

Esclerose tuberosa: Um relato de caso

Mattos, Y.B; Pontes, T.O; Pinheiro, G.S.M.A; Torres, B.R; Martins, J.C

Hospital Mater Dei – BH/MG

Hospital Infantil João Paulo II – BH/MG

e-mail: yohannabastanim@gmail.com

Introdução

A esclerose tuberosa é uma síndrome neurocutânea, autossômica dominante, que afeta o sistema nervoso central e a pele, além de poder cursar com sintomas oculares, renais, pulmonares e cardíacos.

Objetivos

Relatar um caso de esclerose tuberosa enfatizando a importância da associação de afecções cutâneas e sintomas dos neurológicos no diagnóstico sindrômico.

Metodologia

Análise de prontuário e revisão da literatura em bancos de dados como Epistemonikos e sumários como o UpToDate e Dynamed.

Relato de Caso

Trata-se de I. E. R. B., sexo feminino, 8 meses, previamente hígida, que foi atendida na urgência do HJPII, devido a episódios de automatismos em hemiface, hipertonia de membro superior; associado a perda de contato, sem liberação de esfíncter. Tais eventos ocorreram diariamente, no início da manhã, duravam de cerca de 2 minutos e eram seguidos por sonolência. Optado por internação da paciente para propedêutica. Ao exame físico, notou-se presença de lesões puntiformes e máculas hipocrômicas arredondadas em dorso, abdome, glúteos e membros inferiores (**figura 1**). Foi aventada a hipótese de esclerose tuberosa, sendo solicitados os seguintes exames complementares: eletroencefalograma com achados compatíveis com epilepsia focal; ressonância magnética de crânio, com imagens hiperintensas em regiões cortical e subcortical, além de nódulos subependimários (**figura 2**); ecocardiograma com tumorações difusas no miocárdio.



Figura 1 – Máculas hipocrômicas em dorso e membros inferiores

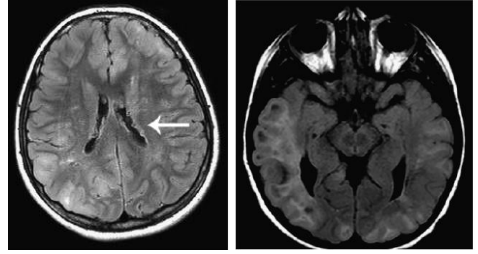


Figura 2 – Áreas hiperintensas em região cortical e nódulos subependimários. (ROSSER, 2018)

Discussão

A sintomatologia decorre da formação de hamartomas nos órgãos afetados. As manifestações cutâneas são os achados mais marcantes e aquelas que geralmente levam ao diagnóstico, sendo as máculas hipocrômicas as manifestações mais comuns (90%). Mais de 90% dos pacientes com esclerose tuberosa apresentam crises convulsivas. Comprometimento cognitivo, autismo e outros distúrbios comportamentais estão presentes em mais de 50 – 60%.

Conclusão

Por tratar-se de um distúrbio multissistêmico é fundamental que o paciente seja abordado por equipe multidisciplinar, sendo o pediatra geral responsável pela coordenação do cuidado. Acredita-se que o conhecimento básico em relação à associação de lesões cutâneas e sintomas neurológicos tão comuns quanto crises convulsivas pode auxiliar no diagnóstico correto e no seguimento adequado.

Referências

- BORKWOSKA, J. et al. Tuberous sclerosis complex: tumors and tumorigenesis. *International Journal of Dermatology*, 2011, v. 50, p. 13–20.
- CURATOLO P, et al. Management of Epilepsy Associated with Tuberous Sclerosis Complex: Updated Clinical Recommendations, *European Journal of Paediatric Neurology* (2018).
- FRANZ, D.N; BISSLER, J.J.; MCCORMACK, F.X. Tuberous Sclerosis Complex: Neurological, Renal and Pulmonary Manifestations. *Neuropediatrics* 2010; 41: 199 – 208.
- ROSSER, T. Neurocutaneous Disorders. *CONTINUUM, CHILD NEUROLOGY*, 2018;24(1):96–129.