



Trabalhos Científicos

Título: Neurofibromatose Tipo 1: Um Relato De Caso

Autores: NATÁLIA LOEWE BECKER (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS); RAFAEL DE LUCA DE LUCENA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS); VERA REGINA LEVIEN (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma das enfermidades genéticas mais comuns da espécie humana. O diagnóstico é baseado na clínica da doença, sendo as principais características as manchas café-com-leite e os neurofibromas cutâneos. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente de nove anos e sete meses, masculino, branco, natural de São Lourenço do Sul, RS, com história de “gânglios” na região cervical, bilateral, e disseminados pelo corpo há três anos. Trouxe investigação realizada em maio de 2013: Toxoplasmose (IgG=R(reagente) e IgM=NR(não-reagente), Anti-HIV1-2=NR, anticorpos HTLV1-2=NR, Citomegalovírus (IgG=R e IgM=NR), Monoteste=negativo e Epstein-barr vírus (IgG=R(684) e IgM=R(32,2). Foi considerado como tendo esse último diagnóstico e que evoluiria para melhora clínica. Como isso não ocorreu, veio à consulta particular. Ao exame físico, os “gânglios” eram neurofibromas disseminados em região cervical, tronco e membros superiores e inferiores, manchas café-com-leite disseminadas, efélides em região axilar /inguinal e nódulos de Lisch. Sua mãe apresenta dezenas de manchas café-com-leite, neurofibromas em face/tronco e também nódulos de Lisch. Foi confirmado o diagnóstico de Neurofibromatose tipo 1. DISCUSSÃO: A NF1 é uma desordem autossômica dominante, com incidência em todas as raças e ambos os sexos de aproximadamente 1:3.000 nascimentos. Metade dos casos possui história familiar, evidenciando a participação genética, enquanto a outra metade surge de uma mutação nova. O diagnóstico é clínico e as manifestações clínicas mais encontradas são as manchas café-com-leite, as efélides axilares e inguinais, os nódulos de Lisch e os neurofibromas, ocasionalmente há lesões ósseas, gliomas ópticos sintomáticos e outros tumores neurológicos. O teste genético frequentemente não é requerido na prática, embora seja útil em pacientes com quadro incompleto. O diagnóstico diferencial com a Neurofibromatose do tipo 2 é relevante. CONCLUSÃO: Embora a Neurofibromatose tipo 1 seja uma doença presente em nosso cotidiano, muitas vezes não é diagnosticada. É imprescindível que façamos diagnóstico precocemente, a fim de evitar