

Trabalhos Científicos

Título: Importância Da Avaliação Dermatológica Na Nf1 Pediátrica: Relato De Caso E Desafios Diagnósticos Em Países Em Desenvolvimento

Autores: ROBERTA SENA SILVA (UFMG), AMANDA PACHECO ALENCAR (UFMG), STELA MARIA BARROS (UFMG), LORENA NASCIMENTO GIRARDI MADEIRA (UFMG)

Resumo: Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma condição genética autossômica dominante causada por mutações no gene NF1, que afeta principalmente a pele e o sistema nervoso. O diagnóstico precoce é essencial para tratamento e acompanhamento, especialmente diante do risco aumentado de tumores malignos. Em países em desenvolvimento, como o Brasil, dificuldades no acesso a exames genéticos e terapias específicas reforçam a importância do exame clínico criterioso. Paciente L.E.J.S., 7 anos, sexo feminino, encaminhada para investigação de NF1, sem antecedentes familiares. Ao exame físico, apresentava múltiplas máculas café com leite (>6 lesões de diâmetro >5 mm) no tronco e membros, efélides em regiões axilares e inguinais (sinal de Crowe), nódulos de Lisch nos olhos e pequenos neurofibromas plexiformes superficiais. Preencheu critérios diagnósticos clínicos e está em seguimento ambulatorial especializado, usando Cetotifeno 1 mg duas vezes ao dia. Teste genético não foi realizado por limitações de acesso. NF1 tem incidência de 1:3.000-4.000 nascimentos. Mutações no gene NF1 (cromossomo 17q11.2) são hereditárias ou surgem de novo em cerca de 50% dos casos, como na paciente. Os critérios diagnósticos, atualizados em 2021, incluem, na ausência de história familiar: 8805,6 máculas café com leite com diâmetro >5 mm (pré-púberes) ou >15 mm (pós-púberes), efélides axilares ou inguinais, 8805,2 neurofibromas de qualquer tipo ou 1 neurofibroma plexiforme (NP), glioma óptico, 8805,2 nódulos de Lisch ou anomalias coroidais, lesão óssea distinta, variante patogênica do NF1 em teste genético. No Brasil, o acesso limitado à análise molecular destaca a relevância da avaliação dermatológica. Os nódulos de Lisch são tumores benignos de melanócitos da íris, presentes em até 33% dos pacientes aos 2,5 anos e quase universais aos 35 anos. Os neurofibromas cutâneos, como os da paciente, são tumores dérmicos benignos que, apesar de assintomáticos, causam desconforto físico e estético. Já os NP, presentes em 30% dos casos, podem provocar dor, deformidades, perda funcional e risco de transformação maligna (2-16%). Tumores malignos da bainha nervosa ocorrem em até 16% dos pacientes e é a principal causa de morte. O tratamento da NF1 é complexo, baseado no controle das manifestações clínicas. A excisão cirúrgica de tumores é comum e sujeita a recidivas e complicações neurológicas. O Cetotifeno, utilizado pela paciente, tem eficácia controversa. Recentemente, terapias como mirdametinibe, aprovado em 2025, surgem como promissoras, embora o acesso também seja muito restrito no Brasil, ampliando ainda mais as desigualdades no manejo da NF1. Em contextos de recursos limitados, como no Brasil, avaliação dermatológica desempenha papel crucial na detecção precoce e no diagnóstico da NF1, viabilizando encaminhamento para equipes multidisciplinares, vigilância contínua e redução dos riscos associados à doença. O fortalecimento da capacitação clínica é essencial para superar as barreiras de acesso a exames e tratamentos, e melhorar o prognóstico de crianças com NF1.