



Esclerose Tuberosa

Marcos Martins Curi

Hospital do Câncer - Departamento de Estomatologia

Caso Clínico

D.S.B., feminino, 15 anos. Admitida no Hospital do Câncer A.C. Camargo em 1992 com queixa de lombalgia há 2 meses. A investigação resultou no diagnóstico de lesão sólida em rim direito. Foi operada e o anatomopatológico revelou leiomiossarcoma. No seguimento foram detectados nódulos sólidos em ambos os rins. Foi submetida a nefrectomia total do rim direito e a nefrectomia parcial do rim esquerdo, com anatomopatológico de angiomiolipoma bilateal.

Em 2001 apresentou nódulos cutâneos em região paranasal com distribuição de "asa de borboleta" e lesões semelhantes em sulco mento-labial. Uma dessas lesões foi submetida a análise histológica que demonstrou tratar-se de um angiofibroma. A paciente apresentava mancha hipomelanótica em tronco em formato de "folha" (ash-leaf). Frente as manifestações renais e cutâneas foi feito o diagnóstico de esclerose tuberosa. Nega história familiar.

A tomografia computadorizada de crânio evidenciou túber cortical. Negava epilepsia e não apresentava retardo mental.

No mesmo ano, fez avaliação no Departamento de Estomatologia constatando-se dentição permanente normal e múltiplas pápulas nas mucosas labiais e jugais. A biópsia excisional de uma das lesões revelou tratar-se de fibroma. Na avaliação oftalmológica foram detectados facomas na retina.

Prossegue em seguimento, sem o surgimento de novas lesões.



Figura 1 - Aspecto das lesões em face (distribuição em "asa de borboleta").



GBETH Newsletter

É uma publicação semanal distribuída aos sócios do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários.

Sede

R José Getúlio, 579 cjs 42/43
Aclimação São Paulo - SP
CEP 01503-001

E-mail

gbeth2003@yahoo.com.br

Grupo de Discussão

<http://br.yahoo.groups>

Editor

Erika Maria M Santos

Diretoria Presidente

Benedito Mauro Rossi

Vice-Presidente

Gilles Landman

Diretor Científico

Jose Cláudio C da Rocha

Secretário Geral

Fábio de Oliveira Ferreira

Primeira Secretária

Erika Maria M Santos

Tesoureiro

Wilson T Nakagawa

Conselho Científico

Beatriz de Camargo

Maria Aparecida Nagai

Maria Isabel W Achatz

Paulo Eduardo Pizão

Samuel Aguiar Jr

Conselho Fiscal

Titulares

André Lopes Carvalho

Gustavo Cardoso Guimarães

Stênio de Cássio Zequi

Suplentes

Fábio José Hadad

Mariana Morais C Tiossi

Milena J S F L Santos

Caso Clínico - Fotos



Figura 2 - Aspecto das lesões (angiomiofibromas) em região do sulco mento-labial.



Figura 3 - Mancha hipomelanótica em dorso.



Figura 4 - Fibromas em mucosa oral.

Artigo de Revisão: Esclerose Tuberosa

The tuberous sclerosis complex and its highly variable manifestations.

Lendvay TS, Marshall FF

The Journal of Urology 2003; 169: 1635-42.

A esclerose tuberosa é uma doença autossômica dominante com manifestações clínicas variáveis. Pertence ao grupo das síndromes neurocutâneas (do qual também fazem parte a neurofibromatose e a doença de Von-Hippel Lindau) e apresenta incidência de 1 caso para 10.000 indivíduos. Cerca de 50% a 84% dos casos não apresentam história familiar.

Artigo de Revisão - Esclerose Tuberosa

O primeiro relato da síndrome ocorreu em 1862 quando von Recklinghausen identificou em uma necrópsia de um recém-nascido múltiplos tumores cerebrais e cardíacos.

Ainda que o teste de identificação da mutação esteja disponível, o diagnóstico é clínico, baseado no preenchimento de dois sinais maiores ou um sinal maior e dois sinais menores (Quadros 1 e 2).

Os genes supressores de tumores TSC1 e TSC2 são responsáveis pela patogênese da esclerose tuberosa. Cerca de 50% das famílias com esclerose tuberosa apresentam mutações no TSC1 e 50% no TSC2. O comportamento da esclerose tuberosa segue o modelo de Knudson. A doença apresenta penetrância de 95% com maior frequência de mutações de novo no TSC1 (entre 80% a 85% de mutações no TSC1 e entre 15% a 20% de mutações de novo no TSC2).

Quadro 1 Critérios maiores e menores para diagnóstico da Esclerose Tuberosa.

Critérios Maiores	Critérios Menores
1. Angiomiolipoma renal (a)	1. Cistos renais múltiplos (c)
2. Angiomiofibroma facial ou placas frontais.	2. Hamartomas não-renais
3. Fibromas ungueais ou periungueais não-traumáticos	3. Pólipos retais hamartomatosos
4. Máculas hipomelanóticas (três ou mais)	4. Patch acromico da retina
5. Nevus de tecido conectivo (marcas de Shagreen).	5. Migração radial da substância branca cerebral (a,d)
6. Múltiplos hamartomas de retina	6. Cistos ósseos (d)
7. Túber cortical (b)	7. Fibromas gengivais
8. Nódulo subependimal.	8. Lesões de "Confetti"
9. Astrocitoma de células gigantes subependimal	9. Pits dentais múltiplos, distribuídos aleatoriamente
10. Rbdomioma cardíaco (único ou múltiplo).	
11. Linfangioleiomiomatose (a)	

Observações:

(a) se angiomiolipoma renal e linfangioleiomiomatose estão presentes, outros critérios devem estar presentes antes do diagnóstico definitivo;

(b) displasia cerebral cortical coexistente e migração da substância branca devem ser consideradas como um critério;

(c) confirmação histológica; (d) confirmação radiográfica.

Quadro 2 Prenchimento dos critérios para diagnóstico da Esclerose Tuberosa

Esclerose Tuberosa - Diagnóstico Definitivo

Dois critérios maiores ou Um critério maior e dois menores

Provável Esclerose Tuberosa

Um critério maior e um critério menor

Suspeita de Esclerose Tuberosa

Um critério menor ou Dois critérios menores

Programação das Próximas Reuniões

Dia/Horário: Terças-feiras das 9 às 10 horas

Local: Sala de Reuniões da Pediatria

Data	Tema	Coordenador
09/09/2003	Polipose recessiva	Wilson Nakagawa