

NEUROFIBROMATOSE TIPO 1: ESTUDO SÉRIE DE CASOS

**Carla Ferrari MAGALHÃES¹, Eric Grossi MORATO², Soraya de Mattos Camargo
GROSSMANN³**

¹*Acadêmica do Curso de Medicina/UNINCOR*

²*Co-orientador Hospital das Clínicas/UFMG*

³*Orientadora e Professora dos Cursos de Medicina e Odontologia/UNINCOR*

e.mail: prof.soraya.grossmann@unincor.edu.br

Palavras chaves: Neurofibromatose; Doença de Von Recklinghausen; Genética.

Resumo

A Neurofibromatose tipo 1, ou doença de Von Recklinghausen, é uma doença genética humana autossômica dominante cuja etiologia é um defeito em um único gene. É considerada a mais freqüente dos transtornos monogênicos. Além de ser uma herança autossômica dominante, pode apresentar a penetrância quase completa, no entanto, sua expressão clínica é variável. Atualmente, a Neurofibromatose tipo 1 vem sendo a mais comum doença genética que afeta o sistema nervoso central. Apresenta incidência aproximada de 1 a cada 3.000 nascidos vivos. Assim, é mais freqüente que outras doenças de etiologia genética tais como a Fibrose Cística ou o *Diabetes mellitus* tipo 1. Dessa forma, estudos que descrevem o perfil dos pacientes com Neurofibromatose tipo 1, bem como a história da doença se fazem necessários. Este trabalho tem como objetivo descrever demograficamente, clínica e fisiopatologicamente as manifestações neurológicas da Neurofibromatose tipo 1. Além disso, mostrar as possíveis evoluções e os prováveis prognósticos desses pacientes. Será realizado um estudo série de casos descritivos de sete pacientes que possuem esta alteração genética (Neurofibromatose tipo 1). Os dados demográficos, bem como as manifestações clínicas, sintomas, evolução, tratamento e prognóstico destes casos serão minuciosamente investigados. Em seguida, será realizada uma comparação com os casos descritos na literatura científica pertinente. Todos os dados coletados serão anotados em uma ficha elaborada para o estudo. Os resultados serão armazenados em um banco de dados e analisados estatisticamente. Todos os pacientes ou seus respectivos responsáveis assinarão um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, concordando em participar do presente estudo. Este estudo será submetido ao Comitê de Ética do Hospital das Clínicas e da Universidade Vale do Rio Verde / UNINCOR. Os resultados serão apresentados ao final deste trabalho, em Novembro/2012, e nele observaremos se a freqüência dos critérios diagnósticos e da maioria das complicações da Neurofibromatose tipo 1 entre os pacientes atendidos no setor de neurocirurgia do Hospital das Clínicas da UFMG é semelhante à prevalência descrita na literatura científica.