

Neurofibromatose infantil: relato de caso**Infant neurofibromatosis: case report**

DOI:10.34119/bjhrv2n6-047

Recebimento dos originais: 20/11/2019

Aceitação para publicação: 03/12/2019

Isadora Rabelo Cunha

Graduada em Medicina pela UniAtenas
Residente R1 de Pediatria na UniAtenas, Rua Dulce Batista Cordeiro número 103 Bairro
Santa Lúcia, Paracatu- MG
E-mail: isadorarabelo@yahoo.com.br

Guilherme Augusto Félix da Silva

Acadêmico do quinto ano de Medicina da UniAtenas –Paracatu;
Rua Eliseu Moreira da Silva número 76 Arraial da Angola – Paracatu – MG
E-mail: guilhermefelix958@hotmail.com

Iuly Marjorie Duarte

Acadêmica do quinto ano de medicina da UniAtenas
Paracatu, Rua 46 n. 107. Cachoeira Dourada – GO
E-mail: iulymarjorie@hotmail.com

Araceli Helenna Pires Sena Thomaz

Acadêmica do quinto de medicina da UniAtenas
Paracatu, Rua Rio Grande do Sul, 160, Centro, Paracatu – MG
E-mail: aracelithomaz@gmail.com

Lanucy Peixoto dos Santos

Acadêmica do sexto ano de medicina da UniAtenas – Campus Paracatu
Rua Henrique Severino Maciel 477 Cidade Nova Paracatu – MG
E-mail: lanucypeixoto@hotmail.com

Thamillys Taveira Teodoro de Moura

Acadêmica do sexto ano de medicina da UniAtenas
Paracatu; Rua Joaquim Murtinho, n 266, Centro. Ap 115; Paracatu- MG
E-mail: thamillysm@gmail.com

Vagner Augusto de Melo Sena Thomaz

Acadêmico do primeiro ano de Medicina da UniAtenas - Sete Lagoas; Rua Rio Grande do
Sul, 160, Centro, Paracatu – MG
E-mail: vagner0510@gmail.com

Maísa Souza Tupinã

Acadêmica do quarto ano de Medicina pela Universidade Federal do Mato Grosso do Sul
(UFMS);

Endereço: Rua gabinete, 207 (casa 1), vila Ipiranga - Campo Grande – MS

RESUMO

A neurofibromatose é uma síndrome neurocutânea que afeta o cérebro, a coluna vertebral e nervos e a pele. Os neurofibromas são nódulos não cancerosos (benignos) da cor da pele formados por células de Schwann que formam uma cobertura em volta das fibras dos nervos periféricos e outras células que sustentam os sustentam. A neurofibromatose tipo 1 geralmente não causa nenhum sintoma além das manchas café-com-leite características ou nódulos (neurofibromas) sob a pele. O paciente pode não notar essas manchas ou nódulos na pele. Contudo, se o neurofibroma pressionar o nervo rodeado por ele, o mesmo pode sentir formigamento ou fraqueza nas áreas próximas aos nódulos.

Palavras chave: Neurofibromatose, manchas café com leite, acompanhamento multidisciplinar, neurofibromas

ABSTRACT

Neurofibromatosis is a neurocutaneous syndrome that affects the brain, spine and nerves, and the skin. Neurofibromas are non-cancerous (benign) skin-colored nodules formed by Schwann cells that form a covering around the fibers of the peripheral nerves and other cells that support them. Type 1 neurofibromatosis usually causes no symptoms other than the characteristic coffee-and-milk spots or nodules (neurofibromas) under the skin. The patient may not notice these spots or lumps on the skin. However, if the neurofibroma presses the nerve surrounded by it, it may feel tingling or weakness in the areas near the nodules.

Keywords: Neurofibromatosis, café au lait spots, multidisciplinary follow-up, neurofibromas

1 INTRODUÇÃO

A neurofibromatose (NF1) é uma doença genética autossômica dominante, crônica e progressiva. O diagnóstico presuntivo é feito por critérios clínicos. As três principais manifestações – neurofibromas, manchas café com leite, e nódulos de Lisch- ocorrem em mais de 90% dos pacientes até a puberdade.

2 RELATO DE CASO

L.F.O.P, 8 anos, natural de Paracatu-MG, diagnosticado com NF1 há 3 anos e 6 meses, em acompanhamento no Ambulatório do Hospital Escola da Faculdade Atenas (HEFA) e também na cidade de Uberlândia há dois anos por equipe multidisciplinar. Criança em bom estado geral, Aos 6 anos o paciente apresenta dificuldade no aprendizado e fala, nódulo 0,5 cm indolor em região frontal direita e sopro sistólico em foco aórtico, escoliose torácica, marcha de geno valgo e nódulos irianos em ambos olhos. Em acompanhamento com oftalmologista,

cardiologista, ortopedista e fonodólogo. Aos 7 anos apresenta fibroma em testículo esquerdo e região frontal e máculas café com leite em cabeça e pescoço. Aos 8 anos o paciente apresenta máculas café com leite difusas com filiomias em crânio e tórax, joelho genu valgo, escoliose, sopro aórtico, segue em acompanhamento multidisciplinar, com melhora de sua sintomatologia inicial. A mãe possui diagnóstico de neurofibromatose.

3 DISCUSSÃO

As complicações da NF1 são diversas com variações na expressão da doença. O marco inicial são as manifestações cutâneas, usualmente sob a forma de máculas café com leite. Os neurofibromas surgem habitualmente mais tarde, entretanto, por serem tão característicos da NF1, constituem um auxiliar importante para o diagnóstico. Das manifestações musculoesqueléticas, a escoliose é a mais frequente conforme visto no paciente. A baixa estatura e incidência de fraturas são superiores nos doentes com NF1. Eventualmente o acometimento da doença é multiorgânico podendo ocorrer alterações mentais, endócrinas, neurológicas e ósseas.

4 CONCLUSÃO

Atualmente não há cura para a NF1, sendo seu tratamento a ressecção cirúrgica das lesões que comprometem a função e/ou estética do paciente. O encaminhamento as demais especialidades médicas é de extrema importância para identificar possíveis complicações e realizar o monitoramento da progressão da doença.

REFERÊNCIAS

¹Neurofibromatosis type 1 in childhood: review of clinical aspects. Rev Paul Pediatr 2008;26(2):176-82.

²Neurofibromatose Site infantil da Fundação Tumor. Disponível em: <http://www.ctf.org/Learn-About-NF/Learn-About-NF.html>.

³Neurofibromatose tipo 1. EBSCO DynaMed website. Disponível em: <http://www.ebscohost.com/dynamed>.

⁴Neurofibromatose (N1, N2). Seu site Genes Your Health. Disponível em: <http://www.yourgenesyourhealth.org/nf/whatisit.htm>.