



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis - SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Complexo De Esclerose Tuberosa: Manifestações Clínicas E Desafios No Manejo Multidisciplinar - Relato De Caso

Autores: JOSÉ LUCAS MOURA VASCONCELOS (UNIFG GUANAMBI), LAURA BENEVIDES NASCIMENTO (UNIFG GUANAMBI), ISOLDA CARDOSO DE CASTRO (UNIFG GUANAMBI), MÁRCIO VICTOR TEXEIRA DE SOUZA REIS (UNIFG GUANAMBI), ANDERSON NECO ROCHA (UNIFG GUANAMBI), TICIANE DIAS PRADO (UNIFG GUANAMBI)

Resumo: O Complexo de Esclerose Tuberosa (CET) é uma doença genética rara, levando ao crescimento descontrolado de células em vários órgãos. Clinicamente, manifesta-se por lesões cutâneas e convulsões. Este relato destaca a importância do reconhecimento precoce e manejo adequado de um caso de CET. Paciente, feminino, 1 ano, a termo de parto vaginal com peso adequado para a idade gestacional. A neonata foi internada devido à icterícia neonatal, tendo realizado testes de triagem normais. Acompanhada em serviço ambulatorial desde os três meses de vida, foram identificadas, nos exames físicos iniciais, manchas café com leite nos membros inferiores (MMII) e manchas hipocrômicas em MMII, membros superiores (MMSS) e dorso. Um ecocardiograma (ECO) revelou a presença de um rabdomioma de 1,0x0,4 cm no ventrículo esquerdo, sem alterações significativas no fluxo. A ultrassonografia transfontanela detectou um cisto subependimário à direita, cuja avaliação subsequente não mostrou mudanças. Aos seis meses, a paciente começou a apresentar espasmos musculares clônicos nos MMSS, sem perda de consciência, ocorrendo por alguns segundos. Após, foi iniciado tratamento com valproato de sódio (VS), com melhora parcial dos sintomas. A persistência das convulsões levantou a hipótese de CET, apesar de um eletroencefalograma normal. Durante a consulta, foi observada sinéquia de pequenos lábios, sendo prescrito creme de estriol, além de tratamento para anemia ferropriva normocítica e normocrômica. A evolução do caso mostrou desenvolvimento neuropsicomotor adequado, crescimento normal para a idade. No entanto, a frequência dos episódios convulsivos piorou, ocorrendo duas vezes ao dia. Isso exigiu um ajuste na dosagem de VS e a adição de fenobarbital, conforme orientação da neuropediatra. A paciente aguarda resultados de ressonância magnética (RM) e estudo molecular. O acompanhamento em longo prazo e a avaliação contínua dos sinais e sintomas permitiram preencher critérios diagnósticos para CET, incluindo rabdomioma cardíaco e manchas hipocrômicas disseminadas. A paciente segue em acompanhamento, com tratamento e vigilância com RM de crânio e ECO a cada 6 meses. No presente caso, a paciente apresentou desde o nascimento sinais sugestivos de CET, incluindo manchas café com leite e hipomelanóticas, além de achados típicos como rabdomioma cardíaco e cisto subependimário. O diagnóstico precoce foi fundamental para o manejo dos sintomas da paciente. Inicialmente tratada com VS, houve necessidade de ajustes terapêuticos devido à progressão das convulsões, exemplificando os desafios no controle sintomático do CET. Este caso ilustra a necessidade crítica de um diagnóstico precoce e de uma abordagem multidisciplinar para o manejo eficaz do CET. A identificação precoce dos sinais e sintomas, incluindo achados cutâneos e neurológicos, permite intervenções terapêuticas oportunas que podem melhorar os desfechos clínicos e a qualidade de vida dos pacientes afetados.