

Complexo esclerose tuberosa

Tuberous sclerosis complex (TSC)

Péricles Maranhão-Filho¹

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*¹ reviu e delimitou parâmetros dessa condição polimorfa. Identificar a mutação que previne a síntese e/ou inativação funcional das proteínas TSC1



Figura 1. Angiofibroma facial (≥ 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 (≥ 3 , ≥ 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).

¹ 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-1.

Endereço para correspondência: Dr. Péricles Maranhão-Filho. Av. Prefeito Dulcídio Cardoso, 1680/1802 – 22620-311 – Rio de Janeiro, RJ, Brasil. www.neurobarra.com

ou TSC2 passou a ser um critério diagnóstico independente.² Mas o quadro clínico com 11 aspectos maiores (dermatológico e odontológico; oftalmológico; estrutural e cerebral, tuberosidades e tumores; epilepsia; desordens neuropsiquiátricas; cardiológico; pneumológico; nefrológico; endocrinológico; gastroenterológico; cuidado integral) e seis aspectos menores (lesões em confete; furos (*pits*) dentais; fibromas gengivais; cistos ósseos; mancha acrômica retinal; pó-lipo retal hamartomatoso) continua sendo o principal meio diagnóstico. Quase 100% dos acometidos pelo CET apresentam alterações cutâneas de fácil reconhe-

cimento. Daí a importância de ressaltá-las, visando ao diagnóstico precoce dessa facomatose.

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.