



Trabalhos Científicos

Título: Neurofibromatose Em Paciente Pediátrico

Autores: CAROLINA BALLESTER LOPES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), JANAINA COSSETIN (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), ISABELLA GATTO PIRES DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), SUELLEN CRISTINA MONTAGNA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), CAMILA COSTA SOARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), MARCELA MONTEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), YASMIN MENDES DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), FERNANDA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), NATÁLIA BENDER FUHR (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), MARÍLIA SONDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), BRUNO HIDEMI TOMINAGA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), RAQUEL BUFFON (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), IURY DARON (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), BRENDA BARBETTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), VINICIUS VIECHINSKI RADAELLI (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), JÉSSICA PASQUALI KASPERAVICIUS (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS)), HENRIQUE FERNANDO PAULINO DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - CAMPUS PASSO FUNDO (RS))

Resumo: Introdução: A neurofibromatose é a mais comum das facomatoses, sendo uma doença autossômica dominante, ligada ao cromossomo 17. Apresenta uma variabilidade na expressão fenotípica podendo alterar o sistema nervoso central e periférico, pele, ossos, trato gastrointestinal, sistema endócrino e vascular. Descrição do Caso: Paciente V.C.J., 6 anos e 6 meses de idade, sexo masculino. Mãe relata que paciente iniciou com o aparecimento de manchas hipercrômicas em dorso, axila e virilha aos 1 ano e 8 meses, sem outros sintomas associados. Foi diagnosticado com neurofibromatose tipo 1, iniciando acompanhamento multidisciplinar com neurologista, dermatologista e oftalmologista. Apresenta bom desenvolvimento neuropsicomotor e bom desempenho escolar. Nega uso de medicações, internações, alergias e cirurgias. Tem como patologias pregressas dermatite de dobras e rinite alérgica. Discussão: A neurofibromatose é classificada em tipo 1 e 2, sendo a do tipo 1 a mais frequente. A neurofibromatose tipo 1 (NF-1) é uma doença genética multissistêmica que apresenta manifestações cutâneas importantes, como manchas café-com-leite, sardas e neurofibromas. Apesar da expressão clínica variável, a mutação do gene NF-1 é considerada a mais comum alteração genética autossômica dominante espontânea, com penetrância completa. A incidência de NF-1 é de aproximadamente um em 2.500 nascimentos, afetando todas as raças. Estima-se que existam cerca de 80.000 casos atualmente no Brasil e cerca de 1,5 milhões em todo o mundo. Conclusão: Apesar de 60 dos casos serem na forma leve, sem comprometimento neurológico ou clínico grave, restringindo-se às alterações de pele, a neurofibromatose pode ainda apresentar-se com distúrbios clínicos e cirúrgicos passíveis de erradicação, sendo que 20 dos casos são graves, apresentando complicações persistentes, sendo as mais comuns o glioma, escoliose e defeitos ósseos congênitos, deficiência mental e atraso no desenvolvimento motor.