

# Complexo esclerose tuberosa

## Tuberous sclerosis complex (TSC)

Péricles Maranhão-Filho<sup>1</sup>

O complexo esclerose tuberosa (CET) constitui doença autossômica dominante, com prevalência de 1/20.000 indivíduos. Suas mazelas surgem ao longo da vida e afetam qualquer órgão. Recentemente, o

*International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group 2012*<sup>1</sup> reviu e delimitou parâmetros dessa condição polimorfa. Identificar a mutação que previne a síntese e/ou inativação funcional das proteínas TSC1 ou TSC2 passou a ser um critério diagnóstico independente.<sup>2</sup> Mas o quadro clínico com 11 aspectos maiores (dermatológico e odontológico; oftalmológico; estrutural e cerebral, tuberosidades e tumores; epilepsia; distúrbios neuropsiquiátricos; cardíológico; pneumológico; nefrológico; endocrinológico; gastroenterológico; cuidado integral) e seis aspectos menores (lesões em confete; furos (*pits*) dentais; fibromas gengivais; cistos ósseos; mancha acrómica retinal; pólipos retais hamartomatosos) continua sendo o principal meio diagnóstico. Quase 100% dos acometidos pelo CET apresentam alterações cutâneas de fácil reconhecimento. Daí a importância de ressaltá-las, visando ao diagnóstico precoce dessa facomatose.



**Figura 1.** Angiofibroma facial ( $\geq 3$ ) ocorre em 75% dos casos e tipicamente surge entre 2 e 5 anos de idade (A). Placa fibrosa no *scalp* histologicamente similar ao angiofibroma talvez seja a lesão cutânea mais específica do CET (B). Máculas hipopigmentadas ( $\geq 3$ ,  $\geq 5$  mm) ocorrem em 90% dos casos (C). Lesões em confete. Numerosas e hipomelanóticas (1-3 mm), com frequência que varia de 3% a 58%, mais avistadas nos braços e pernas (D).

## REFERÊNCIAS

1. Northrup H, Krueger DA; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol.* 2013;49(4):243-54.
2. O'Callaghan F, Shiell A, Osborne J, et al. Prevalence of tuberous sclerosis estimated by capture-recapture analysis. *Lancet.* 1998;351(9114):1490.

<sup>1</sup> Professor adjunto IV de Neurologia do Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF) da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ); neurologista do Instituto Nacional de Câncer "José Alencar Gomes da Silva" (Inca) do Rio de Janeiro – Hospital do Câncer I HC-I.