



## Trabalhos Científicos

**Título:** Esclerose Tuberosa – Relato De Caso Em Gemelares Dicoriônicos

**Autores:** MANOELA DE MELLO BORGES (HCFMUSP-ICR), HENRIQUE COSTERMANI RIBEIRO (HCFMUSP-ICR), REBECA BENEVIDES PINTO (HCFMUSP-ICR), MÁRIO CÍCERO FALCÃO (HCFMUSP-ICR), JULIANA ZOBOLI DEL BIGIO (HCFMUSP-ICR), WERTHER BRUNOW DE CARVALHO (HCFMUSP-ICR)

**Resumo:** Introdução: A esclerose tuberosa é uma doença genética rara, autossômica dominante, caracterizada pelo desenvolvimento de tumores benignos em múltiplos órgãos, podendo evoluir com complicações graves. <br>Objetivos: Recém-nascidos, gêmeos dicoriônicos, pré-termos moderados, pesaram ao nascer 2100g. Filhos de mãe com epilepsia e de pai portador de esclerose tuberosa. Gêmeo 2 (G2) realizou ecocardiograma (ECO) fetal com presença de rabdomiomas, já o gêmeo 1 (G1) com exames pré-natais normais. Sem intercorrências relevantes ao nascimento. Em investigação diagnóstica, apresentaram rabdomiomas múltiplos em ECO: G1, imagem hiperecogênica próxima à via de saída (VS) do ventrículo direito (VD) (11x5mm) e no septo interventricular (SV) (2,5x2,5mm) e intervalo QT prolongado, G2, presença de múltiplas imagens sugestivas de tumor localizadas no interior do VD, SV e paredes do ventrículo esquerdo, sendo o maior no ápice do VD (13x5mm) com discreta aceleração de fluxo intra ventricular, função sistólica no limite inferior da normalidade às custas de hipocinesia apical. A ressonância magnética dos crânios revelou, túberes corticais em hemisférios cerebrais, bandas radiais e nódulos subependimários nos ventrículos laterais. O G2 apresentou também acometimento cerebelar. Os eletroencefalogramas iniciais mostraram paroxismos epileptiformes, caracterizando Lateralized Periodic Discharges (LPD), sendo necessário uso contínuo de vigabatrina e para o G1 também foi associado fenobarbital para controle do quadro subclínico. Demais investigações sem alterações. Nenhum dos pacientes apresentou manifestações clínicas. Ambos evoluíram com bom ganho ponderal e estabilidade clínica. Receberam alta no 20º dia de vida, encaminhados para seguimento multidisciplinar. <br>Metodologia: <br>Resultados: A esclerose tuberosa em recém-nascidos é uma condição rara, porém apresenta implicações clínicas significativas. No período neonatal, a manifestação mais comum é o rabdomioma, presente em 30% dos casos. Embora estes tumores possam causar arritmias, a maioria dos casos regredem espontaneamente nos primeiros anos. Outras manifestações incluem alterações de pele (placas fibrosas e manchas hipocrônicas) e angiomiolipomas renais, não encontrados neste relato, além dos nódulos subependimários, tubérculos corticais e possível atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. As manifestações neurológicas ocorrem em 70-90% das crianças. Em lactentes a combinação de rabdomioma cardíaco com mais uma característica (como manchas cutâneas ou lesões cerebrais) ou confirmação genética já é suficiente para o diagnóstico definitivo. <br>Conclusão: O diagnóstico precoce é sugerido pela presença de rabdomiomas cardíacos em ultrassonografia fetal ou ecocardiografia neonatal, permitindo seguimento e intervenção multidisciplinar, a fim de prevenir complicações.