

Neurofibroma Plexiforme em conduto auditivo de paciente portador de Neurofibromatose tipo I

Mauro Geller¹, Luiz Guilherme Darrigo Junior², Aginaldo Bonalumi Filbo³, Marcia Goncalves Ribeiro⁴

Plexiform neurofibroma in the ear canal of a patient with Type I Neurofibromatosis

Palavras-chave: neurofibroma plexiforme, neurofibromatose 1.
Keywords: plexiform neurofibroma, neurofibromatosis type 1.

INTRODUÇÃO

A neurofibromatose tipo 1 (NF-1) é uma doença genética multissistêmica que apresenta importantes manifestações cutâneas, tais como manchas café-com-leite, efélides e neurofibromas¹. A incidência de NF-1 é de aproximadamente 1:2500 novos nascimentos, incidindo em todas as raças e afetando igualmente ambos os sexos². A estimativa é de que existam hoje, no Brasil, cerca de 80.000 casos e, no mundo, cerca de 1,5 milhões de casos de NF-1³.

O diagnóstico da NF-1, cujos critérios foram estabelecidos pelos "National Institutes of Health" (NIH) em 1987 e atualizados em 1990, depende de um exame clínico cuidadoso do paciente, de seus pais e irmãos e de uma história familiar detalhada, incluindo informações clínicas e algumas vezes, sendo necessários exames complementares³. O neurofibroma plexiforme (NP), também chamado de neuroma plexiforme, paquidermatocele ou elefantíase neurofibromatosa, é classificado como um tumor benigno da bainha dos nervos periféricos que envolvem múltiplos fascículos nervosos³. É um tumor não-metastático, altamente vascularizado, de crescimento lento e localmente invasivo³. Os NPs constituem uma das complicações significativas da NF-1 que podem ocorrer durante a infância e raramente se desenvolvem depois da adolescência. Embora freqüente em pacientes com NF-1, os NP não são um achado patognomônico dessa doença⁴. Sua localização mais comum é no tronco (43%), seguido pela cabeça e pescoço (42%) e extremidades (15%)⁵. Os NPs podem originar tumores malignos da bainha do nervo periférico (MPNST) anteriormente referidos como neurofibrossarcomas ou schwannomas malignos que constituem a principal causa de morte e a neoplasia maligna mais comum nesse grupo³.

A NF-2 é uma doença caracterizada por schwannoma vestibular bilateral, tendo raras manifestações cutâneas. As lesões características são schwannomas que podem estar presentes no nervo acústico ou em outros nervos cranianos (V e, algumas vezes, X) e meningiomas³.

APRESENTAÇÃO DO CASO

KJN, 8 anos e 4 meses, feminino, caucasiano, natural do Peru. NF-1 diagnosticado aos 7 anos de idade, sendo o primeiro caso na família. No momento apresenta manchas café-com-leite randomizadas, efélides axilares e inguinais bilateralmente; bem como em região torácica. Apresenta neurofibroma plexiforme no conduto auditivo esquerdo (Figura 1), na face (ângulo de mandíbula, região submandibular e temporal à esquerda), e na língua também à esquerda (Figura 1). Hiperpigmentação difusa discreta em dorso de ambas as mãos. Dorso de pé com calosidade óssea bilateralmente. Nódulos de Lisch (hamartomas de íris) ausentes. Audiometria evidenciou perda condutiva acentuada à esquerda. A Ressonância Magnética Nuclear demonstrou impregnação anômala pelo agente paramagnético. Áreas de modificação de sinal, lesão com aspecto serpiginoso e macroglossia. Tumoração no conduto auditivo externo esquerdo. Diante do quadro síndrômico, estes achados representam neurofibroma plexiforme.



Figura 1. Neurofibroma plexiforme em conduto auditivo e língua.

DISCUSSÃO

Os NPs constituem uma causa importante de complicações clínicas na NF-1 e desenvolvem-se principalmente na infância e adolescência. Os NPs apresentam uma história natural muito variável, pois algumas lesões podem se manter quiescentes por longo período, enquanto outras podem crescer agressivamente, sobretudo durante a infância e adolescência². Os NPs necessitam de acompanhamento clínico, pois ao crescer pode acarretar dor, o que eventualmente sugere uma transformação

maligna², o que ocorre em 2-5% dos pacientes com plexiforme².

NPs são manifestações relativamente comuns em pacientes com NF-1 e podem ser causa de aumento significativo da morbimortalidade entre os pacientes². Segundo Marocchio LS et al., a presença de NP em cavidade oral de pacientes com NF-1 é incomum, tendo poucos casos sido descrito na literatura⁶.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

É descrito neste trabalho um caso clínico de NF-1 com neurofibroma plexiforme no conduto auditivo esquerdo levando a uma perda auditiva acentuada ipsilateral. Trata-se de uma localização incomum em pacientes com NF-1. Em contrapartida, encontram-se comumente tumores auditivos nos pacientes com NF-2. De acordo com o nosso conhecimento, este é o primeiro caso descrito de neurofibroma plexiforme no conduto auditivo em um paciente com NF-1.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. De Bella K, Szudek J, Friedman M. Use of the National Institutes of Health criteria for diagnosis of neurofibromatosis 1 in children. *Pediatrics* 2000;105:608-14.
2. Geller M, Bonalumi AF. Doenças Genéticas em Pediatria. Em: Carakushansky G. Neurofibromatose. 1ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2001. p. 377-390.
3. Geller M, Bonalumi AF. Neurofibromatose; Clínica, Genética e Terapêutica. 1ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2004.
4. Lin V, Daniel S, Forte V. Is a plexiform neurofibroma pathognomonic of neurofibromatosis type I? *Laryngoscope* 2004;114(8):1410-4.
5. Waggoner DJ, Towbin J, Gottesman G, Gutmann DH. Clinic-based study of plexiform neurofibromas in neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet* 2000;15;92(2):132-5.
6. Marocchio LS, Oliveira DT, Pereira MC, Soares CT, Fleury RN. Sporadic and multiple neurofibromas in the head and neck region: a retrospective study of 33 years. *Clin Oral Investig*; 2007; 11(2): 165-9.

¹ Professor Titular de Imunologia e Microbiologia da Faculdade de Medicina da FESO. Coordenador do Setor de Genodermatoses do Serviço de Genética Clínica do IPPMG-UFRJ. Membro do Conselho Diretor da International Neurofibromatosis Association. Pós-Doutorado em Neurogenética na Harvard University - Massachusetts General Hospital.

² Residente em Pediatria do Hospital do Servidor Público Municipal de São Paulo. Especializando em Pediatria Clínica pela Universidade de São Paulo - USP.

³ Professor da Pós-Graduação de Dermatologia do Hospital Naval Marcílio Dias. Research Fellowship pela Harvard Medical School no Massachusetts General Hospital.

⁴ Professora Adjunta de Genética Clínica da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio de Janeiro, UFRJ. Chefe do Serviço de Genética Clínica do IPPMG da UFRJ. Especialista em Genética Clínica.

Estudo realizado no Centro Nacional de Neurofibromatose (CNNF). Serviços de referência: Instituto de Dermatologia Professor Rubem David Azulay da Santa Casa de Misericórdia do Rio de Janeiro, Instituto de Pediatria e Puericultura Martagão Gesteira da Universidade Federal do Rio de Janeiro e Departamento de Imunologia e Microbiologia da Faculdade de Medicina de Teresópolis. Endereço para correspondência: Luiz Guilherme Darrigo Junior - R. Martiniano de Carvalho 1049 Paraíso São Paulo SP 01321001.

E-mail: guimedica@gmail.com

Este artigo foi submetido no SGP (Sistema de Gestão de Publicações) da RBORL em 6 de março de 2007. cod. 3730.

Artigo aceito em 28 de março de 2007.