38º Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 10 A 14 DE OUTUBRO - FORTALEZA/CE
Eu pediatra cuidando do futuro do Brasil

Trabalhos Científicos

Título: Neurofibromatose Tipo 1 E Gliogangliomas: Reflexões Acerca De Um Relato De Caso

Autores: CATHERINE CRESPO CORDEIRO (IPPMG/UFRJ); MARIANA SOFFIENTINI (IPPMG/UFRJ); ELAZIR BARBOSA MOTA (HUCFF/UFRJ); CLAUDIA RENATA PENNA (IPPMG/UFRJ); MARLOS MELO MARTINS (IPPMG/UFRJ); ANDREIA SANTANA SILVA MOREIRA (IPPMG/UFRJ); RICARDO MAGALHÃES MARON (IPPMG/UFRJ); PATRICIA PIAZZA RAFFUL (HUCFF/UFRJ)

Resumo: Introdução: Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma síndrome genética decorrente de mutações no gene NF1, que possui amplo espectro clínico e associação com tumores do sistema nervoso periférico e central (SNC). Relato de caso: Escolar, 7 anos, portadora de NF1, admitida com crises focais de início recente, acometendo membro superior esquerdo, sem alterações do nível de consciência e do estado geral. Realizou RNM de encéfalo que evidenciou lesão cortical sólido-cística, com marcado hipersinal em T2, hipossinal em T1, realce de contraste na parte sólida e perfusão fria, medindo 1,6 x 1,3 x 1,2 cm, localizada no giro parietal inferior esquerdo e sugestiva de ganglioglioma. Também foram visualizadas lesões hamartomatosas em núcleos da base. Obteve controle significante das crises com fenitoína e optamos por posterior abordagem cirúrgica eletiva. Discussão: Na NF1, os tumores mais comuns do SNC são os gliomas, geralmente acometendo as vias ópticas em crianças. Também são comuns astrocitomas pilocíticos, ependimomas, schwannomas de acústico, meningeomas e hamartomas. Parizel, em 1991, relatou um caso e questionou a correlação entre gangliogliomas e a NF1, ressaltando que neuromas periféricos são comuns na doença e fazem parte do mesmo espectro histológico que os gangliogliomas. No entanto, desde essa época, ainda são raros os relatos dessa associação, que faz com que muitos a considerem coincidental. Outro estudo relevante recente sobre tumores do SNC e NF1 envolvendo 100 pacientes identificou apenas 1 ganglioglioma (Rodriguez, 2008). O tratamento inicial é ressecção cirúrgica, com bom prognóstico. Como a predisposição para tumores nesses pacientes é bem estabelecida, o tratamento é feito sem diagnóstico histológico. Conseqüentemente, estudos são raros e não focam nesse aspecto. Conclusão: Crises convulsivas são duas vezes mais freqüentes na NF1 e devem sempre ser investigadas com neuroimagem por serem o sintoma mais comum de neoplasias, mesmo com imagem prévia inalterada.