

Neurofibromatose Tipo I e Cardiomiopatia Hipertrófica: Relato de Caso em Adolescente

Resumo

Introdução:

A neurofibromatose tipo I (NF1) é uma doença genética autossômica dominante, crônica e progressiva, com incidência de 1/2.000 a 1/7.800 nascidos vivos e sem predileção de raça ou sexo.

Objetivo:

Realizar o relato de um caso sobre NF1 em adolescente, enfatizando as manifestações clínicas, o diagnóstico e a associação com cardiomiopatia hipertrófica.

Material e Método:

Adolescente, sexo masculino, 15 anos, com diagnóstico de neurofibromatose tipo I, segundo os critérios da National Institutes of Health (NIH), que incluem manchas café com leite, efélides em região axilar e inguinal bilateralmente, nódulos de Lisch e neurofibroma plexiforme em região glútea. Apresentou alterações ao exame físico cardiológico e alterações ecocardiográficas compatíveis com cardiomiopatia hipertrófica. Não há tratamento eficaz para prevenir ou reverter as lesões características da NF-1, exceto a detecção precoce de complicações e o aconselhamento genético.

Resultados:

Neste trabalho relatamos uma apresentação fora da faixa etária usualmente encontrada na literatura e a presença de cardiomiopatia hipertrófica associada que raramente é descrita em artigos científicos publicados.

Conclusão

Trata-se de um relato de caso, cujo objetivo foi apresentar um adolescente com critérios diagnósticos para NF1, além de uma manifestação clínica associada, raramente descrita na literatura, a miocardiopatia hipertrófica. Chegamos ao diagnóstico através de uma anamnese detalhada, exame físico, exames complementares e avaliações pela cardiologia, oftalmologia e neurologia. Destacamos a importância do diagnóstico dessa condição cardiológica, já que a mesma representa a principal causa de morte súbita em jovens.

Responsável

RENATA MONTEIRO BARROS DA SILVA

Autores

Rezende, B.; Lima, F.; Leitão, G.; Medeiros, R.; Monteiro, R.; Mendanha, S.

Instituição

Hospital Universitário Pedro Ernesto – Núcleo de Estudos da Saúde do Adolescente