# Trabalhos Científicos

**Título:** Esclerose Tuberosa Em Criança De 7 Anos: Um Relato De Caso

**Autores:** ANDERSON DE OLIVEIRA ZENI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), ANDREA LUCIA MACHADO BARCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), DANIEL TRINDADE FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), CAROLINE DE FATIMA DA SILVA AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), CAROLINA SARDO MENDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), ÉRICA CARVALHO SCHNEIDER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), HELOÍSA AUGUSTA CASTRALLI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), CAROLINE PEREIRA MARCHET CUNICO (), PEDRO BERMUDES COSTA BEBER (), RAÍSSA TATSCH MOREIRA (), 8288,YASMIN BOERE DE ARAUJO (), RAFAELA PIETRAROIA PELISSON (), RAFAELA RODRIGUES NOGUEIRA DE BARROS (), GIOVANA DEBIASI DA COSTA ()

**Resumo:** A Esclerose Tuberosa ou Síndrome de Bourneville-Pringle, é uma rara doença neurocutânea autossômica dominante, caracterizada pelo desenvolvimento multissistêmico de hamartomas. Atualmente, seu diagnóstico baseia-se em critérios clínicos, os quais frequentemente são sub-detectados, comprometendo o curso clínico dos pacientes. Paciente masculino, 7 anos, com histórico de vulnerabilidade social devido à drogadição materna e rede familiar desorganizada, além de maus-tratos na infância. Encaminhado à equipe devido a atraso global do desenvolvimento. Ao exame físico, apresentava dor à palpação profunda no baixo ventre e uma massa rígida de cerca de 5 cm, imóvel, associada a constipação crônica. Devido a queixa foi solicitada ultrassonografia de abdome total, evidenciando imagem nodular, sólida, heterogênea, no terço médio do parênquima renal direito (1,1 x 0,9 x 0,9 cm). Sugerido a realização de ressonância magnética de abdome que revelou múltiplos nódulos na cortical de ambos os rins, sugestivos de angiomiolipomas renais. Encaminhado para investigação de Síndrome de Bourneville-Pringle, devido aos achados de imagem e histórico familiar com mãe e irmã portadoras da síndrome. Tomografia Computadorizada de Crânio mostrou calcificações subependimárias periventriculares bilaterais, que, no contexto clínico, podem estar relacionadas à Esclerose Tuberosa. No exame de fundo de olho revelou lesões compatíveis com astrocitomas de retina, comum na esclerose tuberosa. Com dois critérios clínicos maiores - angiomiolipomas e nódulos subependimários - o diagnóstico de Esclerose Tuberosa foi confirmado. No momento, o paciente aguarda ecocardiograma para triagem de acometimento cardíaco, comum nessa síndrome. A Esclerose Tuberosa (ET) abrange desordens causadas por mutação nos genes TSC1 ou TSC2, levando à ativação aberrante do complexo mTOR1, gerando proliferação celular desregulada e desenvolvimento de tumores no sistema nervoso central, ocular, nefrológico, pulmonar, cardíaco e dermatológico. A prevalência é de um caso para cada 20000 indivíduos, com cerca de 80% diagnosticados na infância. Avanços na genética e no diagnóstico por imagem mostraram que os sintomas da ET não se limitam à tríade clássica de angiofibroma facial, epilepsia e deficiência intelectual. Outras manifestações incluem nódulos subependimais, angiomiolipomas renais e hamartomas na retina, como relatado neste caso. Inicialmente, o tratamento era baseado na remoção cirúrgica dos tumores e suporte sintomático, mas avanços na terapia molecular possibilitaram o desenvolvimento de drogas inibidoras do complexo mTOR, ampliando as perspectivas de prognóstico. Devido à variabilidade na apresentação clínica e ao desconhecimento dos profissionais de saúde, pacientes com ET podem ter diagnóstico atrasado. Investir em ações de divulgação de doenças raras, incluindo a ET, facilita o reconhecimento precoce de suas características nosológicas, permitindo intervenções oportunas para melhorar a qualidade de vida.