



18º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Pneumologia
Pediátrica**
Porto Alegre - RS

**10, 11 E 12 DE
ABRIL DE 2025**

Centro de Eventos da PUCRS
Av. Ipiranga, 6681 - Partenon, Porto Alegre - RS



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Esclerose Tuberosa Em Criança Com Síndrome De Down.

Autores: GABRIELA LUCENA MELO DE SOUSA (HOSPITAL OTÁVIO DE FREITAS), FRANCYLENE MALHEIROS MACEDO DA CUNHA REGO (HOSPITAL OTÁVIO DE FREITAS), JOAKIM CUNHA REGO (HOSPITAL OTÁVIO DE FREITAS), LIVIA BEATRIZ SANTOS DE ALMEIDA (HOSPITAL OTÁVIO DE FREITAS), ISABELLA MENEZES COSTA (HOSPITAL OTÁVIO DE FREITAS), MÁRCIO SEVERINO RIBEIRO JÚNIOR (HOSPITAL OTÁVIO DE FREITAS)

Resumo: A Síndrome de Down é a cromossomopatia mais prevalente no mundo. O acometimento pulmonar está entre as principais causas de hospitalização e mortalidade. A população em estudo é mais suscetível a infecção respiratória, sibilância e distúrbios do sono. A esclerose tuberosa (TSC) é uma condição genética autossômica dominante resultante de mutações nos genes TSC1 e TSC2 que leva ao crescimento de tumores benignos denominados hamartomas com potencial de disseminação sistêmico, incluindo sistema nervoso central, cardiovascular e pulmonar. A aparição concomitante de ambos os diagnósticos foi descrita de maneira anedótica, sem comprovação de relação causal direta. Essa associação é um evento raro, com incidência de 1:20.000.000 to 1:30.000.000, sendo descrito na literatura apenas quatro casos. "LPS, 3 anos, sexo feminino, com diagnóstico ao nascimento de SD. Aos 7 meses evoluiu com sono agitado, inquieto, múltiplos despertares noturnos com piora progressiva (chegando a 10-12 episódios por noite) e lesões cutâneas hipocrômicas difusas. Encaminhada ao neurologista pelo Pediatra para investigação etiológica. Foi solicitado eletroencefalograma (EEG) e ressonância de crânio. No EEG foi flagrado atividade epileptiforme focal de ondas agudas de moderada voltagem na projeção frontopolar e central à direita (FP2-C4) e na imagem pequenos nódulos subependimários calcificados predominante à esquerda. Realizou teste genético onde foi identificado a presença de variante patogênica, em heterozigose, do gene TSC1. Do ponto de vista respiratório, apresentou bronquiolite viral aguda com 5 meses, com tratamento ambulatorial e episódios de sibilância intermitentes, sem necessidade de medicação inalatória diária. Passado de 3 pneumonias, todas com tratamento ambulatorial e boa evolução. Realizou investigação de acometimento multissistêmico. Em ecocardiograma foi observado rabdomioma. Em tomografia (TC) de tórax não foram encontrados achados característicos de TSC, apenas faixas de atelectasia cicatriciais de provável etiologia infecciosa prévia. ""Crianças com SD possuem uma maior vulnerabilidade ao acometimento respiratório devido às peculiaridades anatômicas e estruturais da via aérea, hipotonia e obesidade, cardiopatia congênita e imaturidade imunológica. Apesar disso, a intersecção com outros diagnósticos pode contribuir para aumento de morbidade respiratória. As condições pulmonares mais prevalentes na TSC são a linfangioleiomiomatose (LAM) e hiperplasia microcítica multifocal de pneumócitos (MMPH). A LAM é caracterizada pela destruição cística pulmonar, com evidência de cistos em TC de tórax e associação com pneumotórax espontâneo em até 70% dos casos. A hiperplasia microcítica multifocal de pneumócitos (MMPH), manifestando-se como múltiplos nódulos sólidos e em vidro fosco em tomografia computadorizada de alta resolução. Diante da associação de SD com TSC, se faz importante o rastreio multissistêmico, incluindo o sistema respiratório.