



---

**RESUMO EXPANDIDO**

---

NEUROFIBROMA GIGANTE E ABORDAGEM CIRÚRGICA: RELATO DE CASO

GIANT NEUROFIBROMA AND SURGICAL CORRECTION: CASE REPORT

Jorge Luís de Moraes<sup>1</sup>  
Antoninho José Tonatto Filho<sup>1</sup>  
Daniela Thais Lorenzi Pereira<sup>1</sup>  
Alfredo Benjamim Duarte Silva<sup>3</sup>  
Renato da Silva Freitas<sup>4</sup>  
McKay McKinnon<sup>5</sup>

**RESUMO**

A neurofibromatose é um grupo heterogêneo de síndromes de câncer hereditárias, o tipo 1 representa 96% dos casos, sendo que a forma mais comum de apresentação clínica são manchas café-com-leite. Neurofibromas plexiformes também podem estar presentes. Atualmente, ressecção completa é a única opção de tratamento curativo, no entanto, torna-se desafiador no caso de lesões gigantes. O objetivo deste trabalho foi relatar o caso de uma paciente com neurofibroma gigante e discutir seus aspectos clínicos e patológicos, bem como demonstrar a terapêutica cirúrgica. A paciente relatada apresentava tumores plexiformes no abdome e coxas de grandes dimensões, com diversas ressecções ao longo dos anos. No procedimento cirúrgico relatado foi retirado grande parte do tumor e após foi realizado a reconstrução do segmento. Apesar de a remoção cirúrgica ser o padrão para o tratamento desses tumores, nem sempre o resultado é satisfatório, impulsionando a busca por novas técnicas e terapias complementares.

**Descritores:** Neurofibroma. Neurofibromatose. Neurofibroma Plexiforme

**ABSTRACT**

*Neurofibromatosis is a heterogeneous group of hereditary cancer syndromes, type 1 represents 96% of cases, and the most common form of clinical presentation is café au lait spots. Plexiform neurofibromas may also be present. Currently, complete resection is the only curative treatment option, however, it becomes challenging in the case of giant lesions. The objective of this study was to report the case of a patient with giant neurofibroma and to discuss its clinical and pathological aspects, as well as to demonstrate the surgical treatment. The patient presented plexiform tumors with large dimensions in the abdomen and thighs, with several resections over the years. In the reported surgical procedure, a large part of the tumor was removed and the segment was reconstructed afterwards. Although surgical removal is the standard for the treatment of these tumors, the result is not always satisfactory, propelling the search for new techniques and complementary therapies.*

**Keywords:** Neurofibroma. Neurofibromatoses. Neurofibroma Plexiform.

---

<sup>1</sup>Residente do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná

<sup>2</sup>Preceptor do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná

<sup>3</sup>Cirurgião Plástico, Chefe do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná,

<sup>4</sup>Curitiba, PR, Brasil e do Centro de Atendimento Integral ao Fissurado Labiopalatal (CAIF), Curitiba, PR, Brasil. E-mail: [dr.renato.freitas@gmail.com](mailto:dr.renato.freitas@gmail.com)

<sup>5</sup>Cirurgião Plástico - Boston USA



## INTRODUÇÃO

Neurofibromatose é um grupo heterogêneo de síndromes de câncer hereditárias que culminam com tumores do sistema nervoso central e periférico, com grande variedade de manifestações clínicas. A mais comum é a neurofibromatose tipo I (96%), seguida pela neurofibromatose tipo II (3%) e schwomatose<sup>1</sup>. Neurofibromatose tipo 1, também conhecida como doença de von Recklinghausen é autossômica dominante, com incidência entre 1 para 2500 a 3000 nascidos, variando entre os países. Expectativa de vida é diminuída em torno de 8-21 anos, muito devido a malignidade<sup>1-3</sup>. A primeira representação presumida de neurofibromatose remonta ao século 13. Virchow, em 1862 fez referência a sua natureza hereditária, mas foi seu aluno, Friedrich von Recklinghausen que deu maior definição clínica e histológica, e cunhou o termo “neurofibroma”<sup>1</sup>. O diagnóstico é definido pelos critérios do National Institute of Health ou teste genético<sup>4</sup>. Fenotipicamente, os achados mais comuns são manchas café-com-leite, neurofibromas periféricos, falsas efélides em axilas e/ou região inguinal e nódulos de Lisch na íris<sup>5</sup>. Os eventos associados às manifestações clínicas como deficiência funcional, dor crônica e alteração do contorno corporal, contribuem para diminuição da qualidade de vida<sup>6</sup>. Neurofibromas plexiformes são uma das mais comuns manifestações da neurofibromatose tipo 1, são tumores multicelulares compostos por células de Schwann tumorais, fibroblastos, células perineurais, macrófagos, mastócitos e colágeno. Assim como muitos tumores de padrão histológico benigno e crescimento lento, quimioterapia convencional não traz benefício<sup>2</sup>. As opções de tratamento são limitadas, sendo a remoção cirúrgica o tratamento padrão<sup>7,8</sup>.

## OBJETIVO

Relatar o caso de uma paciente com neurofibroma gigante, manifestando-se como uma massa deformante acometendo desde abdome inferior até coxas direita e esquerda. Discutir seus aspectos clínicos e patológicos, bem como demonstrar a terapêutica cirúrgica.

## MÉTODO

Trata-se de estudo descritivo, baseado em revisão de prontuário e entrevista com a paciente. Acompanhamento e registro fotográfico do transoperatório, bem como revisão da literatura.



## RESULTADOS

K.A.R, 32anos, sexo feminino, branca, proveniente do estado do Paraná. Diagnóstico clínico de neurofibromatose aos 2 anos de idade baseado em inúmeras manchas café-com-leite. Aos 12 anos passou por ressecção de tumor de ovário de cerca de 8 quilos com características benignas. Aos 14 anos começaram os tumores plexiformes em abdome e coxas, com crescimento progressivo. Não apresentava outros casos na família. Passou por ressecção parcial em outro serviço até ser encaminhada ao Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná. Desde então passou por diversas ressecções parciais.

Em 2019 fez teste genético identificando mutação no gene NF1, iniciou terapia alvo oral com trametinibe. Com o uso da medicação percebeu involução das lesões maiores e desaparecimento de lesões menores. Fez o tratamento por cerca de 11 meses, suspendeu a medicação devido ao aparecimento de feridas que não cicatrizavam, além de outros efeitos colaterais como perda das unhas, astenia e cardiomegalia. Após cicatrização das feridas, retornou com a terapia alvo, parando logo após devido a programação de nova ressecção parcial em outubro de 2020. Voltou com a quimioterapia em fevereiro de 2021 até agosto de 2021.

Ao exame físico antes da última cirurgia em novembro de 2021, apresentava 1,55m de estatura e 136kg, observava-se volumosa tumoração em abdome inferior estendendo-se para coxas, maior volume em coxa esquerda (Figura 1 e 2).

Nessa última intervenção para remoção do tumor obteve-se peça cirúrgica pesando em torno de 30 quilos (figura 3 e 4). No transoperatório necessitou de 13 unidades de concentrado de hemácias. Teve alta hospitalar no 15º dia pós-operatório. Evoluiu com infecção e deiscência da ferida operatória, necessitando nova hospitalização. Iniciou-se tratamento com antibioticoterapia, curativo por pressão negativa e oxigenoterapia hiperbárica preparando a ferida para enxerto de pele.

## DISCUSSÃO

O diagnóstico de neurofibromatose é baseado nos critérios elaborados pelo National Institute of Health (NIH), sendo necessário pelo menos dois critérios: 1. Seis ou mais manchas café com leite com diâmetro maior que 1,5 cm em adolescentes ou adultos ou 0,5 cm em crianças; 2. Dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou apenas um neurofibroma plexiforme; 3. Dois ou mais nódulos de Lisch (esferas acastanhadas da íris, não trazendo nenhuma alteração visual); 4. Efélides axilares e/ou inguinais; 5. Glioma óptico; 6. Displasia óssea e 7. Um parente de primeiro grau com neurofibromatose<sup>1</sup>.



Atualmente, ressecção completa é a única opção de tratamento curativo<sup>4</sup>, no entanto, torna-se extremamente desafiador no caso de lesões gigantes devido a alta vascularização e grande invasão local, o que dificulta a obtenção de um plano de clivagem, fazendo com que o resultado ideal seja difícil de ser atingido.

A indicação cirúrgica baseia-se principalmente nos sintomas, dentre eles, dor, deformidade, comprometimento neurológico e estético<sup>8</sup>. Alternativamente, pode ainda ser realizado manejo através de ablação com laser para pequenas lesões, eletrodissecção, emolientes, camuflagem com maquiagem e apoio psicológico<sup>3</sup>.

## CONCLUSÃO

Neurofibromatose tipo I apresenta grande variedade de manifestações clínicas que trazem grande impacto à vida do paciente.

Remoção cirúrgica é o padrão para o tratamento desses tumores. Nem sempre o resultado é satisfatório, impulsionando a busca por novas técnicas e terapias.

## REFERÊNCIAS

1. Kresak J, Walsh M. Neurofibromatosis: A Review of NF1, NF2, and Schwannomatosis. *Journal of Pediatric Genetics*. 2016 Mar 9;05(02):098–104.
2. Fisher MJ, Shih CS, Rhodes SD, Armstrong AE, Wolters PL, Dombi E, et al. Cabozantinib for neurofibromatosis type 1–related plexiform neurofibromas: a phase 2 trial. *Nature Medicine*. 2021 Jan 1;27(1):165–73.
3. Gutmann DH, Ferner RE, Listernick RH, Korf BR, Wolters PL, Johnson KJ. Neurofibromatosis type 1. *Nature Reviews Disease Primers*. 2017 Feb 23;3.
4. Azizi AA, Slavic I, Theisen BE, Rausch I, Weber M, Happak W, et al. Monitoring of plexiform neurofibroma in children and adolescents with neurofibromatosis type 1 by [18F]FDG-PET imaging. Is it of value in asymptomatic patients? *Pediatric Blood and Cancer*. 2018 Jan 1;65(1).
5. Rosset C, Vairo F, Cristina Bandeira I, Fonini M, Netto CBO, Ashton-Prolla P. Clinical and molecular characterization of neurofibromatosis in southern Brazil. *Expert Review of Molecular Diagnostics*. 2018 Jun 3;18(6):577–86.
6. Wei G, Farooq J, Kumar A. Impact of mind-body treatment interventions on quality of life in neurofibromatosis patients: A systematic review and meta-analysis. Vol. 34, *Dermatologic Therapy*. Blackwell Publishing Inc.; 2021.

7. Gross AM, Wolters PL, Dombi E, Baldwin A, Whitcomb P, Fisher MJ, et al. Selumetinib in Children with Inoperable Plexiform Neurofibromas. *New England Journal of Medicine*. 2020 Apr 9;382(15):1430–42.
8. Choi J, An S, Lim SY. Current concepts of neurofibromatosis type 1: pathophysiology and treatment. *Archives of Craniofacial Surgery* [Internet]. 2022 Feb 20;23(1):6–16. Available from: <http://e-acfs.org/journal/view.php?doi=10.7181/acfs.2022.00633>

## FIGURAS



Figura 1 - Pré-operatório frente



Figura 2 - Pré-operatório dorso



Figura 3 - Peça cirúrgica



Figura 5 - Pós-operatório tardio frente

Figura 4 - Pós-operatório imediato



Figura 6 - Pós-operatório tardio dorso