

## Relatos Casos Clínicos

### PO - (UM16-177) - UM DIAGNÓSTICO EM CRESCIMENTO: UM CASO DE ESCLEROSE TUBEROSA

Andreia Ramalho<sup>1</sup>; André Silva Costa<sup>2</sup>; Maria Lurdes Ferreira<sup>1</sup>

1 - USF Sobreda; 2 - USF Monte da Caparica

#### Enquadramento:

A Esclerose tuberosa é um distúrbio autossómico dominante, neurocutâneo e multi-sistémico caracterizado por hiperplasia celular, displasia tecidual e hamartomas em múltiplos órgãos. Estudos populacionais estimaram a prevalência de 1 em 6000 a 9000 pessoas. O diagnóstico rigoroso é essencial de forma a detetar e tratar as lesões sintomáticas (neurológicas, renais, cardíacas e por vezes pulmonares), dado que são as principais causas de morte nestes doentes. Embora seja uma doença hereditária, até 65% a 75% das pessoas afetadas apresentaram mutações espontâneas.

#### Descrição do caso:

MRT, sexo feminino, 15 anos, inserida numa família nuclear no estágio V do ciclo de Duvall. Sem antecedentes pessoais de relevo. Sem hábitos tabágicos ou alcoólicos. Em termos de antecedentes familiares, existe história de doença cardíaca na família paterna, não especificada.

Apresenta desde os 6 meses manchas hipomelanocíticas com pequenas manchas tipo *confetti* no tronco e membro inferior direito, tendo sido observada por Pediatria, que considerou serem compatíveis com Vitiligo.

Em Setembro de 2012, recorre à consulta de MGF por quadro de cervicalgia e cefaleia frontal com 15 dias de evolução, que persistem apesar de ibuprofeno e diazepam, com desenvolvimento posterior de diminuição da acuidade visual à direita e diplopia, tendo sido enviada para observação no serviço de urgência de Pediatria. A fundoscopia mostrou edema papilar bilateral, pelo que realizou RM-CE que demonstrou "Lesão expansiva frontal esquerda adjacente ao buraco de Monro". Submetida a cirurgia para remoção da lesão, compatível com Astrocitoma de células gigantes.

Por suspeita de Esclerose tuberosa, a doente é encaminhada para diversas especialidades (Cardiologia, Oftalmologia, Neurocirurgia, Pediatria e Genética), onde foram identificados angiofibromas na face e realizado, entre outros exames complementares, um ecocardiograma que revelou "alterações compatíveis com rabiomiomas cardíacos."

Em termos de estudo genético, não foram identificadas as mutações TSC1 e TSC2.

Relativamente à pesquisa da doença na família, foi identificada no pai a presença de fibromas pediculados dispersos, manchas hipomelanocíticas e fibromas ungueais no 1º e 4º dedos dos pés. A RM-CE demonstrou "várias alterações de sinal corticais supratentoriais e frontoparietais, interpretadas como lesões hamartomatosas, enquadradas no diagnóstico de Esclerose Tuberosa".

#### Discussão:

Esta doente cumpre 4 critérios major (mais de 3 manchas hipomelanocíticas, angiofibromas da face, rabiomiomas cardíacos e astrocitoma de células gigantes), e 1 critério minor (lesões cutâneas tipo *confetti*), permitindo assim o diagnóstico de Esclerose Tuberosa.

Este caso salienta a importância de uma história clínica e história familiar detalhadas para identificar manifestações clássicas de uma doença pouco frequente, mas cujo reconhecimento tem uma importância vital dada a morbimortalidade que lhe está associada e o consequente seguimento que exige.

A ausência de mutação nos genes pesquisados não invalida o diagnóstico, uma vez que em 10-20% dos casos pode não haver alteração nestes.

