

NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

Évila B. Flor*, Waldemar V. S. Júnior, Ana R. O. de Campos, Carolina S. Arruda, Marcial. F. Galera.

Unidade de Genética Médica e Biologia Molecular, HGU, Faculdade de Medicina, UNIC, Cuiabá-MT.

Introdução: A Neurofibromatose tipo 1, também, conhecida como doença de Von Recklinghausen, de herança autossômica dominante, está relacionada a uma mutação do gene *NFI* localizado em 17q11.2. Em 50% dos casos a mutação é nova, sendo portanto, casos esporádicos. Manifesta-se por tumorações diversas, associadas a manchas café-com-leite, podendo degenerar para o neurofibrossarcoma. As manifestações cutâneas são: manchas café-com-leite, efélides, neurofibromas, neurofibroma plexiforme. Outros órgãos e sistemas podem ser acometidos: SNC (macrocefalia, convulsões), alterações esqueléticas (escoliose, pseudo-artrose da tíbia), endócrinas (puberdade precoce, hipertireoidismo, ginecomastia), oculares (hamartomas da íris e glaucomas). O diagnóstico é clínico, associado ao exame histopatológico das lesões. Não existe tratamento específico para esta condição.

Metodologia: Estudo retrospectivo de prontuários médicos.

Resultados: Caso 1: F.E.S.P., 14 anos, masculino, natural de Santos-SP, tem manchas café-com-leite disseminadas. À Ressonância magnética, visualizado angioma venoso em região ganglionar e casula interna à direita. Mãe GIPIA0, período gestacional sem intercorrências. Antecedentes familiares: primo materno com manchas em hemicorpo. Ultra-sonografia de abdome total normal. Caso 2: W.C.S.D., 11 anos, masculino, natural de Alto Garças – MT, tem protrusão ocular desde o nascimento. Aos 10 anos iniciou com aumento de volume com desvio da região tóraco-lombar. Antecedentes: mãe falecida por tumor ósseo. Ao exame clínico: além da protrusão ocular esquerda, manchas café-com-leite disseminadas, sardas axilares, grande mancha em abdome associado à hemangioma. Caso 3: A.M.G.C., 5 anos, natural de Cuiabá-MT, mãe chega ao ambulatório queixando que a criança tem manchas hiperocrômicas disseminadas. Ao exame clínico ainda visualizado lesão fibrosa em coxa esquerda e outra lesão fibrosa com aumento de volume em região mandibular direita, e neurofibroma em braço esquerdo. À ressonância de coxa a lesão foi descrita como de padrão ramificado e contornos lobulados. Tomografia de crânio normal.

Conclusões: Descrevemos três casos clássicos de Neurofibromatose tipo 1. Muitas vezes a simplicidade do quadro clínico pode deixar de ser um sinal de alerta. Devemos estar atentos aos mínimos sinais e sintomas das nossas crianças, e investigar sempre que possível uma doença de tão fácil diagnóstico, porém sombrio prognóstico. Os indivíduos afetados devem ser acompanhados periodicamente para identificar lesões compressivas e instituir um tratamento cirúrgico quando indicado.

