

NEUROFIBROMATOSE 1 OU DOENÇA DE VON RECKLINGHAUSEN: RELATO DE UM CASO

LARISSA CALDERAN TOMAZZI; JORDAN BENETTI

Introdução: A neurofibromatose tipo 1 (NF1) ou doença de Von Recklinghausen é uma transtorno genético de herança autossômica dominante com 100% de penetrância, expressão variável e curso progressivo, 50% dos casos ocorrem por mutação “de novo”, com incidência de 1 a 5 casos a cada 10000 recém nascidos vivos. Não há homoziguidade em indivíduos. O gene responsável pela NF1 se encontra no cromossomo 17q, a proteína codificada se chama neurofibromina, que é um supressor tumoral, quando esta está ausente ocorre uma proliferação celular incontrolada, com aumento de quatro vezes no risco tumoral. Esses na maioria das vezes são benignos, porém podem se malignizar, afetando principalmente as células de Schwann e oligodendrocitos. As manifestações clínicas são: alterações cutâneas, múltiplos neurofibromas, nódulos de Lisch e lesões ósseas. **Objetivos:** Apresentar uma paciente com Neurofibromatose tipo I de herança vertical, estudante da Faculdade de Medicina FHAB, Santo Tomé. **Metodologia:** Foi realizado uma entrevista com a paciente, analisando os exames complementares realizados no diagnósticos e no seguimento da doença. **Resultados:** O caso se refere a uma paciente de 20 anos de idade, foi diagnosticada com NF1 com dois anos de idade, juntamente quando foi detectada a doença em seu pai. Desde esse momento foram realizados exames de controle anuais, como Tomografia axial computada, Ressonância nuclear magnética, fundo de olho e exame de potencial evocado. Aos dezessete anos foi realizada a retirada de um tumor localizado no ombro, tendo como resultado do anatomopatológico um schwannoma plexiforme. Aos vinte anos, se retira um teratoma. Atualmente, a paciente se apresenta com quinze manchas cor café com leite distribuídas em diversas áreas do corpo, efélides em axilar e região inguinal, neurofibromas, nódulos de Lisch bilaterais, perda auditiva e nódulo localizado em nervo ótico, patognomônico da doença. **Conclusão:** Consideramos que a NF1 é uma doença que deve compor os diagnósticos diferenciais para uma detecção precoce da mesma, devida a sua alta incidência e a forma de apresentação oligosintomática com evolução progressiva, tratamento paliativo. Seu diagnostico precoce e seguimento constante melhora a sobrevida desses pacientes.

Palavras-chave: Neurofibromatose, Von recklinghausen, Genética, Neurofibromas, Células de schwann.