

Caso 5

Case 5

Nikole Nascimento de Albuquerque¹, Bruno Freitas Lage¹, Marcos Guimarães Silva¹, Rafael Mattos Tavares¹, Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues², Armando Pinto Monteiro Neto³



Imagem do Caso 5

Paciente feminino, 29 anos de idade, natural de Monte Sião (MG), há cerca de 10 anos começou a apresentar nódulos de tamanhos variados, principalmente na região do tórax e abdome, que vêm aumentando em número. Nega dor e sinais de inflamação. Afirma que o pai possui lesões semelhantes e que ambos nunca procuraram atendimento médico para seu esclarecimento.

Após análise da imagem e do caso apresentado, pôde-se concluir que o diagnóstico mais provável é:

- esclerose Tuberosa
- síndrome de McCune-Albright
- síndrome do Nevo Basocelular
- neurofibromatose tipo 1

ANÁLISE DA IMAGEM

Fotografia da região do abdome evidenciando lesões nodulares subcutâneas, endurecidas, de tamanhos variados e com manchas café-com-leite, a maior delas com aproximadamente 1,5 cm de diâmetro.

¹ Acadêmicos do Curso de Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais – UFMG. Belo Horizonte, MG – Brasil.

² Coordenador Clínico do Centro de Referência em Neurofibromatoses do Hospital das Clínicas da UFMG. Belo Horizonte, MG – Brasil.

³ Cirurgião Geral e Preceptor do Hospital de Pronto Socorro João XXIII. Belo Horizonte, MG – Brasil.

Instituição:
Faculdade de Medicina da UFMG
Belo Horizonte, MG – Brasil

Endereço para correspondência:
Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues
Av. Alfredo Balena, 190
Bairro: Santa Efigênia
Belo Horizonte, MG – Brasil
CEP: 30130-100
E-mail: rodrigues.loc@gmail.com

DIAGNÓSTICO

As manchas café-com-leite e as nodulações, que representam a expressão cutânea de neurofibromas, constituem dois critérios para se sugerir o diagnóstico de neurofibromatose tipo 1. Somando-se à história familiar positiva de sinais semelhantes em parentes de primeiro grau e a clínica da paciente (crescimento lento a partir da puberdade), é muito provável que se estabeleça clinicamente esse diagnóstico.

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS

- esclerose tuberosa: apesar de ser também doença genética com aparecimento de neoplasias benignas em vários órgãos, as manifestações dermatológicas incluem nódulos de cor vermelha, geralmente na região facial.
- síndrome de McCune-Albright: doença genética que, apesar de exibir manchas café-com-leite (além de puberdade precoce e displasia óssea), não apresenta nodulações cutâneas como o aspecto visibilizado e considerado com expressão de neurofibromas.
- síndrome do nevo basocelular: síndrome genética caracterizada pelo surgimento de carcinomas basocelulares múltiplos. As lesões, ao contrário do caso apresentado, têm centro ulcerado e bordas elevadas.

DISCUSSÃO DO CASO

A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é doença genética autossômica dominante e consiste na síndrome neurocutânea mais comum (cerca de 80 mil brasileiros são portadores da doença). As mutações são responsáveis por 50% dos casos novos. Sua incidência é de um caso a cada 3.000 nascidos vivos e possui distribuição idêntica entre os sexos. A NF1 é resultante de defeito no gene localizado no cromossomo 17 que produz a proteína neurofibromina, envolvida no controle do crescimento celular. A doença pode estar evidente ao nascimento, mas frequentemente manifesta-se tardiamente, especificamente durante a puberdade, na gravidez ou na menopausa, e tem progressão crônica.

Clinicamente, a NF1 caracteriza-se por lesões cutâneas, oftalmológicas, músculo-esqueléticas e neurológicas, sendo as duas primeiras as mais frequentes. Os critérios de diagnóstico (pela *Health Consensus Development*

Conference on Neurofibromatosis) para essa forma de neurofibromatose incluem dois ou mais dos seguintes:

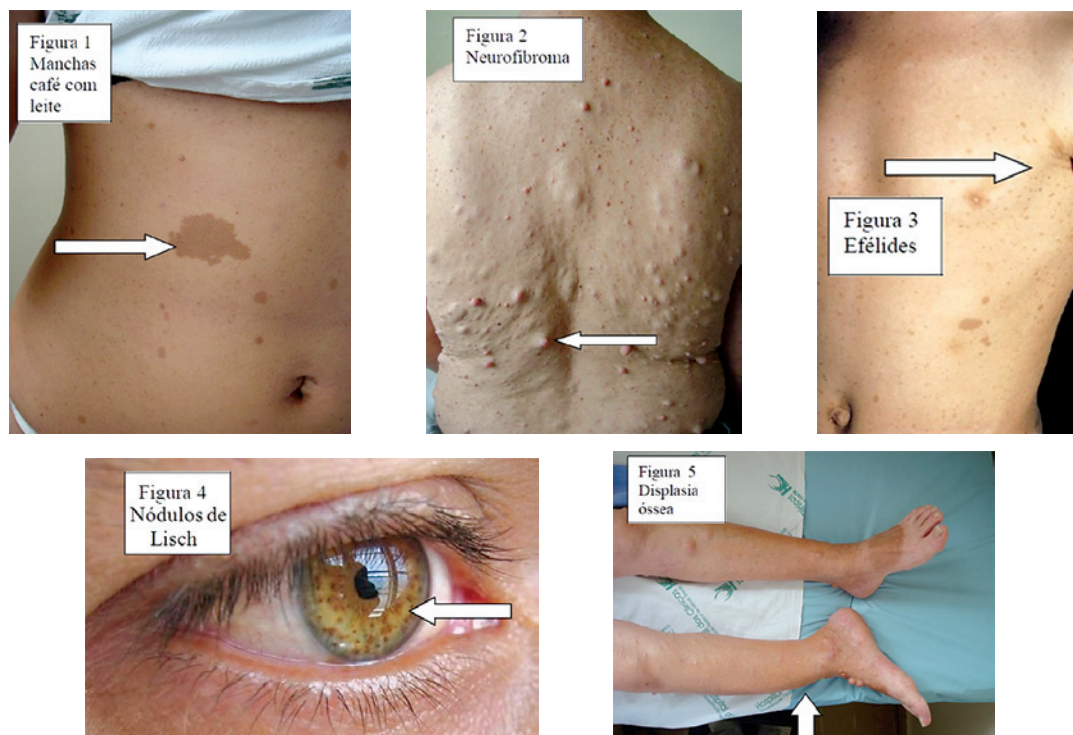
- seis ou mais manchas café-com-leite com mais de 0,5 cm no seu maior diâmetro em pré-púberes e 1,5 cm em pós-púberes;
- dois ou mais neurofibromas cutâneos ou mais de um neurofibroma plexiforme;
- duas ou mais sardas axilares ou inguinais (esfélides);
- glioma do nervo óptico;
- dois ou mais nódulos de Lisch (hamartomas pigmentados de íris);
- deformidades esqueléticas congênitas (principalmente displasia esfenóide e da tíbia);
- um parente de primeiro grau com neurofibromatose.

Obs: nódulos de Lisch e sardas axilares ou inguinais são considerados patognomônicos de NF1. (Figuras 1 a 5).

A avaliação clínico-ambulatorial geralmente é suficiente para o diagnóstico e todos os pacientes devem ser submetidos a ela com o objetivo não só do diagnóstico, mas da identificação de possíveis complicações. Os estudos laboratoriais auxiliares devem ser individualizados, determinados pelas manifestações clínicas. Não há tratamento específico para a neurofibromatose, mas as complicações podem ser melhoradas pelo reconhecimento precoce e intervenção terapêutica imediata. O aconselhamento genético e psicoterapia com aconselhamento familiar são importantes.

ASPECTOS RELEVANTES

- a NF1 é doença genética autossômica dominante relativamente comum (1:3.000 nascidos vivos), resultante de defeito no cromossomo 17;
- possui progressão crônica e pode aparecer ao nascimento ou se manifestar tardiamente;
- caracteriza-se clinicamente por lesões cutâneas, oftalmológicas, músculo-esqueléticas e neurológicas;
- o diagnóstico é baseado nos critérios clínicos estabelecidos pelo *Health Consensus Development Conference on Neurofibromatosis*;
- todos os pacientes devem ser submetidos à avaliação clínica para diagnóstico e identificação das complicações possíveis;
- não há tratamento específico para a neurofibromatose, mas as complicações podem ser melhoradas pelo reconhecimento precoce e intervenção terapêutica imediata.



Figuras 1 a 5 - Sinais clínicos da Neurofibromatose tipo I.

REFERÊNCIAS

1. Ferner RE, Huson SN, Thomas N, *et al.* Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. *J Med Genet.* 2007; 44:81-8.
2. Souza, JF. Neurofibromatose Tipo 1 [manuscrito]: mais comum e mais grave do que se imagina. Belo Horizonte: Juliana Ferreira de Souza; 2008.
3. Centro de Referência de Neurofibromatoses do Hospital das Clínicas da UFMG. O que são as neurofibromatoses? NF tipo 1. Manual para pacientes, familiares e profissionais da área de saúde. [Citado em 2011 out. 15]. Disponível em: www.amanf.org.br/NF1_pacientes_10out2007.pdf
4. Minossi JG, Anefalos A, Spadella CT, Mendes EF, Gonçalves Junior I. Neurofibromatose: relato de caso. *Acta Cir Bras.* 2000; 15(3). [Citado em 2012 abr 23]. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/jbpm/v44n2/a11v44n2.pdf>
5. Minossi JG, Anefalos A, Spadella CT, Mendes EF, Gonçalves Jr I. Neurofibromatosis: case report. *Acta Cir Bras* [serial online] 2000 Jul-Sept; 15(3). [Citado em 2011 out. 15]. Disponível em: <http://www.scielo.br/acb>.