



Trabalhos Científicos

Título: A Rara Associação Entre Neurofibromatose Tipo 1 E Síndrome De Sturge-Weber: Relato De Caso

Autores: ESTÉFANI TOLEDO ORTIZ (HOSPITAL SANTA CASA DE PORTO ALEGRE), EMANUELLE TOLEDO ORTIZ (ULBRA), LUANA GOULART MARIN (ULBRA), LILIAN BERTOLETTI (ULBRA), RAFAEL MIRANDA DE MARCO (ULBRA), PAULA SUEDEKUM KRUPP (ULBRA), ANA LUIZA STRAATMANN RETZKE (ULBRA), DANIELE MACEDO (ULBRA), ADRIANE SCHIO PAGLIARINI (ULBRA), FRANCISCO SCORNAVACCA (HOSPITAL SANTA CASA DE PORTO ALEGRE)

Resumo: Introdução: Neurofibromatose (NF) e Síndrome de Sturge-Weber (SSW) são condições genéticas que compõem as síndromes neurocutâneas com incidências muito baixas na população. A SSW é um distúrbio que está associado à marca de nascença facial em vinho-do-porto, acompanhada de malformação vascular cerebral e alterações oculares. NF1 é um distúrbio autossômico que pode afetar múltiplos órgãos. Descrição de caso: masculino, 5 meses, chega à emergência pediátrica por convulsões. História médica pregressa: crises convulsivas em hemicorpo esquerdo, sem resposta aos benzodiazepínicos. Exame físico: hemangioma em região frontal, acometendo pálpebra superior direita, mancha café-com-leite em região inferior esquerda do abdome com extensão em faixa para o dorso. Diminuição de tônus de hemicorpo esquerdo, reflexos profundos aumentados. Atraso neuropsicomotor. Ressonância magnética: discreta regressão do acentuado realce leptomeníngeo assimétrico, em sulcos corticais entre os giros cerebrais, permanência da proeminência difusa de vasos de diminuto calibre no espaço subaracnóide, tênues áreas de hiperintensidade de sinal em T2/FLAIR na região parietal direita, com leve redução volumétrica associada, acompanhada de alargamento do espaço subaracnóide, alguns focos de calcificação e diminutos focos de hipersinal em T1 em sulcos entre as folhas cerebelares superiores à direita. Eletroencefalograma: ritmos de base pouco organizado, assíncronos e assimétricos, com atividade lenta irregular contínua envolvendo todo hemisfério esquerdo e alterações paroxísticas focais de grau moderado na região frontal esquerda sem generalizações. Avaliação oftalmológica: paresia da mirada lateral do olho direito, pupilas isofotorreagentes e suspeita de glaucoma. Avaliação dermatológica: nove manchas café-com-leite em membros e dorso, menores que 0,5cm. Paciente evolui bem com fenobarbital, clobazam e ácido valproico. Alta para acompanhamento em unidade básica de saúde. Discussão: A combinação entre NF1 e SWS é uma associação rara. Conclusão: O diagnóstico deve ser precoce para que se inicie o tratamento profilático da SSW, visando menor dano no neurodesenvolvimento e melhor acompanhamento de NF1.