

14º Congresso Brasileiro de Ensino e Pesquisa 2014

9º CONGRESSO BRASILEIRO DE PESQUISA EM
SAÚDE DA CRIANÇA E ADOLESCENTE

2º CONGRESSO BRASILEIRO DE RESIDENTES DE PEDIATRIA

2º ENCONTRO NACIONAL DE LIGAS DE PEDIATRIA

14º FÓRUM DA ACADEMIA BRASILEIRA DE PEDIATRIA - Prof. Dr. Izrail Cat



Trabalhos Científicos

Título: Epilepsia Refratária Associada A Máculas Hipomelanocíticas E Manchas Múltiplas Dentárias: Clínica Na Infância Para Diagnóstico De Esclerose Tuberosa.

Autores: VERA LUCIA OLIVEIRA DO NASCIMENTO (HOSPITAL REGIONAL DO MATO GROSSO DO SUL); FERNANDA CECY LAGO MUNHOZ (HOSPITAL REGIONAL DO MATO GROSSO DO SUL)

Resumo: Introdução: A esclerose tuberosa (ET) é uma doença genética na qual o comprometimento do sistema nervoso central ocorre associado a sintomas cutâneos, oculares e de outros órgãos e sistemas. Patologicamente caracterizada por proliferação e diferenciação celular anormal e, clinicamente, pela tríade: epilepsia, deficiência mental e adenoma sebáceo. Trata-se de uma entidade de transmissão autossômica dominante. Os genes hamartina (TSC1 - localizado no cromossomo 9q34) e tuberina (TSC2 - localizado no cromossomo 16p13.3) são implicados em sua gênese e apresentam efeitos inibitórios sobre o crescimento, proliferação e migração celular. O envolvimento dermatológico é a manifestação mais comum (máculas hipocrômicas). Cerca de 80 a 90% apresentam episódios convulsivos, comumente refratárias e iniciadas aos 2 anos de idade. Descrição do caso: Paciente, sexo feminino, 2 anos de idade, com crise convulsiva refratária em vigência de febre, sem outros sintomas. Internada para investigação. Realizada tomografia de crânio (TC) evidenciando calcificações periventriculares. RNM de crânio com laudo de imagens nodulares de aspecto intraventricular, algumas associadas a calcificações e alterações de sinal cortical e da substância branca e ectasia ventricular. Eletroencefalograma normal. USG abdominal normal, TC de Tórax normal. No exame clínico apresentando máculas hipocrômicas em membros, dorso e face desde o nascimento e manchas múltiplas do esmalte dentário. Desenvolvimento neuro-psicomotor normal para a idade. Exame oftalmológico sem alteração. História de ter realizado ecocardiograma (ECG) no 1º mês de vida com laudo de massas tumorais cardíacas compatível com rabiomioma, com involução em laudos posteriores de ECG. Progenitora apresentando história de máculas hipocrômicas desde o nascimento, mantendo-se assintomática e sem investigação diagnóstica. Comentário: A ET é uma doença progressiva com aparecimento de diferentes características ao longo do tempo. Devido a grande variabilidade fenotípica existem diferentes espectros clínicos, desde ligeiras manifestações dermatológicas a doença neurológica e sistêmica grave. O diagnóstico definitivo da ET se dá através de critérios clínicos divididos em maiores e menores, ocorrendo na presença de 2 critérios maiores ou 1 maior e 2 menores. No caso da paciente a mesma apresentou 2 critérios maiores e 2 menores. O tratamento implica no acompanhamento multidisciplinar, com tratamento sintomático dirigido. A paciente vem sendo acompanhada por oftalmologista, dermatologista, neuropediatra, cardiopediatra e pediatra e, fazendo uso contínuo de Fenobarbital e Valproato de Sódio como medicação para as crises convulsivas.