

## Trabalhos Científicos

**Título:** Neurofibromatose - Além Dos Sinais Patognomônico

**Autores:** LUCIANA MARÇAL (INSTITUTO DO CÂNCER INFANTIL DO AGRESTE - ICIA), LUIZ SOARES (INSTITUTO DO CÂNCER INFANTIL DO AGRESTE - ICIA), YALE BRITO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), FERNANDA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO ), JOSÉ GABRIEL SILVA (E FEDERAL DE PERNAMBUCO ), GABRIELLY MEDEIROS (E FEDERAL DE PERNAMBUCO ), SARAH LIMA (E FEDERAL DE PERNAMBUCO ), MYRENNE CARDOSO (E FEDERAL DE PERNAMBUCO ), OSCAR FILHO (E FEDERAL DE PERNAMBUCO ), JULIANA MATA (E FEDERAL DE PERNAMBUCO )

**Resumo:** Introdução: Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma alteração genética autossômica dominante, com prevalência de 1 em 3.000 nascidos vivos, em que 8 a 13% dos pacientes podem desenvolver tumor maligno da bainha de mielina de nervo periférico (TMBNP), um tumor agressivo, resistente a quimioterapia. O objetivo é relatar um caso de TMBNP em paciente com NF1, ressaltando a importância da identificação diagnóstica, acompanhamento e tratamento. Relato de caso: M.G.G.S. 7 anos, proveniente do interior de Pernambuco, com histórico familiar de NF1, com 5 irmãos, mãe e avó acometidos com NF1. Paciente apresentando diversas manchas café com leite, massa em região anorretal (sem dimensões relatadas) e foco ovalado em calota craniana. Sem alterações neurológicas, dor abdominal, sangramento anorretal ou demais queixas. Em 2016, realizou ressecção de tumor anorretal. Na avaliação anátomo-patológica foi evidenciado comprometimento das margens de segurança e a imunohistoquímica concluiu ser neurofibroma plexiforme com características atípicas. Esse é considerado tumor pré- maligno, com caráter recidivante muito elevado. Desse modo, paciente realizou acompanhamento bimestral e em janeiro de 2018 foi observada recidiva local, com necessidade de uma segunda abordagem. Paciente continua em acompanhamento trimestral e encontra-se assintomático. Discussão: Dentro desse contexto, devido à porcentagem significativa de pacientes com NF1 que podem evoluir com malignidade, esse deve ser avaliado de forma holística, sendo observado os principais sinais e sintomas dessa condição como manchas café com leite ( a partir de 6), eférides nas axilas ou região inguinal, neurofibromas , nódulos de Lisch ( a partir de 2), glioma óptico, lesão óssea. Diante das manifestações apresentadas há necessidade de investigação com avaliação clínica, exames laboratoriais e de imagem. Conclusão: Portanto, é essencial que pais, cuidadores e profissionais de saúde se atentem aos sinais e sintomas citados acima para a identificação precoce e encaminhamento a um especialista, a fim de evitar comorbidades. Ademais, é essencia.