
RELATO DE CASO

Neurofibromatose – Relato de caso

Tatiana Pizzolotto Bruch¹, Mariana Luz Stocco¹, Renata Rockenbach²

Resumo

A neurofibromatose é uma doença autossômica dominante com um defeito básico nas células da crista neural. Embora existam muitas teorias com respeito à causa da neurofibromatose, a etiologia permanece desconhecida. É caracterizada pela presença de tumores cutâneos e subcutâneos, tumores de nervos e manchas “café com leite”. O diagnóstico é clínico devido ao padrão característico de acometimento cutâneo. A possibilidade de malignização dos neurofibromas em pacientes com NF é motivo de constante preocupação. Nosso objetivo é fazer uma breve revisão de neurofibromatose e descrevermos nosso caso clínico.

Descritores: 1. Neurofibromatose;
2. Manchas café com leite;
3. Lesões.

Abstract

Neurofibromatosis is an autosomal dominant disorder that primarily affects the neural crest cells. Although there are many theories regarding the cause of neurofibromatosis, the etiology is still unknown. It is characterised by the presence of on and under skin tumours, nerve tumours and café-au-lait spots. The diagnostic is clinical due to the standard feature of skin involvement. The possibility of the neurofibromas to become malignant in patients with NF is cause for considerable concern. Our aim is to conduct a short review of neurofibromatosis and to describe our clinical case.

Keywords: 1. Café-au-lait spots;
2. Lesions;
3. Neurofibromatosis.

¹ Acadêmicos do internato médico – UNISUL

² Médica responsável do PSF onde ocorreu o atendimento.

Introdução

A neurofibromatose (NF) tem sido observada em diferentes partes do mundo, em todas as raças, com correlação idêntica entre homens e mulheres, ocorrendo na proporção, de um para cada 2.500 a 3.000 nascimentos. É autossômica dominante com um defeito básico nas células da crista neural¹⁻⁴. Pode aparecer ao nascimento, mas com frequência se manifesta tardiamente, especificamente durante a puberdade, na gravidez ou na menopausa, e tem progressão crônica com os anos⁴. A neurofibromatose tipo 1 é causada por uma mutação no gene NF1 localizado no cromossomo 17, sendo este um gene de supressão tumoral, codificador da neurofibromina⁵.

Caso Clínico

MS, feminina, branca, 52 anos, casada. Há 33 anos, logo após gestação a termo, surgiu uma lesão nodular na região do clitóris com aproximadamente 1cm, desde então a mesma vem crescendo. Após um ano começaram a surgir lesões semelhantes em outras partes do corpo (primeiro abdome, em seguida, tronco, pescoço, membros e cabeça). Na evolução apresenta lesão pediculada de grande volume em vulva, com ulceração e eritema na parte distal acompanhada de outras lesões de menor volume na mesma região.

Lesões observadas em fotos 1, 2 e 3.

Teve diagnóstico de câncer de mama há 2 anos, sendo realizada mastectomia radical a esquerda com esvaziamento linfonodal. Seguido por quimioterapia por 6 meses.

Não tem histórico familiar de neurofibromatose ou de cânceres.

Ao exame físico apresenta incontáveis lesões com diferentes graus de evolução. Sendo a da região do clitóris a de maior tamanho (aproximadamente 11cm). Também apresenta muitas manchas “café com leite” disseminadas, sendo 3 manchas de aproximadamente 3cm de diâmetro no abdome, duas de 2cm em dorso e duas de 2cm na perna direita, apresenta também outras manchas, que por serem de tamanhos pequenos não foram consideradas significativas. Não apresenta sinais neurológicos (parestesia), ou mais alterações ao exame físico. Também, não foi observado acometimento no exame de fundo de olho.

Ao receber o diagnóstico de neurofibromatose foi encaminhada a serviço especializado. Nos diversos exa-

mes realizados foi constatada presença de nódulo renal e nódulo hepático sugestivo de malignidade. Foi encaminhada a cirurgia, não resistindo ao procedimento.

Discussão

A neurofibromatose foi descrita em 1882 pelo Dr. Friedrich von Recklinghausen. Trata-se de anomalia genética com transmissão autossômica dominante, porém em aproximadamente 50% dos casos ocorre em decorrência de novas mutações.^{6,7} É caracterizada por alterações simultâneas do tegumento e dos sistemas nervosos central e periférico.

O diagnóstico é, essencialmente, clínico devido ao padrão de acometimento cutâneo. É caracterizada pela presença de tumores cutâneos e subcutâneos, tumores de nervos e manchas pigmentares, conhecidas como “café com leite”. O diagnóstico diferencial faz-se com a síndrome de Albright onde raramente há mais do que três ou quatro manchas “café com leite”, unilateralmente, distribuídas sobre as nádegas ou área cervical⁸. Na neurofibromatose aproximadamente 50% dos casos apresenta lesões discretas^{8,9}. Exames complementares podem corroborar o diagnóstico.

Em nosso caso, somente os critérios clínicos foram suficientes para fazer o diagnóstico. A presença de dois dos seguintes critérios garante praticamente o diagnóstico: 1. Presença de seis ou mais manchas café com leite com diâmetro com maior que 5mm, em crianças com menos de seis anos e maior que 15mm em mais velhos (presente em nossa paciente), 2. Dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou plexiforme (relatado nesse caso), 3. Efélides nas regiões axilares ou inguinais, 4. Glioma em nervo óptico, 5. Dois ou mais nódulos de Lisch, 6. Displasia do esfenóide ou afinamento dos córtex de ossos longos, com ou sem pseudo-artrose e 7. Parente de primeiro grau com a doença¹⁰.

Na forma clássica, os tumores e outras manifestações cutâneas são progressivas com o aumento da idade, sendo que a doença é comumente diagnosticada entre os 30 e 40 anos de idade.

Os tumores cutâneos podem ser sésseis, pedunculados, cônicos ou lobulados, podendo apresentar duas formas: uma firme, com nódulos discretos, e outra, que atinge grandes proporções, “le tumeur royale”^{11,12}. Esta paciente apresentava lesões sésseis e pedunculadas de tamanhos variáveis. Outra característica da lesão é que as mesmas não são encapsuladas, podendo infiltrar a derme, subcutâneo, músculo e nervos.

Além das lesões tegumentares pode haver lesões associadas, devido à possibilidade de má formações, não exclusivamente ectodérmicas, mas também mesodérmicos. As lesões ósseas são caracterizadas por osteomalacia, osteoporose, entre outras. As alterações viscerais podem encontrar tumores fibrogliomatosos, angiomatosos e lipomatosos, que podem acometer vários aparelhos. São descritos, também, tumores hepáticos (nossa paciente apresentava nódulo hepático e renal, como também tem história de câncer de mama) e pulmonares.

Não há cura para a NF, porém, busca-se controlar a sintomatologia. O tratamento limita-se a excisão dos tumores que produzem dor, incapacidade funcional, alterações estéticas e psicológicas ao paciente, bem como massas de crescimento acelerado com suspeita de transformação maligna¹³. A intervenção cirúrgica permite biópsia e histopatologia das tumorações, confirmando ou excluindo a presença de malignização^{6,7}. Por serem tumores da bainha neural, são passíveis de extirpação completa, com preservação anatômica e funcional do tronco principal do nervo periférico¹⁴.

A possibilidade de malignização dos neurofibromas em pacientes com NF é motivo de constante preocupação. A modificação de forma ou volume dos tumores neurais, freqüentemente, solicita intervenções terapêuticas precoces, prevenindo malignização¹⁴.

Referências bibliográficas:

1. Baden E, Jones J, Khedekar R, Burns WA. Neurofibromatosis of the tongue: a light and electronmicroscopic study with review of the literature from 1849 to 1981. *J oral Med*, 39(3): 157-164, 1984.
2. Baden E, Pierce HE, Jack WFS. Multiple neurofibromatosis with oral lesions. *Oral Surg*.8:263-280, 1955.
3. Blankenship BV, Stout RA, Bradley TJ, Barfield GH. Neurofibrosarcoma of the palate associated with neurofibromatosis -primary or metastatic? *Oral Surg*, 22 1661: 139-147. 1966.
4. Riccardi VM. Von Recklinghausen's neurofibromatosis. *N Engl J Med*. 305: 1617-1627. 1981.
5. Harrison. *Medicina interna*. Vol II. 15ª edição. Rio de Janeiro: editora McGraw-Hill, 2002.
6. Trovo AB, Goloni-Bertollo EM, Tajara EH. Neurofibromatose Tipo 1: Uma revisão. *HB Científica* VOL 9 n2/ Maio-Agosto, 2002.
7. Muniz MP et al. Prevalence of radiological findings in neurofibromatosis type 1: a study of 82 patients. *Radiol Bras*, Mar. 2002, vol.35, no.2, p.65-70.
8. Fleming, apud Schürch W, Messerli FH, Genest J, Lefebure R, Roy P, Cartier P, Rojo-Ortega JM. Arterial hypertension and neurofibromatosis: renal artery stenosis and coarctation of abdominal aorta. *Can Med Assoc J* 1975;113(9):879-85.
9. Koch, apud Koch G. Genetic aspects of the phakomatosis. In: *Handbook of clinical neurology*. Amsterdam: Holland Publisling Company; 1972. p488-93.
10. Azulay RD, Azulay DR. *Dermatologia*. 3ª edição. Rio de Janeiro: editora Ganabara Koogan, 2004.
11. Fitz Z, Patrick BT, Ejsen AZ, Wolff K, Freedberg JM, Austen KF. *Dermatology in general medicine*. New York: McGraw Hill Book Company; 1979.
12. Musger A. Dermatological aspects of the phakomatosis. In: *Handbook of clinical neurology*. Amsterdam: Holland Publisling Company; 1972. p562-72.
13. Castro CC, Salema R, Aboudib JH, Calixto CH. Neurofibromatose: Relato de caso. *Rev Soc Bras Cir Plast* 1987;2:55-8.
14. Barbosa MDO e col. Tumor maligno de bainha de nervo periférico em paciente com neurofibromatose tipo 1: relato de caso. *HCANC*, 2002, p1-3.

Foto 1 - Primeira lesão a surgir e atualmente a de maior tamanho, em torno de 11 cm, em sua extremidade apresentando ulceração e eritema. Outras lesões ainda podem ser vistas em grandes lábios



Foto 2 - Múltiplas lesões em diferentes estágios de evolução no abdome, inclusive manchas “café com leite”.

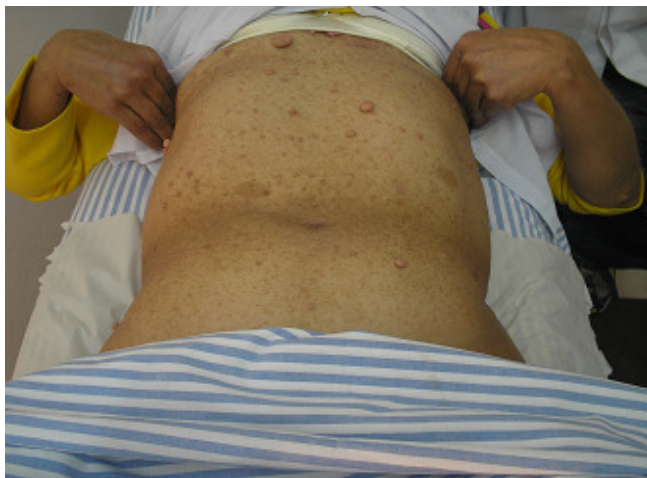


Foto 3 - Grande lesão em nuca, acompanhada de outras lesões de diferentes tamanhos.



Endereço para correspondência:

Tatiana Bruch
R. Helvécio C. Rodrigues, 20, ap 405
Centro Criciúma – SC
CEP 88802-040
tatibruch@yahoo.com.br