

# NEUROFIBROMATOSE DO TIPO 1 E SUAS PRINCIPAIS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

Congresso Online de Integração e Atenção em Saúde, 1ª edição, de 25/08/2021 a 27/08/2021

ISBN dos Anais: 978-65-89908-77-7

JORDÃO; Carla Tavares<sup>1</sup>, COSTA; Flávia Luciana Costa<sup>2</sup>, FELISBERTO; Ângela Cristina Tureta Felisberto<sup>3</sup>, SILVA; Luívia de Oliveira Silva<sup>4</sup>, MERE; Grazielle Ferreira de Mello Ali<sup>5</sup>

## RESUMO

A neurofibromatose (NF) é uma doença de origem genética autossômica dominante, definida por uma anormalidade neuroectodérmica, que causa manifestações clínicas, sistêmicas e progressivas. É dividida em três tipos: neurofibromatose tipo 1 (NF1) ou doença de von Recklinghausen, neurofibromatose tipo 2 (NF2) e schwannomas (ANTONIO; GOLONIBERTOLLO; TRIDICO, 2013). A NF1 é o tipo mais frequente, e caracteriza-se por complicações, que evoluem concernente ao curso da doença. As manifestações clínicas incluem, manchas café com leite (MCL), neurofibromas dérmicos e plexiformes, falsas efélides axilares e/ou inguinais, nódulos de Lisch e gliomas ópticos (MARQUES; DINIS, 2013). A variedade de sintomas ratifica a importância do diagnóstico seguro e precoce da NF1, para minimizar os problemas causados por essas alterações, facilitando a tomada de decisões acerca das intervenções e tratamentos. O presente estudo objetiva revisar publicações científicas sobre as principais manifestações clínicas da neurofibromatose do tipo 1. Trata-se de um estudo de revisão de literatura científica sobre a temática. Para tanto, foi realizado um levantamento de artigos sobre o tema publicados no período de 2010 a 2020, nos principais bancos de artigos científicos nacionais. Utilizando os termos: neurofibromatose tipo 1, tratamento, manifestações clínicas, genética e von Recklinghausen. Os resumos das publicações foram analisados, categorizados e, posteriormente, foi realizado o registro e argumentação do mesmo. Foram encontradas 87 publicações científicas sobre as principais manifestações clínicas associadas a neurofibromatose. As lesões cutâneas e oftalmológicas, foram as mais frequentes, seguidas de comprometimentos músculo-esqueléticos e neurológicos. O diagnóstico da NF1 é feito por critérios clínicos, entretanto não há tratamento específico para a NF, mas o reconhecimento precoce e intervenções terapêuticas imediatas contribuem para que as complicações possam ser melhoradas. Por ser uma doença de diagnóstico clínico, com manifestações sistêmicas, que variam de indivíduo para indivíduo, a interação da equipe multidisciplinar de profissionais da saúde, com o paciente e seus familiares pode facilitar o diagnóstico e o manejo do tratamento das complicações da NF1. No entanto, conclui-se que ainda são poucos os estudos que se dedicam a descrever sobre os aspectos clínicos da NF1, o que evidencia para a necessidade de mais pesquisas, que disso se ocupe. Os resultados desses estudos podem contribuir para divulgar e otimizar o tratamento oportuno da patologia.

**PALAVRAS-CHAVE:** Neurofibromatose; Genética; Diagnóstico

<sup>1</sup> UNIFAMINAS, carlaalvestavares@hotmail.com

<sup>2</sup> UNIFAMINAS, flaviacosta@gmail.com

<sup>3</sup> UNIFAMINAS, angela.tureta1@gmail.com

<sup>4</sup> UNIFAMINAS, luiviaromario@gmail.com

<sup>5</sup> UNIFAMINAS, grazielleferreira5@hotmail.com