



Trabalhos Científicos

Título: Neurofibromatose Tipo I - Relato De Caso

Autores: MARIA CLÁUDIA SCHMITT LOBE (AMBULATÓRIO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU, FURB); BEATRIZ HÜBENER LINHARES (AMBULATÓRIO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU, FURB); SARA SCHMITT SCHLINDWEIN (AMBULATÓRIO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU, FURB)

Resumo: Introdução: A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma desordem genética multissistêmica que acomete 1 em cada 3000 pessoas. É caracterizada por achados cutâneos e pelo aparecimento de tumores em trajetos nervosos sistêmicos. Este relato refere-se a um caso de NF1 diagnosticada em paciente do sexo masculino aos 3 anos de idade. Descrição do Caso: Paciente masculino, 6 anos e 10 meses, sem história familiar da patologia, apresenta múltiplas manchas café-com-leite em tórax, abdome, membros superiores e região inguinal. Presença de assimetria facial, ptose palpebral e nódulos neurofibromatosos em face, região cervical e mandibular à direita. Ausência de comprometimento intelectual e motor e sem indícios de puberdade precoce (PIT3). A ressonância nuclear magnética (RNM) realizada em 2011 revelou lesão expansiva multicompartimental e infiltrativa em grande parte da hemiface direita, com extensão posterior e comprometimento da região temporo-occipital homolateral, além de lesões semelhantes em região periorbitária direita com comprometimento maior da pálpebra superior. As lesões identificadas são compatíveis com neurofibromas plexiformes e associadas a gliomas de vias ópticas. Em 2014, realizou-se nova RNM, com evidência de neurofibroma plexiforme estendendo-se ao espaço submandibular direito. Identificaram-se hamartomas em globos pálidos, hipocampos, núcleos subtalâmicos e denteados bilateral e simetricamente. Discussão: Trata-se de um quadro de NF1 em que o paciente apresenta 3 dos 7 critérios diagnósticos -manchas café-com-leite, neurofibroma plexiforme e glioma de vias ópticas. O paciente, apesar de manifestar alterações em face e pele, teve seu diagnóstico aos 3 anos de idade. Recomenda-se monitorar as lesões devido a possibilidade de aparecimento de tumor maligno da bainha de nervos periféricos. Conclusão: A NF1, doença autossômica dominante, ainda sem tratamento curativo estabelecido, requer constantes avaliações durante seu curso clínico. O conhecimento das manifestações clínicas permite o diagnóstico precoce. Estes pacientes apresentam um risco 4 vezes maior do que a população para desenvolver neoplasias.