

NEUROFIBROMATOSE TIPO 1: RELATO DE CASO CLÍNICO

NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1: CLINICAL CASE REPORT

Emanuelle de Fátima Ferreira Oliveira¹ – ORCID ID 0000-0002-0700-3154

Luís Cândido Pinto da Silva¹ – ORCID ID 0000-0003-0275-0078

¹Departamento de Odontologia da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais. Belo Horizonte, Minas Gerais

psodonto@gmail.com

RESUMO

A Neurofibromatose tipo 1 ou doença de Von Recklinghausen é uma desordem genética de caráter autossômica dominante. É uma patologia que apresenta quadro variado como complicações neurológicas, oftálmicas, gastrintestinais, ósseas, endócrinas, orais, oncológicas, além de estar associada a várias síndromes. Vamos apresentar um caso clínico de um paciente com Neurofibromatose tipo 1, que diante do exame clínico apresentava neufibroma cutâneo na face do lado esquerdo e manchas café-com-leite em abdome e costas. Ao exame por imagem (tomografia computadorizada) observou-se assimetria mandibular com deformidades nas corticais mandibulares, presença de imagem hipodensa compatíveis com cisto ou tumor e alargamento do forame mandibular, sugerindo patologia periférica (schwannoma/neurofibroma). Diante dos dados clínicos e resultados dos exames laboratoriais e por imagem, obteve-se o diagnóstico de Neurofibromatose tipo 1 associado ao neurofibroma plexiforme, sendo indicado à remoção cirúrgica, com possibilidade de transformação maligna. O tratamento odontológico para pacientes com NF1 associada à manifestação oral, proporciona melhora na qualidade de vida desses pacientes. E o procedimento mais adequado para esse caso seria a remoção cirúrgica, porém o médico envolvido contraindicou formalmente a cirurgia em razão do alto risco a hemorragia, sendo a responsabilidade do caso delegada ao médico. É comum ocorrer contraindicações, porém o paciente sempre deve ser alertado sobre as consequências, sabendo que é alta a possibilidade malignização das lesões plexiformes.

Palavras-chave: Neurofibromatose. Neurofibromatose tipo 1. Doença de Von Recklinghausen. Von Recklinghausen.

ABSTRACT

Neurofibromatosis type 1 or Von Recklinghausen disease is an autosomal dominant genetic disorder. It is a pathology that presents a varied picture such as neurological, ophthalmic, gastrointestinal, bone, endocrine, oral, oncological complications, in addition to being associated with several syndromes. We will present a clinical case of a patient with Neurofibromatosis type 1, who, on clinical examination, presented cutaneous neuofibroma on the left side of his face and café-au-lait spots on the abdomen and back. Imaging examination (computed tomography) showed mandibular asymmetry with deformities in the mandibular cortex, presence of a hypodense image compatible with a cyst or tumor and enlargement of the mandibular foramen, suggesting peripheral pathology (schwannoma/neurofibroma). In view of the clinical data and results of laboratory and imaging tests, the diagnosis of Neurofibromatosis type 1 associated with plexiform neurofibroma was obtained, and surgical

removal was indicated, with the possibility of malignant transformation. Dental treatment for patients with NF1 associated with oral manifestation provides an improvement in the quality of life of these patients. And the most appropriate procedure for this case would be surgical removal, but the doctor involved formally contraindicated the surgery due to the high risk of hemorrhage, and the responsibility of the case was delegated to the doctor. Contraindications are common, but the patient should always be warned about the consequences, knowing that the possibility of malignant plexiform lesions is high.

Key words: Neurofibromatosis. Neurofibromatosis type 1. Von Recklinghausen Disease. Von Recklinghausen.

INTRODUÇÃO

A Neurofibromatose tipo 1 (NF1) ou doença de Von Recklinghausen é uma desordem genética de caráter autossômica dominante, e é o tipo mais comum da neurofibromatose (NF), correspondendo cerca de 85% a 95% dos casos. É uma patologia que apresenta quadro variado, como complicações neurológicas, oftálmicas, gastrintestinais, ósseas, endócrinas, orais, oncológicas, além de estar associada a várias síndromes ¹⁻³.

Estima-se que a prevalência da NF1 seja 1:2.000 a 1:7.800 nascidos vivos, não tendo predileção por idade e sexo. É classificada como uma das quatro síndromes neurocutâneas mais frequentes, caracterizada por alterações no desenvolvimento do sistema nervoso, ossos e pele ³⁻⁵.

A NF é caracterizada por duas formas distintas: a (NF1 ou NF periférica) e (NF2 ou NF central). A NF1 apresenta duas ou mais manifestações clínicas como o aparecimento de seis ou mais manchas café-com-leite; dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um neurofibroma plexiforme, efélides; glioma óptico; lesão óssea distinta como pseudo-artrose de osso longo ou displasia da asa do esfenóide; e ter parente em primeiro grau com NF1 que preencha os critérios precedentes. A

segunda apresentação da NF2 é mais rara e se caracteriza pela ocorrência de neuromas ^{3,6,7}.

O diagnóstico da NF1 baseia-se no exame clínico, histórico familiar e exame histopatológico, para a NF2 é necessária a presença de tumores nervosos bilaterais, sendo o diagnóstico precoce para ambos de fundamental importância, devido ao significado patológico de manifestações durante o curso da doença. O prognóstico dessa patologia depende da localização, tamanho e número dos tumores ^{3,5,7}.

O objetivo deste trabalho é relatar um caso clínico de um paciente com NF1, que apresentava lesão óssea mandibular cuja remoção cirúrgica foi contraindicada pelo médico por ser uma lesão facilmente malignizável.

REVISÃO DE LITERATURA

Um caso de NF múltipla com manifestações orais foi encaminhado para tratamento devido a predisposição à doença periodontal, a prevenção a traumas e irritações, além de prováveis alterações intra-ósseas nos maxilares ¹⁴. Foi descrito um outro caso de um tumor muito raro, neoplasia maligna de bainha de nervo periférico de origem central; foi o primeiro caso associado a NF1, além de queixas como cefaleia, náuseas, desvio da

comissura labial. Foi então realizada a tomografia computadorizada, e cirurgia com ressecção completa da lesão. Radioterapia e quimioterapia foram coadjuvantes no tratamento, mas não mostraram ser benéficas¹⁵.

Na literatura encontramos um relato de caso de um schwannoma intra-ósseo localizado na sínfise mandibular de um paciente. A lesão foi removida cirurgicamente e sem evidência de recidiva⁸. Ainda encontramos a descrição de um caso de uma paciente portadora de NF que foi submetida a tratamento microcirúrgico com ressecção completa da tumoração⁶. E um caso clínico de um paciente portador de NF1 que apresentava um neurofibroma oral localizado no palato, que causava dificuldades durante a mastigação e deglutição, nesse caso foi realizada uma cirurgia de ressecção tumoral, onde não foram observados indícios de recidiva da lesão oral¹.

Dois casos clínicos de schwannoma maligno em pacientes com doença de Von Recklinghausen, foram diagnosticados clinicamente e por exames histopatológico e de imagens. O tratamento cirúrgico foi instituído, a quimioterapia e a radioterapia foram preconizadas e coadjuvantes¹³. Ainda, foi encontrado na literatura o caso de uma paciente que apresentava neurofibroma cutâneo na face no lado direito e manchas café com leite, na face, pescoço, abdome, costas e pernas. A história familiar da paciente revelava uma herança autossômica dominante e de expressividade clínica variável, pois enquanto a paciente e seu pai apresentavam manchas café com leite, distribuídas ao acaso em todo o corpo, além de nódulos cutâneos, uma de suas irmãs apresenta apenas manchas café com

leite e a outra não apresenta sinais clínicos da doença⁹.

O neurofibroma plexiforme (NP) em crianças e adolescentes com NF1 e seu potencial de transformação maligna, sendo o NP uma manifestação relativamente comum em pacientes com NF1, pode ser a causa do aumento da morbidade entre os pacientes¹¹. As manifestações clínicas mais comuns da NF incluem as manifestações orais como o aumento das papilas fungiformes da língua. A prevenção e o controle das complicações, além do acompanhamento desses pacientes se fazem necessário devido ao risco de transformação maligna dos neurofibromas que pode ocorrer em 5% dos casos, além de outras complicações⁴.

Foi realizada uma revisão de literatura sobre NF1 em crianças e adolescentes, sendo o diagnóstico realizado por critérios clínicos. O diagnóstico precoce oferece aconselhamento, intervenção precoce em complicações, e tratamento multidisciplinar, além de acompanhamento de acordo com as possíveis complicações⁷.

CASO CLÍNICO

Paciente H.A.A., do sexo masculino, leucoderma, 10 anos de idade, foi encaminhado à Faculdade de Odontologia da Pontifícia Universidade Católica de Minas (FOPUC Minas), com o diagnóstico de NF1.

Ao exame clínico observou-se neurofibroma cutâneo na face do lado esquerdo (figura 1), e manchas café-com-leite em abdome e costas (figura 2). O paciente estava sob tratamento médico e fazendo uso do medicamento Citotifeno (Fumarato de Cetotifeno, é um fármaco

antiasmático não broncodilatador, que inibe os efeitos de certas substâncias endógenas conhecidas por serem mediadoras inflamatórias e, portanto, exerce atividade antialérgica. O paciente já havia sido submetido à cirurgia na pálpebra. E no histórico familiar, constatou-se que a mãe é portadora de NF1.

Foi solicitado exame anatomopatológico, e exame por imagem (Tomografia Computadorizada). O laudo do exame anatomopatológico foi sugestivo de neurofibroma. E a Tomografia apresentou como laudo assimetria mandibular, deformidades nas corticais mandibulares, presença de imagem hipodensa compatíveis com cisto ou tumor e alargamento do forame mandibular, sugerindo patologia periférica (schwanoma/neurofibroma) (figuras 3,4).

Diante dos dados clínicos e resultados dos exames laboratoriais e por imagem, obteve-se o diagnóstico de NFI associado ao neurofibroma plexiforme, sendo indicado à remoção cirúrgica, diante da possibilidade de transformação maligna.



Figura 1: Assimetria Mandibular e presença de pêlos na face no lado esquerdo.

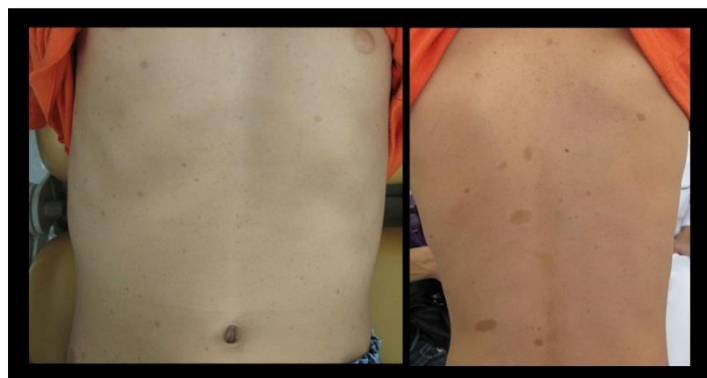


Figura 2: Manchas "café-com-leite" em abdômen e nas costas compatíveis com NF1.

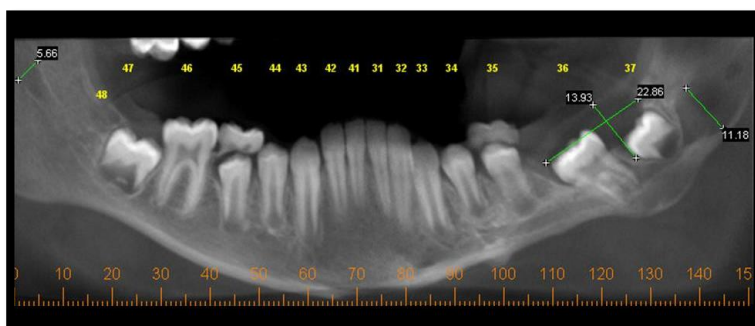


Figura 3: Corte Panorâmico da Tomografia Computadorizada, mostrando assimetria mandibular severa, imagem hipodensa acometendo a coroa dos dentes 36 e 37.



Figura 4: Corte Seccional da Tomografia Computadorizada, mostrando assimetria mandibular severa, imagem hipodensa acometendo a região de molares, lado esquerdo. Deformidades nas corticais mandibulares em corpo e ramo à esquerda.

DISCUSSÃO

Para o diagnóstico da NF1 é necessário exame clínico e histórico familiar. Nesse caso, o paciente compareceu à FOPUC Minas já com o diagnóstico definido, sendo os caracteres fenotípicos e a história familiar característicos. As manifestações orais da neurofibromatose ocorrem em uma frequência de 72% a 92% dos casos. Neurofibromas múltiplos ou solitários surgem em diferentes sítios da boca, sendo geralmente unilaterais ^{4,7-10-13}.

O tratamento da NF está associado à expressão clínica de cada caso, podendo ser necessária à participação de diversos especialistas. Não há nenhum tratamento padronizado ou estabelecido para a NF, no entanto, a remoção cirúrgica de lesões sintomáticas, de rápido crescimento e também por questões estéticas, tem sido considerada o procedimento mais adequado. O paciente deve ser alertado sobre as consequências, pois uma biópsia, remoção incompleta ou trauma, são considerados agentes que contribuem para a malignização do tumor ^{2,6,13-16}.

O tratamento odontológico proporciona melhora na qualidade de vida para esses pacientes. É possível a detecção precoce de complicações tratáveis e o paciente deve receber aconselhamento genético, já que apresentam 50% de chances de transmitir a doença para seus descendentes. A avaliação deve ser periódica para acompanhar o neurodesenvolvimento diante da possibilidade de transformação maligna dos neurofibromas, além de aferir a pressão arterial em todas as consultas (devido à estenose da artéria renal) e a disponibilização de informação ao paciente por meio de grupos de apoio, panfletos e

livros que explorem o assunto, faz parte do tratamento ^{4,7}.

O médico do paciente, contactado desde o início do processo de atendimento odontológico, foi informado da indicação de remoção cirúrgica da lesão intra-óssea, quando então, contra indicou formalmente a cirurgia em razão da alta possibilidade, segundo ele de malignização das lesões plexiformes, e risco a hemorragia.

O paciente foi alertado sobre a possibilidade de malignização do tumor, sendo respeitada a decisão médica.

CONCLUSÃO

O tratamento odontológico para pacientes com NF1 associada à manifestação oral, proporciona melhora na qualidade de vida desses pacientes. O procedimento mais adequado para esse caso era a remoção cirúrgica, porém o médico envolvido contra indicou formalmente a cirurgia em razão do alto risco a hemorragia, sendo a responsabilidade do caso, delegada ao médico. É comum ocorrer contra indicações em casos, que envolve procedimentos médicos, porém o paciente sempre deve ser alertado sobre as consequências, pois é alta a possibilidade malignização das lesões plexiformes.

REFERÊNCIAS

- 1- BEIRO, A.C.; et al. Neurofibromatose: uma desordem hereditária: relato de caso de ocorrência em mãe e filha. **R. Ci. Md.** Salvador; v.7; n.2; p.193-197; 2008.
- 2- SOARES, M.S.M.; et al. Neurofibromatose tipo 1 com manifestação bucal. **Clínica Científica.** Recife; v.6; n. 1; p. 91-95; 2007.

- 3- RIBEIRO, B.F.; et al. Neurofibroma oral associado à neurofibromatose tipo 1: relato de caso. **Clínica Científica**. Recife; v.7; n.2; p. 157-160; 2008.
- 4- CUNHA, K.S.G. & BARBOZA, E.P. Neurofibromatose tipo 1: Manifestações bucais e critérios para diagnóstico – uma revisão da literatura. **Jornal Brasileiro de Clínica Odontológica Integrada**. Curitiba; v. 6; n. 33; p. 219-222; 2002.
- 5- SIMONATO, L.E.; et al. Neurofibromatose múltipla: acompanhamento clínico e radiográfico de 10 anos. **Cienc Odontol Bras**. São Paulo; v. 9; n. 4; p. 92-98; 2006.
- 6- PEREIRA, E.L.R.; MENDES, T.S.; SOUZA, E.A. Neurofibroma de plexo branquial - relato de caso. **Revista Paraense de Medicina**. Belém; v. 20; n. 3; p. 1-9; 2006.
- 7- JUNIOR, L.G.D.; et al. Neurofibromatose tipo 1 na infância: revisão dos aspectos clínicos. **Revista Paulista de Pediatria**. São Paulo; v. 2; n. 46; p.176-182; 2008.
- 8- LACERDA, S.A., et al. Intraosseous schwannoma of mandibular symphysis: case report. **Brazilian Cental Journal**. v.17, n.3, 2006.
- 9- MONGHINI, E.M.; et al. Neurofibromatose: relato de caso clínico. **Jornal Brasileiro de Odontopediatria & Odontologia do Bebê**. Curitiba; v. 4; n.22, p. 479-483; 2001.
- 10- OLIVEIRA-FILHO, R.S.; et al. Neurofibromatose tipo 1. **Revista Diagnóstico & Tratamento**. v. 7; n. 2; p. 25-28; 2002.
- 11- DARRIGO, L.G. et al. Prevalence of plexiform neurofibroma in children and adolescents with type I neurofibromatosis. **Jornal de Pediatria**. Rio de Janeiro; v. 83; n.6; 2007.
- 12- CURI, Carolina lemos, Guilhreme and SEBASTIA, Roberto. Type 1 neurofibromatosis: orbital and eyelid manifestations: review of 16 cases. **Arg Bras Oftalmol**. v.67, n.3, p. 429-432, 2004.
- 13- FREITAS, V.A., et al. Schwannoma maligno em pacientes com doença de von Recklighausen: relato de dois casos. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia**. V. 75; n.1; p. 160-163; 2009.
- 14- GONZAGA, H.F.; SABATINI, L.S.G.; CONSOLARO, A. Manifestações bucais da neurofibromatose múltipla: doença de von Recklinghausen. **An Bras Dermatol**. Bauru; v. 66; n.2; p.77-80; 1991.
- 15- PINEDA, R.M.; et al. Neoplasia maligna de bainha de nervo periférico de origem central: relato de caso e revisão de literatura. **Revista Brasileira de Cancerologia**. Vitória; v. 47; n. 4; p. 435-439; 2001.
- 16- SOUZA, L.B, OLIVEIRA, J.M.B., FREITAS, T.M.C. Parcian neurofibroma: report of a rare intraoral case. **Rev. Bras. Otorrinolaring**. v.69, n.6, p.851-854, 2003.