



Trabalhos Científicos

Título: Neurofibromatose Tipo 1, Relato De Caso

Autores: AMANDA CRISTINA NETTO GUERRA (FACERES), BRUNA DURIGAN SIRIANI, MARIA CAROLINA DE CONTI COELHO

Resumo: Introdução: Neurofibromatose (NF) é uma desordem genética que abrange: Neurofibromatose 1 (NF1), Neurofibromatose 2 (NF2) e Schwannomatose. São geneticamente e clinicamente distintas. Principais manifestações da NF1 são: manchas café com leite (MCCL), nódulos de Lish, neurofibroma, efélides inguinais e axilares, neurofibroma plexiforme, glioma óptico, alterações ósseas, endócrinas, do sistema nervoso central e dificuldades de cognição e aprendizado. O diagnóstico é clínico e baseia-se nos critérios da National Institutes of Health (NIH). O tratamento não é específico e eficaz. Descrição do caso: Adolescente de 11 anos encaminhado para o ambulatório de neuropediatria devido à dificuldade escolar e reprovação de ano letivo. Exame físico: 13 MCCL maiores de 15mm, efélides axilares e escoliose em coluna vertebral. Mãe apresenta múltiplas MCCL. Ressonância magnética do crânio: pequenas imagens ovais com hipersinal em T2 localizadas no tronco cerebral na região lateral esquerda da ponte e mesencéfalo, nos núcleos denteados do cerebelo e em núcleos da base na projeção dos globos pálidos bilateralmente. Discussão: NF1 é uma doença genética com variabilidade clínica seu diagnóstico é baseado na NIH, no caso temos: seis ou mais MCCL maiores de 15mm para pós-púberes e efélides axilares. O adolescente apresenta comensuráveis que reforçam a NF1: alteração da cognição e escoliose. O teste genético beneficia indivíduos com um critério ou diagnóstico incerto. A incidência da desordem de aprendizado em crianças é quatro vezes maior do que na população em geral e a escoliose é a principal anormalidade esquelética. Conclusão: O diagnóstico precoce da NF1 é benéfico para as crianças e familiares, permitindo oferecer aconselhamento genético, facilitando a intervenção precoce em complicações. Há escassez de informações, pouco se divulga sobre a NF1, fazendo com que a doença seja negligenciada. Concluímos que através dos estudos e apresentação de novos casos, os pacientes terão menos complicações e aumento da qualidade de vida.