

# NEUROFIBROMATOSE: UMA DOENÇA A SER LEMBRADA

## NEUROFIBROMATOSIS: A DISEASE TO BE REMINDED

**ROGÉRIO BITTENCOURT**

*Médico Chefe do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital Universitário Cajuru.*

**CHRISTIAN KAIMOTO**

*Instrutor de Ensino do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital Universitário Cajuru*

**ALAN JEZIOROWSKI**

*Preceptor do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital Universitário Cajuru.*

**EDUARDO DA SILVA NUNES**

*Médico Residente do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital Universitário Cajuru.*

**MICHELE M. GRIPPA**

*Médico Residente do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital Universitário Cajuru.*

**MARIANA JORGE GARCIA**

*Médico Residente do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital Universitário Cajuru.*

**MARIO BONGIOLO JUNIOR**

*Médico Residente do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital Universitário Cajuru.*

*Trabalho realizado no Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital Universitário Cajuru*

**PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ**

*Av. São José, 300 - Cajuru - Curitiba - Fone (0xx41) 3271-2800 / 3271-3000 - E-mail: plasticahuc@yahoo.com.br*

**DESCRITORES**

*TUMORES, CIRURGIA, DOENÇA*

**KEYWORDS**

*SURGERY, NEOPLASMS, DISEASE*

### RESUMO

**Introdução:** A neurofibromatose é uma doença de caráter hereditário transmitida por um gene dominante. Pelo menos 8 formas da doença são conhecidas, porém a mais comum é a neurofibromatose tipo 1 (NF 1) correspondendo a 96 – 97% dos casos. **Objetivo:** Revisar os casos de neurofibromatose atendidos no serviço, analisando os casos que acometeram face e seu resultado estético. **Materiais e Método:** Foram revisados os casos de neurofibromatose atendidos no Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital Universitário Cajuru – PUCPR com diagnóstico estabelecido conforme critérios clínicos. **Resultados:** Dez pacientes portadores de NF1 foram submetidos a tratamento cirúrgico. Destes, 8 apresentavam tumorações em face, que foram submetidos a ressecções. Nas lesões menores (únicas e não-deformantes), o tratamento cirúrgico foi definitivo (3 casos). Pacientes com lesões maiores (deformantes) e múltiplas foram submetidas a ressecções parceladas (7 casos). **Discussão:** Fatores limitantes para o melhor resultado estético, após ressecção de neurofibromas foram a (1) multiplicidade das lesões, (2) volumosas massa tumorais, que determinavam frouxidão e deformação das partes moles, e (3) freqüente recidiva das tumorações. Sangramento transoperatório abundante foi observado mesmo em lesões pequenas. **Conclusão:** O tratamento cirúrgico é a escolha para corrigir as deformidades da neurofibromatose, porém dependendo da

localização e da recidiva, este pode ser limitado.

### ABSTRACT

*Introduction: Neurofibromatosis is a hereditary disease characterized for tumors of nerves and skin spots. At least 8 types are recognized but, type 1 is the most frequent (97 %). Objectives: evaluate esthetic results of patients with facial neurofibromatosis. Methods: review cases of neurofibromatosis with facial involvement submitted to surgical treatment at Hospital Universitário Cajuru. Results: 8 patients with facial neurofibromatosis underwent surgical treatment. Small tumors (solitary and non-deforming) were treated with isolated resection. Patients with large and deforming tumors needed sequential resections. Discussion: factors associated with poor esthetic result were (1) multiplicity of tumors, (2) large and deforming tumors causing soft tissue laxity and (3) frequent tumor recurrences. Operative bleeding was significant even in solitary small lesions. Conclusion: surgical resection is the only treatment and provides esthetic improvement even in bad candidates.*

### INTRODUÇÃO

A neurofibromatose é uma doença de caráter hereditário transmitida por um gene dominante, porém 50% dos pacientes não apresentem história familiar e representam, aparentemente, novas mutações<sup>3</sup>. Pelo menos 8 formas da

doença são conhecidas, porém a mais comum é a neurofibromatose tipo 1 (NF 1) correspondendo a 96 – 97% dos casos<sup>3</sup>. Esta foi primeira descrita pelo patologista alemão Frederick Von Recklinghausen em 1882 e representa uma displasia dos elementos neuroectodermiais, estando relacionada ainda, a doenças endócrinas, anomalias esqueléticas, alterações ósseas, transtornos mentais, defeitos congênitos e alterações oculares<sup>1</sup>. A NF 2 caracteriza-se por lesões benignas isoladas<sup>1</sup>. O diagnóstico da NF 1 é baseado nos achados clínicos necessitando de pelo menos 2 critérios dos listados na tabela 1.

Os neurofibromas múltiplos surgem em qualquer parte do corpo, mas o tecido mais comum é a pele. São tumores benignos derivados da bainha dos nervos periféricos das células de Schwann, associados ou não a axônios, fibroblastos e células perineurais<sup>1</sup>. Podem ser discretos, homogêneos e bem circunscritos, ou difusos, heterogêneos e infiltrativos<sup>1</sup>. Dismorfismos faciais geralmente ocorrem com neurofibromas plexiformes, acarretando alterações estéticas e até funcionais<sup>1</sup>. Alguns estudos mostram a boa qualidade das cicatrizes nesses pacientes, embora não se tenha chegado a uma explicação para tal fenômeno<sup>3</sup>.

*Development Conference:*

1- Seis ou mais manchas café -com-leite com diâmetro acima de 15mm em indivíduos pré-púberes ou acima de 15mm, em pós-púberes
2- Dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um neurofibroma plexiforme, baseado em parâmetros clínico e radiológicos
3- Efêlides em região axilar e inguinal
4- Glioma óptico
5- Dois ou mais nódulos de Lisch (hamartomas pigmentados da íris)
6- Uma lesão óssea distinta como pseudoartrose de um osso longo ou displasia da asa do esfenoide
7- Um parente em primeiro grau com NF1 que preencha os critérios precedentes

*Tabela 1. Critérios diagnósticos para NF-1 originalmente desenvolvidos pelo NIH Consensus*

## OBJETIVO

O objetivo deste estudo é revisar os casos de neurofibromatose atendidos no serviço, analisando os casos que acometeram face e seu resultado estético.

## MATERIAIS E MÉTODOS

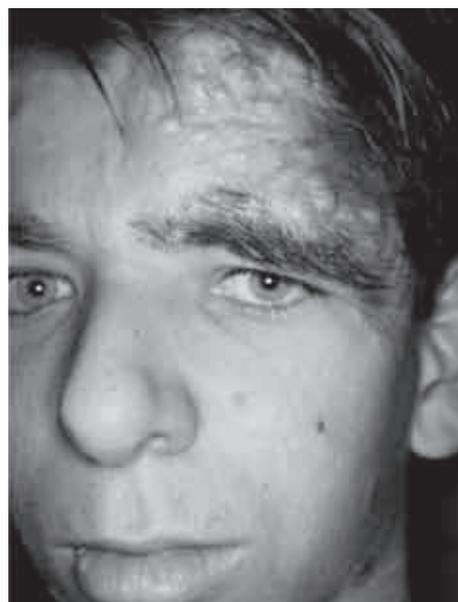
Foram revisados casos de neurofibromatose atendidos no Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital Universitário Cajuru – PUCPR com diagnóstico estabelecido conforme critérios clínicos já citados, submetidos a tratamento cirúrgico.

## RESULTADOS

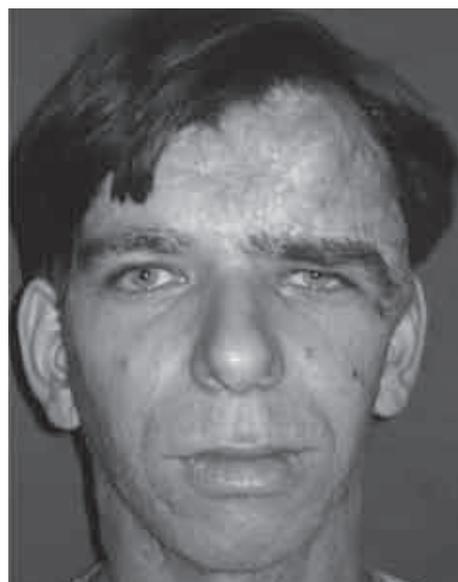
Dez pacientes portadores de NF1 foram submetidos a tratamento cirúrgico. Destes, 8

apresentavam tumorações em face, que foram submetidos a ressecções. Nas lesões menores (únicas e não-deformantes), o tratamento cirúrgico foi definitivo (3 casos). Pacientes com lesões maiores (deformantes) e múltiplas foram submetidas a ressecções parceladas (7 casos).

Sangramento transoperatório excessivo foi observado em todos os pacientes. Embora a localização, a grande dimensão e a recidiva das lesões fossem fatores adversos, em todos os casos houve melhora estética considerável. Em três pacientes, com lesões deformantes de supercílio, a frouxidão tecidual dificultou a correção da ptose superciliar, sendo necessário o uso de fâscia lata para melhor sustentação.



*Caso 1 - Pré-operatório*



*Caso 1 - Pós-operatório*

## DISCUSSÃO

Fatores limitantes para o melhor resultado estético, após ressecção de neurofibromas



*Caso 1 – Pós-operatório tardio*



*Caso 2 – Pós-operatório tardio*



*Caso 2 - Pré-operatório*



*Caso 2 – Trans-operatório*



*Caso 2 – Transoperatório*



*Caso 2 – Pós-operatório*

foram a 1-multiplicidade das lesões, 2-volumosas massa tumorais, que determinavam frouxidão e deformação das partes moles, e 3-freqüente recidiva das tumorações.

Sangramento transoperatório abundante foi observado mesmo em lesões pequenas devido a friabilidade dos tecidos e hipervascularização tumoral.

Intervenções cirúrgicas para deformidades severas na face envolvendo a órbita incluem redução do volume tumoral combinado com correção de ptose palpebral<sup>4</sup>. Em nossa experiência, tais cirurgias foram tecnicamente desafiadoras.

Alguns estudos estão sendo realizados com o objetivo de desvendar a não formação de cicatrizes hipertróficas e quelóides principalmente em pacientes com NF 1. Ademiluyi et al analisou o resultado cirúrgico de 30 pacientes nigerianos e observou que, mesmo com suturas sob tensão, não houve formação de daquelas anormalidades. Takeshi et al realizaram um estudo multicêntrico, envolvendo 5 países incluindo o Brasil e observaram apenas 5,7% de cicatrizes hipertróficas nos casos com diagnóstico de NF 2 e nenhum caso nos pacientes com NF 1<sup>3</sup>. Nos nossos casos, observamos cicatrizes esteticamente satisfatórias e sem complicações.

## CONCLUSÃO

A neurofibromatose é uma doença de caráter hereditário sem cura que causa severas deformidades nos casos mais complexos. O tratamento cirúrgico é a escolha para corrigir essas deformidades, porém dependendo da localização e da recidiva, este pode ser limitado.

## REFERÊNCIAS

1. Lee, MJ; Dennis, S. *Recent Developments in Neurofibromatosis Type 1. Current Opinion in Neurology and Neurosurgery. Vol. 20(2), April 2007, p135-41.*
2. Madrill, KE; Brammar, R; Leatherbarrow, B. *A Novel Approach to the Management of Severe Facial Disfigurement in Neurofibromatosis Type 1. Vol. 23 (3), May/June 2007, pp 227-8.*
3. Miyawaki, T.; Billings, B.; Har-Shai, Y.; Agbenorku, P.; Kokuba, E.; Moreira-Gonzalez, A.; Tsukuno, M.; Kurihara, K.; Jackson, IT. *Multicenter Study of Wound Healing in Neurofibromatosis and Neuroma. Vol. 18(5), September 2007, PP 1008-11.*
4. Hatoko, M.; Kuwahara, M.; Tanaka, A.; Yurugi, S.; Lioka, H.; Niitsuma, K. *The Correction of Drooping Eyelid Due to Cutaneous Neurofibroma Using Mitek Anchoring System in a Patient With Neurofibromatosis ( Von Recklinghausen's Disease). Vol. 108(4), September 2001, pp 1089-90.*