

## Neurofibromatose Tipo 1: Um Caso Típico, Previamente Não Diagnosticado

### *Type 1 Neurofibromatosis: A Typical Case, Previously Undiagnosed*

Vanda Conceição , Maria Margarida Rosado , Nuno Bernardino Vieira , Luísa Arez 

**Palavras-chave:** Neurofibromatose 1/complicações; Neurofibromatose 1/diagnóstico.

**Keywords:** *Neurofibromatosis 1/complications; Neurofibromatosis 1/diagnosis.*

Sexo masculino de 81 anos de idade com antecedentes pessoais relevantes de dificuldade de aprendizagem, baixa estatura, cifoescoliose e hipertensão arterial com mais de 10 anos de evolução, sem lesões de órgão-alvo conhecidas, foi internado por pneumonia adquirida na comunidade. Ao exame objetivo identificaram-se múltiplos neurofibromas sésseis e pediculados da cor da própria pele, de tamanhos variáveis, dispersos por todo o tegumento, mas com predomínio no tronco (Fig. 1), bem como vários nódulos de Lisch (Fig. 2). Estes achados são compatíveis com neurofibromatose tipo 1, uma doença genética autossômica dominante, resultante da mutação do gene *NF1*, com envolvimento multiorgânico, mas de predomínio neurocutâneo, e evolução imprevisível.<sup>1,2</sup>

Foi realizada ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) que excluiu a presença de gliomas ou outro envolvimento do sistema nervoso central.

Dadas as manifestações cutâneas e oculares serem assintomáticas, neste caso, não foi instituída terapêutica dirigida às mesmas, tendo sido otimizado o tratamento das comorbilidades e iniciada vigilância ativa do surgimento de neoplasias malignas, a principal causa de morte em doentes com esta patologia.<sup>3</sup>

Neste caso não foi possível conhecer a história familiar, uma vez que o doente recusou dar esta informação por não ter qualquer relação de proximidade com os familiares ainda vivos; não tinha filhos nem irmãos e os pais já tinham falecido. Deste modo, não foi possível fazer o estudo da família nem o respetivo aconselhamento genético, que seria primordial numa doença genética autossômica dominante.

O doente acabou por falecer após 2 semanas de internamento devido a complicações respiratórias associadas à pneumonia adquirida na comunidade. ■



Figura 1: Neurofibromas.



Figura 2: Nódulos de Lisch.

### Declaração de Contribuição

VC, MMR, NBV, LA – Contribuição intelectual direta, redação e revisão do manuscrito, aprovação da versão final

Todos os autores aprovaram a versão final

### Contributorship Statement

VC, MMR, NBV, LA – Direct intellectual contribution, drafting and revising the manuscript, approval of the final version

All authors approved the final version

### Responsabilidades Éticas

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento: Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Confidencialidade dos Dados: Os autores declaram ter seguido os protocolos da sua instituição acerca da publicação dos dados de doentes.

Consentimento: Consentimento do doente para publicação obtido.

Proveniência e Revisão por Pares: Não comissionado; revisão externa por pares.

### Ethical Disclosures

Conflicts of interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Financing Support: This work has not received any contribution, grant or scholarship

Confidentiality of Data: The authors declare that they have followed the

protocols of their work center on the publication of data from patients.

Patient Consent: Consent for publication was obtained.

© Autor (es) (ou seu (s) empregador (es)) e SPMI Case Reports 2023. Reutilização permitida de acordo com CC BY. Nenhuma reutilização comercial.

© Author(s) (or their employer(s)) and SPMI Case Reports 2023. Re-use permitted under CC BY. No commercial re-use.

### Correspondence / Correspondência:

Vanda Conceição - vmco@msn.com

Serviço de Medicina 3, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Unidade Hospitalar de Portimão, Portimão, Portugal

Estr. do Poço Seco, 8500-338 Portimão

Recebido / Received: 2022/05/05

Aceite / Accepted: 2022/08/03

Publicado online / Published online: 2023/05/31

### REFERÊNCIAS

1. Gutmann DH, Ferner RE, Listernick RH, Korf BR, Wolters PL, Johnson KJ. Neurofibromatosis type 1. *Nat Rev Dis Primers*. 2017;3:17004. doi: 10.1038/nrdp.2017.4.
2. M. Barbosa, M. Manso LC. Neurofibromatose tipo1 – doença imprevisível? *Soc Port Med Interna*. 2011;18:47–54.
3. Sabatini C, Milani D, Menni F, Tadini G, Esposito S. Treatment of neurofibromatosis type 1. *Curr Treat Options Neurol*. 2015;17:1–11.