



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o futuro



Trabalhos Científicos

Título: Avaliação Clínica Dos Pacientes Portadores De Esclerose Tuberosa

Autores: BRUNA LACAVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ); SERGIO ANTONIUK (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ); ISAC BRUCK (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ); REGINA TEIXEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ); LAIS MASULK (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ)

Resumo: Introdução: O Complexo de Esclerose Tuberosa (TSC) é uma doença multissistêmica, com manifestações variadas, atingindo cérebro, rins, olhos, pulmões, coração e outros órgãos, em menor frequência. TSC é uma patologia genética, classificada entre as doenças neurocutâneas, de herança autossômica dominante, afetando 1:6000 a 1:10.000 nascidos vivos, com alta taxa de penetrância e taxa de mutações novas compreendendo até 75% dos casos. O Complexo de Esclerose Tuberosa apresenta heterogeneidade genética, sendo desencadeado por mutações em um dos dois loci associados à doença, TSC1 ou TSC2, genes de supressão tumoral que codificam proteínas com papel fundamental em diversas rotas de controle celular. Objetivos: Estudo clínico de pacientes portadores de Esclerose Tuberosa. Avaliar comprometimento multissistêmico, idade diagnóstica, funções cognitivas, contexto familiar. Métodos: Avaliação clínica e neuropsicologia de 30 pacientes com idades entre 1 ano e 6 meses até 32 anos, com diagnóstico prévio de esclerose tuberosa, em seguimento no Hospital de Clínicas da Universidade do Paraná. Resultados: Dos 30 pacientes, 90% (n:27) apresentaram epilepsia como sintoma principal para diagnóstico da doença. 33,3% (n:10) tinham avaliação renal, mais comum foi angioliipoma (n:8); 20% (n:6) tinham avaliação oftalmológica, sendo mais comum hamartoma retiniano (n:4). História familiar foi positiva em 3% (n:1) dos casos. Epilepsia foi encontrada em 93% dos pacientes, destes 23,3% (n:7) apresentaram remissão do quadro convulsivo na adolescência e todos que tinham epilepsia fizeram uso de ao menos 4 tipos de DAE, 90% (n:27) iniciaram com quadro de West. Conclusões: O alto índice de pacientes com epilepsia deve-se ao fato de ser um serviço de neurologia. Controle das crises epiléticas está relacionado com o melhor desenvolvimento cognitivo. Todos os pacientes apresentavam lesões cutâneas antes do diagnóstico. O diagnóstico precoce da ET permite uma prevenção e diagnóstico das complicações inerentes à enfermidade.