

Esclerose tuberosa

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

O que é esclerose tuberosa (TSC) e como pode afetar o feto?

A esclerose tuberosa é uma doença com um componente hereditário que afeta diversos sistemas de órgãos, como o cérebro, o coração e os rins, e ocorre em cerca de 1 a cada 5.000 a 10.000 nascimentos. Os sintomas neurológicos são as manifestações mais graves da doença. Muitas crianças com TSC são afetadas por epilepsia intratável, deficiência intelectual e/ou autismo. As mortes são tipicamente causadas por problemas neurológicos, sendo o mais comum o status epilepticus (crises epilépticas descontroladas).

Como ocorre a esclerose tuberosa com hamartomas corticais (TSC-H)?

Essas lesões estão associadas a mutações nos genes TSC, que provocam a superativação da divisão celular no desenvolvimento da rede neural. Isso resulta no crescimento atípico do córtex cerebral e na diferenciação anormal das células cerebrais, levando à produção de tumores.

Qual a relação dos cromossomos com a TSC-H?

Os cromossomos são onde a maior parte da nossa informação genética está armazenada. Normalmente temos 46 cromossomos, emparelhados em 23 pares: 23 de um dos pais e 23 do outro. Alterações nos genes da TSC, chamadas de mutações, podem levar ao desenvolvimento da esclerose tuberosa.

Existe uma teoria chamada "hipótese dos dois acertos" que é considerada uma explicação para a ocorrência dessa condição. O primeiro "acerto" ocorre nas células germinativas (espermatozoide ou óvulo) que afeta o gene TSC1 ou TSC2, e essa mutação pode causar sintomas leves e algumas anomalias morfológicas. Se um segundo acerto ocorre nas células somáticas (células do sistema nervoso, células cardíacas), ele pode produzir lesões morfológicas, como tumores no cérebro ou no coração.

Devo realizar mais exames?

É importante avaliar o bebê para entender melhor a condição realizando:

- Ecocardiografia fetal - um ultrassom especializado do coração do bebê durante a gravidez para verificar a presença de tumores cardíacos (chamados rabiomiomas) frequentemente encontrados em associação com a esclerose tuberosa.
- Neurosonografia fetal – um ultrassom especializado do cérebro do bebê durante a gravidez, para verificar hamartomas corticais ou outras alterações estruturais no cérebro.
- Se disponível, uma ressonância magnética (RM) pode ser feita para fornecer mais informações sobre a condição do bebê. Este exame usa campos magnéticos fortes e ondas de rádio para criar imagens detalhadas do interior do corpo.
- Também deve ser oferecido aconselhamento genético pré-natal para descrever os diferentes testes diagnósticos disponíveis para o diagnóstico das mutações genéticas envolvidas. Os testes genéticos incluem técnicas como a amniocentese, para procurar problemas com o número de cromossomos ou alterações estruturais. Isso é feito removendo uma pequena quantidade de líquido amniótico ao redor do feto e enviando-o para análise.

O que observar durante a gravidez?

Atualmente, não há terapia fetal disponível. No entanto, é indicado um acompanhamento de perto com ultrassonografias a cada 4 semanas para monitorar a evolução dos tumores neurológicos e cardíacos, bem como o desenvolvimento de ritmos cardíacos anormais

Esclerose tuberosa

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

(arritmias), acúmulo de líquido no cérebro (hidrocefalia) ou sinais de insuficiência cardíaca (hidropsia fetal). O parto em um hospital com unidade de terapia intensiva neonatal às 38 semanas de gestação é indicado se não houver complicações fetais ou maternas. Não há contraindicação para o parto vaginal, mas a cesariana é preferida se houver hidropsia fetal.

O que isso significa para o meu bebê após o nascimento?

A gravidade da condição dependerá da localização e do tamanho das lesões. A maioria dos pacientes com TSC apresenta uma variedade de problemas comportamentais, cognitivos e/ou psiquiátricos. Outros podem ter convulsões difíceis de controlar.

Isso acontecerá novamente?

Se o pai ou a mãe tiverem mutações no gene TSC (autossômico dominante), o risco de recorrência é de 50%. Se as alterações (mutações) no gene surgirem espontaneamente (mutações de novo), não há risco aumentado de recorrência. Isso acontece em cerca de 65% dos casos.

Quais outras perguntas devo fazer?

- Que tipo de teste pré-natal devo realizar?
- Existe algum tratamento pré-natal para o meu bebê?
- Com que frequência farei exames de ultrassom?
- Onde devo dar à luz?
- Onde meu bebê receberá o melhor atendimento após o nascimento?
- Posso conhecer a equipe de médicos que ajudará meu bebê no nascimento com antecedência?

Última atualização Junho 2023