

## SÍNDROME DE BOURNEVILLE-PRINGLE: RELATO DE CASO

### BOURNEVILLE PRINGLE SYNDROME: CASE REPORT

*Thiago César de Pádua<sup>1</sup>, Maria Cristina Almeida de Souza<sup>2</sup>, Edsneider Rocha Pires de Souza<sup>3</sup>, Daniella Nogueira Silva Melo<sup>4</sup>, Maria Luiza Vale de Almeida Sebastião<sup>5</sup>, Renata Oliveira Melhem Franco<sup>6</sup>*

#### RESUMO

A Síndrome de Bourneville-Pringle (SBP) ou Esclerose Tuberosa (ET) é uma desordem genética, de caráter autossômico dominante, cuja etiologia está associada a mutações nos genes TSC1 ou TSC2. Caracteriza-se pela formação de tumores benignos denominados hamartomas, que afetam preferencialmente o cérebro e a pele do portador. De 80 e 90% dos indivíduos acometidos pela SBP apresentam episódios convulsivos durante o curso da doença, sendo a epilepsia a manifestação inicial na maioria dos casos. Relata-se neste artigo o caso de um paciente adulto do gênero masculino, 38 anos, portador de SBP, tardiamente diagnosticada. O diagnóstico desta síndrome, rara e pouco conhecida, está baseado em uma associação de vários critérios, incluindo exames genéticos. O diagnóstico precoce está diretamente relacionado à evolução e ao prognóstico, e o tratamento, idealmente multiprofissional, é sintomático, objetiva melhorar a qualidade de vida do portador. O aconselhamento genético é relevante.

**Palavras-chave:** Esclerose Tuberosa. Síndromes Neurocutâneas. Fenótipo.

1. Discente do Curso de Medicina da Universidade Severino Sombra.
2. Doutora em Odontologia, Centro de Pesquisas Odontológicas São Leopoldo Mandic. Docente do Curso de Medicina da Universidade Severino Sombra. Docente do Mestrado Profissional em Ciências Aplicadas em Saúde da Universidade Severino Sombra
3. Especialista em Dermatologia e em Saúde da Família. Docente do Curso de Medicina da Universidade Severino Sombra. Discente do Mestrado Profissional em Ciências Aplicadas em Saúde da Universidade Severino Sombra.
4. Discente do Curso de Medicina da Universidade Severino Sombra.
5. Discente do Curso de Medicina da Universidade Severino Sombra.
6. Discente do Curso de Medicina da Universidade Severino Sombra.

#### Correspondência

Maria Cristina Almeida de Souza - Avenida Expedicionário Oswaldo Almeida Ramos, 280, Centro.  
CEP: 27.700-000. Vassouras-RJ.

E-mail: mcas.souza@uol.com.br

#### **ABSTRACT**

The Bourneville-Pringle syndrome or Tuberous Sclerosis is a genetic disorder of autosomal dominant, whose etiology is associated with mutations in TSC1 or TSC2 genes. It is characterized by the formation of benign, which preferentially affect the brain and the wearer's skin. About 80 and 90% of the Bourneville-Pringle syndrome affected individuals have seizures during the course of the disease, epilepsy initial manifestation in most cases. This article reports a case of a male adult, 38, who Bourneville-Pringle syndrome carrier diagnosed late. The diagnosis of this syndrome, a rare and little known, is based on a combination of criteria, included the genetic exams. Early diagnosis is directly related to the evolution and prognosis. Treatment, multi ideally, is symptomatic and should aim to improve the wearer's quality of life.

**Keywords:** Tuberous Sclerosis. Neurocutaneous Syndromes. Phenotype.

#### **INTRODUÇÃO**

A Síndrome de Bourneville-Pringle (SBP) é uma doença genética, de caráter autossômico dominante, caracterizada como um processo hamartomatoso devido à alteração nos genes TSC1 ou TSC2, que são responsáveis pela codificação das proteínas hamartina e tuberina, respectivamente. O complexo hamartina-tuberina controla a proteína alvo da rapamicina; sua disfunção é responsável pela formação dos hamartomas, que, além das alterações cutâneas, podem ocorrer em diversos órgãos, incluindo rins, cérebro, pulmões e coração. A SBP, também referida como Esclerose Tuberosa (ET), adenoma sebáceo ou epiloia, foi descrita pela primeira por Bourneville em 1880, no Sistema Nervoso Central (SNC). Vogt e colaboradores descreveram acometimento sistêmico com a tríade: atraso mental, epilepsia e adenomas sebáceos. A SBP ocasiona crescimento anormal de células de origem ectodérmica e mesodérmica, levando ao aparecimento de quadro clínico variável, cujas principais manifestações incluem epilepsia, retardo mental e formação de tumores benignos hamartomatosos, que podem se localizar em qualquer órgão, com maior frequência no cérebro e na pele. Cerca de 80 a 90% dos indivíduos acometidos pela SBP apresentam episódios convulsivos durante o curso da doença<sup>1,2,3</sup>. Aproximadamente 100% dos acometidos pela SBP apresentam alterações cutâneas de fácil reconhecimento, facilitando o diagnóstico desta facomatose<sup>4</sup>.

Trata-se de uma doença rara, pouco conhecida, que comete ambos os gêneros na mesma proporção, em uma incidência de 1:10.000 nascidos vivos. O diagnóstico da maioria dos pacientes é feito até os quinze meses de vida. Aproximadamente 25% dos indivíduos diagnosticados com SBP após esta faixa

etária apresentaram sinais clínicos prévios omitidos em avaliações médicas. A falta de informação dificulta o tratamento de seus sintomas<sup>2</sup>.

É, portanto, de suma importância o conhecimento das manifestações para o diagnóstico precoce da alteração e uma rigorosa investigação do envolvimento sistêmico. Objetiva-se, neste artigo, relatar um caso de SBP em paciente do gênero masculino, 38 anos de idade, atendido em uma Unidade Estratégia Saúde da Família (UESF) no município de Paulo de Frontin, no Sul do Estado do Rio de Janeiro, Brasil. Este relato foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Severino Sombra (Parecer 308.142 – CAAE 15973913.6.0000.5290).

## **RELATO DO CASO**

Paciente do gênero masculino, 38 anos, leucoderma, não fumante, com atraso mental, compareceu, acompanhado da mãe, à Unidade Estratégia Saúde da Família (UESF) no município de Paulo de Frontin, no Sul do Estado do Rio de Janeiro, Brasil. Sua queixa principal se relacionava às lesões que apresentava na face. Ao exame físico, o médico de família e comunidade (MFC) observou nódulos eritematosos e adenomas sebáceos na região de nariz, do queixo e malaras. Verificou manchas alaranjadas com textura de casca de laranja (Figura 1). Observou-se a inexistência de sinais e sintomas de alterações cardiovasculares, endócrinas, respiratórias ou imunológicas. Relato de crises convulsivas foi informado pela acompanhante. Exames de ultrassonografia de abdome e exame de urina não revelaram alteração. Contudo, foram constatadas protuberâncias periungueais nas unhas dos pés e das mãos. A cirurgiã dentista da equipe da UESF identificou fibromas gengivais e lesões no esmalte dentário.

Sem diagnóstico conclusivo, o paciente foi referenciado pelo MFC ao dermatologista da média complexidade do Sistema Único de Saúde (SUS), por meio do sistema de referência e contra-referência. O especialista, baseado nos Critérios de Gomes<sup>5,6,7,8</sup>, no qual algumas características patognomônicas por si só (critérios maiores), ou associadas a outras menos peculiares (critérios menores), definem o quadro clínico, estabeleceu o diagnóstico. Adicionalmente o especialista identificou placas de Shagreen, grossas áreas do epitélio.



**Fig. 1:** Nódulos eritematosos e adenomas sebáceos no nariz, queixo e malares.

## **DISCUSSÃO**

O diagnóstico da SBP geralmente está baseado na constatação dos critérios de Gomes, que, revisados em 2012, constituem sinais patognomônicos<sup>5,6,7,8</sup>. A presença de dois critérios maiores ou um maior e dois menores são suficientes para o diagnóstico definitivo.

Verificou-se, no portador do caso relatado, o descrito por Carbonera et al. (2013)<sup>2</sup> acerca do envolvimento dermatológico, episódios convulsivos e retardo mental. Segundo este autor, há correlação entre frequência de crises convulsivas e o retardo mental, ainda que estes não estejam claramente associados.

A prevalência é de 1:10.000 nascidos vivos e, em dois terços dos casos, não há histórico familiar. O apoio matricial de um dermatologista ao MFC foi necessário para a resolutividade do caso, uma vez que, dos onze critérios maiores conhecidos, o caso em questão possuía os quatro critérios maiores dermatológicos. Conjuntamente, estes profissionais elaboraram a proposta terapêutica.

O histórico familiar do paciente e exames complementares auxiliam na confirmação do diagnóstico, como é o caso dos exames genéticos de cariótipo, tomografia computadorizada do crânio, ressonância magnética, craniografia, ultrassonografia renal, ecocardiograma e fundoscopia.

Neste caso, diante da recusa da acompanhante, não foi possível realizar estes exames no caso relatado<sup>9</sup>. Não se interviu nas alterações dermatológicas, mas foram prescritas orientações sobre necessidade de higienização do local.

Em relação ao tratamento, o mesmo é sintomático e realizado por uma equipe multidisciplinar, e pode contribuir para a qualidade de vida do portador, a exemplo do citado por Varella et al. (2010)<sup>1</sup>. Não há cura para a doença até o momento.

O aconselhamento genético foi feito à família durante uma visita domiciliar pela equipe da UESF, por se tratar de doença autossômica dominante.

Acompanhamento do caso por, entre outros profissionais, neuropsiquiatra, dermatologista, nefrologista e cirurgião dentista é fundamental para o prognóstico e está em curso no caso relatado. Este último é devido à elevada prevalência de fibromas gengivais e alterações dentárias<sup>3</sup>. Terapias como a homeopatia, fisioterapia e terapia ocupacional têm sido relatadas como proposta terapêutica para os pacientes portadores da doença. Muitas vezes é também aconselhável um acompanhamento psicológico, haja vista relato de depressão<sup>4</sup>.

O acompanhamento psicológico ao portador deste caso visa proporcionar-lhe um maior conforto e também promover um suporte à família para que se oriente sobre como lidar no cotidiano com a situação.

A SBP pode provocar alterações que tornam a vida e as tarefas simples do dia a dia complicadas de serem executadas. As lesões dermatológicas podem levar à reclusão e fazer com que algumas pessoas sofram de depressão. Muitos dos transtornos podem ser evitados, dependendo do local acometido e da agressividade dos tumores.

## **CONCLUSÃO**

A condição clínica, baseada na tríade da SBP, viabiliza o diagnóstico. A abordagem terapêutica precoce, promovendo qualidade de vida ao portador é imprescindível, haja vista não haver tratamento para a alteração. A equipe multidisciplinar deve estar preparada para prestar um cuidado humanizado e acolhedor, compartilhando saberes capazes de contribuir para autonomia do paciente, tendo em vista que o tratamento é sintomático e não curativo.

## REFERÊNCIAS

1. Varella PO, Dutra LD, Serrazina SR, Balbino VD, Utagawa CY. A importância dos sinais dermatológicos para o diagnóstico da Esclerose Tuberosa: Relato de caso. *Cadernos UniFOA* 2010; 13:33-36.
2. Carbonera LA, Lajús JAS, Rodrigues CFA. Esclerose Tuberosa - Relato de Caso. *Ver Neurociên* 2013; 21(3):392-395.
3. Oliveira C, Real R, Nadais G, Garreta C. A delayed diagnosis of Tuberous Sclereosis. *Galicla Clinica* 2016; 77(1):33-35.
4. Maranhão-Filho P. Complexo esclerose tuberosa. *Rev Bras Neurol.* 2015;51(1):28-29.
5. Rodrigues DA, Gomes CM, Costa IMC. Tuberous sclerosis complex. *Anais Bras. Dermatol.* 2012; 87(2):184-96.
6. Haddad LA, Rosemberg S. Call of awareness of the updated diagnostic criteria and clinical management for patients with tuberous sclerosis complex. *Rev Assoc Med Bras* 2014; 60(2):94-96.
7. Aguiar SMF, Torres CP, Borsatto MC. Esclerose tuberosa: caso clínico. *Robrac.* 2003; 34(12):66-68.
8. Araújo LJ, Muniz GB, Santos E, Ladeira JPV, Martelli Júnior H, Bonan PRF. Tuberous sclerosis complex diagnosed from oral lesions. *São Paulo Med J.* 2013;131(5):351-5.
9. Nunesmaia HGS, Nunes JC. Epidemiologia genética e clínica da esclerose tuberosa. *Rev Bras Cien Saúde.* 1997;1(1/3):63-74.