



Trabalhos Científicos

Título: Desafios No Diagnóstico Da Neurofibromatose Tipo 1 Na Pediatria Geral

Autores: HELENA MARTINS BENVENUTO LOURO BERBARA (IPPMG); ARIADNE DA ROCHA FIGUEIREDO (IPPMG); ROSANE CRESPO MARQUES (IPPMG); CAROLINA MONTEIRO BARBOSA (IPPMG); KATHARINE LENZ VASCONCELLOS (IPPMG); MARIANA OLIVEIRA LESSA DE ASSIS (IPPMG); MÁRCIA GONÇALVES RIBEIRO (IPPMG); MAURO GELLER (IPPMG); ALESSANDRA SANTOS (IPPMG)

Resumo: Introdução: A Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma desordem genética autossômica dominante relativamente comum, cuja ampla variedade de expressão clínica leva a dificuldades no diagnóstico, e imagina-se que haja subdiagnóstico. Entretanto, na maioria dos casos podem-se identificar sinais clássicos da doença e o reconhecimento dos mesmos, através de uma anamnese bem feita e um exame físico minucioso, possibilitam que o diagnóstico de tal desordem seja feito não só por especialistas, mas também, por médicos de outras áreas. O objetivo deste trabalho é relatar um caso de NF1 onde houve demora no diagnóstico. Relato de caso: XXX, sexo feminino, branca, nove anos de idade, internada para investigação de linfadenomegalia generalizada de evolução arrastada, sem outras queixas. História familiar positiva para NF1. Ao exame físico observou-se a presença de inúmeras manchas café-com-leite, efélides em região axilar e nodulações em região occipital, cervical anterior, supracavicular e axilares, que foram caracterizadas inicialmente como linfonodos. Ao exame físico a paciente apresentava muitos sinais que já conduzem ao diagnóstico de NF1 e que poderiam inclusive contribuir para a suspeição de que tais nodulações poderiam não ser linfonodos, mas sim neurofibromas. Entretanto, o diagnóstico só se concretizou após a realização de biópsia de uma das nodulações presentes na cadeia cervical anterior, que foi, após a análise histopatológica, reconhecida como sendo de fato um neurofibroma plexiforme. Discussão e conclusões: Apesar de ser uma desordem comum, ainda pouco se conhece sobre as manifestações clínicas da doença, o que dificulta no seu diagnóstico, retarda o seu acompanhamento e onera o sistema de saúde, com solicitações de exames em excesso e internações prolongadas.