

Esclerose tuberosa: caso clínico

Tuberous sclerosis: case report

Soraia Monique Fiorati **AGUIAR** - Mestranda em Odontopediatria, na Faculdade de Odontologia de Ribeirão Preto – USP

Carolina Paes **TORRES** - Aluna do Curso de Especialização em Odontopediatria APCD São Carlos- SP

Maria Cristina **BORSATTO** - Professora Doutora da Disc. de Odontopediatria e do Centro de Formação de Recursos Humanos Especializado no Atendimento de Pacientes Especiais, do Depto de Clínica Infantil, Odont. Preventiva e Social, da Fac. de Odont. de Ribeirão Preto – USP

Relevância Clínica

A Esclerose Tuberosa é uma doença que pode comprometer diversos órgãos, resultando em diferentes manifestações clínicas. É importante que o cirurgião-dentista saiba reconhecê-la, para poder atuar de forma segura e efetiva.

Resumo

A Esclerose Tuberosa é uma doença congênita, de caráter hereditário, progressivo, multissistêmico e debilitante em muitos casos. É transmitida por herança autossômica dominante com penetração incompleta e etiologia desconhecida, incidência estimada em um para 100.000 indivíduos, com predominância duas vezes maior no sexo masculino. Diversos órgãos podem estar comprometidos por esta síndrome, apresentando conseqüentemente uma série de manifestações clínicas, dentre as quais, a tríade clássica composta por retardo mental, convulsões e adenomas sebáceos. Por meio da apresentação de um caso clínico, buscou-se discuti-lo e enquadrá-lo dentro das características sistêmicas e odontológicas da síndrome, salientando a importância da intervenção precoce para o paciente, assim como, o aconselhamento genético para a família.

Palavras-Chave

Esclerose tuberosa; epilepsia, adenoma

Introdução

A Esclerose Tuberosa é uma doença congênita, de caráter hereditário, progressivo, multissistêmico e debilitante em muitos casos. É transmitida por herança autossômica dominante com penetração incompleta e expressividade variável.

Trata-se de uma patologia de natureza proteiforme que se caracteriza pela tríade clássica composta por retardo mental, epilepsia e adenomas sebáceos.

Foi descrita, pela primeira vez em 1862, por Von Recklinghausen (Marshall et al.³, 1959). No entanto, a descrição anátomo-patológica completa foi feita por Bourneville¹ (1880), que utilizou o termo Esclerose Tuberosa, em decorrência do aspecto dos tumores cerebrais,

os quais se assemelhavam a tubérculos de batatas.

A incidência da Esclerose Tuberosa está estimada em 1 para 100.000 indivíduos, acometendo todas as raças indistintamente, com predominância duas vezes maior no sexo masculino, em comparação ao feminino (Paschoal et al.⁸, 1997).

Quanto à etiologia, ainda não se conhece a causa fundamental da Esclerose Tuberosa, mas diversas pesquisas apontam para a ocorrência de uma alteração no braço longo distal do cromossomo 9, tendo sido observada alta taxa de mutação (Fryer et al.⁵, 1987).

Características Sistêmicas

Diversos órgãos podem estar comprometidos por esta síndrome apresentando, conseqüentemente, uma série de manifestações clínicas (Sampson et al.¹⁰, 1989; Sampson et al.¹¹, 1989).

As manifestações cutâneas, segundo Paschoal et al.⁸ (1997) compreendem:

Adenomas sebáceos - aparecem por volta dos cinco ao sete anos, são pápulas vermelho-amareladas de localização simétrica na face, com predomínio em sulco nasogeniano e região perioral.

Manchas acromicas - em geral são as primeiras manifestações cutâneas da doença, as lesões variam de 0,5 a 0,8 cm de diâmetro, localizadas preferencialmente no tronco.

Poliose - despigmentação focal dos cabelos, é uma manifestação rara.

Fibromas periungueais - são excrescências que emergem das dobras ungueais, de coloração rosada de aproximadamente 1 cm de diâmetro.

Placas de Chagreen - são placas ligeiramente elevadas, cor da pele e de aspecto de casca de laranja.

Como manifestações neuropsiquiátricas podemos citar epilepsia, retardo mental, nódulos calcificados intracranianos e astrocitomas de células gigantes.

Facoma retiniano, catarata congênita, nistagmo, lesões nodulares calcificadas foram detectados nos olhos. Cerca de 50% de todos os rabdomiomas cardíacos estão associados à Esclerose Tuberosa.

O envolvimento renal é geralmente, bilateral e as lesões renais são caracterizadas por angiomiolipomas e cistos renais, podendo evoluir para insuficiência renal (Sens et al.¹³, 1994).

As alterações ósseas mais freqüentes são as escleroses, cistos e raquitismo (Masiero et al.⁶, 1992).

Características Odontológicas

Não foram relatadas alterações bucais específicas nos pacientes portadores de Esclerose Tuberosa, entretanto fibromas gengivais, fissuras no esmalte e anomalias na dentina podem ocorrer em alguns casos, além da ocorrência de fissuras lábio-palatais (Flanagan et al.², 1997; Russel et al.³, 1996).

Diagnóstico, Prognóstico E Tratamento

O diagnóstico pode ser feito através do critério de Gomez⁴ (1979), no qual algumas características patognomônicas, por si só, ou associadas a outras menos peculiares, definem o quadro clínico.

Tabela 1 – Critério de diagnóstico para a esclerose tuberosa (Gomez⁴, 1979)

CARACTERÍSTICAS PRIMÁRIAS (Somente uma característica é necessária para efetuar o diagnóstico)	CARACTERÍSTICAS SECUNDÁRIAS (São necessárias duas características para efetuar o diagnóstico)
Adenomas sebáceos	Espasmos infantis
Fibromas periungueais	Manchas Hipopigmentadas
Tuberosidades Corticais	Placas de Chagreen
Hematomas Subependimais	Hematomas de retina
Hematomas renais múltiplos	Angiomiolipomas renais bilaterais ou cistos
Angiofibromas faciais	Rabdomiomas cardíacos

Os sistemas respiratório e gastrointestinal estão ocasionalmente envolvidos.

Os sintomas, assim como, o prognóstico da Esclerose Tuberosa variam muito em função da época de início, gravidade e velocidade de evolução.

Não existe tratamento específico para esta síndrome. As convulsões devem ser tratadas pelos anticonvulsivantes de rotina. A extirpação cirúrgica pode estar indicada nos tumores que afetam os diversos órgãos. As lesões cutâneas tem importância apenas na alteração da estética e podem ser removidas por eletrocoagulação, crioterapia ou dermoabrasão.

A expectativa de vida é crítica. Cerca de 30% a 40% dos portadores evoluem a óbito antes dos 5 anos de idade e, aproximadamente, 75% antes dos 25 anos de idade.

Apresentação do caso clínico

D.A.A.L., 7 anos, sexo feminino, cor branca, aluna da Escola de Educação Especial da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Batatais - SP.

A paciente nasceu a partir de gestação sem intercorrências e parto normal a termo, com peso de 3.180 kg. Necessitou permanecer em incubadora devido ao desenvolvimento incompleto dos pulmões, sendo que o seu desenvolvimento neuropsicomotor subsequente foi considerado normal.

A história médica atual evidencia entre as características sistêmicas peculiares da síndrome a presença de adenomas sebáceos localizados no nariz, queixo e maldares, no tronco e região pubiana, manchas acrômicas na face e a existência de placas de Chagreen (Figuras 1 e 2). Foi verificado também presença de estrabismo divergente à esquerda e distúrbio de escolaridade. A paciente nunca apresentou crises convulsivas, nem alterações cardiovasculares. Os exames radiográficos de crânio e tórax não revelaram qualquer tipo de anomalia.

A história dental evidenciou um péssimo estado de higienização bucal, com grande acúmulo de biofilme dentário, e conseqüente má conservação dos dentes. A paciente possuía lesões de cárie em todos os dentes decíduos posteriores e anteriores, além de perda prematura do primeiro molar decíduo superior direito, presença de gengivite, respiração nasal, oclusão normal e ausência de hábitos parafuncionais.

O tratamento odontológico indicado para o caso foi a realização de profilaxia, aplicação de clorexidina a 0,12% e de flúor tópico a 0,2% durante quatro semanas para conseguir uma melhora geral da condição bucal presente. A seguir, foi realizado exodontia do elemento 54 e incisivos laterais superiores decíduos em processo de rizólise avançada, selamento de fossas e fissuras dos primeiros molares permanentes, restaurações em amálgama nos molares decíduos e restaurações em resina composta nos caninos decíduos e restauração do elemento 35 que se encontrava cariado (Figura 3).

Paralelamente foram oferecidas orientações à família e à paciente sobre higiene bucal, controle de erupção e de dieta, higiene bucal diária supervisionada e aplicação tópica de flúor



FIGURA 1- Manchas acrômicas na face.



FIGURA 2- Placa de Chagreen.



FIGURA 3- Características bucais durante o tratamento odontológico.

periódica. A colaboração da paciente durante o tratamento foi excelente.

Discussão

Consultando a literatura específica sobre o assunto, nossos resultados encontraram respaldo na maioria dos trabalhos pesquisados.

Segundo Schnur¹² (1995), os sinais cutâneos representam o critério de diagnóstico primordial e por si só são suficientes para estabelecer o diagnóstico de Esclerose Tuberosa.

Conforme Paschoal et al.⁸ (1997), as alterações renais, cardíacas e pulmonares, via de regra, não aparecem antes dos 20 anos de idade.

De acordo com Menkes⁷ (1984), o retardo mental ocorre em cerca de 70% dos casos, e a presença de convulsões mais cedo ou mais tarde, chegam a ser observadas em todos os pacientes com retardo mental.

O caso relatado neste trabalho apresenta várias das lesões descritas na literatura sobre Esclerose Tuberosa, incluindo adenomas sebáceos, lesões despigmentadas, estrabismo divergente à esquerda e distúrbio de escolaridade, que analisados segundo critério de Gomez⁴ (1979), podem definir o diagnóstico desta patologia.

Conclusão

A Esclerose Tuberosa é uma afecção rara e grave, na maioria dos casos, e o seu estudo é de grande importância, tanto para definir a etiologia, que ainda é um pouco obscura, bem como

para buscar novas técnicas de tratamento mais eficazes para as diversas alterações.

O aconselhamento genético é fundamental, nos casos de familiares portadores de sinais da doença, devido ao caráter hereditário da mesma e a alta taxa de mutação.

As intervenções precoces são essenciais para o acompanhamento do caso e o controle das manifestações provocadas pela síndrome.

Abstract

The Tuberous Sclerosis is a congenital disease, of hereditary character, progressive, multisystemic and debilitating in many cases. It is transmitted by inheritance dominant autosomic with incomplete penetration and ignored aetiology. The incidence is one for 100.000 individuals, with predominance twice larger in the masculine sex. Several organs can be attacked for this syndrome, presenting series of clinical manifestations consequently, among the ones which, the classic triad composed by mental retard, convulsions and adenoma sebaceum. Through the presentation of a clinical case, it was looked for to discuss and to frame it inside of the sistemics and dental characteristics of the syndrome, pointing out the importance of the precocious intervention for the patient and of the genetic orientation for the family.

Keywords

Tuberous sclerosis; epilepsy; adenoma

Referências

- BOURNEVILLE, D. Scéreuse tubéreuse des circonvolutions cérébrales: idiotie et épilepsie hémiplegique. *Arch. Neurol.*, Chicago, v. 1, n.1, p. 81-91, Jan. 1880.
- FLANAGAN, N. et al. Developmental enamel defects in tuberous sclerosis: a clinical genetic marker? *J. Med. Genet.*, London, v. 34, n.8, p. 637-639, Aug. 1997.
- FRYER, A. E. et al. Evidence that the gene for tuberous sclerosis is on chromosome 9. *Lancet*, London, v. 21, n.1, p. 659-661, Mar. 1987.
- GOMEZ, M. R. Clinical experience at the Mayo Clinic. In: _____ *Tuberous Sclerosis*. New York: Raven Press, 1979. p. 11-26.
- MARSHALL, D. et al. Tuberous sclerosis. *New Engl. J. Med.*, Boston, v. 261, n. 22, p.1102-1105, Nov. 1959.
- MASIERO, D. et al. Raquitismo em paciente com esclerose tuberosa. *Fol. Med.*, São Paulo, v. 105, n. 4, p.187-191, out. 1992.
- MENKES, J. H. Espasmos infantis. In: _____ *Tratado de Neuropediatria*. 2 ed. São Paulo: Manole, 1984. p. 523-526.
- PASCHOAL, L. H. C. et al. Esclerose tuberosa. *Rev. Bras. Med.*, São Paulo, v. 54, n. 9, p. 774-778, set. 1997.
- RUSSELL, B. G. et al. Deciduous teeth in tuberous sclerosis. *Clin. Genet.*, Copenhagen, v.50, n.1, p. 36-40, Jul. 1996.
- SAMPSON, J. R. et al. Evidence for genetic heterogeneity in tuberous sclerosis. *J. Med. Genet.*, London, v. 26, n. 8, p. 511-516, Aug. 1989.
- SAMPSON, J. R. et al. Genetic aspects of tuberous sclerosis in the west of Scotland. *J. Med. Genet.*, London, v. 26, n. 1, p. 28-31, Jan. 1989.
- SCHNUR, R. E. Tuberous sclerosis: the persistent challenge of clinical diagnosis. *Arch Dermatol*, Chicago, v. 131, n. 12, p.1460-1462, Dec. 1995.
- SENS, Y. A. S. et al. Esclerose tuberosa com Angiomolipoma renal: uma indicação rara para transplante renal. *J. Bras. Nefrol.*, São Paulo, v.16, n.2, p.109-112, Jun. 1994.

Endereço para correspondência:

Maria Cristina Borsatto
Departamento de Clínica Infantil – Faculdade de Odontologia de Ribeirão Preto – USP – Av. do Café, s/n, CEP 14048-900 – Ribeirão Preto – SP
Telefone: (16) 602-4082
e-mail: borsatto@forp.usp.br