

Como a Esclerose Tuberosa pode acometer a visão?

Ana Bárbara Dias Lopes Urzedo

Dr. Kenzo Hokazono

Oftalmologia – HC-UFPR





Nascimento



Um mês



Dois meses



Três meses



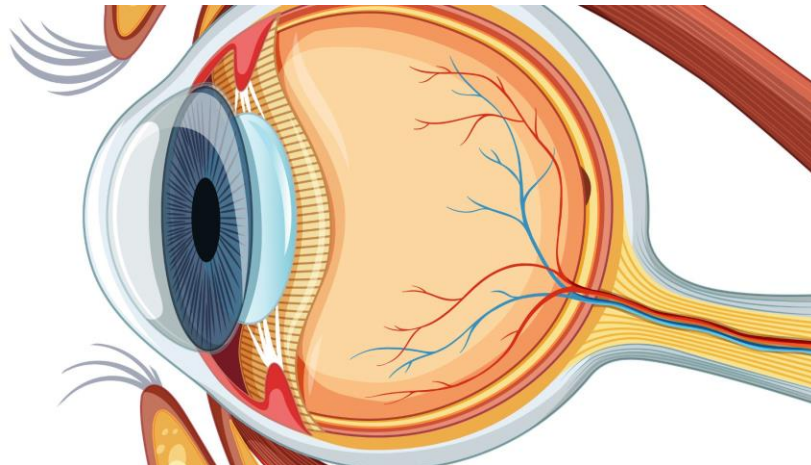
Seis meses



Adulto

Desenvolvimento visual

RN	Pisca em resposta à luz
1m	Prefere objetos coloridos até 90cm
2-4m	Desvio ocular é comum, segue objetos
5-8m	Noção de profundidade, reconhece os pais
9-12m	Cor do olho definitiva, noção de distância (pegam objetos)

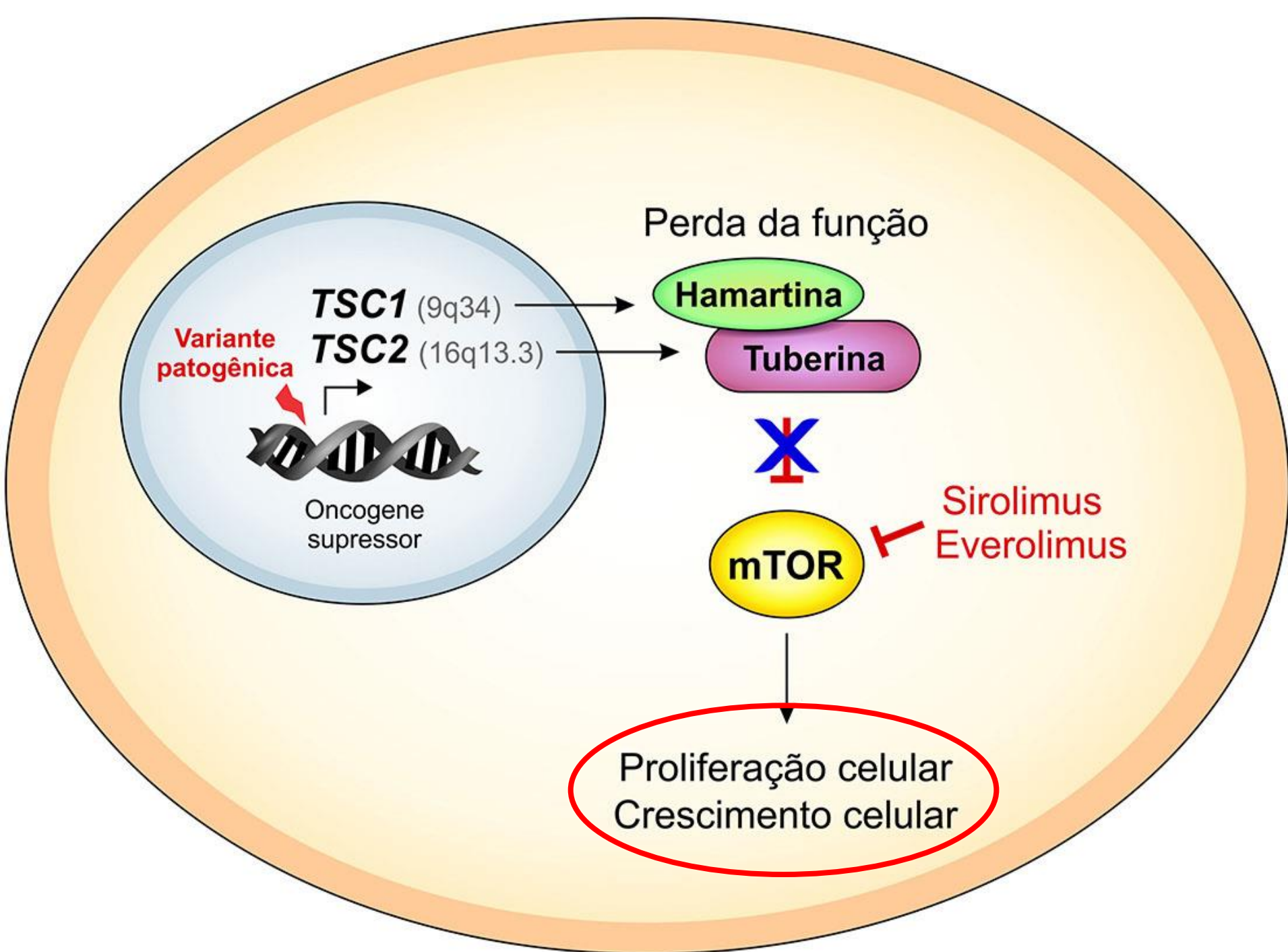


O que é Esclerose Tuberosa?

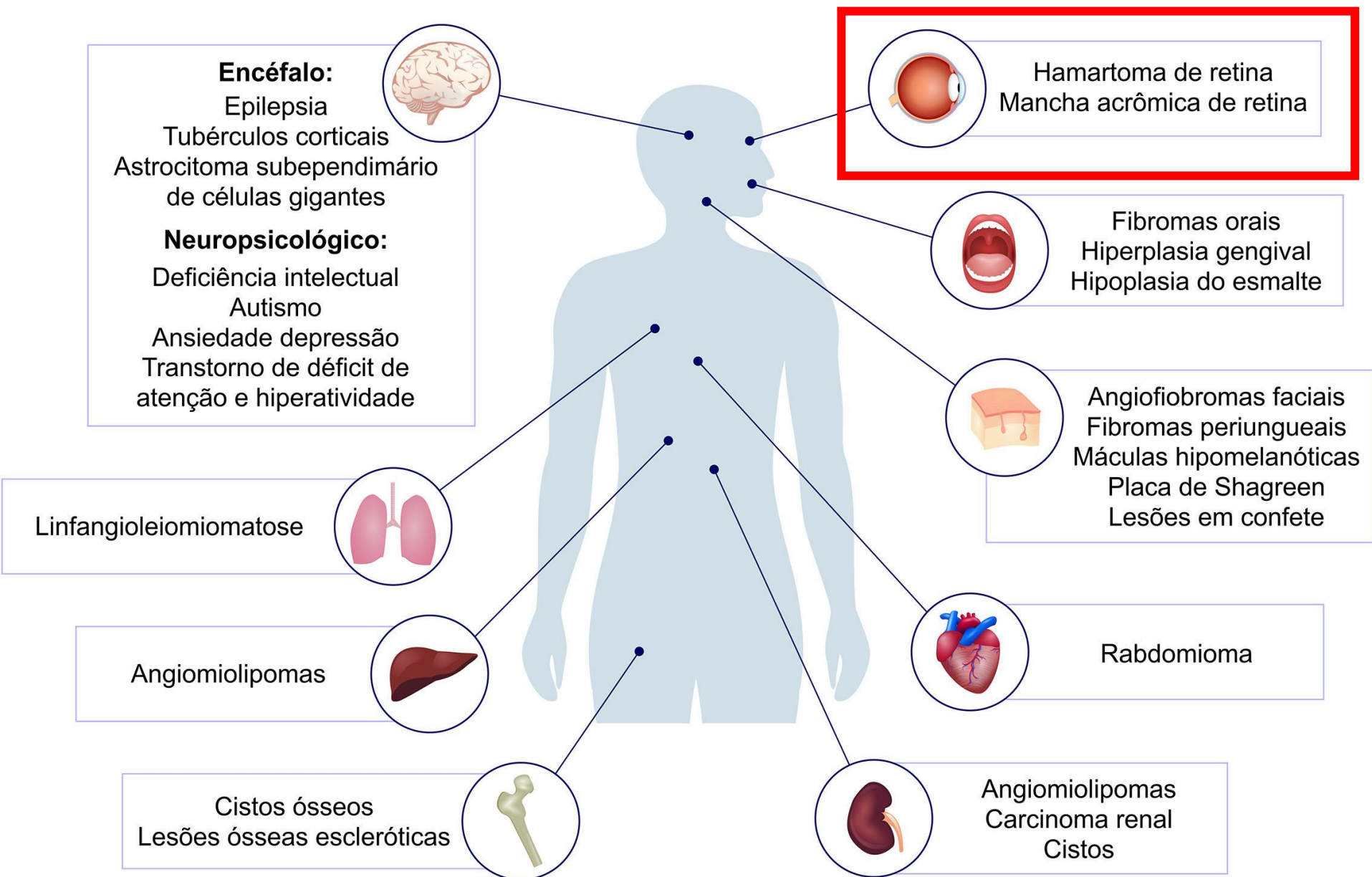
- Facomatose rara
- Autossômica dominante
- Incidência: 1 em 5.800 a 20.000 nascidos vivos



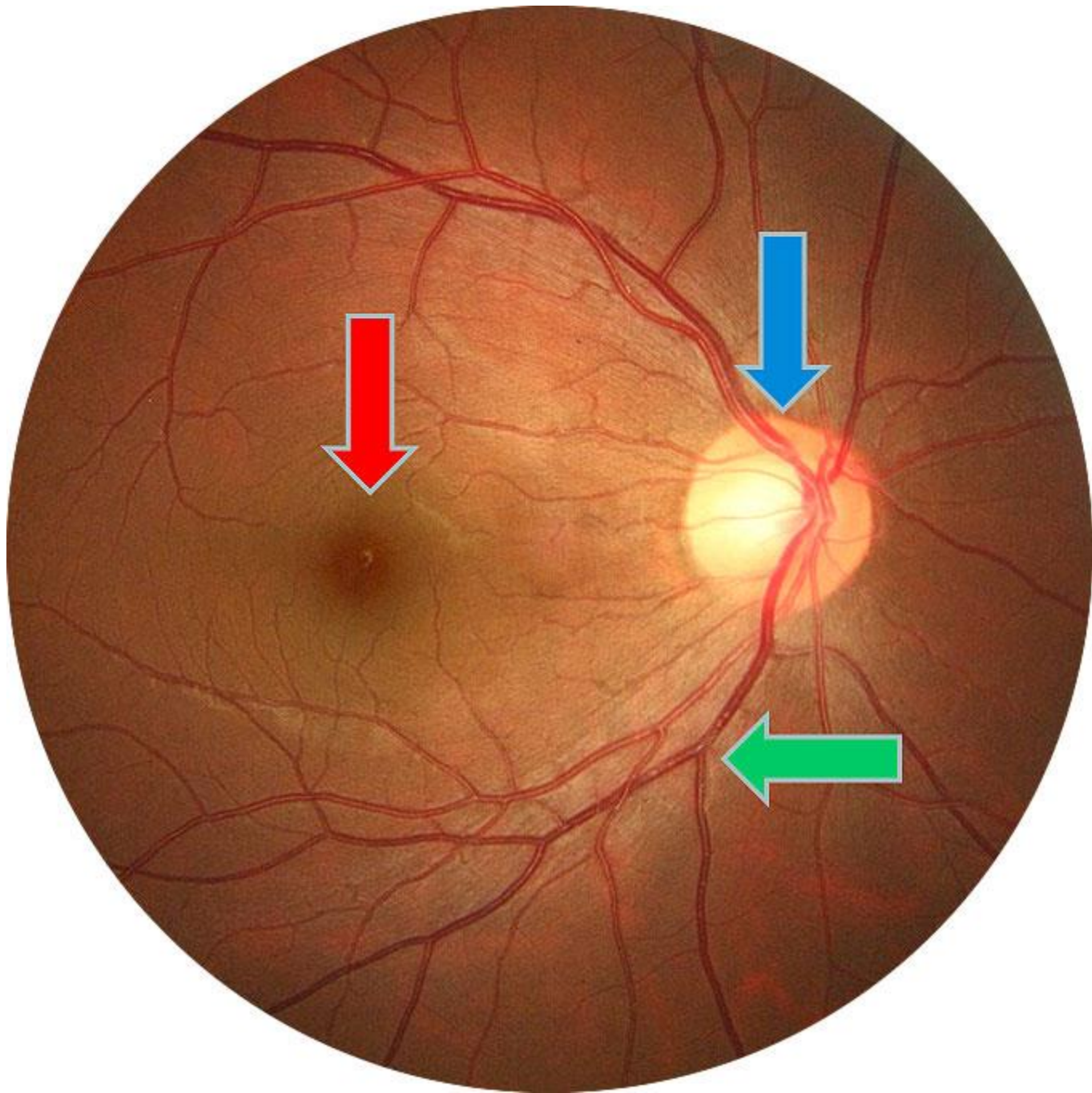
Mutações nos genes **TSC1** (hamartina) e **TSC2** (tuberina) >
alteração na diferenciação e proliferação celular >
formação de hamartomas

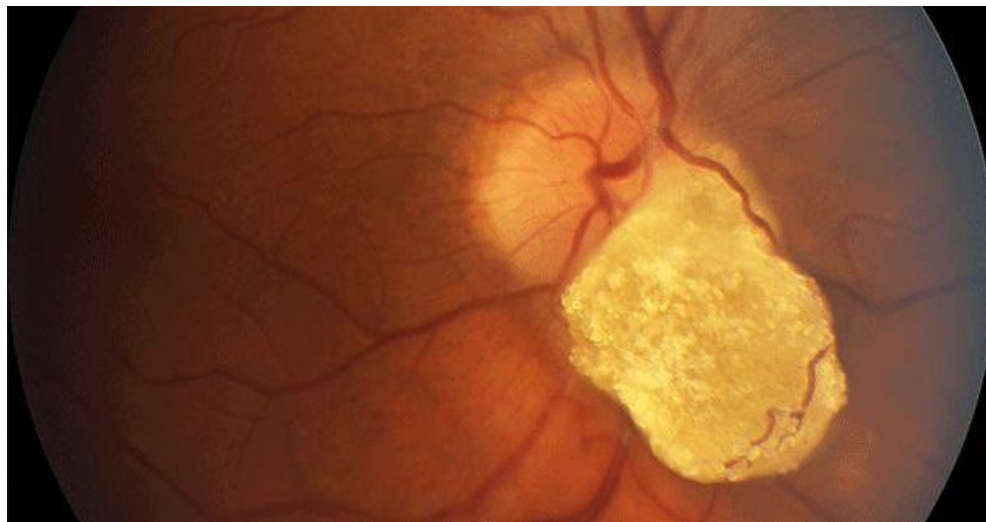
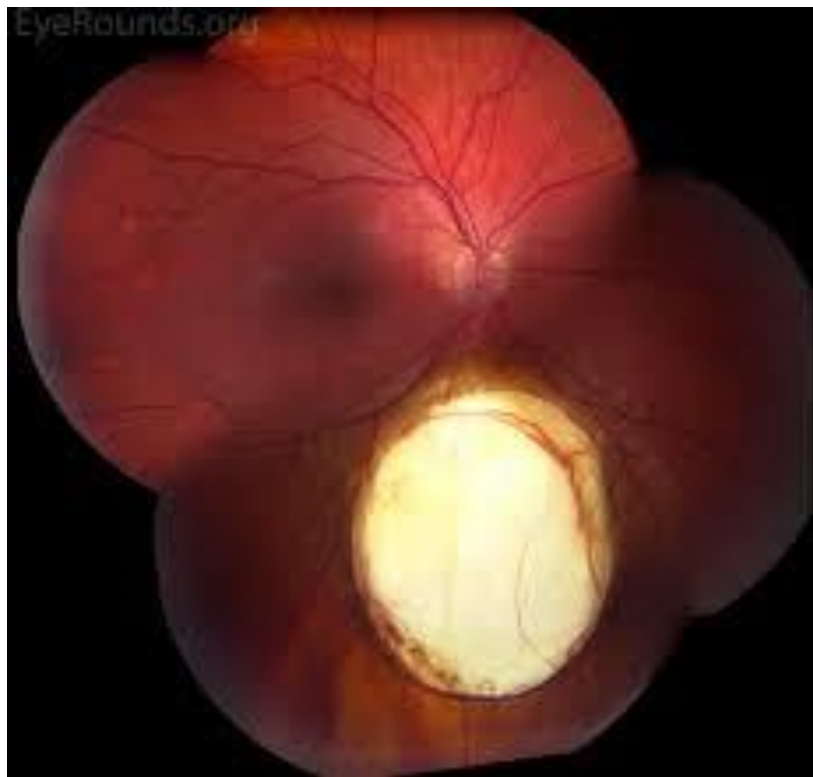


Complexo Esclerose Tuberosa (CET)



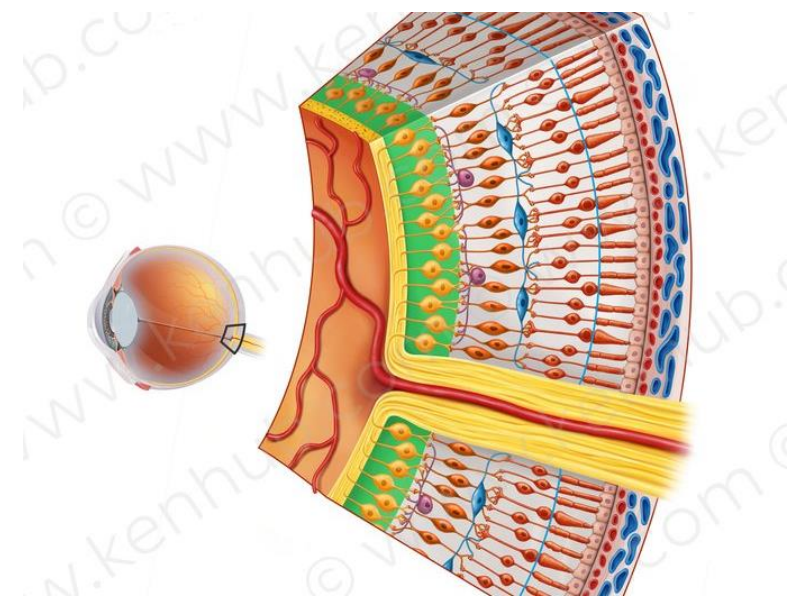


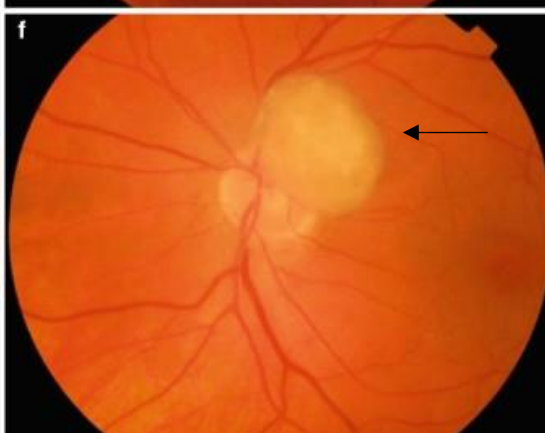
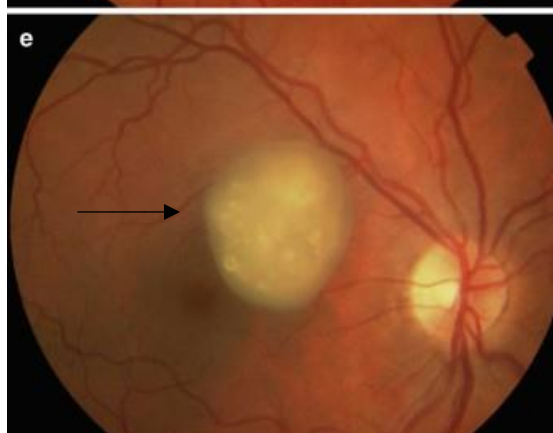
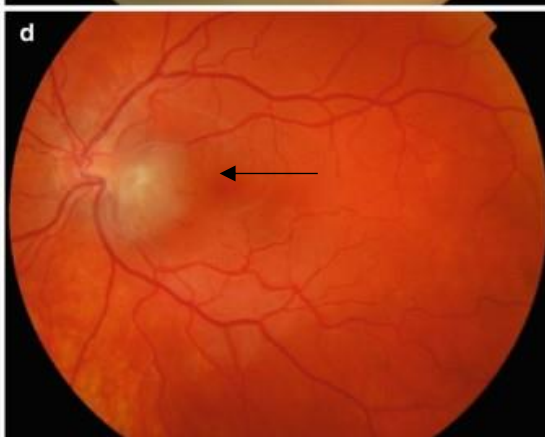
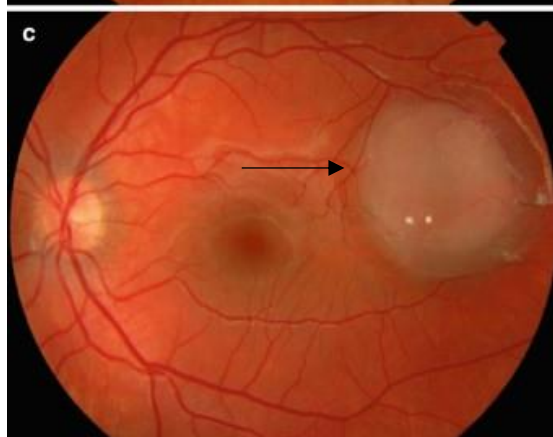
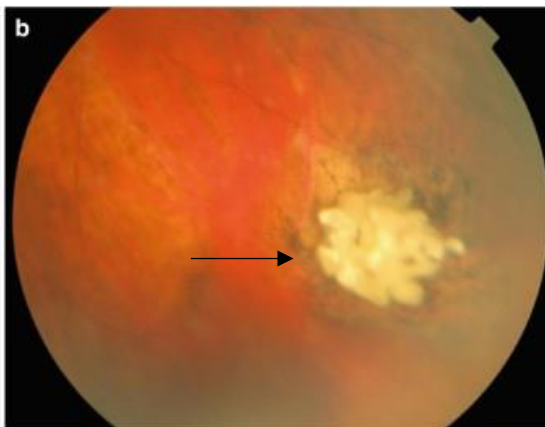
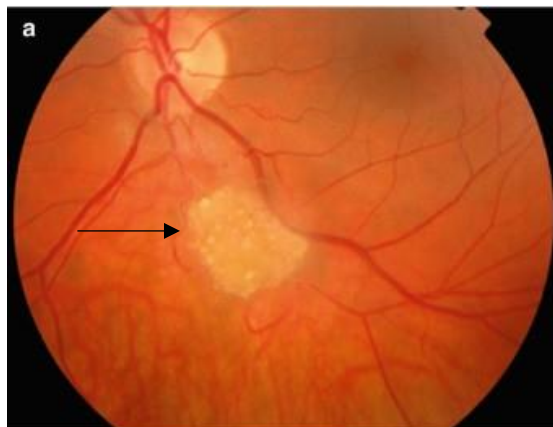




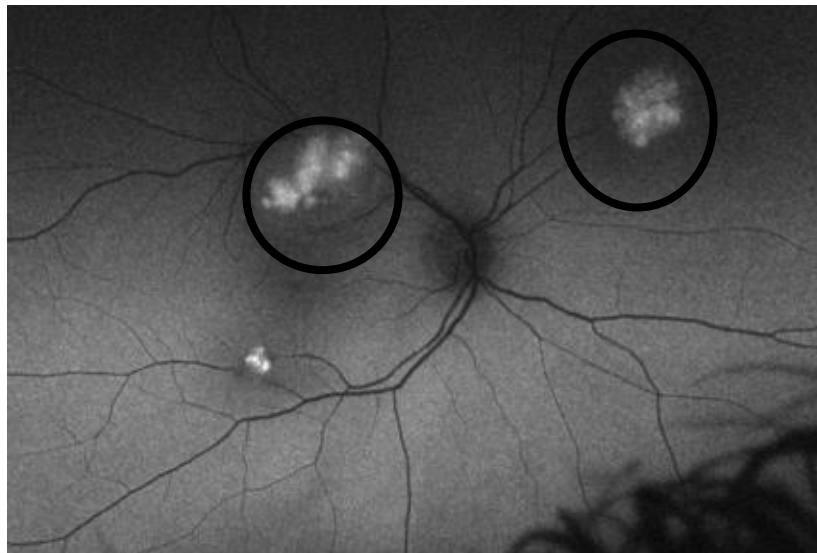
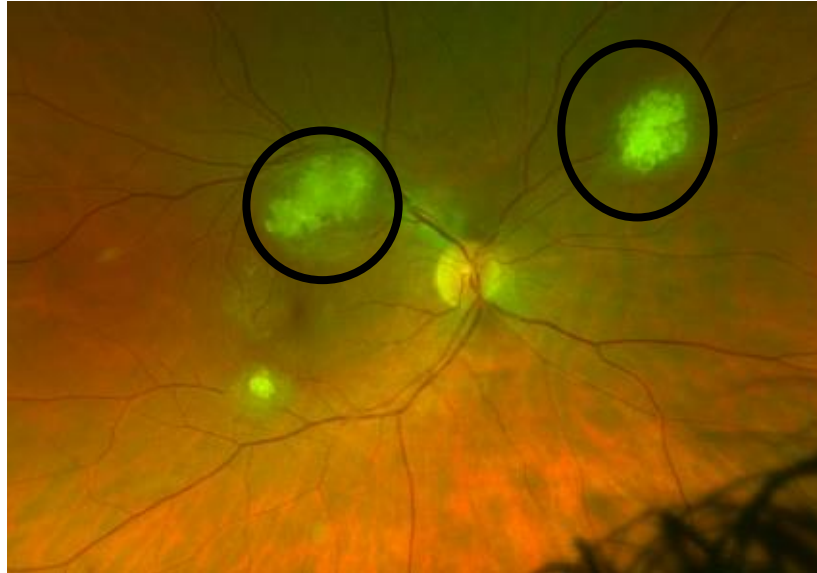
Hamartomas Retinianos

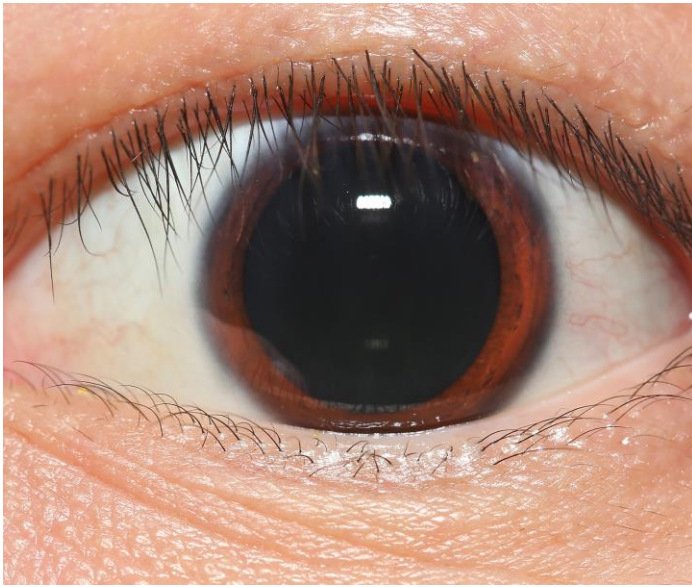
- Lesões benignas mais comuns
- Camada de fibras nervosas (polo posterior)
- Geralmente assintomáticos, mas podem causar perda visual se afetarem a mácula
- Presentes em aproximadamente **50%** dos pacientes – bilateral 25%

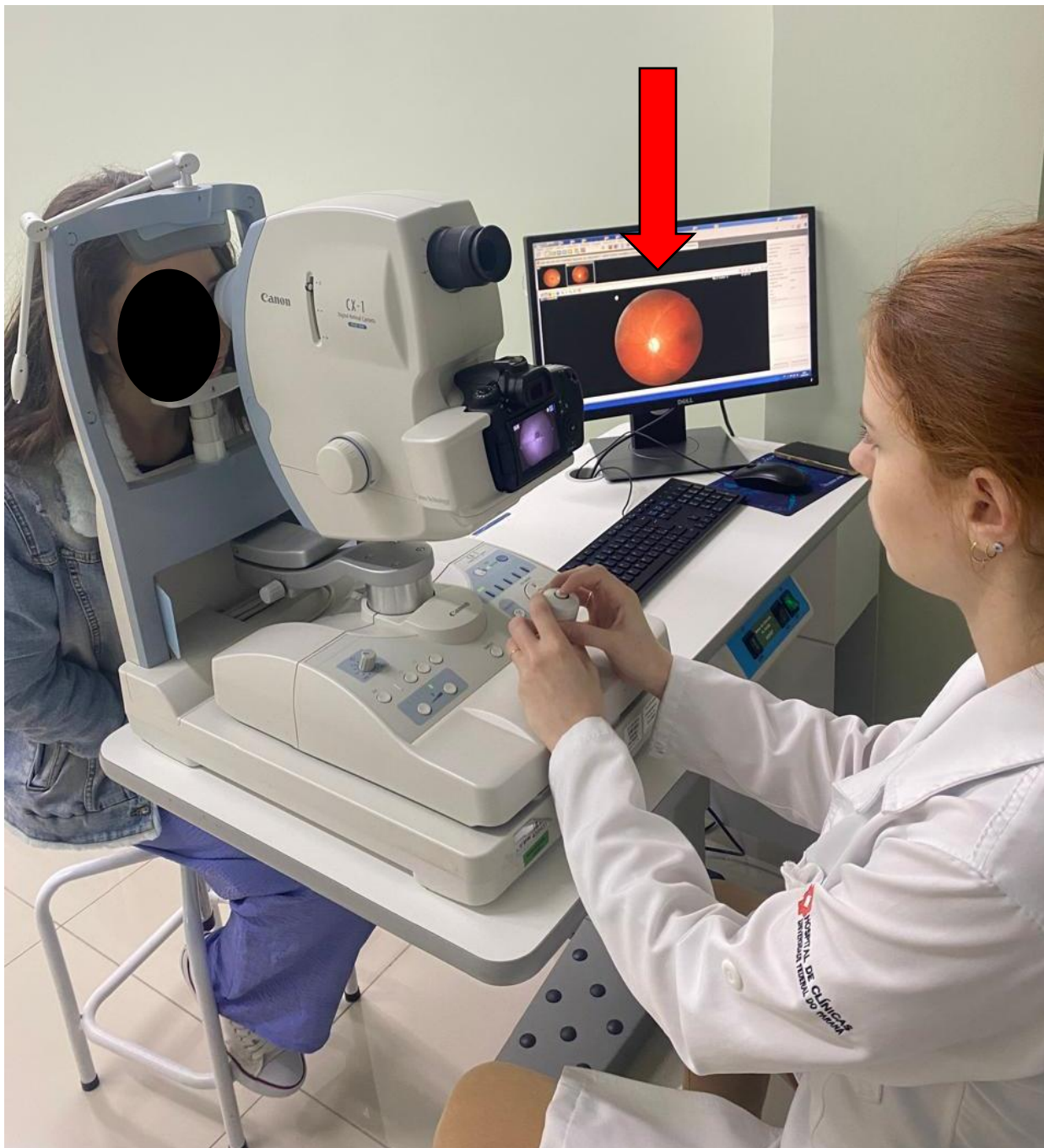


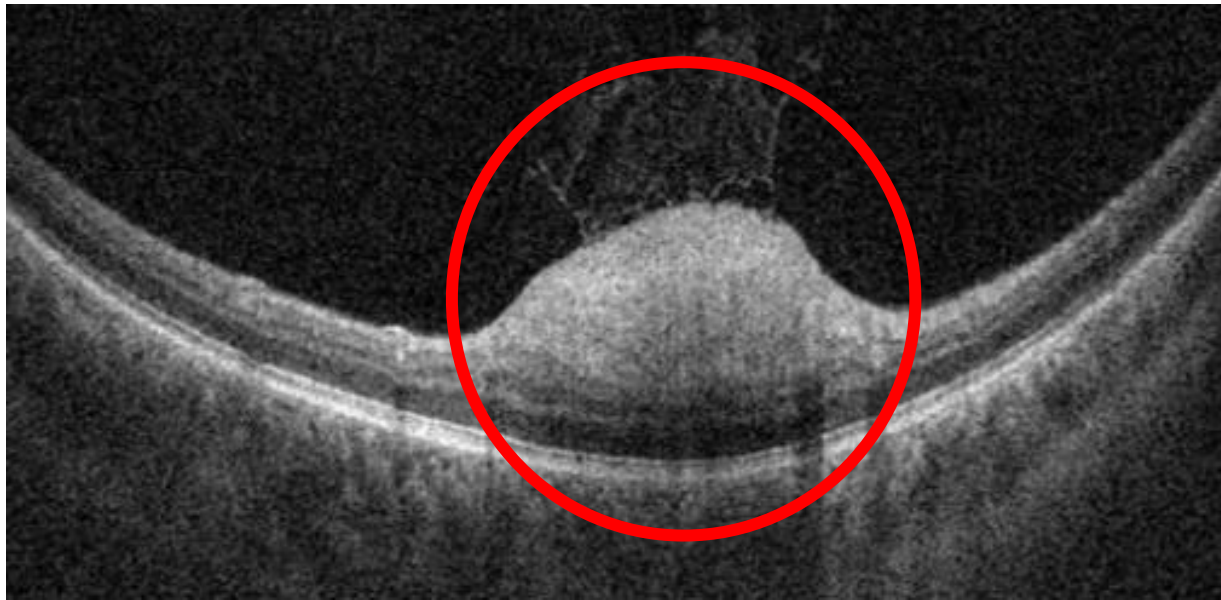
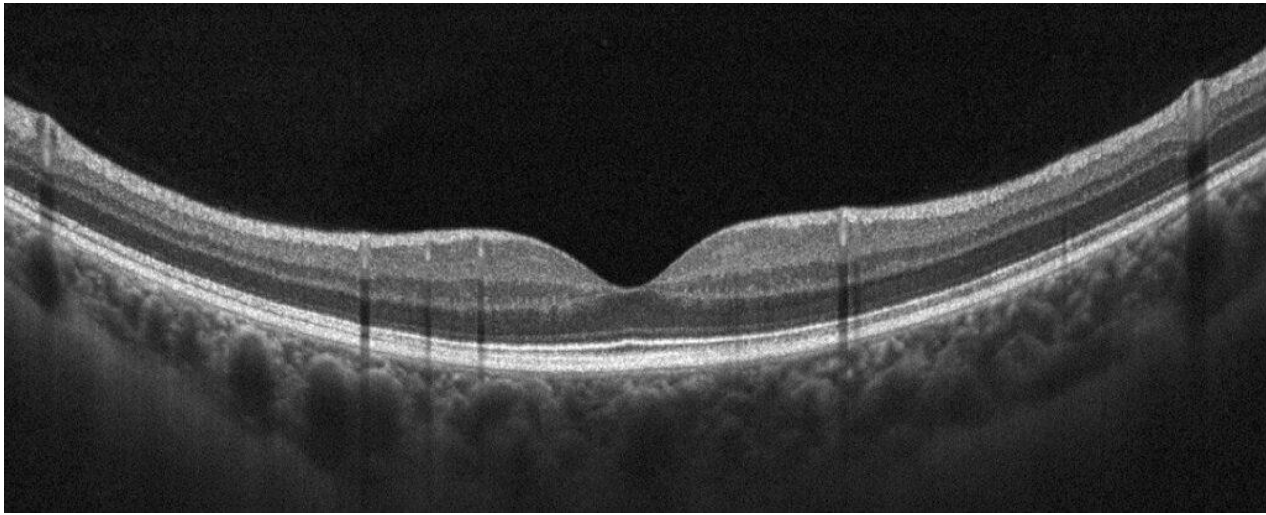














MAIORES	MENORES
Máculas hipocrômicas	Lesões cutâneas “em confete”
≥3 Angiofibromas	>3 Fossetas no esmalte dentário
≥2 Fibromas ungueais	≥2 fibromas intraorais
Manchas em shagreen	★ <u>Manchas acrômicas retinianas</u>
★ <u>Mútiplos hamartomas retinianos</u>	Mútiplos cistos renais
Diplasias corticais	Hamartomas não renais
Nódulos subependimários	
Astrocitoma subependimário	
Rabdomioma cardíaco	
Linfangioleiomiomatose	
≥2 Angiomiolipomas	

*Ou teste genético

Conclusão

- A esclerose tuberosa pode afetar a visão principalmente por hamartomas retinianos
- Embora muitas lesões sejam assintomáticas, algumas podem comprometer a visão
- Acompanhamento oftalmológico regular é essencial



Obrigada.

anabarbaraurzedo@outlook.com