

# Caso Clínico

## Case Report

Susana Ferreira<sup>1</sup>  
Carla Nogueira<sup>1</sup>  
Daniela Ferreira<sup>2</sup>  
Sofia Neves<sup>2</sup>  
Natália Taveira<sup>3</sup>

### Esclerose tuberosa com envolvimento pulmonar

### *Tuberous sclerosis with pulmonary involvement*

Recebido para publicação/received for publication: 09.03.31

Aceite para publicação/accepted for publication: 09.08.06

#### Resumo

A esclerose tuberosa (ET) é uma doença rara, esporádica ou transmitida de forma autossómica dominante. Caracteriza-se pela tríade convulsões, atraso mental e angiofibromas faciais. O envolvimento pulmonar é raro e, quando ocorre, é mais frequente no sexo feminino. Os autores apresentam o caso de uma doente de 52 anos, não fumadora, com antecedentes conhecidos de epilepsia na infância e angiomiolipomas renais. Assintomática e sem alterações ao exame objetivo. Em tomografia do tórax realizada para avaliação da doença, foram detectadas formações microquísticas dispersas em ambos os campos pulmonares. Exame funcional respiratório normal. A ressonância magnética cerebral evidenciou tuberosidades corticais e nódulos subependimários calcificados. Concluiu-se

#### Abstract

Tuberous sclerosis (TS) is a rare, sporadic or autosomal dominant disease characterized by the triad of seizures, mental retardation and angiofibromas. Lungs are rarely involved in TS, and pulmonary involvement is almost always found in females. We report the case of a 52 year-old female, nonsmoker, with a history of seizures in childhood and renal angiomyolipomas. She presented no complaints and her physical exam was normal. Chest CT performed for the evaluation of the disease detected thin-walled pulmonary cysts in both lungs. Lung function tests were normal. Cortical tubers and calcified subependymal nodules were seen in cerebral magnetic resonance. Tuberous sclerosis was diagnosed (lymphangiomyomatosis, cortical tubers, calcified subependymal nodules and angiomyo-

<sup>1</sup> Interna Complementar de Pneumologia

<sup>2</sup> Assistente Hospitalar de Pneumologia

<sup>3</sup> Assistente Hospitalar Graduada de Pneumologia  
CHVNG/Espinho EPE

Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho EPE – Portugal  
Directora: Dr.ª Bárbara Parente

#### Correspondência:

Susana Alves Ferreira  
Rua Conceição Fernandes  
Vilar de Andorinho  
4430-502 Vila Nova de Gaia, Portugal  
Telefone: 00351912767155  
e-mail: susalvesferreira@gmail.com

pelo diagnóstico de ET (linfangioleiomiomatose, tuberosidades corticais, nódulos subependimários e angiomiolipomas renais). Os autores apresentam o caso pela raridade da doença e do envolvimento pulmonar, ainda que em fase assintomática.

**Rev Port Pneumol 2010; XVI (2): 339-344**

**Palavras-chave:** Angiomiolipoma, esclerose tuberosa, linfangioleiomiomatose.

lipomas). The authors present this case because of its rarity and the existence of pulmonary involvement, while still asymptomatic.

**Rev Port Pneumol 2010; XVI (2): 339-344**

**Key-words:** Tuberous sclerosis, lymphangioleiomyomatosis, angiomyolipoma.

### Introdução

A esclerose tuberosa (ET) foi reconhecida pela primeira vez em 1880 por Bourneville, que descreveu as manifestações neurológicas da doença e, daí, a denominação de doença de Bourneville<sup>1</sup>. A tríade característica da doença, convulsões, atraso mental e angiofibromas faciais, foi descrita em 1908 por Vogt<sup>2</sup>.

É uma doença rara, esporádica ou transmitida de forma autossómica dominante, multissistémica, que se caracteriza pelo crescimento de tumores benignos hamartomatosos localizados em múltiplos órgãos. Os órgãos mais frequentemente envolvidos são rim, cérebro, pele, pulmão e coração.

Foram identificadas duas alterações genéticas: uma mutação no braço longo do cromossoma 9 (conhecida como *TSC1* – *tuberous sclerosis complex 1*) e outra no braço curto do cromossoma 16 (conhecida como *TSC2* – *tuberous sclerosis complex 2*), presentes em cerca de 80% dos casos<sup>3</sup>.

Afecta igualmente ambos os sexos, sem predisposição por raça, e pode surgir em qualquer idade, diferindo no entanto as mani-

festações da doença de acordo com a idade de apresentação. A incidência é de cerca de 1:6000<sup>4</sup>.

O diagnóstico é clínico e baseado nos critérios revistos pela *Tuberous Sclerosis Alliance* (TS Alliance) e pelo *National Institutes of Health* (NIH) em 1998 (Quadro I)<sup>5</sup>. Considera-se definitivo o diagnóstico de ET na presença de dois critérios *major* ou um *major* e dois *minor*. O diagnóstico é provável na presença de um critério *major* e um *minor*. A ET é considerada possível na presença de um critério *major* ou dois ou mais critérios *minor*.

### Relato de caso

Os autores apresentam o caso de uma doente de 52 anos, não fumadora, com antecedentes conhecidos de epilepsia na infância, pré-eclampsia e angiomiolipomas renais diagnosticados desde a adolescência, mantendo vigilância em consulta de urologia. Sem novas crises de epilepsia desde os 16 anos. Sem hábitos medicamentosos. Sem antecedentes familiares relevantes.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4214009>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4214009>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)