuroloogiliste kaebusteta



T2 FLAIR

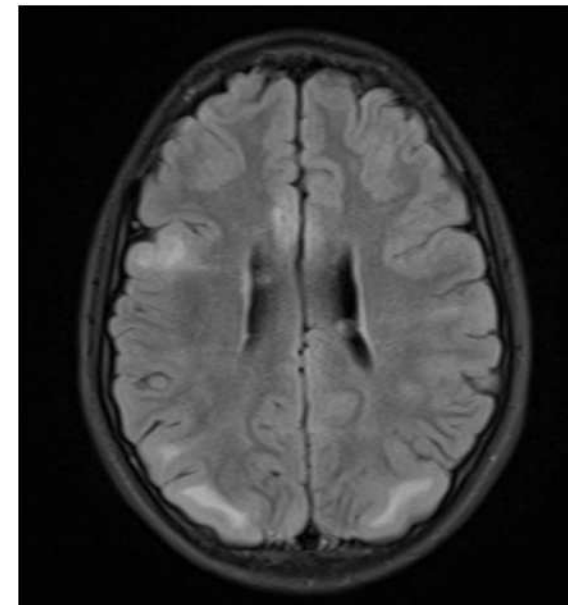
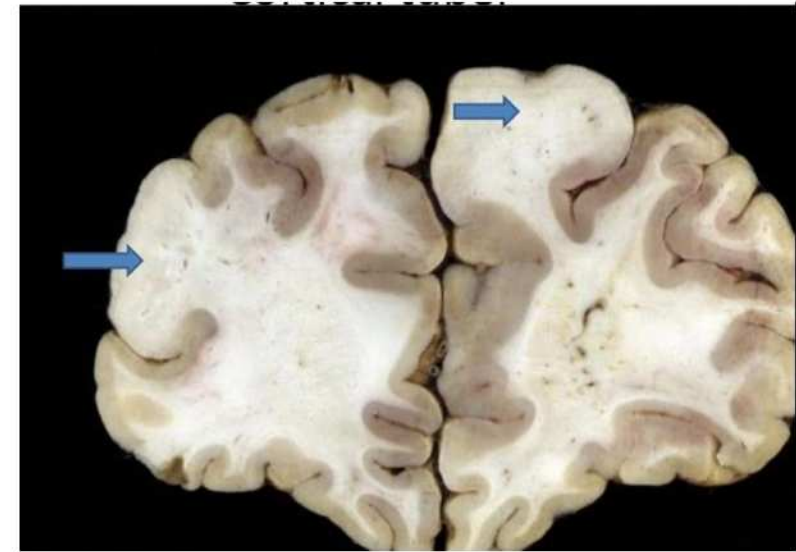


TSC ja aju

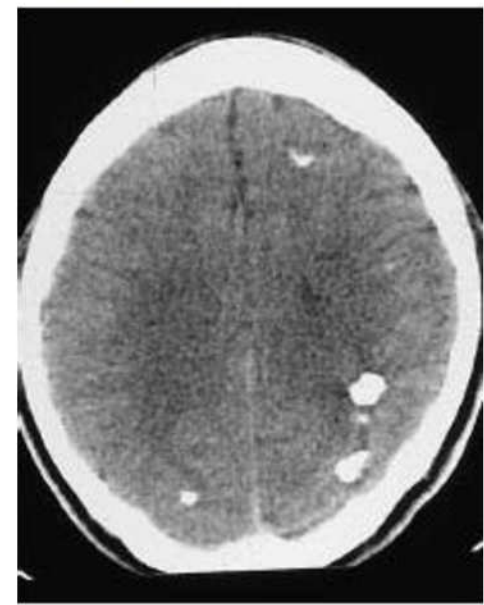
- Pildiline leid olemas 90%-95% juhtudel
- Tunnused suhteliselt patognoomilised
- Kortikaalsed tuberkulid
- Subependümaalsed hamartoomid
- Subependümaalsed hiidrakulised astrotsütoomid (SGCA)
- Valgeaine muutused, eelkõige nn. radial migration bands
- Harvemad mittespetsiifilised nähud
 - Väikeaju atroofia
 - Corpus callosumi düsgenees
 - Chiari malformatsioonid
 -

Kortikaalsed tuberkulid

- Kuni 95%-l TSC haigetest
- Glioneuronaalsed hamartoomid
- Epileptogeensed
- Kolmnurksed lesioonid kõrge T2/FLAIR ja madala T1 signaaliga kortikaalsel/juksta-/subkortikaalsel
- KT-s raskesti aimatavad, v.a juhul, kui lubjastunud
- 10% kontrasteeruvad, difusiooni restriksiooni reeglina ei ole



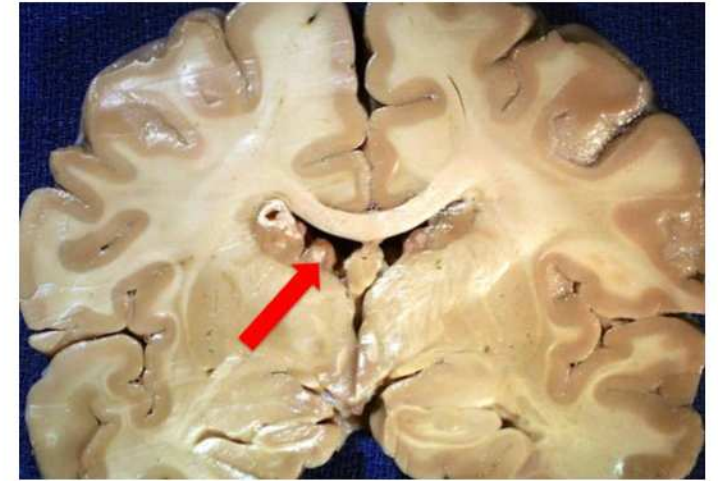
MRT T2 FLAIR



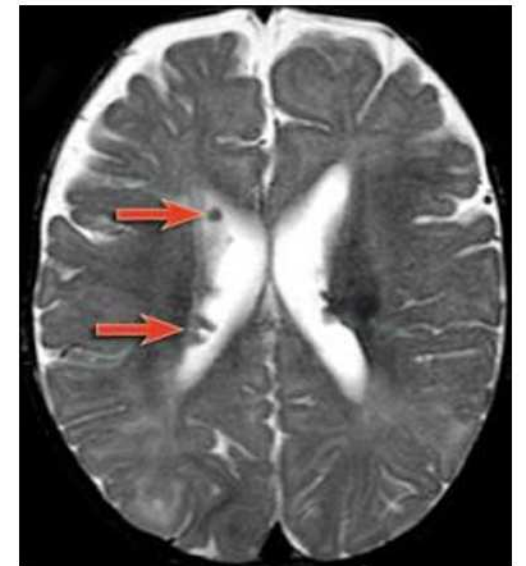
KT

Subependümaalsed hamartoomid

- 80%-l TSC haigetest
- Väikesed irregulaarsed intraventrikulaarsed massid
- Reeglina <1 cm
- Harva võivad põhjustada obstruktiivset hüdrotseefalust
- 88% kaltsifikatsioonidega
- MRT-s erineva signaaliga
- Vahelduva kontrasteerumisega



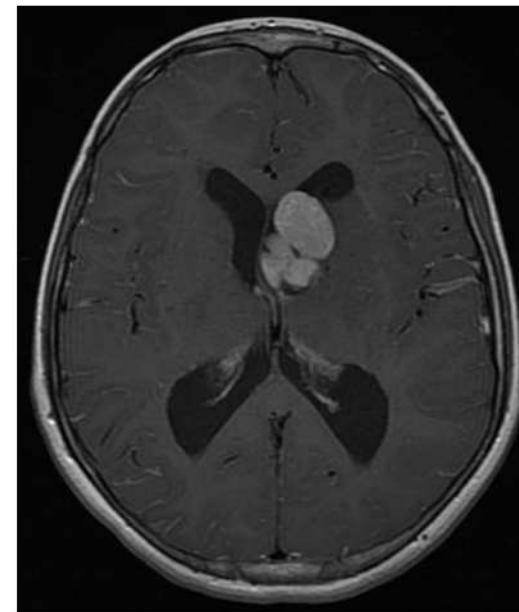
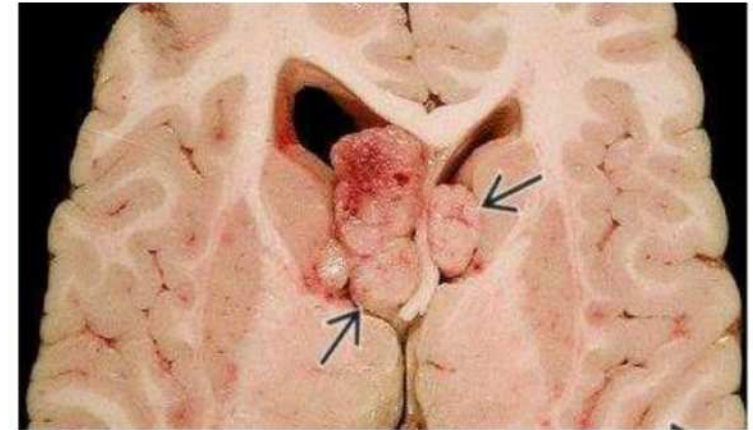
KT



MRT T1+C

Subependümaalne hiidrakuline astrotsütoom

- 5-15%-l TSC haigetest
- Intraventrikulaarne lobuleeritud mass >1 cm Monro forameni juures
- Võib olla ka multiipne
- Võib põhjustada obstruktiivset hüdrotsseefalust
- Sageli kalfikatsioonidega, tsüstidega
- Heterogeense tiheduse ja MR-signaaliga
- Reeglina intensiivse kontrasteerumisega



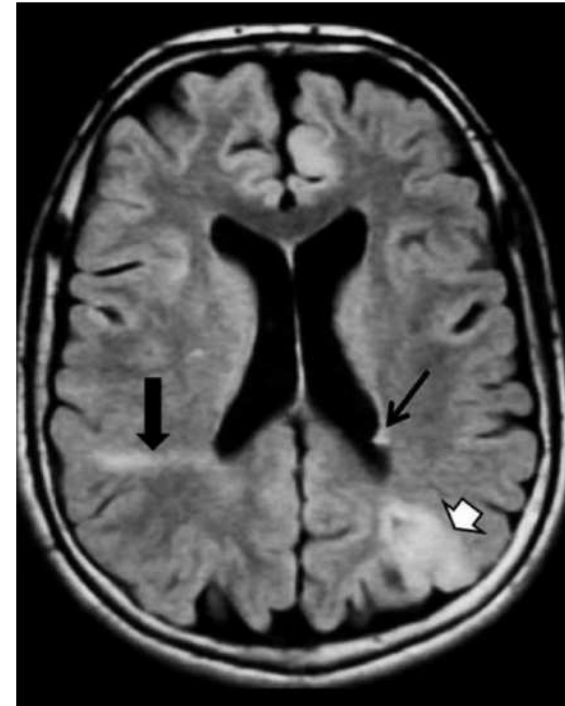
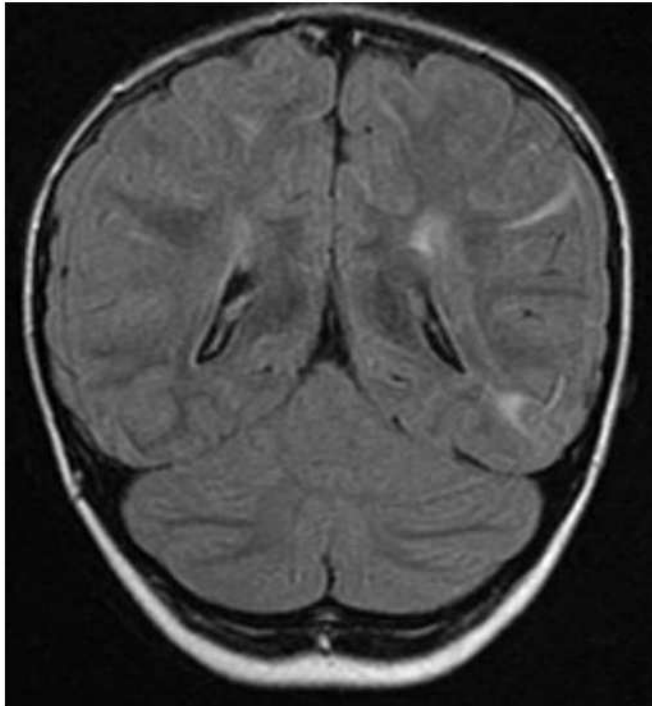
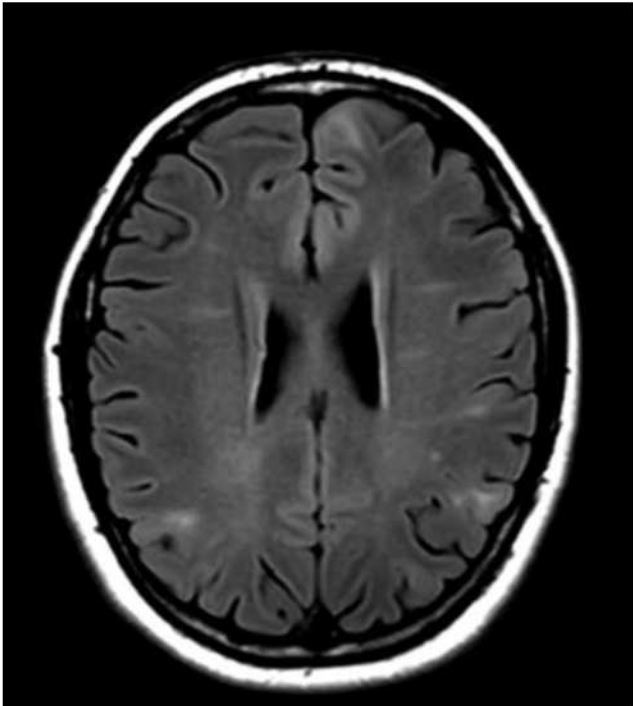
MRT T1+C



KT+C

Valgeaine muutused

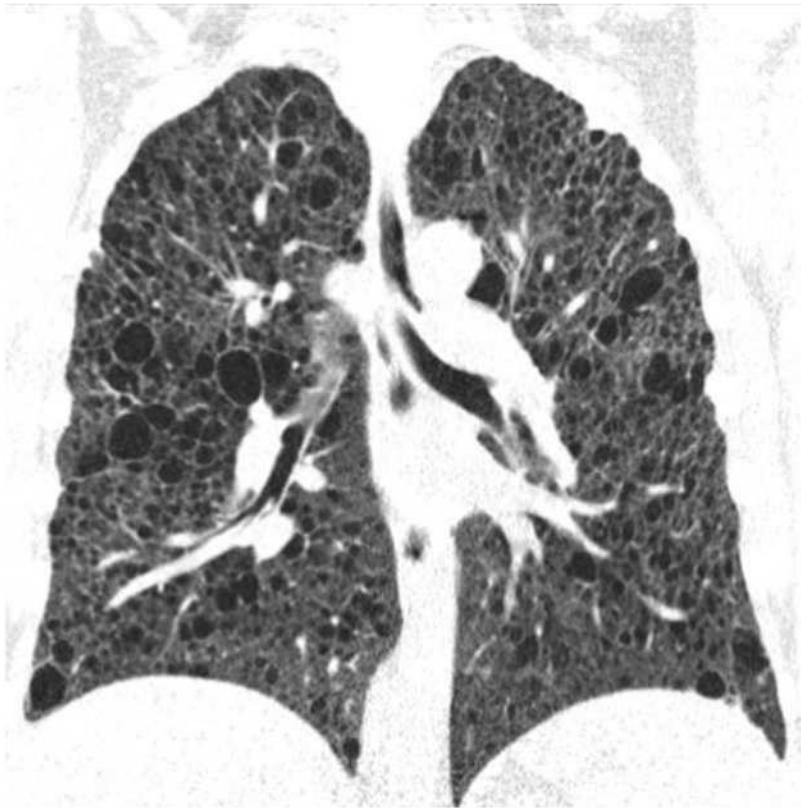
- Radial (migration) bands -T2/FLAIR hüperintensiivse signaaliga radiaalsed jooned/ vöödid



MRT T2 FLAIR

Lisaks

- Lümfangioleiomatoos



- Multifocal micronodular pneumocyte hyperplasia (MMPH)



Lisaks

- Südame rabdomüoomid



- Sklerootilised luukolded ja luutsüstid, periostaalne reaktsioon



Kasutatud kirjandus

- Iqbal S, Marcinowski F et al. Tuberous sclerosis. <https://radiopaedia.org/articles/tuberous-sclerosis>
- Henske, E., Jóźwiak, S., Kingswood, J. et al. Tuberous sclerosis complex. *Nat Rev Dis Primers* **2**, 16035 (2016). <https://doi.org/10.1038/nrdp.2016.35>
- Umeoka S, Koyama T, Miki Y, Akai M, Tsutsui K, Togashi K. Pictorial review of tuberous sclerosis in various organs. *Radiographics*. 2008 Nov-Dec;28(7):e32. doi: 10.1148/rg.e32. Epub 2008 Sep 4. PMID: 18772274.
- von Ranke FM, Faria IM, Zanetti G, Hochegger B, Souza AS Jr, Marchiori E. Imaging of tuberous sclerosis complex: a pictorial review. *Radiol Bras*. 2017;50(1):48-54. doi:10.1590/0100-3984.2016.0020
- Kalantari BN, Salamon N. Neuroimaging of tuberous sclerosis: spectrum of pathologic findings and frontiers in imaging. *AJR Am J Roentgenol*. 2008 May;190(5):W304-9. doi: 10.2214/AJR.07.2928. PMID: 18430816.
- Pildid:
 - Radiopaedia
 - Henske, E., Jóźwiak, S., Kingswood, J. et al. Tuberous sclerosis complex. *Nat Rev Dis Primers* **2**, 16035 (2016). <https://doi.org/10.1038/nrdp.2016.35>
 - Cardis MA, DeKlotz CM Cutaneous manifestations of tuberous sclerosis complex and the paediatrician's role *Archives of Disease in Childhood* 2017;102:858-863.
 - Portocarrero, Larissa Karine Leite, Quental, Klícia Novais, Samorano, Luciana Paula, Oliveira, Zilda Najjar Prado de, & Rivitti-Machado, Maria Cecília da Matta. (2018). Tuberous sclerosis complex: review based on new diagnostic criteria. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, 93(3), 323-331.
 - Oyerinde O, Buccine D, Treichel A, et al. Fibrous cephalic plaques in tuberous sclerosis complex. *J Am Acad Dermatol*. 2018;78(4):717-724. doi:10.1016/j.jaad.2017.12.027
 - Radiology Key. Congenital brain diseases. <https://radiologykey.com/congenital-brain-diseases/>
 - Lahoti A. Tuberous sclerosis complex. NKP SIMS & LMH, Nagpur
 - Radiology assistant. Epilepsy. Role of MRI. <https://radiologyassistant.nl/neuroradiology/epilepsy/role-of-mri>
 - Atalar, Mehmet & Salk, Ismail & Egilmez, Hulusi. (2014). Classical Signs and Appearances in Pediatric Neuroradiology: A Pictorial Review. *Polish journal of radiology / Polish Medical Society of Radiology*. 79. 479-89. 10.12659/PJR.891107.
 - Tung, H., Shih, S. Tuberous sclerosis with rare presentation of macrodactyly. *Pediatr Radiol* **39**, 878 (2009). <https://doi.org/10.1007/s00247-009-1195-8>