

# **NEUROFIBROMA PLEXIFORME DE PÁLPEBRA: A IMPORTÂNCIA DO OCUPLÁSTICO PARA UM DIAGNÓSTICO DE NEUROFIBROMATOSE**

**Andréia Novelli**

**Mariana Saulle**

**Aline Pimentel**

**José Vital Filho**



## "Neurofibroma plexiforme de pálebra: a importância do oculoplástico para um diagnóstico de Neurofibromatose"

**Andréia Novelli; Mariana Saulle; Aline Pimentel; José Vital Filho**  
**Santa Casa de Misericórdia de São Paulo - SCMS**

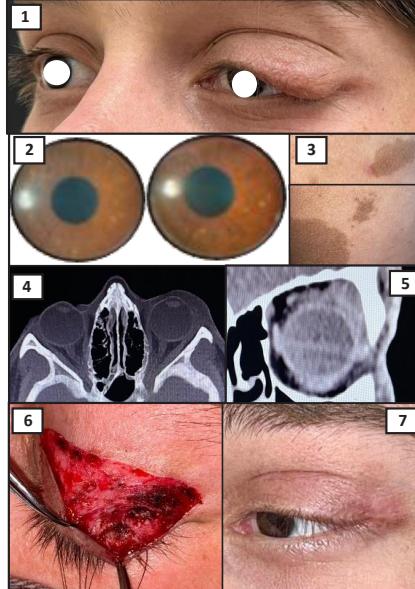
### INTRODUÇÃO

A neurofibromatose 1 (NF1) é uma síndrome neurocutânea rara, autossômica dominante, sem predileção por sexo ou raça e caracterizada pelo aparecimento de neurofibromas (tumores de nervos periféricos), cujos critérios diagnósticos induzem achados de: manchas café com leite; nódulos de Lisch (hamartomas da íris); alterações ósseas típicas (displasia do osso esfenóide; adelgaçamento do córtex em ossos longos) e gliomas do nervo óptico. O gene NF1 está localizado no cromossomo 17q11.2, que codifica a neurofibromina (proteína supressora de tumor). Assim sendo, portadores de NF1 tem maior risco de desenvolvimento de neoplasias malignas em comparação à população geral, dado que evidencia a importância do diagnóstico e seguimento desses pacientes. Iremos relatar o caso de um paciente que teve o diagnóstico de NF1 suspeitado através de achados no exame oftalmológico e posteriormente confirmado.

### RELATO DO CASO

Masculino, 14 anos. Vem para atendimento com queixa de edema de pálebra superior esquerda há 3 anos. Negava qualquer antecedente pessoal de interesse. Ao exame, observada nodulação móvel, porém endurecida e indolor à palpação, em região temporal de pálebra superior esquerda, que promovia efeito de massa gerando ptose em "S" (1). À biomicroscopia havia presença de nódulos ifianos nos dois olhos (2), sendo os demais parâmetros do exame oftalmológico sem alterações. À ectoscopia do tronco e membros, foram evidenciadas múltiplas manchas "café com leite" (3). Diante do exame apresentado foi aventada a hipótese de NF1. Solicitada tomografia de óbitas que revelou presença de tecido isodeno acometendo a região palpebral, glândula lacrimal e espaços pré e pós septais da óbita esquerda (4 e 5). Devido ao comprometimento estético e funcional, optado por abordagem cirúrgica com exérese da lesão palpebral (6) e reconstrução por planos. A análise anatomo-patológica conduziu-se a tratar de neurofibroma plexiforme (NFP) de pálebra e o resultado do pós operatório recente de 30 dias (7) foi satisfatório do ponto de vista funcional e estético. O paciente mantém acompanhamento seriado e multidisciplinar sem novas abordagens programadas até o momento.

### FIGURAS, TABELAS E GRÁFICOS



### DISCUSSÃO:

O NFP é o principal tumor do nervo periférico em pacientes com NF1. São benignos, porém complexos e compostos por vários tipos celulares. São unilaterais, vascularizados e crescem de forma infiltrativa. Ao acometer a pálebra superior podem gerar uma deformidade característica de ptose em "S". A excisão cirúrgica é o tratamento de escolha para os NFP que cursam com prejuízo estético e/ou funcional. A abordagem precoce, de NFP palpebrais, é preconizada apesar do caráter progressivo e da alta chance de recidiva dessas lesões.

Os pilares para o manejo desses pacientes, incluem o diagnóstico precoce e o tratamento orientado para os sintomas, além do controle de complicações. A conscientização entre os oftalmologistas sobre os achados da NF1 é imprescindível, pois durante o exame clínico podem ser evidenciados os achados necessários para suspeição e diagnóstico dessa condição.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Farschtschi S, Mautner VF, McLean ACL, Schulz A, Friedrich RE, Rosahl SK. The Neurofibromatoses. Dtsch Arztebl Int. 2020 May 15;117(20):354-360. doi: 10.3238/arztebl.2020.0354. PMID: 32657748; PMCID: PMC7373809.
- Tamura R. Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, and a Schwannomatosis. Int J Mol Sci. 2021 May 29;22(11):5850. doi: 10.3390/ijm s22115850. PMID: 34072574; PMCID: PMC8198724.
- Yoshihaga A, Tsuge I, Saito S, Morimoto N. Orbital and Periorbital Plexiform Neurofibromas: Classification and Surgical Strategies for a Better Outcome. Plast Reconstr Surg Glob Open. 2023 Jul 6;11(7):e5108. doi: 10.1097/GOX.00000000000005108. PMID: 37427153; PMCID: PMC10325737.