

Tipo do trabalho: Relato de caso

Título: Achados clínicos e evolução de uma paciente com neurofibromatose do tipo 2

Introdução: A neurofibromatose do tipo II (NF2) é uma condição genética com padrão de herança autossômico dominante que cursa com uma predisposição a tumores, em especial schwannomas vestibulares bilaterais. A apresentação clínica é variada, geralmente com sintomas associados à extensão tumoral, os quais ampliam as hipóteses diagnósticas em pacientes sem história familiar. Ademais, o acompanhamento adequado de pacientes com a NF2 permite a avaliação da progressão da doença.

Objetivos: Relatar o caso de uma paciente com quadro clínico com sinais focais neurológicos e a subsequente investigação diagnóstica de NF2.

Delineamento e Métodos: Realizou-se relato do caso em conjunto com uma revisão da literatura.

Resultados: A paciente era uma menina de 13 anos, filha de um casal sem doenças genéticas ou história familiar. Teve um episódio de fotofobia e de paralisia do olho esquerdo aos 5 anos, quadro que durou aproximadamente 1 mês e teve melhora espontânea. Contudo, ele começou a se repetir posteriormente, cerca de uma vez ao ano. Aos 11 anos, ela apresentou tontura, tanto em repouso quanto em movimento. Ao exame físico, observava-se falta de equilíbrio e fraqueza nas pernas. Evidenciou-se papiledema bilateral, com impressão de uma possível hipertensão intracraniana. Foi realizada tomografia de crânio, que revelou a presença de 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 e necessitou ser submetida a uma terceiroventriculostomia endoscópica. O tumor de sistema nervoso central não chegou a ser ressecado.

Considerações finais: A soma dos achados clínicos e dos resultados dos exames complementares foi compatível com o diagnóstico de NF2. Os tumores predispostos pela doença costumam cursar com sintomas associados, que incluem zumbido, perda auditiva e alteração do equilíbrio. A doença possui um padrão de herança autossômico dominante, e aproximadamente 50% dos casos se devem a variantes patogênicas novas. Preconiza-se que pacientes apresentando NF2 devem ser cuidadosamente acompanhados, devido à possível evolução dos sintomas, bem como orientados quanto à possibilidade de recorrência genética entre seus filhos e o possível acometimento de outros membros na família.

Descritores: neurofibromatose tipo 2, schwannomas vestibulares, perda auditiva, alteração do equilíbrio.