

## Neurofibromatose

### Causas

A doença costuma ser provocada por uma anomalia genética transmitida aos filhos de forma dominante, pelo que basta receber o gene alterado de apenas um dos progenitores para sofrer a doença. Esta anomalia provoca insuficiência no desenvolvimento embrionário, sobretudo da ectoderme, zona onde nascem o sistema nervoso e a epiderme, o que origina um desenvolvimento exagerado das células que revestem as fibras nervosas, provocando o aparecimento de tumores tipo neurofibromas e a formação excessiva de melanócitos, células produtoras do pigmento cutâneo, conduzindo ao surgimento de manchas na pele.

### Manifestações

As manifestações cutâneas correspondem a manchas acastanhadas, de forma oval e extremidades irregulares, com um diâmetro que varia entre poucos milímetros e vários centímetros. Embora possam aparecer em qualquer parte do corpo, surgem essencialmente no tronco e na região pélvica. Embora a quantidade seja variável, é sempre superior a cinco.

Entre as lesões do sistema nervoso destacam-se os neurofibromas, tumores dos nervos que tanto se podem desenvolver nas raízes nervosas que nascem na medula espinal, como nos nervos periféricos. No primeiro caso, os tumores podem provocar uma compressão da medula, com as consequentes alterações motoras e sensitivas segundo a sua localização. No segundo caso, como costumam afectar os nervos superficiais, os tumores evidenciam-se como nódulos arredondados que sobressaem da pele, com um tamanho que oscila entre poucos milímetros e vários centímetros de diâmetro, podendo localizar-se no tronco ou ao longo de todo o corpo. Embora estes nódulos, regra geral, não provoquem problemas, podem perturbar o funcionamento dos nervos afectados, o que origina alguns problemas sensitivos ou motores nas zonas inervadas.

Embora sejam pouco frequentes, os meningiomas podem originar vários tipos de complicações, como crises convulsivas, hidrocefalia e atraso mental.

Por outro lado, em alguns casos, os tumores e deformações ósseas consequentes da doença também podem provocar problemas do aparelho locomotor. A consequência mais frequente é um desvio lateral da coluna vertebral, ou escoliose, que se costuma manifestar em cerca de 1/3 dos casos.