



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Do Diagnóstico Ao Seguimento: Uma Série De Casos Pediátricos De Neurofibromatose Tipo 1

Autores: LAÍSE PAULETTI BARP (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), ANA PAULA ORSOLIN (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), LAURA DELAI (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), MONIQUE SARTORI BROCH (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), ANNA CLARA RIES WINCK (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), GABRIELLA ZANIN FIGHERA (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), ISADORA FERRARI (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), JÚLIA DOBLER (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), BRUNA KLIEMANN (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), DÉBORA MISTURINI BASSOTTO (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), JOÃO PEDRO VARGAS ZOLET (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), GABRIELLY CAPONI HANSEN (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), JAYANA TEIXEIRA MACIEL (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), DANIELLE ROBERTA TOMASI (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), BIBIANA MELLO DE OLIVEIRA (SANTA CASA DA MISERICÓRDIA DE PORTO ALEGRE)

Resumo: A Neurofibromatose Tipo 1 (NF1), ou doença de von Recklinghausen, é uma condição genética de herança autossômica dominante. As alterações no gene NF1, localizado no cromossomo 17, interferem na codificação da proteína supressora tumoral neurofibromina 1. É caracterizada por manchas café-com-leite (MCCL), efélides, neurofibromas cutâneos, dificuldades de aprendizagem ou problemas de comportamento, entre outros. Construir uma série de casos de NF1 atendidos em um ambulatório de genética médica em Porto Alegre, incluindo apenas pacientes com diagnóstico confirmado pelos critérios de Legius et al. (2021) e com idade inferior a 18 anos. Estudo descritivo retrospectivo transversal a partir de série de casos de pacientes com NF1 em um ambulatório de genética médica no Rio Grande do Sul. Foram avaliados nove casos, desses, seis pacientes eram do sexo feminino, com idades de 1a10m a 10 anos (média: 5,92 anos) no momento do diagnóstico. Em apenas um caso havia histórico familiar de NF1. Todos os pacientes apresentaram MCCL e oito apresentaram efélides axilares e/ou inguinais. Cinco apresentam neurofibromas cutâneos, plexiformes e/ou subcutâneos. Apenas um apresentou nódulos de Lisch, dois apresentaram gliomas ópticos e cinco displasia óssea (escoliose ou pseudoartrose). Em dois casos observou-se distúrbios de crescimento, sendo um com baixa estatura e um com supercrescimento. Foram identificadas manifestações cognitivas em quatro casos, macrocefalia em três e crises convulsivas em um. Cinco pacientes apresentaram manifestações comportamentais, incluindo um caso com Transtorno do Espectro Autista e um com Transtorno do Déficit de Atenção e Hiperatividade e agressividade. Ademais, um paciente tem hipertensão e dois apresentam problemas cardiovasculares: forame oval patente e comunicação interatrial e interventricular. Dos nove pacientes avaliados, quatro realizaram exame molecular, em um deles o resultado foi normal e em três foram encontradas as variantes p.Leu1731Trpfs*3, p.Cys167Glnfs*10 e p.Thr831fs*34 em heterozigose no gene NF1. Os casos apresentam um amplo conjunto de sinais iniciais que levaram à suspeita de NF1. O processo de diagnóstico envolveu exame físico, radiológico, oftalmológico e testes moleculares. O estudo destaca a importância do diagnóstico precoce para melhorar a qualidade de vida dos pacientes com NF1. Esta série de casos evidencia a alta prevalência de alterações pigmentares cutâneas, especialmente MCCL, como um sinal de alerta fundamental aos pediatras, com especial atenção a pacientes com distúrbios do comportamento e desenvolvimento. Frente a casos de NF1, é essencial a implementação de protocolos para o tratamento e vigilância, visto que é uma síndrome de predisposição ao câncer, promovendo uma abordagem multidisciplinar que envolva pediatras, geneticistas, dermatologistas, neurologistas, oftalmologistas e outros profissionais conforme necessário.