

# ESCLEROSE TUBEROSA – DOENÇA GENÉTICA RARA

TUBEROUS SCLEROSIS – RARE GENETIC DISEASE

Gonçalo Atalaia<sup>1</sup>, Patrícia Vasconcelos<sup>2</sup>, Nuno Bragança<sup>3</sup>



Figura 1 - extenso envolvimento cutâneo facial na forma de angiomiolipomas – adenoma sebaceum.

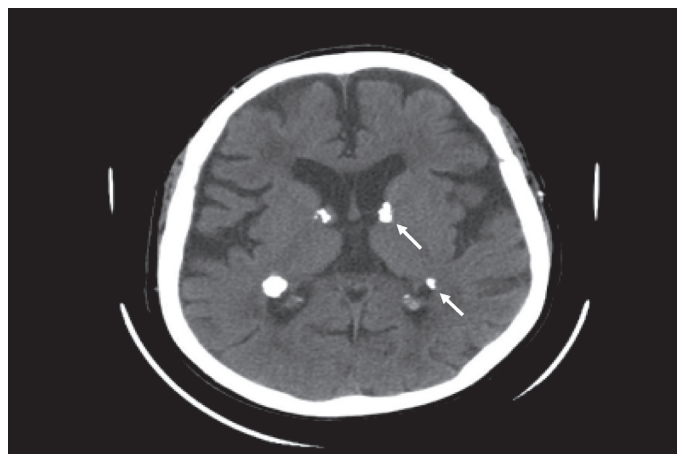


Figura 2 - TC crânio-encefálica: Calcificações periepindimárias frontais e parietais. Lesão ocupando espaço no corno frontal do ventrículo lateral direito, junto ao buraco de Monro.

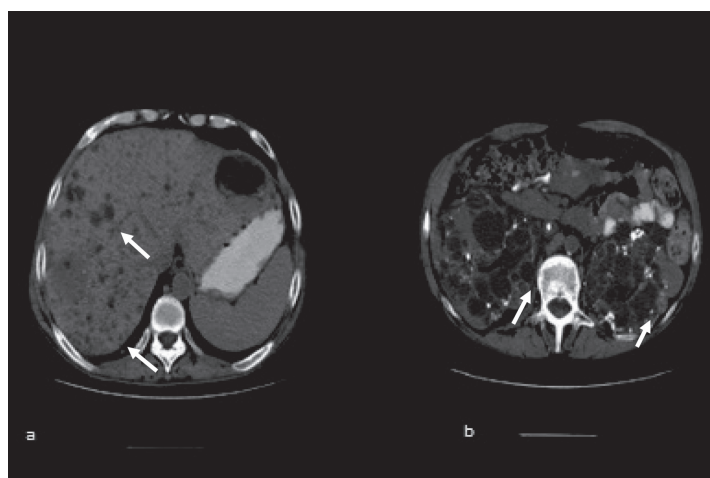


Figura 3a - TC-abdómen: incontáveis formações quísticas hepáticas e nódulo sugestivo de angiomiolipoma.

Figura 3b - TC-abdómen: nefromegalia bilateral com incontáveis quistos

A esclerose tuberosa (ET) é uma doença genética rara, autossómica dominante, com envolvimento multissistémico e com variabilidade na sua expressão clínica, podendo envolver qualquer órgão ou tecido mas, mais frequentemente com envolvimento cutâneo, cardíaco, renal, respiratório e do sistema nervoso central.<sup>1</sup>

A ET é causada por mutações nos genes TSC1 ou TSC2 que codificam, respetivamente, as proteínas hamartina e tuberina. Ambas proteínas supressoras da oncogénese e envolvidas no controlo da divisão e proliferação celular.<sup>2</sup> Assim, mutações nestes genes resultam na perda de controlo sob a divisão e o crescimento celular resultando numa predisposição genética para o desenvolvimento de neoplasias.

O nosso doente apresentava 2 critérios *major* – angiomiolipomas faciais e tuberosidades subcortiais (figuras 1 e 2) e 2 critérios *minor* - angiomiolipoma hepático e quistos renais múltiplos (figuras 3a e 3b) para ET. Apresentava, ainda, epilepsia (surge em 80-90% destes doentes)<sup>3</sup>, pelo que se encontrava medicado com levetiracetam com controlo dos episódios convulsivos.

A presença de alguns sintomas ou sinais, embora sem serem patognomónicos, podem ser altamente sugestivos de determinadas doenças. Os adenomas sebáceos uma vez observados devem levar à investigação duma possível esclerose tuberosa.

**Palavras chave:** esclerose tuberosa; angiomiolipomas.

<sup>1</sup> Interno do Internato Complementar de Oncologia Médica, do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora, Portugal

✉ santosxx2003@hotmail.com

<sup>2</sup> Interna do Internato Complementar de Medicina Interna, do Serviço de Medicina III, do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora, Portugal

<sup>3</sup> Chefe de Serviço Medicina III, do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora, Portugal

Recebido 28/02/15; Aceite 29/05/15

*Tuberous sclerosis (TS) is a rare, genetic autosomal dominant disease, with multisystemic involvement and a variable clinical expression, which may involve any organ or tissue, but more frequently with skin, cardiac, respiratory and central nervous system involvement.<sup>1</sup>*

*TS is caused by gene mutations on TSC1 or TSC2 which code, respectively, hamartin and tuberin proteins. Both these proteins are oncogenesis suppressors and are involved in cell division and proliferation control.<sup>2</sup> Mutations in these genes result in a loss of cell growth and division surveillance, resulting in a genetic predisposition for development of neoplasia.*

*Our patient presented 2 major criteria – facial angiomyolipoma*

*and subcortical tuberosities (figure 1 and 2) and 2 minor criteria – hepatic angiomyolipoma and multiple renal cysts (figure 3a and 3b) for TE. He also presented epilepsy (which is present in 80 to 90% of these patients)<sup>3</sup>, so he was medicated with levetiracetam with symptomatic control of the convulsive episodes.*

*The presence of some symptoms and signs, although not pathognomonic, may be highly suggestive of certain diseases. Sebaceous adenomas, once observed, should lead to an investigation of a possible tuberous sclerosis.*

**Keywords:** *tuberous sclerosis; angiomyolipomas*

## BIBLIOGRAFIA

1. DiMario FJ Jr, Sahin M, Ebrahimi-Fakhari D. Tuberous sclerosis complex. *Pediatr Clin North Am.* 2015;62:633-648.
2. Rendtorff ND, Bjerregaard B, Frödin M, Kjaergaard S, Hove H, Skovby F, et al. Analysis of 65 tuberous sclerosis complex (TSC) patients by TSC2 DGGE, TSC1/TSC2 MLPA, and TSC1 long-range PCR sequencing, and report of 28 novel mutations. *Hum Mutat* 2005; 26: 374-83.
3. Evans LT, Morse R, Roberts DW. Epilepsy surgery in tuberous sclerosis: a review. *Neurosurg Focus* 2012; 32:E5