



1º CONGRESSO DE  
**PEDIATRIA DA  
REGIÃO NORTE**  
MANAUS - AM  
22 A 24 DE JUNHO DE 2023

**22 A 24 DE  
JUNHO DE 2023**

Centro de Convenções Manaus Plaza Shopping  
Av. Djalma Batista, 2100 - Chapada, Manaus - AM



## Trabalhos Científicos

**Título:** Neurofibromatose Em Estágio Avançado: Relato De Caso

**Autores:** ALEXIA MAHARA MARQUES ARAÚJO (UFRR), ANA CECÍLIA MARQUES LUNA (UFRR), CINARA PEREIRA LEITÃO (UFRR), ERICA PATRICIA CAVALCANTE BARBALHO (UFRR), ISADORA LIMA GUIMARÃES (UFRR), MARIANA DE SOUZA OLIVEIRA (UERR), ISABELA AVILA MELBOURG (UFRR), HELBER WESLEY FRANCELINO CATARINA (UFRR), IANARA MENDES FERREIRA (UFRR), YURI FERREIRA DOS SANTOS (UFRR)

**Resumo:** Neurofibromatose (NF) é uma denominação genérica para três doenças de origem genética autossômica dominante: neurofibromatose tipo 1 (NF1), neurofibromatose tipo 2 (NF2) e schwannomatose. A NF1 é a doença humana mais frequente causada pelo defeito em um único gene, apresentando incidência de 1/3.000 dos nascidos vivos., a maioria dos pacientes são assintomáticos. practerísticas estão presentes no nascimento ou se desenvolvem durante a infância. A neurofibromatose tipo 2 corresponde a 10% dos casos, ocorrendo em cerca de 1 em 35.000 pessoas. Ela se manifesta principalmente com neuromas acústicos bilaterais congênitos (schwannomas vestibulares), que provocam surdez, instabilidade e, por vezes, cefaleia ou fraqueza facial. Podem, também, aparecer massas no 8º par craniano (vestibulococlear). Por fim, a Schwannomatose, uma doença rara, é classificada como um 3º tipo de neurofibromatose. Desenvolvem-se nos nervos espinhais e periféricos e podem ser muito dolorosos, mas neuromas do acústico não são característicos. Outros sintomas também podem surgir a depender da localização dos schwannomas. Paciente L.V.R.S., 14 anos, com diagnóstico prévio de neurofibromatose tipo 2 há dois anos. Em 2022, paciente deu entrada com quadro disfagia importante, sendo realizada investigação com tomografia de crânio que evidenciou neurofibromas nos ângulos pontocerebelares de 6,7 cm à esquerda e 4,6 cm à direita com efeito expansivo, opressão sobre o tronco cerebral e hemisférios cerebelares, com obliteração difusa da coluna líquórica acarretando destruição óssea do ápice petroso, alargamento e obliteração difusa dos condutos auditivos internos. Havia também colabamento difuso do IV ventrículo com consequente acentuada ectasia do sistema ventricular à montante. Envolvendo circunferencialmente o nervo óptico esquerdo, havia lesão expansiva sólida extra-axial medindo cerca de 3,3 cm, com captação de contraste meningotelial/meningioma. Na região cervical apresentava lesão expansiva e hipoatenuante na região retrofaríngea/retromandibular à esquerda, medindo cerca de 6,0 cm, com remodelamento junto ao canal jugular, reduzindo a coluna aérea na orofaringe, causando rechaçamento de glândulas submandibulares e parótida esquerda. Havia, também, lesão nodulariforme submandibular direita, medindo cerca de 2,5 cm. Por fim, a presença de neurofibroma plexiforme foraminal esquerdo de C6-C7, medindo cerca de 3,6 cm. A neurofibromatose quando adiagnosticada tardiamente pode ter impactos significativos no morbidade e mortalidade do paciente, tornando inviável qualquer cirurgia para controle da expansão e consequências das lesões. A neurofibromatose é um conjunto de doenças raras, assim, esse estudo de caso visa aumentar o índice de suspeita a respeito dessa condição incomum. É importante ser discutida e lembrada para um maior número de diagnósticos serem feitos ainda em estágio inicial. Não há tratamento específico mas a detecção e manejo precoce diminui as chances de complicações.