

6CCMDPSMT03

VARIÁVEIS EPIDEMIOLÓGICAS DA ESCLEROSE TUBEROSA

Igor Chaves Gomes Luna⁽¹⁾, Jader Sobral Filho⁽³⁾, Esther Palitot⁽⁴⁾, Mohamed Azzouz⁽⁴⁾.
Centro de Ciências Médicas / Departamento de Promoção da Saúde/MONITORIA

RESUMO

Introdução: a esclerose tuberosa (ET) é uma síndrome autossômica dominante multissistêmica caracterizada pelo desenvolvimento de múltiplos hamartomas distribuídos pelo corpo. Dois terços dos pacientes representam mutações esporádicas. A tríade clássica é composta por convulsões, retardo mental e angiofibromas cutâneos. O objetivo deste trabalho é apresentar uma revisão da literatura com enfoque nas várias formas de apresentação desta rara síndrome, que chega a prejudicar seu diagnóstico. Descrição: através de uma metanálise, obtiveram-se dados para esclarecer as diversas formas de apresentação da ET. Metodologia: metanálise da literatura internacional. Resultados: A incidência deste distúrbio é de 1 para 10.000 a 50.000. O envolvimento cutâneo inclui máculas hipocrômicas, lesões cutâneas em confete, angiofibroma facial (o mais comum – 50% dos casos entre 5 anos e puberdade), fibroma ungueal (entre 15 e 60 anos), placas de Shagreen e lesões na região frontal. O envolvimento do sistema nervoso central na esclerose tuberosa inclui hamartomas corticais, astrocitomas de células gigantes subependimais, áreas de hipoplasia cortical e substância cinzenta heterotópica. As principais manifestações neurológicas são retardo mental (16,66%), ataques epiléticos e anormalidades do comportamento. O cerebelo encontra-se envolvido em apenas 15% dos pacientes, sendo raro o envolvimento da medula espinhal. Cistos renais e angiomiolipomas são relativamente comuns; os primeiros surgem geralmente em crianças e podem ser confundidos com a doença renal policística. Os angiomiolipomas renais são encontrados em 66% das autópsias destes pacientes e podem ocorrer como manifestação inicial única. Rbdomiomas cardíacos estão presentes em cerca de 60% dos pacientes; são em geral múltiplos e assintomáticos, mais comuns em crianças e regredem espontaneamente na maioria dos casos. Linfangiomiomatose pulmonar é característica rara (1-2,3%), ocorrendo exclusivamente em pacientes do sexo feminino, geralmente a partir dos vinte anos. Ossos, olhos, e cavidade oral podem ser também acometidos. Encontram-se diferentes níveis de comprometimento numa mesma família, desde crises convulsivas refratárias e pronunciado retardo mental a inteligência normal. Conclusão: epilepsia focal sintomática é o critério diagnóstico mais freqüentemente observado em crianças portadoras de ET, seguido das manchas acrômicas, dos adenomas sebáceos e da deficiência mental. Haja vista expressão clínica tão variável, a verdadeira prevalência dessa doença permanece desconhecida.

Palavras-chave: esclerose tuberosa, Síndrome de Bourneville, neurofibroma.

¹⁾ Bolsista, ⁽²⁾ Voluntário/colaborador, ⁽³⁾ Orientador/Coordenador ⁽⁴⁾ Prof. colaborador, ⁽⁵⁾ Técnico colaborador.