

Introdução

A esclerose tuberosa é uma doença genética que atinge vários processos celulares, resultando numa variedade de lesões hamartomatosas que podem afetar qualquer órgão. O envolvimento renal constitui a segunda causa de morte prematura, sendo os angiomiolipomas (AML) a alteração mais frequente (70-80% dos doentes) e cuja sintomatologia está diretamente relacionada com as dimensões dos AML.

Caso clínico

Adolescente do sexo masculino, 16 anos, com antecedentes familiares de esclerose tuberosa. Suspeita pré-natal da doença, cumprindo critérios diagnósticos no período neonatal precoce. Excluído síndrome de genes contíguos.

Evolução progressiva da doença...

Após 6 meses de Everolimus...

Cardíaco

- Rbdomiomas → regressão n.º e tamanho

Mov. clónicos do hemicorpo dto

Redução do n.º crises clínicas

Neurológico

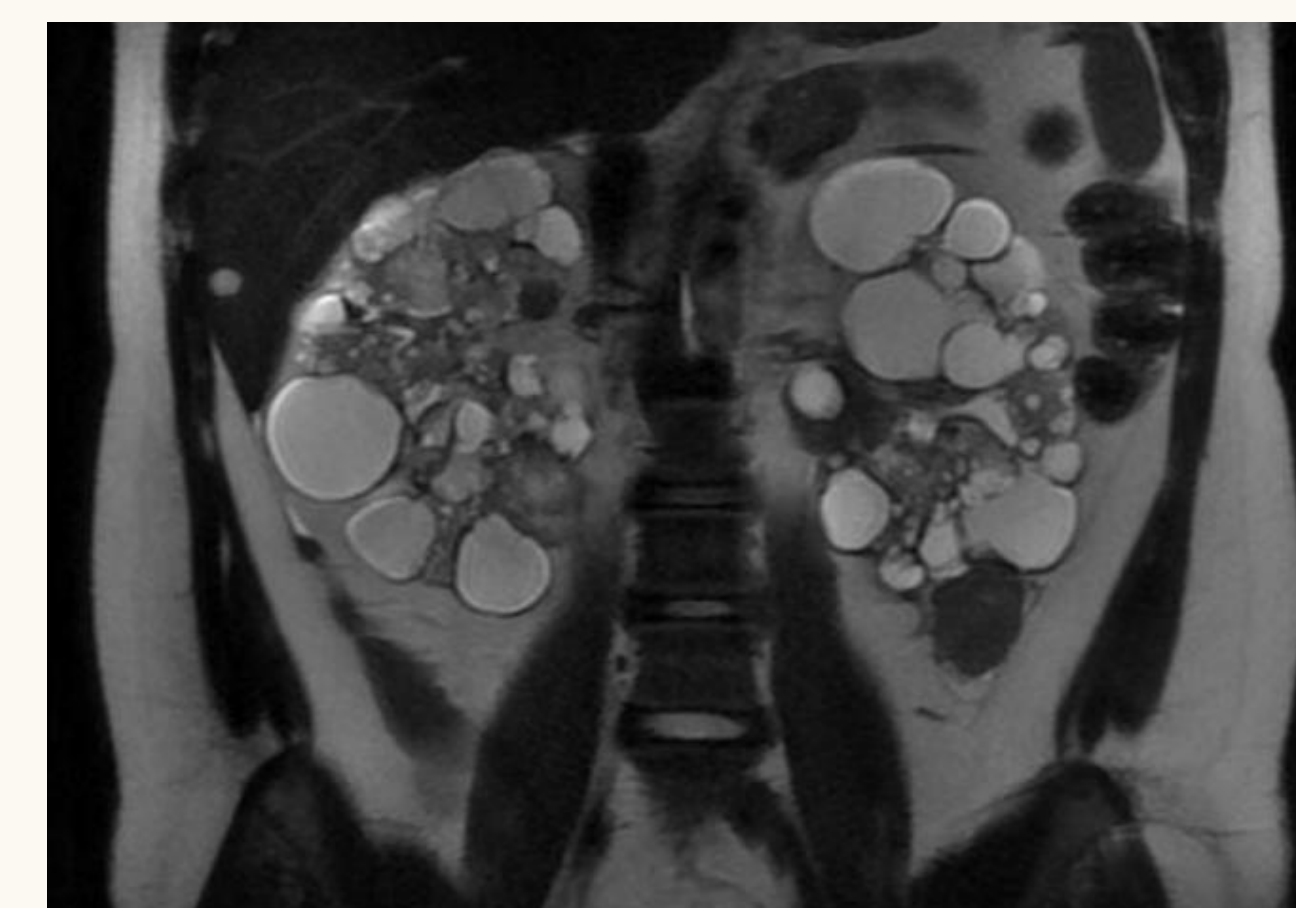
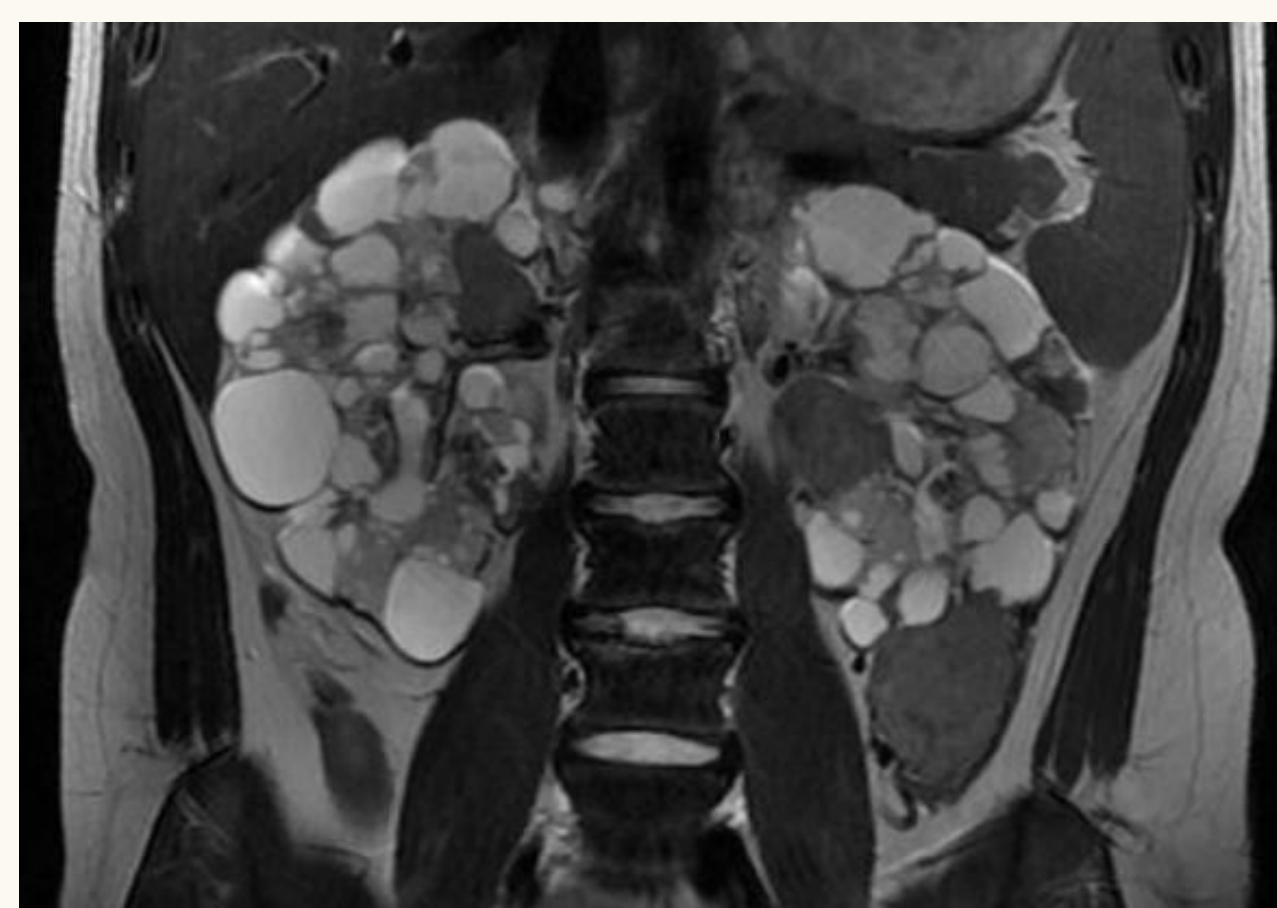
- Espasmos infantis aos 4 meses
- Epilepsia focal temporal esquerda
- Défice neurocognitivo



Melhoria das lesões cutâneas

Oftalmológico

- Facomas identificados aos 6 meses

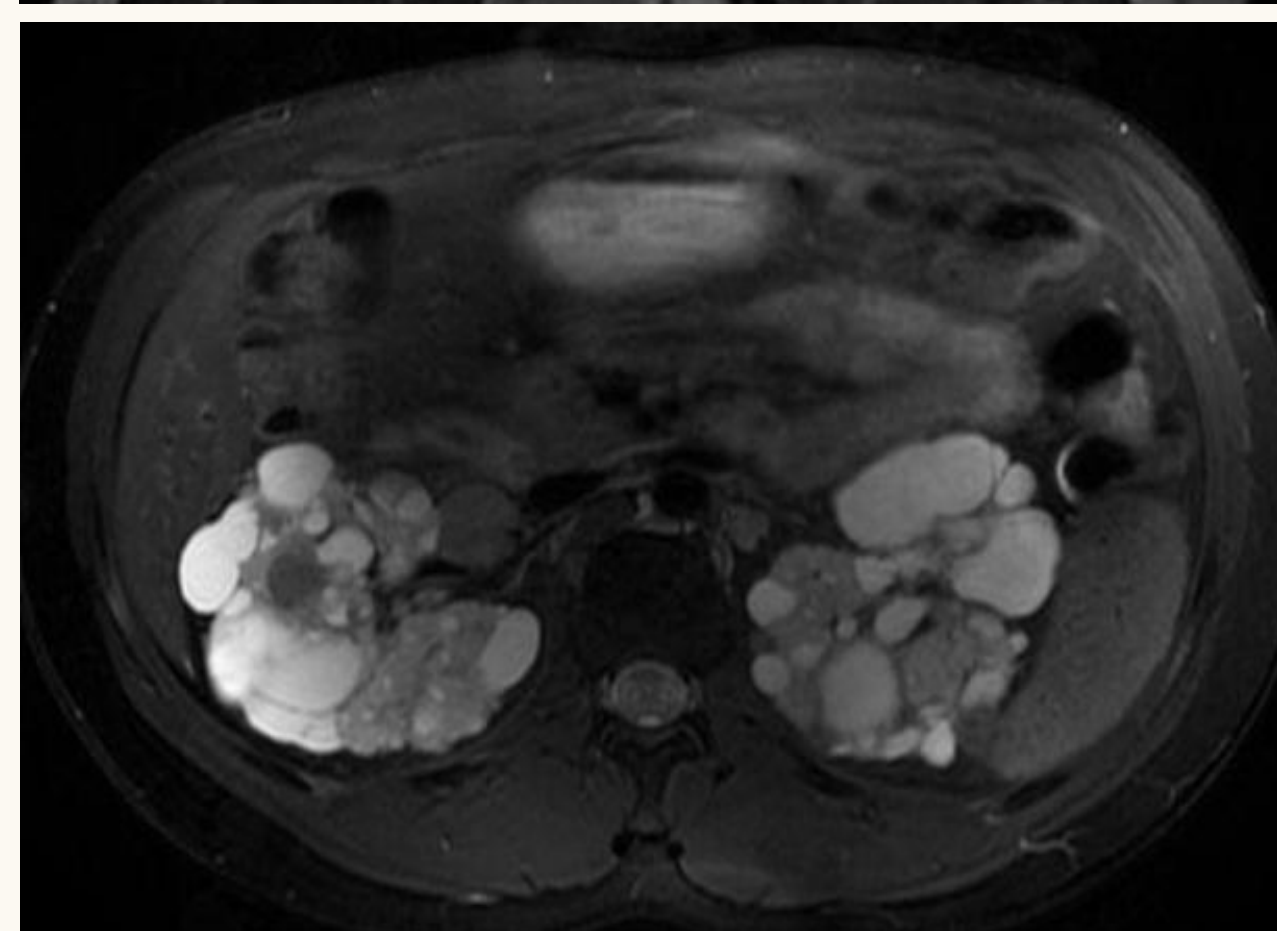


Cutâneo

- Angiofibromas
- Placas moluscóides planas
- Manchas acrómicas

Renal

- HTA desde os 6 meses
- Aumento do número e dimensões dos quistos/AML
- Doença renal crónica (DRC) progressiva, atualmente com TFG de 11.5 ml/min/1.73m²



Parênquima renal completamente substituído por quistos (máx. 4.5 cm)

Parênquima renal completamente substituído por quistos (máx. 5.5 cm); redução 33% dimensões AML

Acompanhado em C. Nefrologia Pediátrica de hospital terciário há 1.5A

Evolução para DRC terminal → hemodiálise

Discussão

O envolvimento renal pode evoluir para DRC terminal por destruição do parênquima renal, substituído por AML. A terapêutica com everolimus pode retardar a progressão da doença, reduzindo significativamente as dimensões dos AML renais (35-58% dos casos), estabilizando a função renal e reduzindo a probabilidade de desenvolver sintomatologia e/ou complicações, com benefício também para outros órgãos, nomeadamente na redução de convulsões e melhoria das lesões cutâneas. Os critérios para início do fármaco estão bem definidos e a sua introdução não deve ser adiada. Neste caso, com diagnóstico muito precoce, o fármaco foi iniciado tardiamente, numa fase já quase sem parênquima renal funcionante. Embora se verifique uma redução significativa das dimensões dos AML, o mesmo não se verificou com os quistos, o que poderá explicar a ausência de melhoria da função renal, comportando-se como “síndrome de genes contíguos-like”.

Bibliografia:

• Bissler JJ, et al. Everolimus for angiomyolipoma associated with tuberous sclerosis complex or sporadic lymphangiomyomatosis (EXIST-2): a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. The Lancet, vol 381 (9869):817-24. • Dimario F, Sahin M, Ebrahimi-Fakhari D. Tuberous Sclerosis Complex. Pediatric Clinics of North America (2015). 62(3).