

## Neurologia | Caso Clínico

### PD-211 - (21SPP-11488) - AS VÁRIAS FACES DA MESMA MUTAÇÃO NO GENE TSC1 - MESMO GENÓTIPO, DIFERENTES QUADROS CLÍNICOS

Diogo Marques<sup>1,2</sup>; Elisa Silva<sup>2,3</sup>; Inês Belo<sup>2,4</sup>; Joana Ribeiro<sup>2,4</sup>; José Paulo Monteiro<sup>2</sup>

1 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta; 2 - Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta; 3 - Neurologia, Hospital Garcia de Orta; 4 - Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria

#### Introdução / Descrição do Caso

Introdução: A Esclerose Tuberosa (ET) é uma doença neurocutânea hereditária autossômica dominante, caracterizada por envolvimento multissistémico, com expressão variável.

Descrição dos Casos: Apresentam-se 5 irmãos diagnosticados com ET (heterozigotia para a mutação do gene TSC1) com idades entre 7 meses e 16 anos com história familiar materna. Em 3 irmãos, a manifestação inicial de ET correspondeu a um episódio inaugural de epilepsia focal. Nos outros dois, a doença manifestou-se por hipertensão intracraniana secundária a um Astrocitoma Subependimário de Células Gigantes (SEGA) e por uma Perturbação da Ansiedade Generalizada. A idade de apresentação de sintomas variou entre os 15 dias e os 14 anos. Relativamente às manifestações cutâneas: 3 irmãos têm >3 lesões hipomelanóticas, 3 têm Fibromas Ungueais, 1 tem uma placa de Shagreen e a irmã mais nova não apresenta quaisquer lesões cutâneas. Não se identificaram alterações estruturais do foro cardiológico, oftalmológico ou renal.

Na avaliação comparativa das RM Crânio-Encefálicas foi transversal a presença de Tuberes Corticais, Nódulos Ependimários e bandas migracionais supratentoriais, de número e dimensões variáveis (sem relação com a idade), contudo destaca-se o atingimento unilateral exclusivo destas alterações em dois dos irmãos. Apenas um dos irmãos foi diagnosticado com SEGA, com hidrocefalia aguda, já sem critérios para iniciar everolimus.

#### Comentários / Conclusões

Discussão: A avaliação clínica desta família permite-nos constatar a elevada variabilidade da expressão fenotípica da ET, conforme relatado em trabalhos prévios, reforçando a importância de factores adicionais epigenéticos na expressão da ET. A pandemia a COVID19 dificultou um planeamento familiar, essencial nesta doença genética.