



Enfisema pulmonar associado a nódulos cutâneos

Luciana Volpon Soares Souza¹, Arthur Soares Souza Jr^{1,2}, Edson Marchiori³

Paciente do sexo feminino, 55 anos, não fumante, com diagnóstico conhecido de neurofibromatose tipo 1 (NF1) desde a adolescência, apresentava dispneia e tosse há dois meses. Na adolescência, desenvolveu neurofibromas subcutâneos e cutâneos predominantemente na parede torácica (Figura 1A). Além disso, tinha manchas café com leite na pele. O irmão da paciente também tinha NF1. Negava febre. Os achados laboratoriais, incluindo os níveis de alfa-1 antitripsina, estavam normais. Nenhum teste de função pulmonar foi realizado. A radiografia de tórax mostrou múltiplos nódulos com densidade de partes moles

na parede torácica (Figura 1B). A TC de tórax demonstrou alterações enfisematosas bilaterais com bolhas subpleurais, predominantemente nos lobos superiores, juntamente com vários nódulos cutâneos e subcutâneos (Figuras 1C e 1D). Estabeleceu-se o diagnóstico de doença pulmonar difusa associada a neurofibromatose.

A NF1 ou doença de von Recklinghausen é uma doença genética caracterizada por múltiplos tumores de tecidos ectodérmicos e mesodérmicos. A doença tem apresentação clínica variada, sendo as mais comuns os neurofibromas subcutâneos e cutâneos, as manchas café com leite na

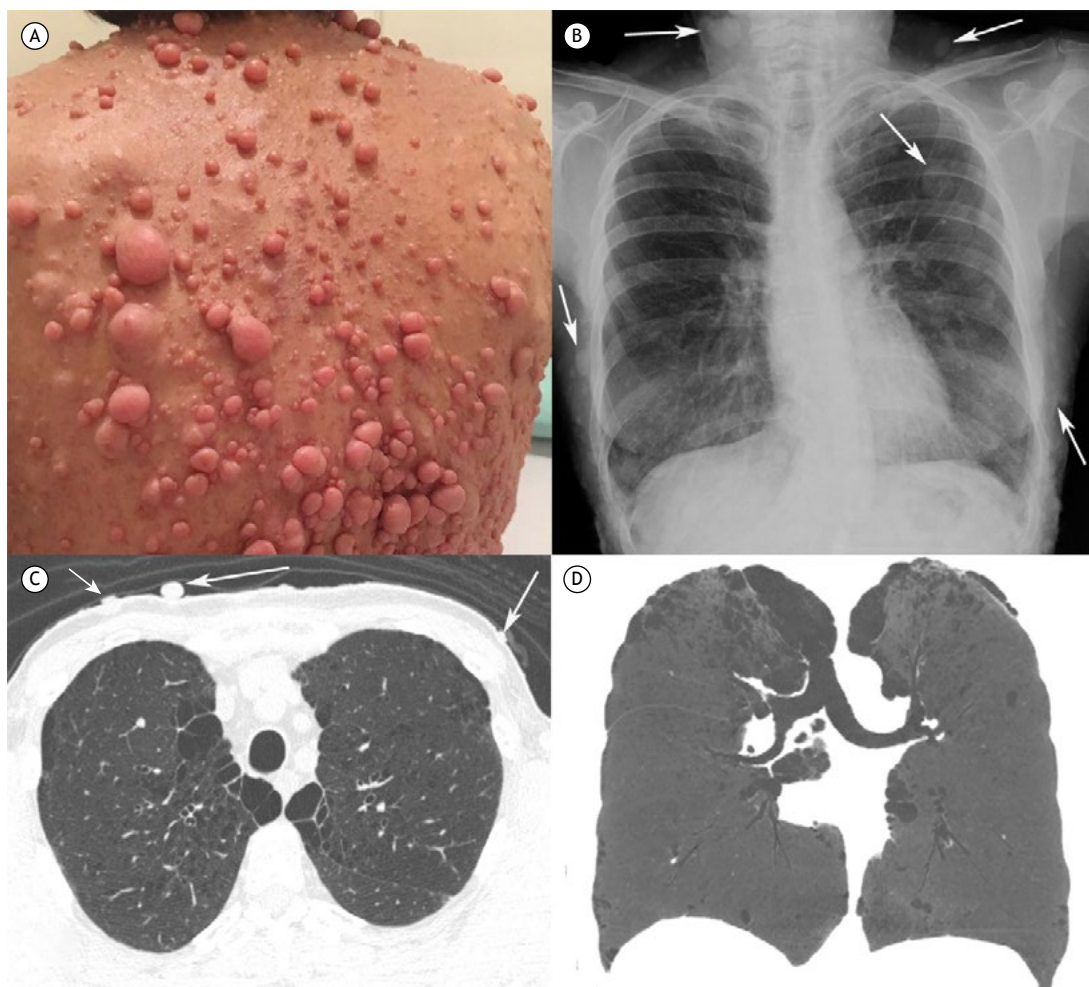


Figura 1. Em A, fotografia da região dorsal do tórax mostrando múltiplos neurofibromas cutâneos. Em B, radiografia de tórax mostra múltiplos nódulos com densidade de partes moles na parede torácica (setas). Em C e D, respectivamente, imagem axial de TC de tórax (janela pulmonar) ao nível dos lobos superiores e imagem coronal com projeção de intensidade mínima mostram lesões enfisematosas predominantemente nos lobos superiores. Notar também nódulos (neurofibromas) na parede torácica (setas em C).

1. Ultra X, São José do Rio Preto (SP) Brasil.
2. Faculdade de Medicina de Rio Preto, São José do Rio Preto (SP) Brasil.
3. Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro (RJ) Brasil.

pele e os hamartomas de íris (nódulos de Lisch). A doença pulmonar difusa associada a NF1 consiste em um processo enfisematoso, cístico ou bolhoso com predomínio nos lobos superiores. Quantidades variadas de fibrose e opacidade em vidro fosco também estão presentes.⁽¹⁻³⁾

CONTRIBUIÇÕES DOS AUTORES

Os autores contribuíram igualmente para este trabalho.

CONFLITOS DE INTERESSE

Nenhum declarado.

REFERÊNCIAS

1. Zamora AC, Collard HR, Wolters PJ, Webb WR, King TE. Neurofibromatosis-associated lung disease: a case series and literature review. *Eur Respir J*. 2007;29(1):210-214. <https://doi.org/10.1183/09031936.06.00044006>
2. Shino MY, Rabbani S, Belperio JA, Lynch JP 3rd, Weigt SS. Neurofibromatosis-associated diffuse lung disease: case report. *Semin Respir Crit Care Med*. 2012;33(5):572-575. <https://doi.org/10.1055/s-0032-1325165>
3. Ueda K, Honda O, Satoh Y, Kawai M, Gyobu T, Kanazawa T, et al. Computed tomography (CT) findings in 88 neurofibromatosis 1 (NF1) patients: Prevalence rates and correlations of thoracic findings. *Eur J Radiol*. 2015;84(6):1191-1195. <https://doi.org/10.1016/j.ejrad.2015.02.024>