



Trabalhos Científicos

Título: Esclerose Tuberosa Associada A Tumor Cardíaco: Um Relato De Caso

Autores: ANGÉLICA MALMAN THOMAZINE MOREIRA (UNIVERSIDADE POSITIVO - CURITIBA, PR), BARBARA SEIDINGER DE SOUZA (UNIVERSIDADE POSITIVO - CURITIBA, PR), CRISTIANE BINOTTO (UNIVERSIDADE POSITIVO - CURITIBA, PR), BRUNO ARIZZA MANCINI (UNIVERSIDADE POSITIVO - CURITIBA, PR), DÉBORA CAVASIN BAHR (UNIVERSIDADE POSITIVO - CURITIBA, PR), LUCAS BINOTTO (UNIVERSIDADE POSITIVO - CURITIBA, PR), PEDRO PASTRE SPONCHIADO (UNIVERSIDADE POSITIVO - CURITIBA, PR), SHEILA EMANUELLE FARIA ANSELMO DA SILVA (UNIVERSIDADE POSITIVO - CURITIBA, PR)

Resumo: Introdução: esclerose tuberosa é uma síndrome de padrão autossômico recessivo decorrente de mutações nos genes TSC1 e TSC2. Manifesta-se com o desenvolvimento de tumores benignos em locais como: cérebro, olhos, coração, pulmões e pele. A lesão cardíaca típica é o rabiomioma, enquanto túberes corticais e nódulos subependimários são as lesões neurológicas mais comuns. O diagnóstico pode ser clínico, utilizando os critérios do Consenso Internacional de Esclerose Tuberosa de 2012, e tem como tríade clássica: convulsões, alterações intelectuais e angiofibromas faciais. O tratamento e prognóstico variam conforme apresentação e intensidade de sintomas, sendo recomendado aconselhamento genético. Descrição do caso: O estudo apresenta paciente do sexo feminino, 8 anos, diagnosticada com esclerose tuberosa. A condição teve início durante o período intrauterino ao evidenciar massa cardíaca compatível com rabiomioma, ocupando a cavidade ventricular esquerda, sem comprometimento de função, sofrimento fetal ou arritmia. Manteve-se assintomática até os 2 anos, quando apresentou extrassístoles ventriculares. Aos 8 anos, observou-se manchas hipocrômicas em dorso, levando à suspeita de esclerose tuberosa. Em internamento por abdome agudo, realizou-se RNM de crânio evidenciando túberes corticais e lesões sugestivas de nódulos subependimários. Após exames complementares, confirmou-se diagnóstico de esclerose tuberosa. Paciente segue em acompanhamento ambulatorial, sem complicações até o presente momento, com rabiomioma em importante redução, mantendo abordagem conservadora. Discussão: No caso, notamos características típicas da esclerose tuberosa, como túberes corticais, rabiomioma e lesões de pele. Apesar de 60 dos pacientes desenvolverem quadros epiléticos, a paciente em estudo não apresentou tais sintomas. Lesões em outros órgãos também foram descartadas. Paciente segue em acompanhamento para avaliação de nova sintomatologia ou complicações. É recomendado abordagem multidisciplinar e aconselhamento genético. Conclusão: A esclerose tuberosa é uma condição rara. Seu diagnóstico pode ser realizado através de achados clínicos, associados ou não a exames complementares. Esse caso ressalta a importância de pré-natal adequado, com ultrassonografias morfológicas, sendo a