



## O COMPLEXO DA ESCLEROSE TUBEROSA EM CRIANÇAS (CET): UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA Resumo Simples

Stefany Maciel Pereira<sup>1</sup>

Igor de Oliveira Silva<sup>2</sup>

Paulo Roberto Barbato<sup>3</sup>

**Introdução:** O Complexo da Esclerose Tuberosa (CET) é uma síndrome neurocutânea que pode se manifestar em qualquer idade e pode afetar vários sistemas orgânicos. Essa desordem é comumente identificada em bebês e crianças por meio de lesões cutâneas características, convulsões e supercrescimento celular ou hamartomas no coração, cérebro e rins. O complexo da esclerose tuberosa é um distúrbio genético provocado por uma mudança no gene TSC1 ou TSC2 capaz de levar à disfunção de hamartina e tuberina, respectivamente. A hamartina e a tuberina formam um complexo protéico responsável por condicionar a hiperplasia celular.

**Objetivos:** Compreender a epidemiologia e a fisiopatologia da esclerose tuberosa em crianças, de modo a facilitar a identificação precoce pelos responsáveis da criança e pelos profissionais da saúde. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão de literatura realizada a partir da análise de dados da plataforma PubMed. Foram utilizados os descritores “*esclerose tuberosa*”, “*TSC*” e “*criança*”, em língua inglesa, e o operador booleano “*AND*”. Os critérios de inclusão foram textos completos publicados nos últimos 5 anos que contribuíram para este estudo. Foram escolhidos 9 artigos para compor esta pesquisa dentre os 539 resultados encontrados. **Resultados e Discussão:** O CET foi identificado pela primeira vez em 1862 em um bebê e sua incidência foi estimada em 1/6.000–10.000 recém-nascidos por ano, sendo caracterizada como uma doença rara. É um distúrbio de proliferação e migração celular que produz hamartomas, tumores benignos ou malignos que afetam a pele e o cérebro e também danificam outros órgãos. Os produtos protéicos dos genes TSC, hamartina e tuberina, trabalham em conjunto dentro da mesma via intracelular, o que explica o motivo de uma mutação em qualquer gene dar origem à mesma doença. A mira dessas proteínas é o alvo mamífero do complexo 1 de rapamicina (mTORC1), que é um complexo de proteína serina/treonina quinase que se envolve em vários anabólicos e catabólicos importantes. **Conclusões/Considerações Finais:** O CET é uma doença genética rara caracterizada pela formação de hamartoma em múltiplos órgãos. São necessários mais estudos sobre o CET, para que novas opções terapêuticas sejam embasadas visando vulnerabilidades nas vias relacionadas ao TSC. O cuidado multidisciplinar e individualizado de cada criança, com atenção especial às comorbidades cognitivas e psicossociais, é de suma importância para o sucesso no manejo desta doença.

---

<sup>1</sup>Estudante de medicina, Universidade Federal da Fronteira Sul, stefanyperreamaci@gmail.com

<sup>2</sup>Estudante de medicina, Universidade Federal da Fronteira Sul, oigor.oliveira2000@gmail.com

<sup>3</sup>Doutor em Saúde Coletiva, Universidade Federal da Fronteira Sul, paulo.barbato@uffs.edu.br



II SIMPÓSIO DE URGÊNCIA E EMERGÊNCIA  
DO OESTE CATARINENSE E V SEMANA  
ACADÊMICA DE MEDICINA DA  
UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA  
SUL – *CAMPUS CHAPECÓ*



**Palavras-chaves:** Esclerose tuberosa. Criança. TSC.