



## Trabalhos Científicos

**Título:** Neurofibromatose, Um Relato De Caso

**Autores:** MONALIZA CONCEIÇÃO LEITE (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); MARIA NELICE MEDEIROS SILVA (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); TACIANA RAULINO DE OLIVEIRA CASTRO MARQUES (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); WALDINEIDE FERNANDES DE AZEVEDO (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); CÂNDIDA MARIA CAVALCANTE DINIZ (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); MÔNICA CAVALCANTE TRINDADE (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); EVELINE SILVEIRA DA COSTA (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); PUAMMA TABIRA LOPES (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); DAIANE PEREIRA ARRUDA (HUAC); PATRÍCIA NARELLY CRUZ SILVA (UFCEG, CAMPINA GRANDE-PB); MARIANA BEZERRA ALVES (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); MARIA DO CÉU DINIZ BORBOREMA (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); MARIA KATARINE ALMEIDA ALVES (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); SILVAN IRIS GOMES GUIMARÃES (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); SÉSIA WANDERLEY QUIRINO (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); DÉBORAH CAROLINE ÂMANCIO DA SILVA (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); JESSICA MOURA CARTAXO (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); JORGE HALLEY DA SILVA LEITE (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); MATHEUS ABRANTES PAIVA PEQUENO (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB); MARIA TEREZA BERNARDINO CHAVES (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB)

**Resumo:** Neurofibromatose é doença genética autossômica dominante, crônica e progressiva, com frequente comprometimento multissistêmico. Seu diagnóstico presuntivo é feito através critérios clínicos. **DESCRIÇÃO DO CASO:** M.C.G.B, escolar, 9 anos, feminino, internada com história de tosse e dispnéia, há 15 dias; quadro recorrente, motivando internações anteriores em outros serviços. Dentre outras queixas, houve relato de déficit cognitivo importante. Pais consanguíneos. Ao exame físico, verificou-se a presença de múltiplas manchas café com leite disseminadas pelo corpo e efélides em região axilar e inguinal; apresentava também destruição de leito ungueal e distrofia nas vinte unhas, resultantes de intensa onicofagia; ausculta respiratória normal, dispneia e dessaturação, com necessidade de oxigenoterapia. Realizou radiografia de tórax, sem alterações. Fez uso de antibioticoterapia, corticoterapia e beta-2 agonista de curta duração, com melhora do quadro respiratório. Após avaliação, concluiu-se que a paciente preenchia critérios clínicos para diagnóstico de Neurofibromatose. **DISCUSSÃO:** A neurofibromatose geralmente é diagnosticada na infância através de critérios clínicos. Dentre os três tipos existentes, o tipo 1 (NF1) é o mais comum e seus principais achados incluem manchas café com leite, neurofibromas dérmicos e plexiformes, eefélides axiliares e inguinais. Os neurofibromas, apesar de benignos, podem apresentar um crescimento considerável e gerar complicações estruturais e funcionais. É decorrente de mutações no gene da NF1 e consequente incapacidade de síntese da proteína neurofibromina, moduladora do crescimento e diferenciação celular. Outras manifestações clínicas incluem acometimento oftalmológico, cardiovascular, pulmonar, osteomuscular e endócrino. No caso relatado, verificaram-se sinais importantes da doença, que foram provavelmente negligenciados em outras internações, e que permitiram o seu diagnóstico durante o curso de uma doença respiratória. **CONCLUSÃO:** O diagnóstico da neurofibromatose é baseado em critérios clínicos, devendo ser feito precocemente, através de avaliação clínica minuciosa, com o objetivo de antecipar as principais complicações e oferecer seguimento clínico adequado.