

Achados clínicos de um caso de Neurofibromatose do tipo 2



Leonardo Nunes Sanson (Leonardons@ufcspa.edu.br)¹;

Mariana Castro Pires¹; Giulia Felipetto Pozzobon¹;

João Arthur Oro¹; Paula Canavezi de Oliveira¹;

Matheus Rodrigues Teixeira Netto¹;

Waldemir Ferrari Junior¹; Fábio Biguelini Duarte¹;

Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2}; Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}



¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA);

²Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCMPA);

INTRODUÇÃO

A neurofibromatose do tipo 2 (NF2) é uma doença genética que acarreta uma predisposição ao desenvolvimento de tumores, em especial schwannomas envolvendo os nervos vestibulares. Nosso objetivo foi descrever um paciente com NF2, apresentando schwannoma do nervo vestibular bilateral, chamando atenção para os seus achados clínicos.

DESCRIÇÃO DO CASO

A paciente era uma menina de 13 anos, filha de um casal de pais sem casos de doenças genéticas na família. A paciente possuía história de fotofobia e de paralisia do olho esquerdo desde os 5 anos. Este quadro durou aproximadamente 1 mês, tendo melhora espontânea. Contudo, ele começou a se repetir posteriormente, cerca de uma vez ao ano. Aos 11 anos, ela apresentou tontura, tanto quando caminhava como em repouso. Ao seu exame físico, observava-se falta de equilíbrio e fraqueza nas pernas. No exame neurológico, evidenciou-se papiledema bilateral, com impressão de uma possível hipertensão intracraniana. A paciente foi submetida a uma tomografia de crânio, a qual revelou um schwannoma bilateral do nervo vestibular.

O aumento do volume deste tumor levou a um quadro de hidrocefalia obstrutiva e sinais hipertensivos. A paciente evoluiu com perda de visão. Ela necessitou ser submetida a uma terceiro ventriculostomia endoscópica. O tumor de sistema nervoso central não chegou a ser ressecado.

DISCUSSÃO

A soma dos achados clínicos e dos resultados dos exames complementares foram compatíveis com o diagnóstico de NF2. Ela é caracterizada por schwannomas vestibulares bilaterais com sintomas associados de zumbido, perda auditiva e alteração do equilíbrio. A doença possui um padrão de herança autossômica dominante, sendo que em aproximadamente 50% dos casos ela ocorre devido a uma variante patogênica nova.

CONCLUSÃO

Pacientes apresentando NF2 devem ser cuidadosamente acompanhados, devido à possível evolução dos sintomas, bem como orientados quanto à possibilidade de recorrência genética e de outros possíveis membros afetados na família.