Trabalhos Científicos

Título: Esclerose Tuberosa: Variabilidade Fenotípica

Autores: CYNTHIA MORAES NOLASCO (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO); PATRICIA CARVALHO BATISTA MIRANDA (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO); KATIA FARIAS E SILVA (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO); BRUNA DOS SANTOS FERNANDES (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO); MARCELA CORRÊA NETTO MENDES (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO); MAYRA DOS SANTOS MONTEIRO (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO); ANDREIA LAMBERTI (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO); MARIA HELENA MIRANDA BARRETO (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO); JULIANE THOMÉ (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO)

Resumo: A esclerose tuberosa (ET) é uma síndrome neurocutânea, hereditária, autossômica dominante, descrito pela primeira vez em 1880 por Bourneville. Afeta a diferenciação celular, proliferação e migração numa fase precoce do desenvolvimento embrionário, caracterizando-se por um envolvimento multissistêmico, com a pontecial formação de hamartomas no sistema nervoso central, pele, rim, pulmão, coração, fígado, sistema musculoesquelético e gastrointestinal. N.V.P.R, 11 anos, procedente do Rio de Janeiro, deu entrada em nosso Serviço com história de crise convulsiva, sendo medicada com ácido valpróico e fenitoína. Durante período de internação foi evidenciado a presença de máculas hipocrômicas em face e membros e fibromas gengivais e faciais, quando foi aventada a hipótese de Esclerose tuberosa e iniciada a investigação. À Tomografia de crânio apresentava lesão expansiva frontal do ventrículo lateral direito com calcificações bilaterais; Rins policísticos e cisto de ovário direito à Tomografia de abdome; Padrão lento de vigília, com frequentes paroxismos de potenciais epilépticos e ondas lentas nas regiões temporais com predominância da região temporal posterior a esquerda ao Eletroencefalograma e diminutas imagens compatíveis com cistos de substância branca com convexidade frontal esquerda, além de nódulos subependimários, com realce pelo meio de contraste, o mais evidente situado anteriormente e à esquerda do forame de Monro, medindo cerca de 11x10 mm à Ressonância nuclear magnética de crânio. Fundo de olho, Ecocardiograma, Tomografia de tórax, hemograma, bioquímica e coagulograma sem alterações. Considera-se definitivo o diagnóstico de ET na presença de dois critérios maiores ou um maior e dois menores, segundo os critérios publicados por Roach e revistos pela Tuberous Sclerosis Alliance e pelo National Institutes of Heath em 1998. A grande variabilidade fenotípica é responsável pelos diferentes e extremos expectros clínicos,podendo os doentes apresentarem desde ligeiras manisfestações dermatológicas a doença neurológica e sistêmica grave, o que impõe uma abordagem multidisciplinar, com tratamento sintomático dirigido.