Pediatria Ambulatória | Casuística / Investigação

PAS-005 - (21SPP-11857) - NEUROFIBROMATOSE: EXPERIÊNCIA DE 30 ANOS NUM HOSPITAL TERCIÁRIO

Diana Simões[1]; Isabel Urraca M.S.[1]; Joana Ventura Lourenço[1]; Rita Curval[1]; Diana Bordalo[1]; Ana Maia[1,2]

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Autónoma Gestão da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2 - Departamento de Ginecologia-Obstetrícia e Pediatria, Faculdade Medicina da Universidade do Porto

Introdução e Objectivos

Neurofibromatose (NF) refere-se a um grupo complexo de doenças hereditárias e engloba três condições distintas: NF tipo 1 (NF1), NF tipo 2 (NF2) e Schwannomatose. Todas elas têm propensão para o desenvolvimento de tumores do sistema nervoso central.

Caracterização demográfica e clínica de uma coorte de doentes com NF.

Metodologia

Análise retrospetiva dos dados clínicos de pacientes com o diagnóstico de NF num centro terciário entre 1991 e 2020. Os dados recolhidos incluíram informação demográfica (idade e sexo), história familiar de NF, subtipo de NF, clínica e mortalidade.

Resultados

Um total de 79 pacientes com diagnóstico de NF (53,2% do sexo masculino) foram identificados, 78 com NF1 e 1 com NF2. A média de idades foi atuais de 17 ± 6,5 anos e 24% dos doentes apresentavam história familiar de NF. Nos casos de NF1, manifestações cutâneas foram objetivadas em 94,9% dos doentes, sendo este o sistema mais frequentemente envolvido. Tumores malignos do sistema nervoso foram encontrados em 65,4% dos doentes, com destaque para os gliomas da via ótica. Perturbações cognitivas e comportamentais foram encontradas em 46,2% dos doentes, anomalias musculoesqueléticas em 32,1% e condições orofaciais em 28,2%. Menos frequentemente, foram descritas convulsões, anomalias nutricionais, alterações testiculares, endocrinopatias ou hipertensão arterial. O único paciente com NF2 apresentava schwannomas vestibulares bilaterais associados a ependimomas medulares e schwannomas cutâneos. A taxa de letalidade estimada foi de 7,6%.

Conclusões

Os resultados foram compatíveis com o descrito na literatura. Diagnóstico e aconselhamento adequado são essenciais para um seguimento otimizado destes doentes e subsequente minimização de complicações tardias.

Palavras-chave : Neurofibromatose tipo1, Neurofibromatose tipo2, manchas café-au-lait, neurofibroma, glioma da via óptica, schwannomas, ependimomas