

Resumo

MANIFESTAÇÕES ENDÓCRINAS NUMA COORTE PEDIÁTRICA UNICÊNTRICA DE 110 DOENTES COM NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

Autores: Catarina Regala¹, Daniela Cavaco¹, Joana Maciel¹, Ana Figueiredo¹, Inês Damásio¹, Sara Pinheiro¹, João Passos², Sara Donato¹

¹Serviço de Endocrinologia do Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil

²Serviço de Neurologia do Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil

Introdução: A neurofibromatose 1 (NF1) é uma doença autossômica dominante com penetrância geralmente completa, mas cuja gravidade das manifestações clínicas é variável. A maioria das endocrinopatias em doentes com NF1 está documentada em casos isolados ou em pequenas séries de doentes, sendo que, na idade pediátrica estão principalmente descritas em crianças com evidência de gliomas das vias óticas (GVO).

Objetivo: Desde 2019, todos os doentes com NF1 do nosso centro são referenciados e acompanhados em consulta de Endocrinologia, tendo sido o objetivo deste estudo caracterizar as manifestações endócrinas na nossa coorte de doentes pediátricos com NF1.

Material e Métodos: Análise retrospectiva de todos os doentes com idade pediátrica com NF1 acompanhados na consulta de Endocrinologia de Reabilitação do nosso centro, entre 1997 e 2022.

Resultados: Foram incluídas 109 crianças com NF1 (63 do sexo masculino e 46 do sexo feminino), com um seguimento médio de 2,5 ($\pm$ 4,1) anos. A idade média ao diagnóstico de NF1 foi de 3,9 ($\pm$ 4,1) anos e a idade média na primeira consulta de Endocrinologia foi de 10,2 ($\pm$ 4,5) anos. A prevalência global de endocrinopatias foi de 46%.

Do total de casos, 61 (56%) apresentavam glioma das vias óticas (GVO), com uma idade média ao diagnóstico de 4,8 ($\pm$ 3,3) anos. Neste grupo, 12 (20%) desenvolveram défice de hormona de crescimento (DHC), 6 (10%) puberdade precoce, 5 (8%) puberdade acelerada, 2 (3%) hipogonadismo central, 2 (3%) défice de ACTH e 1 (2%) hipotireoidismo central. A destacar, ainda, ginecomastia em 3 (5%) crianças, 1 unilateral e 2 bilateral, todos com diagnóstico em idade pubertária. Foi observado 1 caso de dislipidemia mista numa criança de 5 anos.

Nos 48 (44%) casos sem evidência de GVO, 3 (6%) desenvolveram puberdade precoce, 2 (4%) puberdade acelerada e 2 (4%) DHC. Numa das crianças com puberdade acelerada diagnosticou-se hiperplasia congénita da suprarrenal aos 11 anos de idade. Identificou-se ginecomastia em 4 (8%) doentes, 2 com diagnóstico em fase pré-pubertária. Observou-se um microadenoma hipofisário não funcionante em 1 (1%) criança aos 12 anos de idade. Também neste grupo, 1 criança foi diagnosticada com hipercolesterolemia aos 6 anos.

Conclusões: Apresentamos um dos estudos com maior número de doentes com NF1 em idade pediátrica descrito na literatura. Destacamos a grande prevalência de endocrinopatias presentes nesta população, principalmente na ausência de GVO, quando comparado com outras séries já publicadas. Assim, reforçamos a necessidade de se desenvolver critérios de referência e protocolos de seguimento, ainda pouco estabelecidos nas diretrizes atuais.