



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico De Neurofibromatose Com Achado De Neurofibroma Plexiforme Inoperável Em Um Paciente Pediátrico - Relato De Caso

Autores: ALINE PLUCINSKI (HOSPITAL INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA), BEATRIZ CORRÊA PAMPLONA (HOSPITAL INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA), JULIA RIBEIRO ROMANINI (HOSPITAL INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA), JULIANA CECCONELLO (HOSPITAL INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA), SIMONE MULLER (HOSPITAL INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA)

Resumo: A Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença genética autossômica dominante, neuroectodérmica, com manifestações neurológicas, dermatológicas, oculares e sistêmicas. Afeta aproximadamente 1 em cada 2.000 a 3.000 nascimentos. Seu fenótipo é variável, pode apresentar múltiplas manifestações clínicas e gerar morbidade importante. Na maioria dos casos, a busca inicial por atendimento médico é devido à manifestações cutâneas¹. S. R. B, 11 anos, possuía histórico prévio de alterações crônicas de pele e dificuldade no aprendizado. Busca atendimento por ter realizado corte de cabelo e percebido abaulamento e mancha em região de couro cabeludo, com dor no local da lesão, sem recordar tempo de sintoma álgico. Ao exame físico: região parietal esquerda com lesão extensa em couro cabeludo com discreta hipercromia, amolecida, com aspecto borrachoso à palpação, pêlos locais mais escuros e densos, sugestivos de Neurofibroma plexiforme. Também apresentava máculas café com leite: 3 em axila direita, 1 em MSD, mais de 6 em tronco, 1 em MIE e 1 em MID, além de sardas/efélides em axila. Exame físico com 3 critérios clínicos para Neurofibromatose, fechando diagnóstico clínico da doença. Avaliado pelo cirurgião plástico, sendo a lesão em couro cabeludo inoperável. Tomografia de crânio com contraste: lesão de partes moles envolvendo pele e subcutâneo em topografia frontoparietal esquerda, vascularizada, com realce ao meio de contraste, inespecíficas ao método, também apresenta irregularidades corticais da calota craniana, envolvendo osso frontal e parietal esquerdos. Realizada biópsia da lesão para afastar neoplasia de bainha neural devido ao sintoma de dor local. Histologia compatível com Neurofibroma plexiforme. Paciente em acompanhamento com dermatologia, neuropediatria e oncologia, será chamado para iniciar trâmites de tratamento. Discussão: A neurofibromatose acontece devido a uma mutação no cromossomo 17q11.2, uma via de importante controle do crescimento celular e prevenção de tumores, mutações nesse gene resultam em aumento da atividade de RAS e crescimento celular descontrolado. Visto isso, é importante o diagnóstico, monitoramento e intervenção precoce para complicações específicas. O diagnóstico é clínico, uma anamnese detalhada ajuda a relacionar a apresentação das lesões e histórico do paciente¹. Como opção para tratamento em neurofibromas plexiformes inoperáveis, é aprovado pela Anvisa em crianças maiores de 2 anos, o uso do Selumetinibe3. Essa medicação apresentou resultados positivos no controle da doença, redução sustentada do neurofibroma e benefício clinicamente significativo². Conclusão: A neurofibromatose é uma doença genética, autossômica dominante, com um fenótipo extremamente variável e com morbidade importante. Sendo assim, o diagnóstico clínico da doença e o início das intervenções indicadas é extremamente importante. Acompanhamento e tratamento muda desfecho clínico e qualidade de vida do paciente.