



Trabalhos Científicos

Título: Lesão Tumoral Em Face De Recém Nascido: Qual O Seu Diagnóstico?

Autores: HUMBERTO BIA LIMA FORTE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), MONIKA MAYA TSUJI NISHIKIDO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), MÁRIO SÉRGIO ROCHA MACEDO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), NARA FROTA ANDRÉ (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: Introdução: A neurofibromatose tipo 1 (NF-1) é uma doença autossômica dominante com expressão clínica variável, ocasionando formação de lesões tumorais (neurofibromas). A apresentação clínica pode variar desde o aparecimento de manchas café-com-leite a neurofibromas plexiformes, podendo acometer múltiplos sistemas, como oftalmológico, musculoesquelético, cardiovascular, endócrino e sistemas nervoso central e periférico. Descrição do caso: Lactente, masculino, aos 37 dias de vida avaliado por lesão congênita em hemiface esquerda associada a protusão ocular ipsilateral e dificuldade para deglutir. Ressonância magnética evidenciou volumosa formação expansiva de aspecto sólido de morfologia irregular, ocupando espaço mastigatório esquerdo, seio cavernoso e para o ângulo ponto-cerebelar, com intenso realce pelo meio de contraste. Realizada biópsia inicial com laudo sugestivo de hamartoma. Paciente prosseguiu seguimento ambulatorial com equipe multidisciplinar. Após reavaliação, já aos 4 meses de idade, identificaram-se manchas e máculas café-com leite em membros inferiores, tórax e abdome. Realizou-se nova biópsia com laudo sugestivo de neurofibroma plexiforme (NFP). Discussão: A NF-1 aparece mais frequentemente na infância e o diagnóstico baseia-se em critérios clínicos desenvolvidos pelo National Institutes of Health (NIH) Consensus Development Conference. Estudos demonstram que 70 dos pacientes com NF-1 podem ser diagnosticados antes de um ano de idade, como nesse relato. Os NFPs consistem de proliferação de células da bainha do nervo que se estendem ao longo do mesmo. Apesar de serem tumores benignos, causam progressivo déficit neurológico e dor, além de desfiguramento e considerável morbidade relacionada a obstrução ou infiltração de órgãos e estruturas vitais, como também diminuem a qualidade de vida. A cirurgia é ainda o tratamento de escolha para os NFPs, no entanto, o everolimus tem se mostrado uma alternativa eficaz para casos inoperáveis. Conclusão: É necessário, portanto, lembrar de NFP em lesões tumorais congênicas, para realizarmos diagnóstico precoce de NF1, diminuindo morbidade e melhorando qualidade de vida desses pacientes.