



## Trabalhos Científicos

**Título:** Evidências Clínicas De Esclerose Tuberosa Na Pediatria: Relato De Caso

**Autores:** ADA CRISTINA MENDES FREITAS (UNICEUMA), VALÉRIA CARVALHO RIBEIRO (UNICEUMA), RAISSA RIBEIRO DE QUEIROZ CHAVES (UNICEUMA), RAYSSA MAYARA RODRIGUES DE SOUZA (UNICEUMA), MARIA DO PERPETUO SOCORRO DE AZEVEDO VERAS ()

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** A esclerose tuberosa (ET) é uma doença autossômica dominante, com variável penetrância hereditária, devido a provável mutação dos cromossomos 9 e 16 (genes TSC 1 e TSC 2, respectivamente). **DESCRIÇÃO DO CASO:** A.B.R., 13 anos, sexo feminino, nasceu a termo, parto cesariana, peso: 3065g, APGAR: 9/10. Paciente usa fraldas, pois não apresenta controle de esfíncteres. Não possui habilidades para praticar atividades básicas diárias. Locomove-se sem apoio. Possui déficit mental moderado apresentando alterações de comportamento, aprendizagem e linguagem. Em consulta ambulatorial mãe relata que a paciente apresentou convulsão no primeiro mês de vida e o quadro atual é de agressividade, impulsividade, insônia, socialização difícil, apetite seletivo e auto-agressão quando é contrariada. Ao exame físico notaram-se lesões verrugosas nas regiões nasal e temporal. Após solicitação de exames complementares, a ultrassonografia abdominal evidenciou calcificações nos rins e no fígado e a ressonância magnética do crânio evidenciou áreas de alteração de sinais corticais espessas pelo parênquima cerebral, sugestivas de túberas corticais. Além disso, foram identificadas múltiplas lesões nodulares na superfície ependimária dos ventrículos laterais, sendo um conjunto de achados compatíveis com esclerose tuberosa. Paciente está em acompanhamento com psiquiatra e neuropediatra junto ao tratamento medicamentoso para ET, epilepsia, distúrbio de conduta e mostra-se responsiva ao tratamento com anticonvulsivante, antipsicótico e ansiolítico. **DISCUSSÃO DO CASO:** O envolvimento dermatológico é a manifestação mais comum de ET, com máculas hipocrômicas em cerca de 90-98 dos indivíduos antes da puberdade. Existe uma tríade clássica formada por epilepsia, retardo mental e angiofibromatose facial que permite o diagnóstico clínico de ET juntamente com critérios maiores e menores de ordem sistêmica para a definição da doença. **CONCLUSÃO:** É de suma importância o conhecimento pediátrico em relação a apresentação clínica de ET, visando o diagnóstico e abordagem terapêutica precoce e garantindo uma melhor qualidade de vida ao paciente e a família.