

TÍTULO: Associação de Feocromocitoma e Neurofibromatose do tipo 1: um relato de caso.

1. Fundamentação teórica/Introdução: Feocromocitoma (FEO) e Paragangliomas são tumores raros - ocorrem em 0,2% dos pacientes com Hipertensão Arterial Sistêmica (HAS) -, originam-se de células cromafins da medula adrenal e dos gânglios simpáticos e são secretores de catecolaminas. Dentre vários distúrbios familiares associados ao FEO, destaca-se a Neurofibromatose tipo 1 (NF1), cuja frequência de FEO nesses pacientes é de 2 a 3%.

2. Objetivos: Apresentar as manifestações clínicas e diagnóstico de FEO de uma paciente jovem com NF1.

3. Delineamento e Métodos: Relato de caso.

4. Resultados/ Descrição do caso: Paciente feminino, 26 anos, portadora de NF1 (diagnosticado desde o nascimento e cirurgia para descompressão medular aos 15 anos), apresentou há 4 anos palpitações súbitas e esporádicas, com piora ao se exercitar ou ao deitar-se e melhora ao repouso, associada a dispneia, tremores de mãos de forma progressiva e episódios de vertigem subjetiva ao se exercitar e em escada rolante, negando dor precordial, diaforese e edema de membros inferiores. Dessa maneira, procurou atendimento no setor de cardiologia, em que se observou ao exame físico pressão arterial 130x80 mmHg e frequência cardíaca de 115 batimentos por minuto, sem outras alterações. Evoluiu há 3 anos com cefaleia biparietal latejante de alívio parcial com relaxante muscular, com aumento de frequência ao longo dos anos e há 2 anos, manifestou dor em flanco esquerdo em cólica, com irradiação para dorso, junto a episódios de disautonomia (taquicardia súbita, sem relação com exercício físico). Ao analisar o caso, optou-se pela investigação de HAS secundária. Solicitado metanefrinas urinárias (>2840 mcg/24h), e tomografia de abdome, em que se observou formação expansiva sólido-cística (300 cm³), com margens lisas, localizada adjacente ao pólo superior do rim esquerdo, confirmando o diagnóstico de FEO. Iniciado terapia pré-operatória com alfabloqueio (Doxazosina), betabloqueio (Carvedilol e Diltiazem) e dieta hiperssódica com hiperhidratação, sendo encaminhada posteriormente para ressecção cirúrgica, sem intercorrências, com resolução do quadro e suspensão de terapia de bloqueio adrenérgico.

5. Conclusões/Considerações Finais: Embora a maioria dos casos de FEO seja esporádica, tem-se 40% dos casos como parte de um distúrbio familiar (herança autossômica dominante): Síndrome de von Hippel-Lindau, Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 2 e, menos comumente, NF1. Assim, nota-se a importância de considerar o teste genético para todos os pacientes com FEO ou paraganglioma, como também de suspeitar-se de FEO em pacientes com NF1, como foi feito no caso relatado.

6. Descritores: Feocromocitoma. Neurofibromatose 1. Hipertensão.