



ASSOCIAÇÃO RARA DE DOENÇAS EM PRÉ-ESCOLAR

**SERAFINI C.B. ^{1 2}; BARBOSA L.A. ^{1 2}; TORRES A.M.R. ^{1 2}; VINHAS A.S. ¹;
GODINHO M.B. ²; SERAFINI N.B. ³; BARBOSA T.A. ⁴; KELLY D.L.A. ².**

¹ UNESA, Universidade Estácio de Sá, Rio de Janeiro, RJ.

² HFB, Hospital Federal de Bonsucesso, Rio de Janeiro, RJ.

³ PGRJ, Policlínica Geral do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, RJ.

⁴ UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.

tomasbm_6@hotmail.com

RESUMO

A neurofibromatose tipo 1 (NF-1) é uma doença genética causada pela diminuição na produção da proteína neurofibromina, o que resulta em ausência no controle do crescimento e das divisões celulares. A doença de Moyamoya (DMM) é uma desordem vaso-oclusiva progressiva rara, com incidência estimada em 1:1.000.000, porém, é a doença pediátrica cerebrovascular isquêmica mais comum no leste Asiático. Relata-se o caso de uma criança não asiática, com AVE rapidamente progressivo, e diagnóstico tardio de DMM associado à NF-1. Paciente pré-escolar, dois anos de idade, sexo masculino, branco, natural do Rio de Janeiro, que apresentou episódio de crise convulsiva tônico-clônica, hemiplegia braquiocrural à direita, ataxia, afasia e disfagia. Foi internado para investigação com TC e RNM do crânio com imagens de injúria isquêmica. Ao exame clínico, observaram-se diversas manchas *café-au-lait* em tronco, dorso, ombro esquerdo, fossa ilíaca direita e extremidades e exame de fundo de olho normal. A AngioRNM do crânio evidenciou importante redução do calibre da artéria carótida interna direita com ausência de fluxo em sua porção supraclinóide; ausência de fluxo na artéria cerebral média esquerda e formação de múltiplos vasos colaterais. Houve melhora importante do quadro neurológico com persistência de pequenos déficits motores focais. Foi encaminhada para um serviço de neurocirurgia de referência para planejamento da abordagem cirúrgica das estenoses vasculares e se mantém em acompanhamento ambulatorial até o momento. A DMM é uma doença grave, que pode evoluir com curso neurológico desfavorável. Em pacientes com NF-1 associado com DMM o diagnóstico precoce e o planejamento cirúrgico adequado são de extrema importância tanto para melhorar a hemodinâmica cerebral quanto para reduzir os déficits neurológicos causados por ambas as doenças.

Palavras-chave: neurofibromatose tipo 1 (NF-1); neurofibroma; doença de Moyamoya.