

# Esclerose Tuberosa: A Importância de um Diagnóstico Precoce

## Resumo

Esclerose Tuberosa (ET) é uma doença autossômica dominante, a qual pode levar ao desenvolvimento de um hamartoma. As áreas comumente afetadas são os olhos, rins, pulmão, coração, pele e cérebro. O acometimento sistêmico é realmente notável na presença da tríade clássica de retardo mental, epilepsia e adenomas sebáceos. O presente estudo tem por objetivo gerar uma atualização sobre a ET, devido a importância de seu diagnóstico precoce, visando uma melhoria na qualidade de vida ao portador da doença. Como metodologia utilizada no estudo, optou-se pela revisão de literatura. A pesquisa foi feita em periódicos indexados nos bancos de dados LILACS, MEDLINE e SciELO, no período de 2000 a 2011. A ET ocorre mais na faixa etária entre 2-6 anos. Para caracterizar a ET consideraram-se alguns sinais e sintomas de forma a colocá-los como critérios maiores e menores. O diagnóstico definitivo é definido como dois critérios maiores ou um maior e dois menores, e um diagnóstico possível apresenta um critério maior, ou dois ou mais critérios menores. Considerando as manifestações neurológicas, quanto mais cedo iniciar as crises e espasmos infantis, maior será o risco de retardo mental, déficit cognitivo e distúrbios comportamentais. As alterações de comportamento consideráveis são déficit de atenção, hiperatividade, autismo. A detecção precoce da ET permite uma intervenção multidisciplinar, seu seguimento e controle definem o prognóstico. Também é importante o aconselhamento genético, pois a ET trata-se de uma doença autossômica dominante. Portanto, é de grande importância o conhecimento dos pais quanto ao assunto, e a disseminação do tema perante a sociedade, visto que o preconceito e a desinformação ainda são as piores barreiras para o tratamento e a integração das crianças portadoras de ET numa vida normal.

## Responsável

Amanda Thais Thomé de Moraes

## Autores

Freitas VR; Moraes ATT; Franco PCP; Braga JC; Innocencio CC

## Instituição

Universidade Severino Sombra