

Esclerose Tuberosa

– Caso de Estudo

Miguel Nunes Almeida; Pedro Dias; Edgar Neves; Rui Marques; Paulo Rebelo; Olindo Amaral

Hospital São Teotónio, EPE, Viseu
Correspondência: bentoalmeida@gmail.com

A premência e interesse do caso prende-se com o facto de, além de ser uma doença rara, de prevalência reduzida em Portugal, se tratar de uma doença que exige uma delicada e laboriosa abordagem multi-disciplinar.

A presente comunicação expõe os casos de duas pacientes, irmãs, com o diagnóstico de ESCLEROSE TUBEROSA (ET)

MMJR1 30 A. e MMJR2 27 A. de idade.

Pai faleceu com INSUFICIÊNCIA RENAL

MMJR1 com filha de 13 A. sem manifestação da doença.

MMJR1 e MMJR2 com:

- Exuberantes ADENOMAS SEBÁCEOS FACIAIS de distribuição característica;
- ANGIOMIOLIPOMAS (AML) RENAIIS BILATERAIS;
- LINFANGIOLEIOMIOMATOSE PULMONAR BILATERAL;
- TUBEROMAS CEREBRAIS;
- Ausência de QUISTOS RENAIIS;
- Ausência de ATRASO MENTAL;
- Ausência de CONVULSÕES EPILEPTICAS.

MMJR1: submetida a Nefrectomia Radical Esquerda por grande lesão renal com características imagiológicas de Carcinoma Renal, revelando o exame histológico da peça cirúrgica, tratar-se de AML Gigante. Apresenta igualmente múltiplas imagens escleróticas em praticamente todas as peças ósseas abrangidas na TAC abdómino- pélvica.

Em ambos os casos, os parâmetros laboratoriais dentro da normalidade.

Sem HTA

Embora 50 a 70% dos casos de ET sejam atribuíveis a mutações genéticas, é conhecida a sua forma familiar, herdada geneticamente de forma autossómica dominante, sendo o nosso caso exemplo disso.

Pretende-se, através do presente trabalho tornar a descrição da nossa experiência uma peça de informação potencialmente profícua, ao ser compartilhada e discutida entre colegas.

Serão abordadas as medidas tomadas na fase de diagnóstico, as dúvidas ou dificuldades perante as diferentes decisões terapêuticas multi-disciplinares, assim como os métodos eleitos para a realização de um “follow-up” adequado.

Bibliografia consultada

- Wein, Kavoussi; Novick, Partin, Petter; Campbell and Walsh UROLOGY, Ninth Edition, Saunders Elsevier; Volume 1 & 2; 2008.
- Tanagho, Emil A.; McAninch, Jack W.; Smith´s General Urology; Smith´s General UROLOGY; Seventeenth Edition; Mc Graw Hill, Lange; 2008.
- Mundy, A.; Fitzpatrick, J.; Nei, D.; George, N.; The Scientific Basis Of UROLOGY; Isis Medical Media; Taylor and Francis; 1999.
- Robert M. Weiss, Nicholas J.R. George, Patrick H. O´Reilly; Comprehensive UROLOGY; Mosby Publishing; 2000
- sítio na web: <http://www.emedicine.com>