

PERFIL CLÍNICO E EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES COM NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 ACOMPANHADOS EM UM AMBULATÓRIO DE DOENÇAS RARAS

Pollyanna Andreza Ribeiro Dos Santos³, Debora Santana Santos¹, Gabriel da Costa Kuhn², Mariana Araujo Bezerra Gomes³, Palomma Erivelth Ribeiro Dos Santos⁵, Emerson De Santana Santos⁴

1. Departamento de Medicina – Universidade Federal de Sergipe – Campus Lagarto, 2. Departamento de Medicina, Universidade Tiradentes – Campus Aracaju, 3. Centro Especializado em Reabilitação Tipo IV – CER IV, 4. Ambulatório de Doenças Raras – Universidade Federal de Sergipe – Campus Lagarto, 5. Centro Universitário De Salvador – AFYA

INTRODUÇÃO

A neurofibromatose tipo 1 (*NF1*) é uma síndrome genética rara, com incidência aproximada de 1 a cada 3.000 nascidos vivos, dos quais, cerca de 50% não têm histórico familiar da doença, e nestes, o diagnóstico da *NF1* costuma ser tardio. Tais dados são preocupantes, visto que o número de complicações tende a aumentar com o passar do tempo, e assim o paciente tem maior suscetibilidade a desenvolver tumores, como: feocromocitoma, sarcoma, melanoma, câncer de mama, leucemia e tumores estromais gastrointestinais. Dessa forma, uma questão de extrema relevância é a idade em que os pacientes acometidos recebem o diagnóstico, pois a *NF1* é uma doença que necessita de acompanhamento contínuo para se evitar e tratar precocemente tais complicações.

OBJETIVO

Conhecer os perfis clínicos e epidemiológicos de pacientes com neurofibromatose tipo 1 diagnosticados em um ambulatório de Doenças raras em Sergipe.

METODOLOGIA

Estudo observacional, descritivo e transversal, com dados colhidos de pacientes com *NF1* no ambulatório de genética Médica da Universidade Federal de Sergipe, Campus Lagarto, por meio de questionário padronizado.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A amostra foi composta por 20 indivíduos com *NF1* oriundos de 14 famílias. Houve prevalência no sexo feminino (65%) e na raça parda (60%). Os sinais/sintomas mais relatados foram manchas café-com-leite em 100% dos casos, efélides axilares e inguinais em 75% (15/20), dificuldade de concentração em 65% (13/20) e problemas de aprendizado em 55% (11/20). A idade de procura e diagnóstico médico confirmado teve uma média de 13,8 e 16,2 anos, respectivamente, evidenciando retardo no diagnóstico da *NF1*. Das 14 famílias, 11 foram analisadas molecularmente com o sequenciamento completo do gene *NF1* pela técnica NGS: 5 famílias apresentaram variantes patogênicas, 3 provavelmente patogênicas e em 3 foram encontradas Variantes de Significado Incerto (VUS).

CONCLUSÃO

Observou-se atraso no diagnóstico da Neurofibromatose tipo 1 (*NF1*) no estado, bem como maior predominância da doença em indivíduos da raça parda e do sexo feminino. As dificuldades de acesso ao diagnóstico definitivo e ao aconselhamento genético para famílias podem prejudicar a assistência à saúde dos indivíduos afetados, bem como contribuir para o aumento de novos casos. Além disso, a maioria dos principais achados clínicos associados à *NF1* descritos na literatura foi identificada na amostra, excetuando-se a puberdade precoce, o transtorno do espectro autista, o glioma de via óptica, neoplasias, osteopenia e displasias ósseas.