

NEUROFIBROMATOSE TIPO 1: RELATO DE CASO

Paula Miranda Freitas
Rafaela de Carvalho Costa Damasceno
Maria Eduarda Bezerra Vieira
Rodrigo Tavares Leal
Daiane de Paula Barros
Wesley Moreira Vieira
Melissa Araújo Ulhôa Quintão

Introdução: neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença genética autossômica dominante, com perda de produção ou função reduzida da proteína neurofibromina, resultando em neurofibromas cutâneos ou internos, principalmente em nervos periféricos. As manifestações típicas da NF1 incluem: máculas café com leite, sardas axilares e inguinais, nódulos de Lisch e neurofibromas. Este relato possui como objetivo descrever um caso de NF1, discutindo aspectos clínicos e radiológicos. **Relato de Caso:** paciente do sexo masculino, 18 anos de idade, apresentou, na primeira infância, dor intensa em membros inferiores, além de diversas máculas com aspecto “café com leite” por todo o corpo. Recebeu o diagnóstico de neurofibromatose tipo 1, e atualmente faz uso de pregabalina para controle algico. Durante seguimento radiológico, realizou ressonância magnética (RM) de coluna lombossacra, coxa e joelhos, com identificação de múltiplas lesões lobuladas com “sinal do alco”, comprometendo os neuroforames da coluna lombar (raízes emergentes), compatíveis com neurofibromas da bainha neural. Ademais, foi possível identificar comprometimento da região paravertebral, plexo sacral, nervos femorais, citáticos, obturatórios e trajetos dos nervos superficiais. **Conclusão:** a neurofibromatose tipo 1 é uma doença com diagnóstico majoritariamente clínico, visto que neurofibromas, máculas café com leite, sardas axilares e nódulos de Lisch ocorrem em mais de 90% dos pacientes até a puberdade. Contudo, a investigação radiológica é crucial para a identificação de neurofibromas neurais, neurofibromas plexiformes e diagnóstico precoce de eventuais transformações malignas.

Palavras-Chave: Neurofibromatose. Máculas. Radiologia. Dor.