

RESUMO - OUTROS TEMAS EM INTERFACE COM A DERMATOLOGIA

**NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 EM TRIBO INDÍGENA AMAZÔNICA:
RELATO DE CASOS CONCOMITANTES EM UMA FAMÍLIA MUNDURUKU**

João Pedro Santos Costa (reginalbs@hotmail.com)

Ricardo Cardoso Matos (ricardocardoso2310@gmail.com)

Luís Henrique Basílio Santos Da Costa (luishenriquebsc@gmail.com)

Ana Carolina Castelo Branco Silva (anawcastle@icloud.com)

Introdução:

A Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é um transtorno genético autossômico dominante,

caracterizada por variações genéticas patogênicas da codificação da proteína neurofibromina.

Cerca de 50% dos casos ocorrem devido a uma nova mutação do gene [1]. Ela se apresenta

com manifestações como tumores neurais, manchas “café-ao-leite”, sardas axilares e

inguinais, e distúrbios oculares, neurogênicos e ósseos.

Neste trabalho relatamos dois casos desta doença em uma família da tribo indígena

Munduruku, atendidas pela expedição médica pelo Rio Xingu.

Relato:

Uma paciente do sexo feminino de 7 anos, visitou o projeto, para a remoção cirúrgica

de suposto cisto epidérmico. Durante o exame, observou-se lesão nodular, móvel e indolor,

medindo 4,1 cm de diâmetro, em seu antebraço esquerdo. Também foram encontradas

manchas café com leite em seu tronco, membros inferiores, membros superiores e axilas. A

avaliação oftalmológica revelou a presença de nódulos de Lisch. A paciente nega queixas

auditivas ou visuais, e seu crescimento e desenvolvimento eram normais.

Durante o exame da criança, também foi realizada uma avaliação de sua mãe, onde

foram observados neurofibromas no tronco e nos membros inferiores, além de manchas café

com leite no tronco, nádegas e membros inferiores. A mãe estava na 22ª semana de gestação

e relatou ter outro filho (não avaliado) com manchas semelhantes.

Discussão:

A neurofibromatose é uma doença genética descrita pela primeira vez em 1882 por

Von Recklinghausen, caracterizada por uma anormalidade neuroectodérmica com

manifestações clínicas progressivas e sistêmicas. Os sintomas decorrem do crescimento de

múltiplos tumores e podem variar de acordo com seu tamanho e localização. Essa patologia

pode ser dividida em várias formas de apresentação, sendo a NF1 a mais comum e a mais

associada à herança familiar [2].

Seu diagnóstico é essencialmente clínico e tradicionalmente segue os Critérios de

Consenso do NIH de 1988. Estudos recentes passaram a incorporar testes genéticos e achados

na tomografia de coerência óptica como critérios diagnósticos [3]. Contudo, como os dados

aqui presentes demonstram, permanece sendo subdiagnosticada.

Conclusão:

Apresentamos um caso de NF1 em uma criança indígena com 4 dos critérios diagnósticos inicialmente diagnosticada com cisto epidérmico. A criança foi encaminhada

para acompanhamento multidisciplinar com o objetivo de rastrear e prevenir possíveis

complicações. Após o diagnóstico materno, enfatizamos a necessidade de avaliar outros

membros da família.

Até onde sabemos, este é o segundo caso relatado de NF1 em uma população indígena da Amazônia [4] e o primeiro relato a incluir dois casos em uma única família.

Palavras-chave: neurofibromatose; facomatose.