

## IMAGENS DIAGNÓSTICAS

## ESCLEROSE TUBEROSA

## TUBEROUS SCLEROSIS

Livia Silveira Mastella<sup>1</sup>, Luisa Gomes Klein<sup>1</sup>, Eduardo Gehling Bertoldi<sup>2</sup>, Rafael Selbach Scheffel<sup>2</sup>,  
Caroline Rech<sup>2</sup>, Elise Botteselle de Oliveira<sup>3</sup>, Thiago Quedi Furian<sup>4</sup>

Paciente feminina, branca, 22 anos, internada no Hospital de Clínicas de Porto Alegre por sangramento vaginal volumoso, secundário a mioma submucoso, diagnosticado por ecografia transvaginal. Apresentava história de epilepsia desde os 6 meses de idade, com bom controle com carbamazepina, e retardo mental moderado, com dificuldade de adaptação escolar. Desde os 8 meses, apresenta lesões de pele em região malar. Irmã falecida por quadro de insuficiência respiratória e com sintomas neurológicos e lesões de pele semelhantes. Pai, mãe e demais irmãos hígidos. Ao exame físico, apresentava pápulas levemente eritematosas, múltiplas, na região centro-facial (Figura 1). Foi realizada biópsia dessas lesões, com diagnóstico anatomopatológico de angiofibroma. Trazia tomografia computadorizada (TC) de crânio com múltiplas lesões calcificadas, principalmente periventriculares (Figura 2).

Esses achados confirmam o diagnóstico de esclerose tuberosa. Esta é uma síndrome multissistêmica autossômica dominante, com incidência de 1:10.000 nascimentos e expressividade variável resultante da mutação de um entre dois genes (TSC1 ou TSC2). A esclerose tuberosa, também conhecida como síndrome de Bourneville-Pringle, geralmente cursa com distúrbios neurológicos, como epilepsia e retardo mental, e manifestações cutâneas, principalmente angiofibromas faciais. Esses achados caracterizam a tríade de Vogt. Pode também haver acometimento cardíaco, pulmonar e renal.

Rev HCPA 2007;27(3):60



**FIGURA 1** - Angiofibromas de face da paciente.



**FIGURA 2** - Lesões em TC de crânio. Provavelmente são túberos já calcificados (setas), característicos da esclerose tuberosa.

1. Acadêmica de Medicina, Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS.
2. Médico residente, Medicina Interna, Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS.
3. Médica residente, Medicina de Comunidade e Família, HCPA, Porto Alegre, RS.
4. Médico contratado, Serviço de Medicina Interna, HCPA, Porto Alegre, RS.

**Correspondência:** Rafael Selbach Scheffel, Rua Ramiro Barcellos 2350, Serviço de Medicina Interna. 90035-903, Porto Alegre, RS, Brasil.  
Fone: 55 51 2101.8152. E-mail: [rscheffe@gmail.com](mailto:rscheffe@gmail.com)