



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: O Difícil Diagnóstico Da Neurofibromatose Tipo I Em Pré-Escolar Com Epilepsia

Autores: JOSÉ MAURÍCIO TEIXEIRA JÚNIOR (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS), JÚLIA LAURA ABRUCEZE LUZ SOUZA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS), DIÊGO SILVA FIGUEIRÊDO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS), GABRIELA DA SILVA RAMOS (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS)

Resumo: Introdução: A Neurofibromatose tipo I (NF I) é uma doença neurocutânea, ocasionada por uma desordem genética de herança autossômica dominante ou à mutação “de novo”. Pode ser causadora de epilepsia, sendo 6-10 a incidência desta afecção nos pacientes com NF-1. Este relato tem o objetivo de discutir a dificuldade no diagnóstico da NF-1 em criança com epilepsia. Descrição do caso: Menino, 2 anos 11 meses, negro, acompanhado pela mãe, que referia paciente com crises convulsivas há 3 meses, tônico-clônicas generalizadas, duração menor que 1 minuto, negando liberação esfíncteriana, aura e febre. História familiar materna e paterna de epilepsia. Eletroencefalograma evidenciando atividade elétrica anormal específica para epilepsia. Apresentava manchas café-com-leite em coxa direita e região axilar esquerda, neurológico sem alterações. Mãe possuía lesões em dorso sugestivas de neurofibromas e manchas café-com-leite disseminadas. Como diagnóstico, questionou-se a origem epiléptica como complicador de uma possível NF-1. Discussão: O diagnóstico da NF-1 é dificultado pelos seus critérios diagnósticos abrangentes, por vezes subjetivos e manifestados em diferentes épocas do crescimento infantil. A importância do diagnóstico precoce e correto possibilita tratamento diferenciado para a epilepsia que pode acompanhar esses pacientes. Conclusão: Ainda não há um tratamento farmacológico eficaz para prevenir ou reverter as lesões da NF-1, exceto a detecção precoce de complicações tratáveis e o aconselhamento genético. A Ressonância Nuclear Magnética de Crânio cumpre um papel primordial na triagem de possíveis alterações no parênquima cerebral ou região parmeníngica, como presença de tumores cerebrais, podendo ser causa da epilepsia no paciente. É papel do médico elucidar a importância do acompanhamento multidisciplinar dos pacientes com NF-1 ou possível portador da doença, realizando consultas em geneticistas, neuropediatras e acompanhamento com médico pediatra, focando na progressão dos critérios e minimizando as possíveis complicações da doença.