



Trabalhos Científicos

Título: Esclerose Tuberosa - Relato De Caso

Autores: FABIOLA DA SILVA MACIEL AZEVEDO (HFAB); BEATRIZ CARVALHO CUNHA (HFAB)

Resumo: INTRODUÇÃO: Esclerose Tuberosa é uma afecção rara e também conhecida como Síndrome de Bourneville-Pringle ou Epilóia. É uma doença causada por uma anomalia nos genes TSC1 ou TSC2 dos cromossomos 9 e 16, respectivamente. Envolve inúmeros sistemas complexos, como cérebro, coração, olhos, rins, pele e pulmões. O diagnóstico é clínico. RELATO DE CASO: MAMR, 7 anos, sexo masculino, nascido e residente de Brasília – DF. Aos 4 anos de idade, mãe notou que a criança se desconectava do ambiente em que estava e mesmo que a mesma tentasse contato não se obtinha resposta. Associada as crises de ausência, apresentava movimentos repetitivos da mão. Mãe referia como “palmadas”. Os episódios eram mais frequentes em períodos de abstinência de sono. Diante da repetição do quadro, a família procurou atendimento médico em serviço especializado para investigação do caso. DISCUSSÃO: Criança foi atendida em serviço de referência em Portugal, fazendo investigação clínica, laboratorial e de imagem. Foram encontradas alterações no eletroencefalograma em vigília e sono. Na ressonância magnética de crânio foi revelado a presença de túberes corticais e calcificações. No exame físico, foram evidenciadas manchas hipocrômicas e café-au-lait em tronco e membros. Sem nenhuma outra manifestação clínica. CONCLUSÃO: Paciente evoluindo com controle das crises de ausência há quase dois anos, com tratamento medicamentoso. Criança não apresenta déficit de aprendizado e possui desenvolvimento neuropsicomotor normal, o que não é esperado nessa patologia.