

IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO CLÍNICO PARA O MANEJO DE PACIENTES COM NEUROFIBROMATOSE TIPO 1: RELATO DE CASO

INTRODUÇÃO: A Neurofibromatose tipo 1 (NF1) consiste em uma doença genética que predispõe ao surgimento de tumores benignos e malignos no sistema nervoso central e periférico. O diagnóstico clínico é realizado através das principais manifestações, sendo necessário 2 ou mais dos critérios estabelecidos pelo Instituto Nacional de Saúde, em 1987: 6 ou mais manchas café com Leite, efélides axilares ou inguinais, 2 ou mais neurofibromas, 2 ou mais nódulos de Lisch, lesão óssea, glioma de nervo óptico, parente de primeiro grau com NF1.

RELATO DE CASO: E.M.S.S, 9 anos, apresenta atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e deficiência intelectual. Mãe relata que filha sentou com 7 meses, andou com 1 ano e 6 meses e formou frases completas com 1 ano e 7 meses. Genitores e 3 irmãos mais velhos são hígidos. Ao exame físico, foi observado desvio da rima labial, baixa implantação da orelha, estrabismo e palato ogival, além de escoliose, aracnodactilia e marcha atáxica. Paciente apresenta 26 manchas Café com Leite com mais de 1 centímetro no maior diâmetro e efélides axilares. Como possui dois dos sete critérios clínicos, o diagnóstico de NF1 foi confirmado. A título de pesquisa foi realizado o exame genético que identificou uma variante patogênica no gene NF1, confirmando a etiologia autossômica dominante da condição. **DISCUSSÃO:** A NF1 consiste em uma doença multisistêmica, que cursa com complicações graves que reduzem a expectativa e a qualidade de vida do paciente. Embora não exista tratamento curativo específico, a confirmação deste diagnóstico permite o aconselhamento genético para a família e o manejo adequado de suas manifestações e complicações para os afetados. **CONCLUSÃO:** O caso ressalta a importância do diagnóstico clínico da NF1 que pode ser estabelecido em consulta de rotina na pediatria. Recomenda-se para esses pacientes acompanhamento multiprofissional com pediatra, neurologista, oftalmologista, fonoaudiólogo e psicólogo.

REFERÊNCIAS

- GUTMANN, David H. et al. Neurofibromatosis type 1. **Nature Reviews Disease Primers**, v.3, n. 1, p. 1-17, 2017.
- HIRBE, Angela C.; GUTMANN, David H. Neurofibromatosis type 1: a multidisciplinary approach to care. **The Lancet Neurology**, v. 13, n. 8, p. 834-843, 2014.
- MILLER, David T. et al. Health supervision for children with neurofibromatosis type 1. **Pediatrics**, v. 143, n. 5, 2019.

PALAVRAS-CHAVE: Neurofibromatose 1. Manchas Café com Leite. Neurofibroma.