

EP-291 - (1JDP-10196) - NEUROFIBROMATOSE NEONATAL: UM DIAGNÓSTICO AO NASCIMENTO

Ana Cristóvão Ferreira¹; Marta P. Soares²; Rita Espírito Santo³; Joana Gil³; Sandra Valente³; Joana Saldanha³

1 - 1. Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2 - 2. Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3 - 3. Serviço de Neonatologia, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma patologia genética caracterizada por manchas *café-au-lait* (MCL), efélides axilares/inguinais, nódulos de *Lisch* e neurofibromas cutâneos, associada a predisposição tumoral. É causada por variantes no gene *NF1* (cromossoma 17), e apresenta hereditariedade autossómica dominante. Para o seu diagnóstico é necessária a presença de dois dos sete critérios clínicos definidos pelo *National Institute of Health*. A manifestação mais precoce é as MCL, que apesar de mais frequentes na raça negra, raramente está presente mais que uma ao nascimento, havendo poucos casos descritos de NF1 neonatal.

Descrição do caso: Recém-nascido (RN) melanodérmico, 1º filho de mãe com NF1. Nas ecografias pré-natais foram identificados ossos nasais hipoplásicos às 21 semanas e restrição do crescimento fetal às 27 semanas. As serologias maternas foram negativas com imunidade para a rubéola e toxoplasmose.

Parto eutócico, às 36 semanas e 6 dias, Índice de APGAR 8/9/10, peso 1960g. Na primeira observação médica, foram identificadas múltiplas MCL, de bordos regulares, a maior com 4x1,5cm, no tronco, dorso e membros esquerdos; sem outras alterações no exame objetivo.

Dada a história familiar (HF) e a presença de mais de seis MCL, foi efetuado o diagnóstico clínico de NF1 neonatal.

O RN teve alta para o domicílio com seguimento multidisciplinar.

Comentários / Conclusões

A apresentação clínica é variável e dependente da idade, sendo pouco frequente a presença de dois critérios clínicos no período neonatal. O diagnóstico é essencial na orientação clínica e aconselhamento genético. Neste RN, a HF e as MCL permitiram o diagnóstico imediato, alertando para a importância da anamnese (com HF) e exame objetivo detalhado no período neonatal.

Palavras-chave : Neurofibromatose, neonatal