



Trabalhos Científicos

Título: Neurofibromatose Tipo 1: Relato De Caso

Autores: ARIANE RIPEL SALGADO (UFMS); TAYANNE AKEMI KUSANO MATSUYUKI (UFMS); CLAUDIA NATALIA DE PAIVA LAMEIRA (UFMS); BRENO ROBERTO MEIRA (UFMS); BRUNO GOULART BUENO (UFMS); RAFAEL KMIECIK (UFMS)

Resumo: Introdução: A Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença genética autossômica dominante com penetrância completa, com gene no cromossomo 17. A incidência é de 1/3.000 nascidos vivos. Não há evidências de predomínio em determinada raça, sexo ou país. A NF1 é herdada de um dos pais em cerca de 50% dos casos. Os demais pacientes não apresentam história familiar, sugerindo alta incidência de novas mutações. Descrição do caso: Adolescente, feminino, 12 anos, encaminhada a este serviço por apresentar dor e deformidade acentuada de coluna há 6 meses, sem antecedentes familiares semelhantes. Menarca há 3 meses. Ao exame notou-se escoliose torácica com curvatura para a esquerda, presença de manchas e efélides café-com-leite em regiões retro-auricular, flanco e região lombar, acima de 1,5cm, e neurofibroma em região torácica. Avaliação radiológica: ângulo de Cobb de 45° (T7 – T12). Discussão: Cerca de 90% dos pacientes com NF1 são sintomáticos até a puberdade, apresentando neurofibromas, manchas café-com-leite e nódulos de Lisch; com isso, 70% dos pacientes poderiam ser diagnosticados antes do primeiro ano de idade. O diagnóstico baseia-se em critérios clínicos. A escoliose é a complicação mais comum na coluna vertebral, com frequência aproximada de 37,3%. É comum acentuação da deformidade com estirão de crescimento. Dada frequência de transmissão familiar é importante indicar o aconselhamento genético na ocasião do diagnóstico. No caso relatado firmou-se o diagnóstico de escoliose secundária a Neurofibromatose tipo 1, pelos critérios do National Institutes of Health (NIH) Consensus Development Conference. Foi indicado o tratamento cirúrgico e acompanhamento com equipe multiprofissional. Conclusão: O presente relato demonstrou o diagnóstico de NF1 a partir da investigação de escoliose no adolescente, complicação considerada tardia na evolução da doença. Dado que o diagnóstico eminentemente clínico, e mais frequente que doenças como o Diabetes tipo 1(1/13.000), é de extrema importância conhecer os critérios para diagnóstico precoce.