

## **Neurofibromatose tipo 1 e sua relação com acidentes vasculares**

### **cerebrais: um relato de caso**

**Introdução:** Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma síndrome neurocutânea caracterizada por manchas de coloração café com leite, sardas axilares e inguinais, neurofibromas cutâneos e nódulos de Lisch na íris.

**Objetivos:** Nosso objetivo foi relatar o caso de uma paciente com NF1 que apresentou um acidente vascular cerebral (AVC) durante sua evolução, destacando a associação desta doença genética com alterações vasculares.

**Delineamento e métodos:** Relato de caso retrospectivo observacional.

**Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, branca, 63 anos, procurou avaliação por NF1. Era a oitava de 14 filhos de pais não consanguíneos. Havia histórico na família materna envolvendo dois irmãos e sobrinhos que apresentavam manchas cor café com leite e neurofibromas. Quando criança, observou-se as mesmas manchas, nódulos na pele e comprometimento cognitivo. Aos 20 anos apresentou crises convulsivas, não tendo feito uso de anticonvulsivantes. Durante a menopausa, aos 40 anos, notou que seus caroços na pele aumentaram em número e tamanho. Fez uma radiografia de tórax que revelou a presença de pequenos nódulos dispersos nos tecidos moles da parede torácica, projetando-se para os campos pulmonares. Aos 62 anos, foi submetida a ressonância magnética encefálica que revelou lesões e aumento da pressão intracraniana. Uma tomografia computadorizada de crânio posterior mostrou uma área hipodensa no hemisfério cerebelar esquerdo, consistente com um AVC isquêmico recente. Ao exame físico apresentava uma síndrome piramidal à direita; também tinha ataxia, força muscular 4/5 e sinal de Babinski. Referia episódios de cefaleia, tontura, náuseas, vômito, dificuldade para deambular e dor bilateral em membros inferiores na consulta. Muitos desses sintomas sugerem aumento da pressão intracraniana. Apresentava baixa estatura, macrocefalia e lesões nodulares difusas, principalmente na face, couro cabeludo, tórax, abdome e raízes dos membros superiores e inferiores, bem como massas nas regiões abdominais. Posteriormente foi encaminhada para remoção cirúrgica dos neurofibromas e faleceu devido a complicações durante a cirurgia.

**Conclusões:** O AVC é mais comum e geralmente ocorre em uma idade mais jovem entre os pacientes com NF1 do que na população em geral. A vasculopatia observada na NF1 envolve as principais artérias do cérebro, como as artérias cerebrais anterior e média, que podem ter consequências graves ou mesmo fatais. Variantes anatômicas vasculares e aneurismas intracranianos também ocorrem mais frequentemente em indivíduos com NF1.

**Descritores:** Neurofibromatose tipo 1; vasculopatia; acidente vascular cerebral;