

Outros

(21486) - RABDOMIOMAS CARDÍACOS - UM CASO DE ESCLEROSE TUBEROSA FETAL

Inês Gil Dos Santos¹; Mariana Simões¹; Marta Sales Moreira¹; Luís Guedes Martins^{1,2}; Jorge Braga^{1,2}

1 - Centro Materno Infantil do Norte; 2 - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar

Introdução

O Complexo Esclerose Tuberosa (TSC) é um distúrbio multissistémico que se caracteriza por displasia celular e tecidual em vários sistemas de órgãos, com uma incidência aproximada de 1/5000-10000 nados vivos. Trata-se de uma condição genética autossómica dominante, habitualmente causada por uma variante patogénica no gene TSC1 ou TSC2. Variantes patogénicas de novo são responsáveis por cerca de 80% dos casos. O diagnóstico é normalmente feito na infância, tendo por base as lesões cutâneas características, convulsões, e o sobrecrecimento celular no coração, cérebro e rins.

Objectivos

Descrição de um caso de diagnóstico pré-natal de esclerose tuberosa fetal, sua evolução e desenvolvimento.

Metodologia

Relato de caso clínico.

Resultados e Conclusões

Reportamos o caso de uma primigesta de 38 anos de idade com um diagnóstico clínico de TSC (sem identificação de variantes patogénicas nos genes TSC1 e TSC2) e epilepsia. A grávida apresentou-se para um exame ecocardiográfico fetal às 26 semanas de idade gestacional, que resultou na identificação de 4 massas cardíacas sugestivas de rabdomiomas. Este achado levou a um diagnóstico de Esclerose Tuberosa fetal. Numa série de ecocardiografias fetais subsequentes, as massas evoluíram em dimensões e em número, com progressão para obstrução do trato de saída do ventrículo direito.

Não existiram outras intercorrências da gravidez, tendo sido realizada uma cesariana eletiva às 38 semanas. Foi efetuado estudo genético fetal com identificação de uma variante patogénica em heterozigotia no gene TSC2. No recém-nascido (RN), identificou-se a presença de hamartomas oculares e cerebrais. Devido a ausência de melhoria clínica, o RN iniciou terapêutica com Everolimus, com subsequente aparente melhoria ecocardiográfica; manteve estabilidade cardiorrespiratória, tendo alta medicado.

A Esclerose Tuberosa é uma doença progressiva, e a sua gravidade pode variar entre indivíduos afetados, desde características exclusivamente dermatológicas até manifestações neurológicas e/ou sistémicas graves. É necessário um seguimento a longo prazo para a avaliação de desfechos.

Palavras-chave : Rabdomiomas cardíacos, Esclerose Tuberosa, Everolimus