

**PAS-040 - (20SPP-9459) - NEUROFIBROMATOSE: A REALIDADE DA CONSULTA DE UM HOSPITAL NÍVEL II**

Sara Completo<sup>1</sup>; Ana Teresa Guerra<sup>1</sup>; Clara Marecos<sup>1</sup>; Catarina Luís<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, E.P.E.

**Introdução e Objectivos**

A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença neurocutânea autossómica dominante que em 50% dos casos ocorre *de novo*. Resulta da mutação com perda de função do gene supressor de tumores NF1.

Objectivo: Caracterizar os doentes com neurofibromatose tipo 1 seguidos num hospital nível II.

**Metodologia**

Estudo descritivo retrospectivo dos doentes com NF1 seguidos na consulta de neuropediatria de um hospital nível II, de Janeiro de 2007 a Julho de 2019 (12 anos).

**Resultados**

21 doentes, média de idades atual de 14 anos (idade mínima 4 e máxima 21), um deles com esclerose tuberosa concomitante.

Todos os doentes apresentam manchas *cafe-au-lait*, 13 *freckling* axilar e/ou inguinal, 11 nódulos de Lisch, 11 neurofibromas cutâneos/ subcutâneos, 2 neurofibromas plexiformes, 1 neurofibroma paravertebral e 2 displasia tibial. Um doente teve um astrocitoma do tronco cerebral e outro uma neoplasia benigna da língua.

Outras manifestações encontradas foram dificuldades escolares (13), Perturbação de Hiperatividade e Défice de Atenção (9), deficiência intelectual (5), epilepsia (3), perturbação de aprendizagem específica com atingimento da leitura (2), escoliose (4) e hipertensão arterial (1).

Foi identificada história familiar em 13 doentes. Oito doentes fizeram estudo genético. Não foi possível estabelecer relação genótipo-fenótipo, pela variedade de mutações encontradas e pela pequena dimensão da amostra.

**Conclusões**

As manifestações clínicas mais frequentemente encontradas foram as manchas *cafe-au-lait* e o *freckling* axilar/ inguinal, seguidos dos neurofibromas, o que corresponde ao descrito na literatura. De salientar a elevada prevalência das dificuldades escolares e das perturbações de desenvolvimento e cognitivas.

**Palavras-chave : Neurofibromatose**