

## Neurofibromatose Segmentar

### Segmental Neurofibromatosis

Alicia Rebelo, Mónica Costeira, Ângela Dias  
Serviço de Pediatria, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães, Portugal

Acta Pediatr Port 2016;47:374-5

As neurofibromatoses (NF) são um grupo de doenças genéticas das células derivadas da crista neural, com manifestações clínicas distintas, decorrentes de mutações em diferentes genes. Por sua vez, a NF segmentar é uma entidade rara, com uma prevalência estimada entre 0,0014-0,002%, resultando de uma mutação pós-zigótica do gene NF1.<sup>1-6</sup> Caracteriza-se por manchas de coloração café com leite e/ou neurofibromas num segmento corporal unilateral,<sup>1,4,6</sup> sem história familiar de neurofibromatose tipo 1 (NF1).<sup>2,6</sup>

Uma criança de 34 meses, previamente saudável e sem história familiar de NF1, recorreu ao serviço de urgência por faringite aguda. No exame físico observaram-se 18 manchas de coloração café com leite, tendo as de maior diâmetro 0,5-1 cm cada uma, dispersas pelo membro inferior direito (Figs. 1 e 2), até aí desvalorizadas pela mãe. Sem eférides intertriginosas, neurofibromas cutâneos ou deformidades esqueléticas objetiváveis. Por se colocar a hipótese de NF segmentar foi orientada para consulta de pediatria e pedida observação por oftalmologia, que excluiu a presença de nódulos de Lisch. O estudo de genética molecular não detetou mutações nas regiões analisadas do gene. Na consulta realizada



**Figura 1.** Manchas café com leite na face anterior do membro inferior direito.



**Figura 2.** Manchas café com leite na face posterior do membro inferior direito.

mais recentemente mantinha-se assintomática, com desenvolvimento psicomotor adequado.

O aconselhamento genético é um desafio, já que o padrão de transmissão é controverso, admitindo-se tratar-se de um mosaicismo somático e gonadal. Estão descritos casos de doentes com NF segmentar e descendência com NF1 clássica ou NF segmentar.<sup>5</sup> Uma vez que o fenótipo da NF segmentar inclui manifestações localizadas de todas as complicações comuns da NF1<sup>5</sup>, o seu reconhecimento e seguimento a longo prazo é fundamental no estabelecimento do prognóstico.<sup>5</sup>

**Palavras-chave:** Criança Pré-Escolar; Doenças da Pele; Manchas Café com Leite; Neurofibromatoses

**Keywords:** Cafe-au-Lait Spots; Child, Preschool; Neurofibromatoses; Skin Diseases

#### O QUE ESTE CASO ENSINA

- A NF segmentar é uma entidade rara, podendo ser subdiagnosticada por não ser reconhecida.
- Caracteriza-se pela presença de manchas café com leite e/ou neurofibromas num segmento corporal unilateral, sem que a criança apresente história familiar de NF1.
- O fenótipo da NF segmentar inclui manifestações localizadas de todas as complicações comuns da NF1, que devem ser rastreadas.

#### Conflitos de interesse

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

#### Fontes de Financiamento

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

#### Proteção de Pessoas e Animais

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

#### Confidencialidade dos Dados

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

#### Correspondência

Alícia Rebelo  
aliciarebelo88@gmail.com

**Recebido:** 05/02/2016

**Aceite:** 13/07/2016

#### Referências

1. Listernick R, Mancini AJ, Charrow J. Segmental neurofibromatosis in childhood. *Am J Med Genet A* 2003;121A:132-5.
2. Sloan JB, Fretzin DF, Bovenmeyer DA. Genetic counseling in segmental neurofibromatosis. *J Am Acad Dermatol* 1990;22:461-7.
3. Trattner A, David M, Hodak E, Ben-David E, Sandback M. Segmental neurofibromatosis. *J Am Acad Dermatol* 1990;23:866-9.
4. Morais P, Ferreira O, Bettencourt H, Azevedo F. Segmental neurofibromatosis: A rare variant of a common genodermatosis. *Acta Dermatovenerol Alp Pannonica Adriat* 2010;19:27-9.
5. Morais P, Vieira R. Neurofibromatose tipo 1 segmentar ou em mosaico: A propósito de dois doentes. *Rev Soc Port Dermatol Venereol* 2014;72:125-9.
6. Moss C, Green SH. What is segmental neurofibromatosis? *Br J Dermatol* 1994;130:106-10.