

NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 E VITAMINA D

LARISSA SOUZA MARIO BUENO; PATRÍCIA IZETTI RIBEIRO, FERNANDO DE SOUZA PEREIRA, ERNESTINA SILVA DE AGUIAR, CAMILA MATZENBACHER BITTAR, CRISTINA BRINCKMANN OLIVEIRA NETTO, MARCELO MAESTRI, PATRÍCIA ASHTON PROLLA

Introdução: A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença genética autossômica dominante causada por mutação no gene NF1 (17q11.2, proteína neurofibromina). A incidência é cerca de 1:3500 e o diagnóstico clínico é possível em quase 95% dos casos. Alguns estudos indicaram que pacientes com NF1 tem maior chance de apresentar hipovitaminose D comparados à população geral; porém sem causas definidas, havendo correlação direta entre deficiência de vitamina D e maior número de neurofibromas. Objetivos: Determinar o nível de 25-OH-vitamina D [25(OH)D] em indivíduos com NF1 e controles, verificando se há associação com a gravidade do fenótipo nos casos. Materiais e Métodos: Estudo caso-controle de pacientes com NF1 atendidos no ambulatório de oncogenética HCPA e indivíduos sem a doença, pareados por sexo e idade. O diagnóstico foi confirmado de acordo com critérios do National Institutes of Health (NIH), Consensus Development Conference. Foram excluídos indivíduos com doenças que interferem nos níveis de 25(OH)D e/ou que estavam em uso de vitamina D. A quantificação de 25(OH)D foi realizada em plasma (ELISA). Resultados e conclusão: Foram incluídos 45 casos e 45 controles. Deste total, foram identificados 28 indivíduos deficientes (11 NF1 e 17 controles), 42 insuficientes (20 NF1 e 22 controles) e 20 com níveis dentro da faixa de normalidade (14 NF1 e 6 controles). Através de teste qui-quadrado observamos que não houve diferença estatisticamente significativa entre os grupos e cerca de 83% da amostra apresentaram hipovitaminose D, níveis de 25(OH)D abaixo de 30ng/ml. A deficiência ou insuficiência de 25(OH)D não foi mais freqüente em pacientes com NF1 do que indivíduos normais, no entanto, foi observada em uma proporção significativa de ambos os grupos.