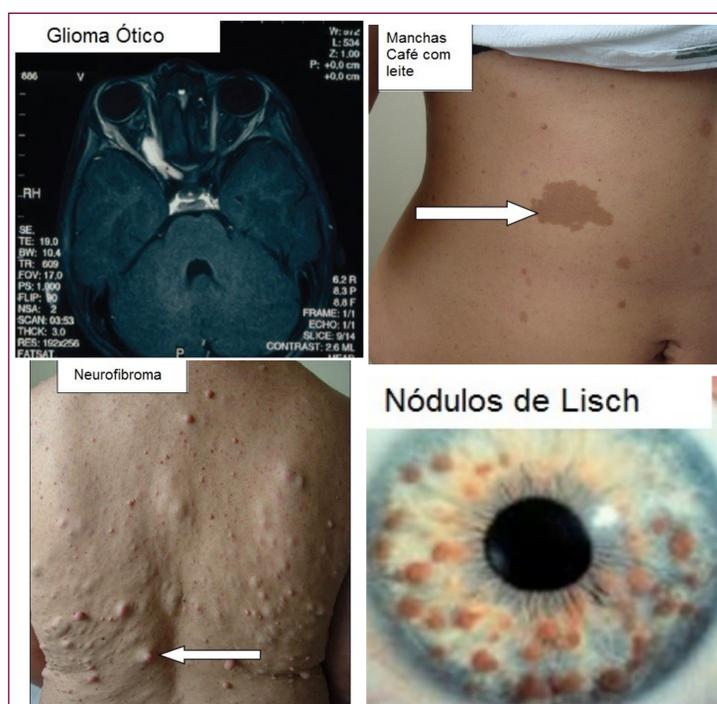


A neurofibromatose é uma doença neurocutânea, genética, autossômica dominante, crónica e progressiva. Tem sido observada em todas as raças e em ambos os sexos. A neurofibromatose Tipo 1 (NF1) foi descrita em 1882 por Frederich Daniel von Recklinghausen, que observou a existência de tumores heterogéneos das bainhas nervosas periféricas e utilizou o termo neurofibroma para o tumor e neurofibromatose para a condição de múltiplos neurofibromas. Em 1940, Davis descreveu o glioma ótico associado à neurofibromatose Tipo 1. À NF1 podem associar-se outros problemas visuais, nomeadamente estrabismo, baixa de acuidade visual, glioma ótico, nódulos de Lisch, e dificuldades de aprendizagem, deficit de atenção e hiperatividade.

## PREVALÊNCIA

Estima-se que a prevalência seja de 1:2.000 a 1:7.800. Vários estudos demonstraram que 50% das crianças herdaram dos seus familiares e a outra metade decorre de novas mutações que não têm em conta a hereditariedade.



## ALTERAÇÕES VISUAIS

- **Gliomas Óticos** estão entre os tumores mais frequentes. São diagnosticados em 1% dos pacientes sintomáticos com 1 ano de idade e em 4% aos 3 anos. O período de risco para o desenvolvimento deste tipo de tumores ocorre durante os 6 primeiros anos de vida.
- A maioria das crianças sintomáticas apresentam alterações visuais, tais como: **defeito pupilar aferente, atrofia do nervo ótico, papiledema, estrabismo, diminuição da visão, alteração na visão das cores e proptose.**
- **Nódulos de Lisch** são lesões hamartomatosas, bilaterais e bem definidas que consistem em elevações gelatinosas na superfície da íris. Os nódulos de Lisch afetam mais de 70% dos pacientes aos 10 anos de idade. Não causam problemas visuais.

## DIAGNÓSTICO

A NF1 aparece mais frequentemente na infância e o seu diagnóstico baseia-se na presença das seguintes características clínicas:

- 6 ou mais **manchas café-com-leite** superiores a 5mm em indivíduos pré-púberes ou superiores a 15mm em pós-púberes
- 2 ou mais **neurofibromas** de qualquer tipo ou 1 neurofibroma plexiforme
- Efélides (sardas) na região axilar ou inguinal
- **Glioma ótico**
- 2 ou mais **nódulos de Lisch**
- Lesão óssea—pseudo artrose de um osso longo ou displasia da asa do esfenóide
- Parente em 1º grau com NF1 que preencha os critérios precedentes

## CASO CLÍNICO

Utente do sexo feminino, com 9 anos de idade.

Na consulta de neuropsicologia foi detetado défice moderado-grave de atenção visual externa, e nível inferior à média do índice de atenção/concentração.

Na avaliação ortóptica:

- Antecedentes familiares de neurofibromatose (mãe e avó)
- Fundos oculares sem alterações patológicas
- Motilidade ocular: sem alterações
- Acuidade visual s/c OD 8/10 e OE 6/10.
- Após correção ótica, e terapia oclusiva, a acuidade visual aumenta, OD 10/10 (-1) e OE 10/10.

A nível dermatológico apresenta múltiplas manchas *café au lait*.

## CONCLUSÃO

Ainda não há tratamento médico eficaz para prevenir ou reverter as lesões características da NF1. A deteção precoce de complicações tratáveis e o aconselhamento genético são medidas a considerar.

As lesões visuais devem ser mantidas em monitorização periódica.

Os suplementos de vitamina D para as manchas de *café au lait*, são umas das terapêuticas mais usadas.

A remoção cirúrgica de neurofibromas, é recomendada.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Boyd, K., Korf, B., & Theos, A. (2009). Neurofibromatosis Type 1. *Journal of American Academy of Dermatology*, 1-16.
- Gerber, P., Antal, A., Neumann, N., Homey, B., Matuschek, C., Peiper, M., et al. (2009). Neurofibromatosis. *European Journal of Medical Research*, 102-105.
- Gutmann, D. (2008). Using Neurofibromatosis-1 to Better Understand and Treat Pediatric Low-Grade Glioma. *Journal of Child Neurology*, 1186-1194.
- Hersh, J. (2008). Health Supervision for Children With Neurofibromatosis. *American Academy of Pediatrics*, 633-642.
- Junior, L., Filho, A., Silva, D., D'Alessandro, M. & Geller, M. (2008). *Neurofibromatose tipo 1 na infância: Revisão dos aspectos clínicos*. Revista Paulista de Pediatria, 26(2):176-82
- Martins, C. L., Monteiro, P., Farias, A., Fernandes, R., & Fonseca, M. J. (2007). Neurofibromatose Tipo 1 em Idade Pediátrica - O Que Vigiar? *Acta Médica Portuguesa*, 393-400.
- McKeever, K., Shepherd, C., Crawford, H., & Morrison, P. (2008). An Epidemiological, Clinical and Genetic Survey of Neurofibromatosis Type 1 in Children Under Sixteen Years of Age. *Ulster Medical Journal*, 160-163.