



36º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Neurofibromatose Tipo 1: Relato De Caso

Autores: THAÍS PEREIRA MOREIRA (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ); MANUELA SOUZA SANTANA (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ); MARIA AMÉLIA RODRIGUES WON-HELD (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ); ALANA SIQUEIRA DIAS DA SILVA TOSTES (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ); WELLINGTON LUIZ RODRIGUES MAGALHÃES (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ); LÍLIAN RODRIGUES DO CARMO REZENDE (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ); SARAH GRASSINE DE SOUZA (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ); ANDRÉ PANCRÁCIO ROSSI (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ); ANALICE SOARES MAGALHÃES (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ); THAÍS CARDOSO (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ)

Resumo: Introdução: A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é um processo displásico que afeta os derivados neuroectodérmicos, tecidos mesenquimatosos e ósseos. Ocorre na proporção de 1/4.000 nascimentos. A alteração genética na NF1 é uma mutação autossômica dominante no cromossomo 17. O diagnóstico sugestivo é dado quando o paciente apresenta dois ou mais dos sintomas: manchas café-com-leite; dois ou mais neurofibromas qualquer ou um neurofibroma plexiforme; sardas na região axilar ou inguinal; gliomas ópticos; dois ou mais nódulos de Lish; distintivas lesões ósseas; um familiar acometido pela síndrome grau primário relativo com NF1 de acordo com os critérios precedidos. No diagnóstico definitivo devem-se incluir procedimentos como biópsia dos neurofibromas, avaliação oftalmológica e auditiva, pesquisa de tumores cerebrais, avaliação radiológica, teste psicológico e de coeficiente de inteligência. Objetivo: Relatar o caso de neurofibromatose do tipo 1 associada a glioma óptico em paciente que apresentava crises convulsivas e atraso no desenvolvimento. Relato de caso: P.A.E.S, masculino, 2 anos, apresentando dificuldades na fala e deambulação e episódios de crises convulsivas repetidas, internado para investigação. Ao exame paciente apresentando tórax escavado, dentes serrilhados, manchas café-com-leite por todo o corpo e efélides em região inguinal. A hipótese diagnóstica foi de NF1, confirmada pela RNM de crânio que evidenciou alteração do sinal dos nervos ópticos com envolvimento quiasmático compatível com glioma óptico e múltiplas áreas mal definidas acometendo o tálamo, os núcleos da base e o mesencéfalo compatíveis com focos hamartomatosos. Resultados: Paciente foi encaminhado ao neurologista para seguimento e acompanhamento da NF1. Conclusão: Não existindo tratamento específico para a neurofibromatose é preciso diagnóstico rápido na tentativa amenizar os sintomas do paciente. A cirurgia pode ser realizada para retirada de tumores em áreas de muito desconforto, como a face, mas pode haver o aparecimento de tumores malignos mesmo após a cirurgia. O paciente merece acompanhamento multidisciplinar.