



Trabalhos Científicos

Título: Fenômeno De Antecipação Genética Em Uma Criança Com Neurofibromatose Tipo 1

Autores: NALYNE CARVALHO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), LETÍCIA MENEZES DIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), IAGO VINÍCIUS ODARA DO NASCIMENTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), BIANCA XAVIER DE OLIVEIRA SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), GABRIELA NEVES COSTA LEÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), CAMILLA KARINNE GUIMARÃES ROSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), MAYLLA FONTES SANDES (UNIVERSIDADE TIRADENTES), ADRIANA BARBOSA DE LIMA FONSECA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), EMERSON DE SANTANA SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma das doenças genéticas mais comuns, afetando 1/4.000 a 1/3.000 indivíduos. Tem um modo de transmissão autossômico dominante e a penetrância é praticamente completa aos 5 anos de idade. **OBJETIVO:** Descrever um caso de NF1, discutindo seu quadro clínico e diagnóstico, divulgando essa doença entre especialistas e não especialistas. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente do sexo masculino, 9 anos. Trata-se do primeiro filho de casal jovem e não consanguíneo, com pai apresentando mais de 10 manchas café com leite (MCCL), gestação sem exposição teratogênica, parto normal, pré-termo tardio, 37,5 semanas, sem intercorrências, nasceu pesando 3500g e teve alta com 02 dias. Evoluiu com desenvolvimento neuropsicomotor normal até os cinco anos, quando iniciou quadro de dores articulares. Andou antes de 1 ano, fala e linguagem apropriadas para a idade e boa interação social. No exame físico, apresentou 17 MMCL e alteração óssea distinta em osso longo. Foi solicitado o sequenciamento completo dos genes NF1, NF2 e SPRED1 para pesquisa de neurofibromatose, encontrando uma mutação patogênica no gene NF1, confirmando neurofibromatose tipo 1. **DISCUSSÃO:** O paciente voltou ao ambulatório após um ano, apresentando queixas de crises convulsivas 3 vezes por dia e crises clônicas em pé direito e membros superiores, dificuldade de aprendizagem e comportamento agressivo. Ao exame físico, apresentou 32 MCCL maiores que 5mm, massa palpável móvel na fossa poplíteia direita, neurofibromas-plexiformes no tornozelo direito confirmados pela ressonância magnética e escoliose visualizada à radiografia. Essas manifestações sinalizam um provável fenômeno de antecipação genética. **CONCLUSÃO:** A neurofibromatose tipo 1 é uma doença de acometimento sistêmico que necessita de acompanhamento anual e interdisciplinar. Além disso, é importante fazer o aconselhamento genético, visto que há uma probabilidade de 50 de transmissão para a prole.