



Trabalhos Científicos

Título: A Importância Do Reconhecimento Precoce Das Manifestações Clínicas Da Síndrome De Bourneville-Pringle

Autores: ANA PAULA DE SANTANA (UNIRG); MARCELO HENRIQUE MENEZES (UFT); RODRIGO CESAR MENEZES (FAMERV); LETÍCIA STELLA GARDINI BRANDÃO DA SILVEIRA (PROFESSORA ASSISTENTE DA LIGA DE DERMATOLOGIA - LADERM); IWYNA FRANÇA S G VIAL (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPR)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Bourneville-Pringle, também chamada de Esclerose Tuberosa (ET) é uma doença autossômica dominante, do grupo das neurocutâneas. Atinge os cromossomos 9 e 16, com a conseqüente decodificação errônea do complexo hamartina-tuberina, que deixa de inibir o mTOR, proteína reguladora do crescimento e diferenciação celular. Associa-se à alterações clínicas gradativas pois cursa com hamartomas multissistêmicos. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente com 10 anos de idade, sexo feminino, estudante, residente em São Salvador, Tocantins. Foi levada pela mãe ao ambulatório de especialidades, aos 2 anos de idade com queixa de “caroços” no rosto. Ao exame clínico observou-se pápulas de 0,1x0,1cm em mento, dorso nasal e região malar, com distribuição em “borboleta”. Apresentava também manchas hipocrômicas na fronte, abdome superior direito, dorso, e braço esquerdo, em “forma de folha”. Pelos achados clínicos foi feito o diagnóstico de esclerose tuberosa. DISCUSSÃO: A ET pode ter uma expressão fenotípica variável: apenas manifestações dermatológicas, ou doenças neurológicas e sistêmicas graves. Os critérios diagnósticos são divididos em maiores e menores. É necessário: 2 critérios maiores, ou 1 maior e 2 menores para diagnóstico definitivo; 1 maior e 1 menor para diagnóstico provável; 1 maior ou pelo menos 2 menores para possível diagnóstico. A paciente em questão apresentava angiofibromas faciais e mais de três manchas hipocrômicas. CONCLUSÃO: O diagnóstico de ET é clínico. O estudo de mutações ET1 ou ET2 torna-se útil para confirmar o diagnóstico em doença possível ou provável, mas que não cumpre os critérios clínicos para o diagnóstico definitivo. Inclusive, um estudo genético negativo numa criança aparentemente afetada, não exclui o diagnóstico de ET, muito menos é preditivo de gravidade. Estar capacitado para realizar o diagnóstico precocemente é fundamental para diminuir a morbidade e aumentar a qualidade de vida dos doentes com ET, iniciando uma abordagem multidisciplinar, com tratamento sintomático e dirigido.