



Localizador: 13036

# Neurofibromatose segmentar: um diagnóstico a ser lembrado

Segmental neurofibromatosis: a diagnosis to be remembered

Fred Bernardes Filho,\* Maria Victória Quaresma,\* Karoline Silva Paolini,†  
Talita Batalha Pires dos Santos,‡ José Sales Pereira Filho<sup>II</sup>

**Palavras-chave:**

Neurofibromatoses,  
aconselhamento,  
aconselhamento  
genético, neurofibroma.

**Key words:**  
Neurofibromatoses,  
counseling,  
genetic counseling,  
neurofibroma.

**RESUMO**

A neurofibromatose segmentar é um achado clínico raro, geralmente com história familiar negativa. Apresentamos um caso de um paciente masculino de 55 anos, com neurofibromas cutâneos e subcutâneos dispostos em faixa na região tóraco-lombar direita, caracterizando a forma segmentar da neurofibromatose. Os objetivos deste relato são discutir a importância do reconhecimento precoce da doença e o aconselhamento genético. Destacamos a necessidade de acompanhamento médico contínuo e multidisciplinar.

**ABSTRACT**

The segmental neurofibromatosis is a rare clinical finding, usually with a negative family history. We present a case of a 55-year-old male patient with cutaneous and subcutaneous neurofibromas arranged in a strip in the right thoracolumbar region, characterizing the segmental form of the neurofibromatosis. The aims are to discuss the importance of early recognition of the disease and genetic counseling. We emphasize the need for continuous medical and multidisciplinary monitoring.

## INTRODUÇÃO

**A**s síndromes neurocutâneas ou facomatose são um grupo heterogêneo de desordens congênitas ou hereditárias, que primariamente envolvem estruturas derivadas embriologicamente do neuroectoderma.<sup>1</sup> O termo facomatose, introduzido por van der Hoeve em 1923, é derivado do grego *phakos*-lentilhas, sinal, manchas, nevos, e *oma*-tumor.<sup>2,3</sup> Aproximadamente 25 desordens estão classificadas como síndromes neurocutâneas, sendo a neurofibromatose um exemplo clássico (*Tabela 1*).<sup>1-3</sup>

A neurofibromatose tipo 1 (NF-1) é uma desordem genética autossômica dominante, de penetrância completa e expressividade variável, progressiva e crônica, relativamente comum.<sup>1</sup>

É uma condição de difícil previsibilidade para sua prevalência, entretanto alguns estudos indicam sua prevalência no mundo variando de 1:2.000 a 1:5.000.<sup>2-4</sup> Sua ampla variedade de expressão com casos frustros permite que alguns casos não sejam diagnosticados, sendo excluídos das estatísticas.<sup>3</sup>

Em 1987, na Conferência do *National Institutes of Health*, realizada em Bethesda nos EUA, foram estabelecidos os critérios diagnósticos para a NF-1 (*Tabela 2*).<sup>3</sup> Usando os critérios para diagnóstico, é possível fazer com segurança, o diagnóstico de NF-1 em 94% dos pacientes até os 6 anos de idade.<sup>2,3,5</sup> Caso não se encontrem manchas *café-au-lait*, eférides axilares, neurofibromas cutâneos e nódulos de Lisch, o diagnóstico de NF-1 pode ser excluído em mais de 95% dos indivíduos com mais de 5 anos de idade.<sup>2,3</sup>

Em indivíduos com manifestações localizadas da NF-1 (neurofibromatose segmentar tipo 1), as características clínicas estão limitadas à área afetada, que varia desde a presença de uma estreita fita localizada em um quadrante até, ocasionalmente, ocupando um dímidio corporal.<sup>1,3</sup> A distribuição é geralmente uni-

**Tabela 1. Síndromes neurocutâneas.**

Neurofibromatose tipo 1 e tipo 2, esclerose tuberosa, ataxia telangiectásica, síndrome de von Hippel-Lindau, síndrome de Sturge-Weber, síndrome de Wyburn-Mason, síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, incontinência pigmentar, entre outras.



lateral, mas pode ser bilateral, com padrão simétrico ou assimétrico.<sup>3,5-7</sup>

Os autores apresentam o caso de um paciente do sexo masculino, com neurofibromas cutâneos e subcutâneos no dorso e enfatizam a importância do aconselhamento genético destes pacientes.

## CASO CLÍNICO

Paciente masculino, 55 anos, apresenta há 30 anos nódulos assintomáticos no dorso. Refere ter tido diagnóstico prévio de cistos para as lesões, sem sua valorização por serem assintomáticas. Negava tratamento prévio e comorbidades. História familiar negativa para neurofibromatose.

**Tabela 2. Critérios de diagnóstico para NF-1:  
2 ou mais dos critérios estabelece a doença.**

1. Presença de 6 ou mais manchas *café-au-lait* om diâmetro maior que 5 mm em crianças com menos de 6 anos, e maior que 15mm em mais velhos
2. Dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um plexiforme
3. Lesões efélide-símile nas regiões axilares ou inguinais
4. Glioma em nervo óptico
5. Displasia do esfenoide ou afinamento dos córtex de ossos longos, com ou sem pseudoartrose
6. Parente de primeiro grau com a doença



**Figura 1.** Pápulas e nódulos eritêmato acobreados dispostos em faixa na região tóraco lombar direita.

Ao exame dermatológico, apresentava pápulas e nódulos eritêmato-acobreados, deprimíveis («casa de botão») e indolores, dispostos em faixa na região tóraco-lombar direita (*Figuras 1 e 2*). Ausência de efélides, manchas *café-au-lait* e nódulos de Lisch. Foi realizada biópsia de uma lesão cujo histopatológico mostrou nódulo dérmico de células fusiformes, estroma pálido e presença de mastócitos (*Figura 3*). Baseado na associação dos achados clínicos e histopatológicos, o diagnóstico de neurofibromatose segmentar foi estabelecido. O paciente foi orientado em relação à benignidade das lesões e aconselhado geneticamente em relação à neurofibromatose.

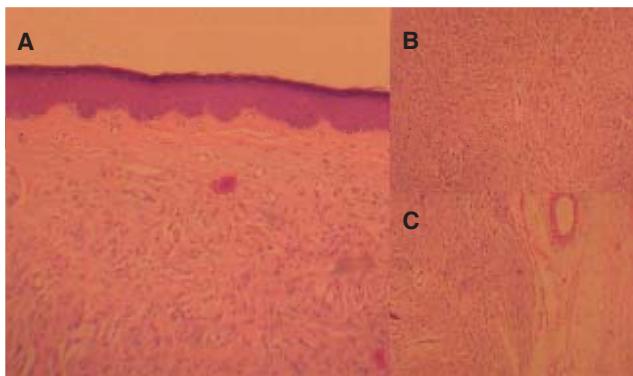
## DISCUSSÃO

A neurofibromatose segmentar ocorre quando um indivíduo apresenta lesões pigmentares (manchas *café-au-lait*, efélides), nódulos de Lisch ou neurofibromas distribuídos apenas em um segmento do corpo.<sup>1,3,6</sup> A base genética para essa condição é um mosaicismo somático: enquanto algumas células de um indivíduo afetado apresentam a mutação para o gene NF-1, outras células do mesmo indivíduo não sofrem alteração.<sup>2,3,7</sup>

Os neurofibromas cutâneos normalmente são sésseis e, em fase mais avançada, pedunculados. Podem ser definidos clinicamente, pois sua mobilidade ocorre junto



**Figura 2.** Detalhe das lesões. Observar a peculiar distribuição em faixa.



**Figura 3.** Neurofibroma. Coloração pela hematoxilina-eosina (HE). (A) Visão em pequeno aumento: mostrando um tumor dérmico de células fusiformes; (B-C) Maior aumento: células com núcleos em forma de fuso ou vírgula, com citoplasma eosinofílico e presença de mastócitos.

com a pele no exame clínico.<sup>1,3</sup> Quando pressionados, tendem a invadir através de uma pequena abertura na pele, fenômeno este conhecido como «casa de botão».<sup>3</sup> Os neurofibromas subcutâneos podem ser distinguidos dos cutâneos clinicamente porque a pele pode ser movida

sobre as lesões subcutâneas.<sup>2</sup> Normalmente são esféricos ou ovoides. Podem ser firmes ou amolecidos, algumas vezes dolorosos.<sup>1,3,5</sup>

Indivíduos com neurofibromatose segmentar podem ter filhos com NF clássica, e isso ocorreria caso as células germinativas também estivessem acometidas para a mutação de NF.<sup>1,3,8</sup> Tal fato revela a importância do aconselhamento genético que deve ser oferecido a pacientes com NF, inclusive a NF segmentar, e às suas famílias, o qual deve incluir informações sobre a prevalência, patogenia, prognóstico e transmissão do distúrbio.<sup>2,3,8</sup>

Os autores enfatizam a necessidade de reconhecimento precoce da neurofibromatose segmentar, pois a compreensão do paciente frente a esta doença potencialmente estigmatizante é fator fundamental no acompanhamento clínico.

#### Correspondência:

**Fred Bernardes Filho**

Rua Marquês de Caxias,  
No. 9, Sobrado, Centro,  
Niterói-RJ, Brasil. CEP: 24030-050.  
Tel.: 00-55-21-98267765  
**E-mail:** f9filho@gmail.com

## REFERÊNCIAS

1. Tsao H. *Neurofibromatosis and tuberous sclerosis*. In: Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP, editors. *Dermatology*. 2th. New York: Mosby Elsevier; 2008. p. 825-832.
2. Listernick R, Charrow J. *The neurofibromatose*. In: Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg IM, Austen KF, editors. *Dermatology in general medicine*. 7th ed. New York: McGraw-Hill; 2008. p. 1331-1339.
3. Geller M, Bonalumi-Filho A. *Neurofibromatose. Clínica, genética e terapêutica*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2004.
4. Gabhane SK, Kotwal MN, Bobhate SK. Segmental neurofibromatosis: a report of 3 cases. *Indian J Dermatol*. 2010; 55 (1): 105-108.
5. Jankovic I, Kovacevic P, Visnjic M, Jankovic D, Velickovic M. A unique case of hereditary bilateral segmental neurofibromatosis on the face. *An Bras Dermatol*. 2012; 87 (6): 895-898.
6. Morais P, Ferreira O, Bettencourt H, Azevedo F. Segmental neurofibromatosis: a rare variant of a common genodermatosis. *Acta Dermatovenerol Alp Panonica Adriat*. 2010; 19 (3): 27-29.
7. Zanini M. Segmental neurofibromatosis-case report. *Med Cutan Iber Lat Am*. 2008; 36 (1): 39-40.
8. Goloni-Bertolo EM, Antonio JR, Varella-Garcia M. Avaliação genético-clínica em neurofibromatose. *An Bras Dermatol*. 1994; 69 (4): 311-320.