



21 A 23 DE MARÇO  
**DE 2024**  
TEATRO FACISA  
CAMPINA GRANDE - PB



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso Clínico: Diagnóstico Genético, A Importância Na Prevenção Secundária

**Autores:** MARIA FERNANDA BARROSO (UNIVERSIDADE TIRADENTES ), MARCELA MACHADO (UNIVERSIDADE TIRADENTES ), ANA JOVINA BISPO (UNIVERSIDADE TIRADENTES )

**Resumo:** A neurofibromatose tipo I é uma doença autossômica dominante que apresenta três principais manifestações: neurofibromas, manchas café com leite e nódulos de Lisch ocorrem em mais de 90% dos pacientes até a puberdade. A distrofia muscular de Duchenne (DMD) caracteriza-se por uma perda progressiva da força muscular com um padrão de herança genética recessiva ligada ao cromossomo X, afetando praticamente apenas crianças do sexo masculino."Paciente J.L.C.S, um menino de 3 anos, foi trazido à consulta pediátrica aos 5 meses e 16 dias de idade devido a relatos de tosse. Durante o exame físico, observaram-se várias manchas café com leite no tronco e nos membros superiores. Diante desse achado, o paciente foi encaminhado para avaliação por um geneticista e um oftalmologista para investigação diagnóstica. Aos 9 meses, os resultados do exame revelaram uma variante patogênica no gene NF1, confirmando o diagnóstico de neurofibromatose tipo I, como suspeitado inicialmente. No entanto, para surpresa da equipe médica, também foi identificada uma outra variante patogênica no gene DMD, associada à distrofia de Duchenne ou Becker ou miocardiopatia dilatada. Ao longo do acompanhamento, aos 12 meses de idade, o paciente desenvolveu um fibroma no nariz e outro retroauricular, mas não apresentou novos fibromas desde então. Além disso, até o momento, não foram observadas alterações no desenvolvimento motor. O paciente está sob acompanhamento regular com um neurologista infantil. Os exames realizados, incluindo ressonância craniana e ecocardiograma, mostraram-se normais. Houve um leve aumento na creatina quinase (CPK), mas os níveis de desidrogenase e aldolase estão dentro da faixa normal. Nos antecedentes gestacionais da mãe, observa-se uma gestação única (G1P1), sem consanguinidade dos pais. O pré-natal foi adequado, e o parto foi natural, sem intercorrências. O peso ao nascer foi de 3,280 kg, e o paciente foi internado por 7 dias devido a uma infecção presumida, recebendo tratamento com antibióticos. O teste do pezinho, o teste da orelhinha e o teste do olhinho foram normais."O caso destaca a complexidade dos distúrbios genéticos e a necessidade de uma abordagem multidisciplinar para o diagnóstico e manejo eficazes dessas condições. É fundamental reconhecer também a importância da prevenção secundária, evidenciada pela pesquisa e conclusão do diagnóstico antes da manifestação do fibroma e de possíveis déficits no desenvolvimento neuropsicomotor. Diante do exposto, conclui-se a importância da realização de testes genéticos e acompanhamento com os diversos exames laboratoriais, para uma maior segurança no seguimento destas crianças. Além disso, faz-se necessário a ampliação de pesquisas acerca do tema, já que o diagnóstico antes da apresentação de sintomas é imprescindível para um bom prognóstico destes pacientes.