



## Trabalhos Científicos

**Título:** Neurofibromatose: Desafio Clínico E Importância Diagnóstica - Relato De Casos.

**Autores:** WILSON SALGADO JUNIOR (PROFESSOR DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIPAM); PRISCILLA CARONE AMARAL (ALUNA DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIPAM)

**Resumo:** Introdução: Neurofibromatose (NF) é uma patologia genética, hereditária, com acometimento da pele e sistemas nervoso e esquelético. Desafio para diversas especialidades, por seu caráter pleiotrópico. Existem dois tipos de NF: Tipo 1 (NF1 ou periférica; Síndrome de von Recklinghausen), responsável por 90% dos casos; Tipo 2 (NF2 - acústica bilateral ou central), mais rara. Mutação autossômica dominante espontânea, a NF1 é um dos distúrbios monogênicos mais frequentes na infância. O pediatra se deparará com este distúrbio ao longo de sua vida profissional. Saber os critérios diagnósticos estabelecidos na Conferência de Consenso do National Institutes of Health(1987) é essencial: seis ou mais manchas café com leite(MCL) com diâmetro > 5 mm(pré-púberes) ou >15 mm(pós-púberes); dois ou mais neurofibromas ou um plexiforme; efélides em regiões axilar/inguinal; glioma óptico; dois ou mais Nódulos de Lisch; lesão óssea distinta; parente de primeiro grau com NF1. Descrição dos Casos Clínicos: 1º) S.S.C, feminino, 6a4m, primeira consulta (rotina) em 08/05/2014. Exame Físico(EF): MCL(>6); efélides axilares; duas lesões compatíveis com “neurofibroma”. Já havia realizado TC e RMN de crânio/órbitas(normais) e descartada NF. Será mantido acompanhamento clínico. 2º) D.L.T.G., masculino, 7a9m, consultou em 18/02/2014 por “puberdade precoce”. EF: MCL(>6), efélides axilares; duas lesões compatíveis com “neurofibroma”; sinais de puberdade precoce. Encaminhado ao oftalmologista: nódulos de Lisch(bilateralmente); RMN crânio/órbitas: lesão expansiva quiasmática(glioma); múltiplas lesões expansivas intra-axiais em regiões nucleocapsulares/tálamo direito/pedúnculos cerebrais/ponte/mesencéfalo/bulbo/hemisférios cerebrais, com diagnóstico de NF. Consulta em 14/10/2014: três novos neurofibromas cutâneos; quadro estável durante 2015. Discussão: Apesar dos exames complementares não confirmarem o diagnóstico do Caso 1, acompanhar-se-á o caso; se necessário, repetir-se-á exames. Já o Caso 2(diagnóstico clínico confirmado por exames complementares), acompanhará anualmente em Ambulatório Especializado de Neurofibromatose. Note-se que nenhum dos casos apresenta história familiar conhecida para a doença. Conclusão: Apesar de não existir cura, medidas paliativas melhoram perspectivas da qualidade de vida. Portanto, conhecer a doença, fazendo diagnóstico precoce, é essencial.