

PERFIL CLÍNICO E FREQUÊNCIA DE NEUROFIBROMAS PLEXIFORMES EM PACIENTES COM NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 ATENDIDOS EM CENTRO DE REFERÊNCIA NO RIO DE JANEIRO

PATRICIA SOUZA MARIMON¹; LETÍCIA ALBUQUERQUE COSSICH¹; ISABELLA REIS DE OLIVEIRA SILVA¹; LAURA TEIXEIRA DA SILVEIRA¹; NATHALIA CORREIA KRAUSE DOS SANTOS¹; GLEYSON DA CRUZ PINTO¹; GUSTAVO HENRIQUE TORRACA LARANGEIRA¹; MARCIA GONÇALVES RIBEIRO¹

¹Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira-Universidade Federal do Rio de Janeiro (IPPMG-UFRJ)
patriciamarimon@ufrj.br

INTRODUÇÃO

A Neurofibromatose Tipo 1 (NF1) é uma doença genética rara, crônica e progressiva, autossômica dominante ou de ocorrência esporádica, causada por mutações no gene *NF1*, supressor tumoral. Manifestações frequentes incluem: manchas café-com-leite (Figura 1A), nódulos de Lisch (Figura 1B), neurofibromas cutâneos (Figura 1C) e neurofibromas plexiformes (Figura 1D).

Figura 1: manifestações da NF1



A apresentação clínica é heterogênea, variando de acometimento leve e estético a quadros debilitantes e dolorosos, afetando qualidade de vida, saúde mental e interação social. Apesar da incidência expressiva no Brasil, os dados sobre o comportamento da doença na literatura nacional ainda são limitados.

OBJETIVO

Este estudo tem o objetivo descrever manifestações clínicas e alterações no gene *NF1*, e analisar a progressão da doença.

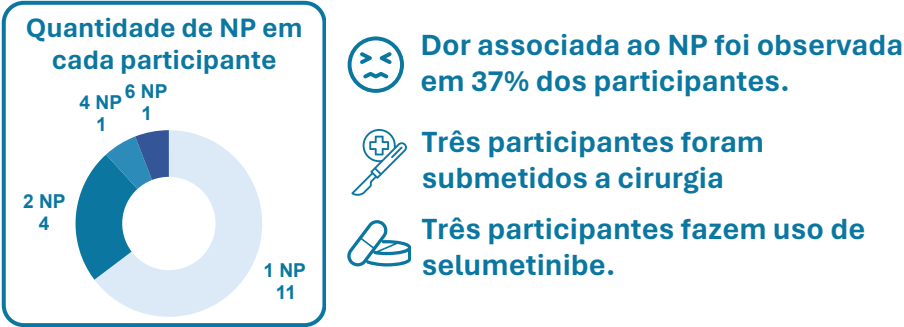
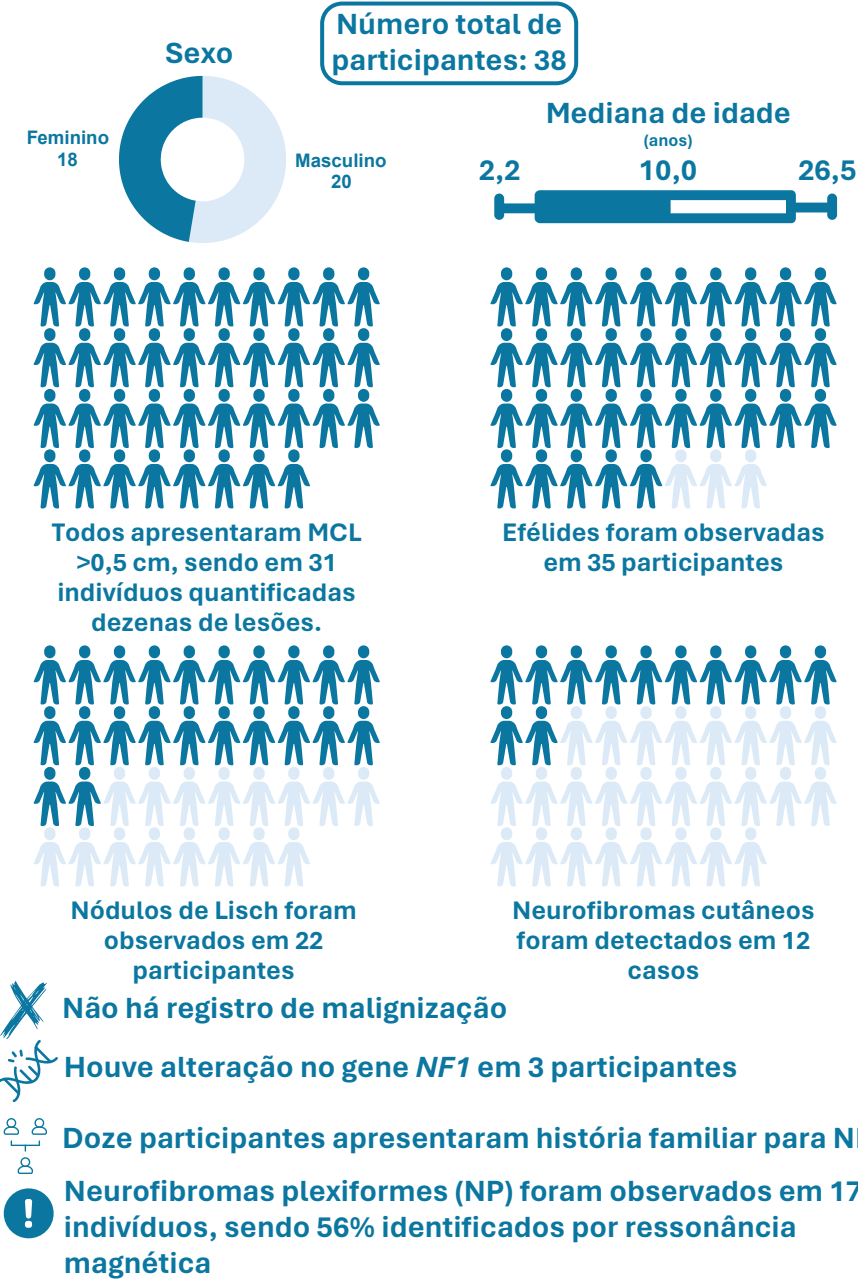
METODOLOGIA

Este é um estudo observacional, descritivo e longitudinal, com coleta de dados prospectiva e retrospectiva, envolvendo indivíduos diagnosticados com NF1 no estado do Rio de Janeiro. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa. A inclusão de participantes foi autorizada por Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e Termo de Assentimento, quando aplicável. Dados foram coletados por formulário em consultas ambulatoriais, incluindo idade, sexo, manifestações clínicas, histórico familiar e alterações genéticas. Foi feita análise descritiva usando frequências e medidas de tendência central e dispersão.



RESULTADOS

Período analisado: maio/2024 - setembro/2025



DISCUSSÃO

A ausência de malignização é um achado positivo, mas deve ser interpretada com cautela pela faixa etária com predomínio pediátrico. As manifestações clínicas confirmam a variabilidade fenotípica da NF1, conforme a literatura. Destaca-se a alta frequência de NP: 45% dos avaliados apresentaram NP, enquanto a literatura indica 38% (Darrigo Junior et al., 2022). Essa diferença pode refletir o viés de um centro terciário, que atende casos mais complexos, e a avaliação clínica associada à ressonância magnética, ampliando a detecção. A dor associada a NP em mais de um terço dos casos e as intervenções reforçam o impacto funcional e emocional da doença.

CONCLUSÃO

Esses achados evidenciam a necessidade de políticas públicas para diagnóstico precoce, maior acesso a tratamentos e acompanhamento multidisciplinar, além da ampliação de estudos sobre a NF1 no Brasil.

REFERÊNCIAS

1) Darrigo Junior LG, Ferraz VEF, Cormedi MCV, Araujo LHH, Magalhães MPS, Carneiro RC, Sales LHN, Suchmacher M, Cunha KS, Filho AB, Azulay DR, Geller M. Epidemiological profile and clinical characteristics of 491 Brazilian patients with neurofibromatosis type 1. Brain Behav. 2022 Jun;12(6):e2599.
2) Seidlin M, Holzman R, Knight P, Korf B, Rangel Miller V, Viskochil D, Bakker A; Children’s Tumor Foundation. Characterization and utilization of an international neurofibromatosis web-based, patient-entered registry: An observational study. PLoS One. 2017 Jun 23;12(6):e0178639.
3) Legius E, et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. Genet Med. 2021 Aug;23(8):1506-1513.