

Trabalhos Científicos

Título: Rbdomioma Em Filho De Mãe Com Esclerose Tuberosa: Relato De Caso Neonatal.

Autores: LAILLA MIRANDA CARVALHO LEITE (RESIDENTE DE PEDIATRIA DO HOSPITAL MUNICIPAL DO CAMPO LIMPO), ELIS PENTEADO ARANTES (RESIDENTE DE PEDIATRIA DO HOSPITAL MUNICIPAL DO CAMPO LIMPO), ELISANDRA FERREIRA BARBOZA (NEONATOLOGISTA DO HOSPITAL MUNICIPAL DO CAMPO LIMPO), ANA LAURA BASTOS DA COSTA KAWASAKA (CARDIOLOGISTA E ECOCARDIOGRAFISTA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL MUNICIPAL DO CAMPO LIMPO)

Resumo: Esclerose Tuberosa (ET) é relacionada a mutações em genes que atuam na supressão de tumores, caracterizando o aparecimento de hamartomas em múltiplos sistemas, como os rbdomiomas cardíacos (RC). (1,3) RNPT, 35 sem, masculino, parto cesáreo, peso 1,970 Kg. Pré natal incompleto, sorologias não reagentes, mãe portadora de ET. Realizou ultrassonografia fetal com descrição de volumosa massa em ventrículo direito (VD) com disfunção ventricular bilateral e sinais de insuficiência cardíaca congênita. Ao nascimento apresentou hipotonia, apneia, palidez e bradicardia com frequência cardíaca (FC) 40 bpm. Realizado reanimação neonatal com VPP, mantendo posteriormente FC <100 bpm, sendo intubado e encaminhado para UTI neonatal. No primeiro dia de vida realizado ecocardiograma evidenciando massa intracardíaca volumosa em VD próximo ao septo interventricular, distorcendo anatomia habitual, abaulando ventrículo esquerdo (VE) e obstruindo a saída, contratilidade ventricular inadequada. Realizado ultrassonografia transfontanela (sem alterações), e ultrassonografia de rins e vias urinárias sugestivo de nefropatia, microcistos, presença de discreta dilatação pielocalicial à esquerda. No quarto dia de vida, realizado ecocardiograma com descrição de massas tumorais em VD, obstrução da via de saída do VE, persistência do padrão fetal. Com 9 dias de vida evoluiu para óbito. Esclerose Tuberosa é uma doença de padrão de herança autossômica dominante, com mutações no gene TSC1 e TSC2: genes supressores de tumor (1,3,6) resultando em distúrbio na diferenciação e proliferação celular, que se caracteriza pelo aparecimento de hamartomas em múltiplos sistemas, como RC (1,4), que são tumores benignos, compostos por massas intramurais múltiplas, bem circunscritas que comumente envolvem os ventrículos. (2) As manifestações clínicas do RC dependerá do tamanho, quantidade e da localização do tumor. Podendo apresentar-se assintomáticos até arritmias, síndrome de Wolf-Parkinson-White, insuficiência cardíaca (obstrução ao fluxo sanguíneo), ou por acidentes embólicos (fragmentação tumoral). (4,5,7) O diagnóstico pode ser realizado no feto, por exames de imagem: ultrassonografia, ecocardiografia e ressonância magnética. O tratamento na maioria das vezes é expectante, pois com o crescimento do paciente, o RC tende a diminuir (tamanho, quantidade) espontaneamente em 80-90% casos. A abordagem cirúrgica é reservada para os casos com repercussão hemodinâmica. (1,2) Dos portadores de ET associada a RC, não operados, 70% morrem no 1o ano e 92% em 5 anos. Nestes casos, a detecção e tratamento cirúrgico precoce do tumor é de evidente importância no prognóstico. (4) A ET com RC pode ter impacto significativo na dinâmica anatomofisiológica podendo ocasionar importante morbimortalidade. Sendo importante o diagnóstico precoce, assim como intervenções precoces pertinentes a cada caso.