

Trabalhos Científicos

Título: Esclerose Tuberosa Neonatal: Relato De Caso

Autores: THAYNNÁ DE OLIVEIRA CAVALCANTE (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VITÓRIA), SOFIA RUSSI (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA (HINSG)), DAYANNA BORGES DELLA-FONTE DO NASCIMENTO (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VITÓRIA), ANA CAROLINA DE GÓES BATISTA AMARAL (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VITÓRIA), ADRIANA AMARAL DIAS (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VITÓRIA), ANDREA LÜBE ANTUNES DE S. THIAGO PEREIRA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VITÓRIA)

Resumo: Introdução: A esclerose tuberosa (ET) é uma doença genética multissistêmica, de herança autossômica dominante, caracterizada pela formação de hamartomas em diversos órgãos, como cérebro, coração, rins, pele e olhos. O diagnóstico geralmente ocorre na infância devido a manifestações neurológicas, dermatológicas ou renais, porém sinais precoces podem estar presentes no período neonatal. A identificação precoce é fundamental para o manejo clínico, prevenção de complicações e planejamento terapêutico. Este relato descreve a evolução de um recém-nascido com diagnóstico confirmado de ET, destacando os desafios perinatais e a importância da abordagem multidisciplinar.
Objetivos: Recém-nascido masculino, 38 semanas e 5 dias, nascido por cesariana indicada por picos pressóricos maternos, em 01/04/2025, com peso de 3.595 g e Apgar 8/8. Evoluiu com cianose e desconforto respiratório ainda na sala de parto, necessitando de suporte ventilatório com CPAP. Exames físicos e laboratoriais estavam dentro da normalidade, incluindo triagens neonatais e sorologias maternas. O teste do coraçãozinho apresentou alteração. Ecocardiograma revelou massas intracardíacas em parede ventricular direita, sugestivas de rabiomios, levantando a hipótese de síndrome genética. Durante a avaliação física detalhada, observou-se mancha café com leite em membro inferior direito. Foi iniciada investigação diagnóstica para esclerose tuberosa, com encaminhamento para testes genéticos e seguimento ambulatorial multidisciplinar.
Metodologia:
Resultados: A identificação de ET em recém-nascidos é incomum, mas possível em centros com acesso a exames de imagem e testes genéticos. Os rabiomios cardíacos representam um marcador precoce da doença e devem levantar suspeita clínica, sobretudo quando associados a alterações cutâneas típicas, como manchas hipomelanóticas ou café com leite. O diagnóstico precoce é crucial, pois permite vigilância e intervenções preventivas frente a complicações frequentes, como crises epilépticas, comprometimento neuropsicomotor, alterações renais e arritmias cardíacas. A condução do caso reforça a importância da observação clínica minuciosa, do raciocínio diagnóstico diante de achados sugestivos e da integração entre neonatologia, genética, cardiologia, neurologia e dermatologia.
Conclusão: Este relato reforça a relevância da vigilância clínica neonatal para síndromes genéticas como a ET. A detecção precoce possibilita intervenções direcionadas, melhora o prognóstico e contribui para o planejamento terapêutico longitudinal. A experiência evidencia a necessidade de capacitação das equipes perinatais para reconhecer sinais precoces e implementar condutas integradas. O acompanhamento ambulatorial multidisciplinar e a confirmação genética em andamento serão fundamentais para o suporte ao desenvolvimento e qualidade de vida deste paciente.