

Esclerose tuberosa. Relato de caso

Daniella Nogueira Silva Melo^{**}, Edsneider Rocha Pires de Souza[‡]

Resumo

A Esclerose Tuberosa é uma desordem genética. A Etiologia está associada a anomalias nos genes TSC1 ou TSC2, dos cromossomos 9 e 16, respectivamente. Causa tumores benignos, que afetam cérebro, coração, olhos, rins, pele e pulmões. O portador geralmente apresenta deficiência mental, epilepsia e erupção facial. Paciente gênero masculino, 38 anos, leucoderma, não fumante, compareceu à Unidade Estratégia Saúde da Família com lesões na face. Ao exame físico, observou-se adenomas sebáceos no nariz, queixo e malaras, sem sinais ou sintomas de alterações cardiovasculares, endócrinas, respiratórias ou imunológicas. Histórico de crises convulsivas e distúrbio mental. Ultrassonografia abdome sem alteração. Proteinúria negativa. Sem diagnóstico conclusivo, paciente referenciado dermatologista. Baseado nos Critérios de Gomes, no qual algumas características patognomônicas (critérios maiores) por si só, ou associadas a outras menos peculiares (critérios menores), dermatologista diagnosticou Esclerose tuberosa. Sinais clínicos observados pelo especialista: Placas de Shagreen, fibromas periungueais e gengivais, lesões no esmalte dentário. O diagnóstico é difícil e, geralmente é baseado na constatação dos critérios de Gomes, que constituem sinais patognomônicos. Presença de dois critérios maiores ou um maior e dois menores, é suficiente para o diagnóstico definitivo. Ainda não há cura, apenas tratamento sintomático. Acompanhamento do caso pelo neuropsiquiatra, dermatologista, nefrologista e cirurgião dentista é fundamental. Aconselhável acompanhamento psicológico. Esclerose tuberosa pode provocar alterações que tornam as tarefas simples do dia a dia complicadas. Lesões dermatológicas podem levar à reclusão e fazer com que algumas pessoas sofram de depressão. Um acompanhamento do portador por uma equipe interdisciplinar foi a opção neste caso.

Palavras-chave: Esclerose Tuberosa; Síndromes Neurocutâneas; Fenótipo

Referências

1. Haddad LA, Rosemberg S. Call of awareness of the updated diagnostic criteria and clinical management for patients with tuberous sclerosis complex. Rev Assoc Med Bras. 2014;60(2):94-96.
2. Araújo LJ, Muniz GB, Santos E, Ladeira JPV, Martelli Júnior H, Bonan PRF. Tuberous sclerosis complex diagnosed from oral lesions. São Paulo Med J. 2013;131(5):351-

Afiliação dos autores: † Universidade Severino Sombra, Vassouras/RJ, Brasil, Bolsista PIBIC/CNPq

* E-mail de contato não fornecido pelos autores.