

Neurofibromatose segmentar - relato de um caso

Segmental neurofibromatosis - case report

M. Zanini

Especialista em Dermatologia e Cirurgia Dermatológica. Faculdade de Medicina do ABC. Santo André/SP.

Correspondência:

Maurício Zanini
Rua Prof. Frederico Busch Junior, 124 - Sala 401
Blumenau/SC/Brasil 89020-400
Fone/Fax: (47) 3326-5326
e-mail: drzanini@terra.com.br

Resumo

Uma mulher e 62 años, caucasiana, apresentando nódulos isolados e assintomáticos no tronco. O diagnóstico de neurofibromatose segmentar foi feito com base na clínica e achados histopatológicos.

(M. Zanini. Neurofibromatose segmentar - relato de um caso. Med Cutan Iber Lat Am 2008;36:39-40)

Palavras chave: neurofibromatoses, mosaicismo, neurofibroma.

Summary

A 62-year-old woman, caucasian, presented asymptomatic and isolated nodules on the trunk. The diagnosis of segmental neurofibromatosis was made on the basis of clinical and histopathology features.

Key words: neurofibromatoses, mosaicisms, neurofibroma.

A neurofibromatose (NF) é uma doença heterogênea. Riccardi, em 1982, classificou clinicamente a NF em 8 tipos. O tipo 1 ou doença de Von Recklinghausen é o mais comum. O tipo 5 ou segmentar, é afecção rara, sendo caracterizado por manchas café-com-leite e/ou neurofibromas com distribuição segmentar e unilateral (sem cruzar a linha média corporal)[1].

Caso clínico

Uma mulher de 62 anos, branca, apresentava nódulos isolados e assintomáticos no tronco. Ao exame, nódulos normocrômicos, bem delimitados, agrupados e segmentados na região lombar (Figura 1). As lesões eram depressíveis e assintomáticas, com evolução de dois anos. Os exames físico e oftalmológico estavam normais. O histórico familiar não revelou parentes acometidos. O exame histopatológico com coloração hematoxilina-eosina (HE) revelou na derme reticular superficial e profunda nódulos de crescimento expansivo constituídos de células fusiformes e alguns mastócitos entremeados em tecido fibroso (Figura 2). Estabelecido o diagnóstico de NF segmentar, a paciente foi conduzida para remoção cirúrgica das lesões.

Discussão

Neurofibroma é a proliferação de vários componentes neuro-mesenquimais, incluindo as células de Schwann, fibroblastos do endoneuro, células perineurais e mastócitos. A imunohistoquímica revela positividade para proteína S-100, vimentina, colágeno tipo IV e proteína básica na dependência do padrão celular. A proporção celular dominante determinará o padrão histopatológico do neurofibroma. Os padrões são cutâneo restrito, encapsulado profundo, difuso, pigmentar e plexiforme. Salienta-se que neurofibromas esporádicos são relativamente comuns em adultos, contudo manifestam-se como lesões isoladas e não múltiplas nem segmentares[2].

A NF tipo 5 ou segmentar é um distúrbio raro, sendo originalmente descrita por Crowe et al. em 1956 com o nome de neurofibromatose setorial[3]. Em 1977, Miller e Sparkes renomearam a afecção como NF segmentar[4]. Apesar de ser um distúrbio não-hereditário pode haver história familiar positiva[3]. Até o ano de 2000, aproximadamente 100 casos haviam sido relatados na literatura mundial[5]. Nos últimos cinco anos foram acrescentados nos periódicos médicos da base Medline e Lilacs mais 25 casos de NF segmentar,



Figura 1. Nódulos bem delimitados, com distribuição segmentar na região lombar.

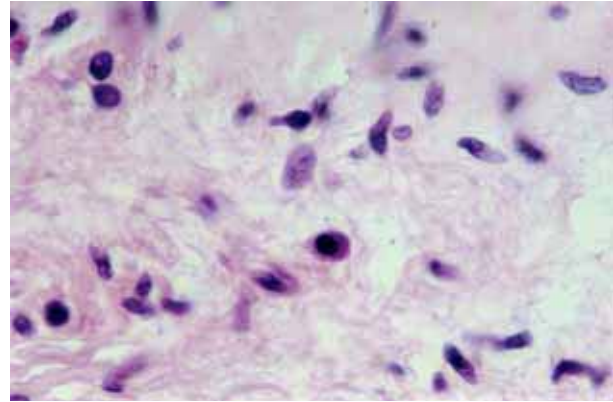


Figura 2. HE (x100): tecido fibroso com grande quantidade de células fusiformes e alguns mastócitos.

incluindo formas bilaterais e de acometimento oftalmológico.

Esta afecção caracteriza-se pela presença de manchas café-com-leite e/ou neurofibromas com distribuição segmentar e unilateral, sendo a região mais comumente afetada a cervical e torácica, podendo ter uma apresentação focal ou zosteriforme seguindo um dermatomo [1, 3].

Acredita-se que a NF-5 é resultado de uma mutação somática durante a embriogênese (pós-zigótica). A mutação neste estágio afetará apenas uma linhagem celular, limitando as alterações a um dermatomo unilateral [5, 6]. O termo mosaicismo descreve uma situação onde um indivíduo apresenta duas ou mais linhagens celulares com carga genética diferenciada. Este processo pode ocorrer pela inativação do cromossomo X em mulheres e, em ambos os sexos, por erros mutacionais durante a divisão embrionária [7].

A ausência de comprometimento sistêmico e história familiar, associado com a distribuição segmentar e unilateral de neurofibromas estabelecem o diagnóstico de NF-5. A suspeita é clínica, porém a confirmação se faz com o estudo histopatológico. Apesar de ser um distúrbio congênito o sur-

gimento da lesão normalmente é na vida adulta, com idade média do aparecimento das lesões aos 28 anos [1-3]. O diagnóstico diferencial é amplo e incluem tumores benignos (tricoepitelioma, leiomiomas), tumores malignos (carcinomas, linfomas), sarcoidose, granuloma anular, nevo conjuntivo ou conectivo e xantomas [3].

Os neurofibromas, via de regra, são proliferações benignas. Contudo, pode haver degeneração maligna. São sinais de suspeição dor e crescimento. A incidência de transformação é desconhecida. A indicação de remoção do neurofibroma inclui a presença de dor, comprometimento funcional ou estético ou suspeita de malignidade [5]. A remoção pode ser cirúrgica ou por vaporização com laser de CO₂ [8].

Dois preposições devem ser consideradas na neurofibromatose segmentar. Primeiro, pode haver associação com neoplasia visceral, isto é, esta afecção poderia ser um marcador paraneoplásico. Existem relatos associando a NF-5 com carcinoma pulmonar e gástrico [9]. Segundo, sendo um distúrbio mutacional pós-zigótico, os descendentes podem desenvolver outras formas de NF, incluindo o tipo 1 e 2. E, sendo assim, aconselhamento genético deve ser estabelecido [10].

Referências

1. Riccardi VM. Neurofibromatosis: clinical heterogeneity. *Curr Probl Cancer* 1982;7: 1-34.
2. Enzinger FM, Weiss SN: Benign tumors of peripheral nerves. En: *Soft Tissue Tumors*. 3rd ed. St. Louis, Mosby, 1995:821-88.
3. Hager CM, Cohen PR, Tschen JA. Segmental neurofibromatosis: case reports and review. *Am J Acad Dermatol* 1997;37: 864-9.
4. Miller RM, Sparkes RS. Segmental neurofibromatosis. *Arch Dermatol* 1977;113:837-8.
5. Schwarz J J, Belzberg AJ. Malignant peripheral nerve sheath tumors in the setting of segmental neurofibromatosis. *J Neurosurg* 2000;92:342-6.
6. Happle R. A rule concerning the segmental manifestation of autosomal dominant skin disorders. Review of clinical examples providing evidence for dichotomous types of severity. *Arch Dermatol* 1997;133:1505-9.
7. Ruggieri M. The clinical and diagnostic implications of mosaicism in the neurofibromatosis. *Neurology* 2001;56:1433-43.
8. Moreno JC, Mathoret C, Lantieri L, Zeller J, Revuz J, Wolkenstein P. Carbon dioxide laser for removal of multiple cutaneous neurofibromas. *Br J Dermatol* 2001;144:1096-98.
9. Kajimoto A, Oiso N, Fukai K, Ishii M. Bilateral segmental neurofibromatosis with gastric carcinoma. *Clin Exp Dermatol* 2007;32:43-4.
10. Consoli C, Moss C, Green S, Balderson D, Cooper DN, Upadhyaya M. Gonosomal mosaicism for a nonsense mutation (R1947X) in the NF1 gene in segmental neurofibromatosis type 1. *J Invest Dermatol* 2005;125:463-6.