

Guilherme Parmigiani Bobsin, Giulia Righetti Tuppini Vargas, Ana Luíza Kolling Konopka, Valberto Sanha, Thais Vanessa Salvador, Victória Porcher Simioni, Fernanda Silva dos Santos, Lennon Vidori, Gisele Delazeri, Esther Rodrigues Rocha Alves, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA); ² Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCOMPA)

INTRODUÇÃO

A neurofibromatose do tipo 1 (NF1) é uma condição autossômica dominante, cuja incidência varia de 1:2000 a 1:7500 nascimentos. Cerca de 50% dos seus casos ocorrem devido a uma mutação nova. Nosso objetivo foi relatar uma paciente com NF1 apresentando pseudoartrose de tibia, e discutir a associação entre ambas.

DESCRIÇÃO DO CASO

A paciente é a primeira filha de um casal jovem e hígido. Desde o nascimento, ela apresentava manchas café com leite na pele, sendo que aos 9 meses foi diagnosticada com NF1. Aos 4 anos, a criança apresentava medidas adequadas para a idade, manchas café com leite maiores que 0,5 cm, desenvolvimento neuropsicomotor adequado e pseudoartrose na perna direita, secundária a uma fratura ocorrida com 1 ano de idade. Ela possuía limitação para caminhar, além de deformidades na coluna. Aos 14 anos, apresentou amenorreia, com aumento de prolactina e episódio isolado de galactorreia. A ecografia abdominal evidenciou um pólipio na vesícula biliar.

Neste meio tempo, a paciente teve uma boa evolução no tratamento da pseudoartrose. Ela referia dificuldades de aprendizagem, mas tinha um bom desempenho escolar. Houve logo a seguir o aparecimento de um pequeno nódulo na pálpebra direita, o que levou à suspeita de um possível neurofibroma.

DISCUSSÃO

A NF1 pode acometer diferentes sistemas. A pseudoartrose afeta 5% dos pacientes, sendo que a tibia é o local mais envolvido. Há ausência de consolidação do osso após uma fratura, sendo que se suspeita da mesma quando há um arqueamento anterolateral da perna durante a infância.

CONCLUSÕES

O diagnóstico da NF1 deve ser realizado o mais precoce possível, por meio de exames clínicos e da história familiar, com o objetivo de antecipar as principais complicações e oferecer um tratamento precoce.

Palavras-chave: Neurofibromatose do tipo 1, pseudoartrose da tibia, mancha café com leite.