



## Trabalhos Científicos

**Título:** Diagnóstico E Evolução De Uma Paciente Com Neurofibromatose Do Tipo 1 E Pseudoartrose De Tíbia

**Autores:** VICTÓRIA PORCHER SIMIONI (UFCSPA), ESTHER RODRIGUES ROCHA ALVES (UFCSPA), GABRIEL DOTTA ABECH (UFCSPA), AMANDA THUM WELTER (UFCSPA), CARLA BASTOS DA COSTA ALMEIDA (UFCSPA), GABRIELA RANGEL BRANDÃO (UFCSPA), THAÍSA HANEMANN (UFCSPA), FRANCIELE MANICA (UFCSPA), PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA E SCMPA), RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA E SCMPA)

**Resumo:** Introdução: A neurofibromatose do tipo 1 (NF1) é uma doença autossômica dominante caracterizada por achados clínicos envolvendo diferentes sistemas, incluindo o esquelético. Nosso objetivo foi relatar uma paciente com NF1 e pseudoartrose de tíbia, salientando o seu diagnóstico e evolução. Descrição do caso: A paciente veio encaminhada para acompanhamento por NF1. Ela era a primeira filha de um casal jovem. Apresentava manchas café com leite na pele desde o nascimento, além de história familiar positiva para as mesmas. Ela fazia acompanhamento com a ortopedia desde o primeiro ano de vida por pseudoartrose da perna direita secundária a uma fratura da tíbia. Ela foi submetida a tratamento cirúrgico, sem boa evolução. Aos 4 anos, a criança apresentava desenvolvimento neuropsicomotor adequado, múltiplas manchas café com leite maiores que 0,5cm, e limitação importante para caminhar, além de alterações na coluna secundárias à assimetria dos membros inferiores. Outras intervenções ortopédicas cirúrgicas foram necessárias para que a paciente apresentasse melhora do quadro e da marcha. Aos 18 anos, a escanometria dos membros inferiores ainda revelava uma diferença de 2,6 cm entre o comprimento de ambos, com necessidade de uso de palmilha em retropé. As avaliações da oftalmologia, otorrinolaringologia e cardiologia foram normais. O seu exame radiológico da coluna, aos 16 anos, foi normal. Discussão: É importante salientar que as manifestações clínicas da NF1 têm início em faixas etárias específicas e requerem acompanhamento interdisciplinar continuado. A pseudoartrose acomete cerca de 5 dos pacientes, sendo a tíbia o local mais envolvido, tal como observado em nossa paciente. Ela se caracteriza pela dificuldade de consolidação do osso após uma fratura, podendo ocorrer a partir da presença de cistos ósseos. Conclusão: a pseudoartrose de tíbia é uma intercorrência que pode ocorrer em pacientes com NF1, sendo que o seu tratamento pode ser longo e de difícil resolução.