

SUSPEITA PRÉ-NATAL DE ESCLEROSE TUBEROSA DEVIDO PRESENÇA DE RABDOMIOMAS EM ECOCARDIOGRAMA FETAL: RELATO DE DOIS CASOS, COM CONFIRMAÇÃO PÓS-NASCIMENTO

Victor Gabriel Silva Freire¹; Gabriel da Costa Kuhn²; Gustavo Figueiredo Passos¹; Joana Darc Oliveira dos Santos¹; Luiza Oliveira Moraes Coelho¹; Mariana Araújo Bezerra Gomes³; Marília Giovanna Sousa Chagas¹; Pollyana Andreza Ribeiro dos Santos³; Emerson de Santana Santos¹

1- Universidade Federal de Sergipe; 2- Universidade Tiradentes; 3- Centro Especializado de Reabilitação Tipo IV

INTRODUÇÃO

Rabdomiomas são os tumores cardíacos fetais mais comuns, constituindo 60 a 86% dos casos. Localizam-se, em número variável, no miocárdio, preferencialmente no septo interventricular e na parede livre atrial ou ventricular. Sua associação mais importante é com a Esclerose Tuberosa (ET), uma doença genética rara, autossômica dominante que decorre da inativação dos genes supressores tumorais TSC-1 ou TSC-2. A suspeita diagnóstica no pré-natal se dá através do ecocardiograma fetal e para diagnóstico definitivo exige um dos seguintes achados: identificação de uma mutação patogênica de TSC1 ou TSC2 ou duas características maiores ou 1 característica maior com ≥ 2 características menores.

DESCRIÇÃO DO CASO

Relato do Caso 1: Recém-nascida, M.V.S.S., sexo feminino, 8 dias de vida, encaminhada ao ambulatório de Genética Médica com suspeita de ET por apresentar rabdomiomas em ecocardiograma fetal. Ao exame físico, observamos hemangiomas, manchas hipocrômicas no tronco e placas hipocrômicas rugosas, medindo 3x2 cm, (placas de Chagré). US transfontanelar mostrou nódulos subependimários; US de Abdome Total (USAT) identificou cistos renais bilaterais e angiomiolipomas. Ecocardiograma após o nascimento confirmou os rabdomiomas. Teste genético detectou a variante patogênica c.724dup p.(Thr242Asnfs*96), em heterozigose, no exon 8 do gene TSC2.

Relato de caso 2: Lactente, B.L.S., 7 meses, sexo masculino, encaminhado para investigação por suspeita de ET devido aos rabdomiomas em ecocardiograma fetal. Ao exame físico, apresentava máculas e manchas acróicas de tamanhos variados e contornos irregulares em todo o corpo. US transfontanelar demonstrou dilatação dos ventrículos supratentoriais com nódulos subependimários periventriculares. Rabdomiomas confirmados por ecocardiograma pós-natal. USAT apresentou nódulo lobulado com áreas císticas de perimeio. Teste genético detectou duplicações de significado incerto (chr16:2048586-2062016dup), em heterozigose, nos éxons 2 a 12 do gene TSC2.

DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

Os casos apresentados reforçam a relevância do ecocardiograma fetal como ferramenta diagnóstica inicial na suspeita de Esclerose Tuberosa, diante da identificação de rabdomiomas cardíacos. A avaliação clínica detalhada, aliada à análise genética, foi fundamental para a confirmação diagnóstica definitiva. Em ambos os casos, foi realizado o aconselhamento genético, permitindo um melhor entendimento da condição e orientações adequadas às famílias.

REFERÊNCIAS

- 1- GOMEZ LOPEZ, Enrique. Diagnóstico prenatal de rabdomioma fetal associado a esclerose tuberosa. A propósito de un caso. **Rev. chil. obstet. ginecol.**, Santiago, v. 82, n. 3, p. 313-321, jun. 2017. Disponible en <http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75262017000300313&lng=es&nrm=iso>. accedido en 08 jul. 2021. <http://dx.doi.org/10.4067/s0717-75262017000300313>.
- 2- CARBONERA, L. A.; LAJÚS, J. A. de S.; RODRIGUES, C. F. de A. Esclerose Tuberosa: relato de caso. **Revista Neurociências**, [S. l.], v. 21, n. 3, p. 392-395, 2013. DOI: 10.34024/rnc. 2013. v21. 8174. Disponível em: <https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/view/8174>. Acesso em: 8 jul. 2021.
- 3- GEIGER, M. A.; CANTADOR, A.A.; GUILLAUMON, A. T. Aneurisma de aorta torácica em paciente com esclerose tuberosa. **J Vasc Bras**. 2019. <https://doi.org/10.1590/1677-5449.160017>
- 4- FRUDIT, P.; VITTURI, B. K. et al. Multiple cardiac rhabdomyomasintuberous sclerosis complex: case report and review of the literature. **Autops Case Rep** [Internet]. 2019. <https://doi.org/10.4322/acr.2019.125>

AGRADECIMENTOS: Agradeço a orientação dada pelo brilhante médico geneticista e professor Emerson de Santana Santos, também agradeço pela disponibilidade e apoio dado pela pediatra Mariana Araújo Bezerra Gomes e pela geneticista Pollyana Andreza Ribeiro dos Santos. Por fim, agradeço aos meus colegas, em especial, Gabriel Costa Kuhn pelo esforço e competência.

E-mail correspondente: victorsfreire@academico.ufs.br