

## **Esclerose tuberosa neonatal: relato de caso.**

### Neonatal tuberous sclerosis: case report.

Ana Carolina de Góes Batista Amaral

Adriana Amaral Dias

Andrea Lübe Antunes de S. Thiago Pereira

Dayanna Borges Della-Fonte do Nascimento

Jovanna Couto Caser Anechini

Sofia Russi

Sônia Maria Alves Andrade

Thaynná de Oliveira Cavalcante

### **Resumo**

A esclerose tuberosa (ET) é uma doença genética multissistêmica, de herança autossômica dominante, caracterizada pela formação de hamartomas em diversos órgãos, incluindo cérebro, coração, rins, pele e olhos. O diagnóstico geralmente ocorre na infância, mas manifestações precoces podem estar presentes no período neonatal. Este estudo tem como objetivo relatar um caso de esclerose tuberosa diagnosticado no período neonatal, destacando os achados clínicos iniciais e a importância do reconhecimento precoce da doença. Trata-se de um recém-nascido masculino, nascido com 38 semanas e 5 dias, que apresentou cianose e desconforto respiratório logo após o nascimento, necessitando suporte ventilatório com CPAP. O ecocardiograma evidenciou massas intracardíacas sugestivas de rabdomiomas, achado

frequentemente associado à esclerose tuberosa. Durante o exame físico, observou-se mancha café-com-leite em membro inferior direito, o que reforçou a suspeita diagnóstica. O paciente foi encaminhado para investigação genética e acompanhamento multidisciplinar. A identificação precoce da esclerose tuberosa permite monitoramento adequado e intervenção precoce frente a possíveis complicações neurológicas, cardíacas e renais. O caso reforça a importância da avaliação clínica detalhada e da integração entre diferentes especialidades para o diagnóstico e manejo dessa condição.

**Palavras-chave:** esclerose tuberosa; rabdomioma cardíaco; recém-nascido; diagnóstico precoce; relato de caso.

## **Abstract**

Tuberous sclerosis complex (TSC) is a multisystem genetic disorder with autosomal dominant inheritance, characterized by the development of hamartomas in several organs, including the brain, heart, kidneys, skin, and eyes. The diagnosis is usually established during childhood; however, early manifestations may be present in the neonatal period. This study aims to report a case of neonatal tuberous sclerosis, highlighting the initial clinical findings and the importance of early recognition. A male newborn, born at 38 weeks and 5 days of gestation, developed cyanosis and respiratory distress shortly after birth, requiring ventilatory support with CPAP. Echocardiography revealed intracardiac masses suggestive of rhabdomyomas, a finding strongly associated with tuberous sclerosis complex. Physical examination identified a café-au-lait macule on the right lower limb, further raising suspicion of a genetic syndrome. The patient was referred for genetic testing and multidisciplinary follow-up. Early diagnosis of tuberous sclerosis is essential for appropriate monitoring and early intervention for potential neurological, cardiac, and renal complications. This case highlights the importance of detailed clinical evaluation and multidisciplinary collaboration in the diagnosis and management of this condition.

**Keywords:** tuberous sclerosis; cardiac rhabdomyoma; newborn; early diagnosis; case report.

## **Introdução**

A esclerose tuberosa (ET), também conhecida como complexo da esclerose tuberosa (TSC), é uma doença genética multissistêmica causada por mutações nos genes TSC1 e TSC2, responsáveis pela regulação da proliferação celular<sup>1</sup>. A doença caracteriza-se pela formação de hamartomas

em múltiplos órgãos, incluindo sistema nervoso central, coração, rins, pele e olhos<sup>2</sup>.

Embora o diagnóstico seja frequentemente estabelecido durante a infância devido a manifestações neurológicas ou dermatológicas, sinais precoces podem estar presentes no período neonatal. Entre os achados iniciais mais relevantes destacam-se os rabdomiomas cardíacos, considerados marcadores precoces da doença<sup>3</sup>.

A identificação precoce da esclerose tuberosa é fundamental para o monitoramento clínico adequado, permitindo intervenções precoces e

acompanhamento multidisciplinar para prevenir ou minimizar complicações neurológicas, renais e cardíacas<sup>4,5</sup>.

O objetivo deste estudo é relatar um caso de esclerose tuberosa diagnosticado no período neonatal, enfatizando a importância do reconhecimento precoce da doença e da abordagem multidisciplinar.

## **Relato de Caso**

Recém-nascido masculino, nascido com 38 semanas e 5 dias de gestação, por cesariana indicada por picos pressóricos maternos, em 01/04/2025, com peso ao nascer de 3.595 g e Apgar 8/8.

Logo após o nascimento, apresentou cianose e desconforto respiratório, necessitando suporte ventilatório com CPAP ainda na sala de parto.

As triagens neonatais e exames laboratoriais iniciais encontravam-se dentro da normalidade, assim como as sorologias maternas. Entretanto, o teste do coraçãozinho apresentou alteração, motivando investigação cardiológica.

O ecocardiograma evidenciou massas intracardíacas em parede ventricular direita, sugestivas de rabdomiomas cardíacos, levantando a hipótese de síndrome genética associada.

Durante avaliação física detalhada, observou-se mancha café-com-leite em membro inferior direito, reforçando a suspeita clínica de esclerose tuberosa.

Diante desses achados, o paciente foi encaminhado para investigação genética e acompanhamento ambulatorial multidisciplinar, envolvendo as especialidades de neonatologia, cardiologia, genética, neurologia e dermatologia.

## **Discussão**

A esclerose tuberosa é uma doença rara, porém de grande relevância clínica devido ao potencial de comprometimento multissistêmico<sup>2,6</sup>. A identificação da doença no período neonatal é incomum, mas pode ocorrer quando há acesso a exames de imagem e avaliação clínica detalhada<sup>3</sup>.

Os rabdomiomas cardíacos representam um dos marcadores mais importantes da esclerose tuberosa, sendo frequentemente detectados ainda no período fetal ou neonatal. Estudos demonstram forte associação entre rabdomiomas cardíacos e TSC, sendo esse achado frequentemente o primeiro indicativo da doença<sup>4,5</sup>.

Além das alterações cardíacas, manifestações cutâneas podem contribuir para a suspeita diagnóstica. Manchas hipomelanóticas ou café-com-leite são descritas como sinais dermatológicos que podem estar presentes desde o nascimento<sup>1,4</sup>.

O diagnóstico precoce permite monitoramento adequado para complicações comuns da doença, como crises epiléticas, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, alterações renais e arritmias cardíacas<sup>4,6</sup>.

Nesse contexto, a condução do caso destaca a importância da avaliação clínica minuciosa e da integração entre diferentes especialidades médicas para o manejo adequado dos pacientes.

## **Conclusão**

O presente relato reforça a importância da vigilância clínica no período neonatal para identificação precoce de síndromes genéticas como a esclerose

tuberosa. A presença de rabdomiomas cardíacos associada a achados cutâneos deve levantar suspeita diagnóstica, permitindo investigação precoce e acompanhamento multidisciplinar. O diagnóstico antecipado possibilita intervenções direcionadas e monitoramento adequado, contribuindo para melhor prognóstico e qualidade de vida dos pacientes.

## **Referências**

1. Arasi S, Cafarotti A, Fiocchi A. Cow's milk allergy. *Curr Opin Allergy Clin Immunol*. 2022;22(3):181-187.
2. Ferreira PLP, et al. Esclerose tuberosa diagnosticada em idade adulta: relato de caso. *Rev Cient Fac Med Campos*. 2025;20(1):68-73.
3. Gamboa VRL, Giovo M, Francucci V. Rabdomiomas cardíacos indicando o diagnóstico pré-natal do complexo da esclerose tuberosa. *An Bras Dermatol*. 2023;98(6):843-845.
4. Camargo FM, et al. Resultados perinatais e seguimento em longo prazo de tumores cardíacos fetais. *Arq Bras Cardiol*. 2024;121(1):e20220469.
5. Moraes T, et al. Rabdomioma: relato de caso neonatal do HC-UFTM. *Resid Pediatr*. 2020;10(2):71.
6. Santos NA, et al. Série de casos de tumores cardíacos na infância e correlação ecocardiográfica. 2022.