

Qual o seu diagnóstico? • Which is your diagnosis?

Jailson Lopes¹, Marcelo Bordalo-Rodrigues²

Trabalho realizado no Instituto de Ortopedia e Traumatologia (IOT) e no Instituto de Radiologia (InRad) do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HC-FMUSP), São Paulo, SP, Brasil. 1. Médico Residente de Músculo-Esquelético do Instituto de Radiologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (InRad/HC-FMUSP), São Paulo, SP, Brasil. 2. Médico Diretor do Instituto de Ortopedia e Traumatologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (IOT/HC-FMUSP), São Paulo, SP, Brasil. Endereço para correspondência: Dr. Marcelo Bordalo Rodrigues. Avenida Doutor Eneas de Carvalho Aguiar, 255, Pinheiros. São Paulo, SP, Brasil, 05403-001. E-mail: mbordalo@uol.com.br

Lopes J, Bordalo-Rodrigues M. Qual o seu diagnóstico? Radiol Bras. 2010;43(3):VII-IX.

Paciente do sexo masculino, 29 anos, cor negra, apresentou massa na região glútea direita com crescimento durante a primeira infância. Assintomático e, há pelo menos 10 anos, com as dimensões inalteradas, procurou auxílio clínico por motivos estéticos. Foi encaminhado ao Serviço de Radiologia do Instituto de Ortopedia e Traumatologia (IOT) da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, pelo grupo de tumores do IOT, para afastar a possibilidade de processo neoplásico maligno na região glútea direita.

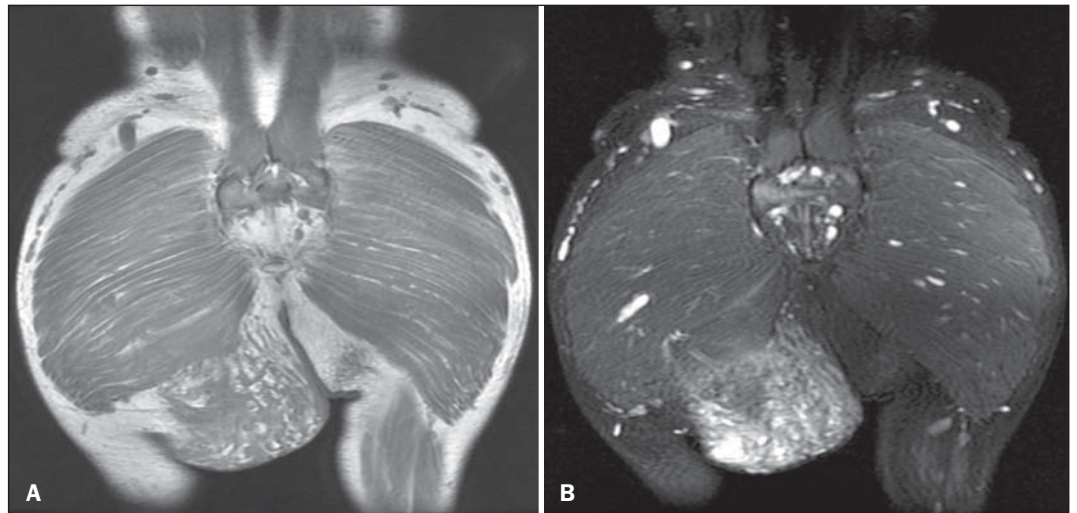


Figura 1. Ressonância magnética, cortes coronais ponderados em T1 sem saturação de gordura (A) e STIR (B).

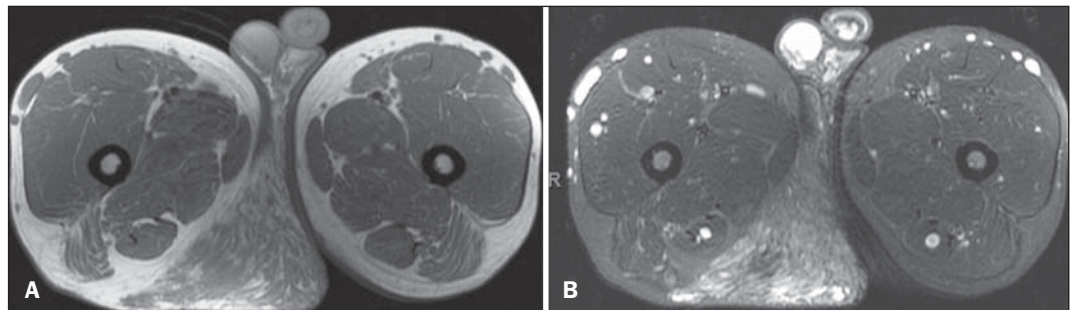


Figura 2. Ressonância magnética, cortes axiais ponderados em T1 sem saturação de gordura (A) e STIR (B).

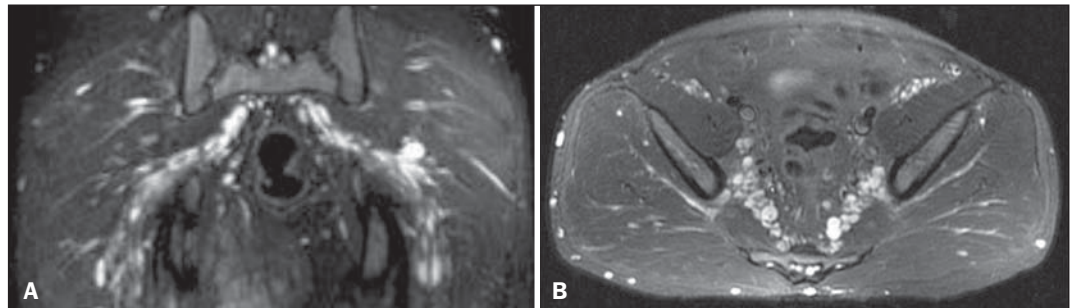


Figura 3. Ressonância magnética, cortes coronal e axial ponderados em STIR (A,B).

Descrição das imagens

Figura 1. Ressonância magnética, cortes coronais ponderados em T1 sem saturação de gordura (A) e STIR (B) mostram formação expansiva heterogênea em contato com a musculatura glútea máxima direita e a fossa ísquio-retal, infiltrando o tecido subcutâneo, com limites mal definidos, com sinal intermediário em T1 e alto sinal em STIR.

Figura 2. Ressonância magnética, cortes axiais ponderados em T1 sem saturação de gordura (A) e STIR (B) mostram formação expansiva na fossa ísquio-retal direita em contato com as estruturas do períneo e infiltrando o tecido subcutâneo, com sinal intermediário em T1 e alto sinal em STIR.

Figura 3. Ressonância magnética, cortes coronal e axial ponderados em STIR (A,B) mostram estruturas fusiformes, encadeadas, bem definidas, bilaterais, simétricas, junto à musculatura piriforme bilateral, típicas de neurofibroma plexiforme profundo.

Diagnóstico: Neurofibroma plexiforme variantes superficial e profunda em portador de neurofibromatose do tipo 1.

COMENTÁRIOS

A neurofibromatose do tipo I (NF1) é uma desordem autossômica dominante, em mais de 90% dos casos associada a mutação esporádica ou hereditária no gene NF1, afetando uma em cada 3.500 pessoas, constituindo-se na facomatose mais comum⁽¹⁾. Apresenta uma variedade de manifestações localizadas e, mais frequentemente, sistêmicas no tórax, abdome, pelve e extremidades, dentre outras^(1,2). O diagnóstico é clínico, manifestando-se geralmente na infância, porém, cerca de 10% dos casos são de surgimento tardio numa forma frustrada ou atípica⁽³⁾.

Os tumores neurogênicos classicamente surgem fora do sistema nervoso central e incluem os neurofibromas típicos (não plexiformes) e os plexiformes (NPX). São benignos e se originam do tecido conectivo das bainhas nervosas, principalmente do endoneuro⁽²⁾.

O neurofibroma típico apresenta um halo de hipersinal nas sequências T2, com centro de baixo sinal, que pode ser mais ou

menos intenso de acordo com a quantidade de tecido fibroso no seu interior, configurando o clássico sinal do alvo⁽⁴⁾, também presente no paciente em foco (Figura 4 – seta curva).

Dentre os achados clínicos da NF1, o NPX, por si só, é suficiente para fechar o diagnóstico dessa entidade. O termo plexiforme refere-se ao seu aspecto de crescimento semelhante a uma rede, observando-se crescimento tumoral em múltiplos fascículos de um nervo, o qual se torna espessado e rodeado por uma matriz proteínica, formando nódulos ou massas⁽⁴⁾. A frequência do NPX dentro do espectro da NF1 pode variar de 25% a 30%^(5,6), porém outros autores consideram essa estatística subestimada quando somente os achados clínicos são considerados^(3,4).

Os NPXs frequentemente envolvem plexos nervosos e raízes dorsais, bem como outras estruturas profundas, principalmente nervos maiores⁽⁷⁾. Geralmente estão presentes ao nascimento, tornando-se evidentes em uma fase mais tardia⁽⁵⁾. Podem ser assintomáticos, mas ao contrário dos neurofibromas típicos, causam problemas estéticos, dor e distúrbios funcionais, com notável morbidade em razão do crescimento contínuo, e risco de cerca de 10% de transformação em um tumor maligno de bainha nervosa⁽⁸⁾.

O NPX, em relação à sua localização, é dividido em superficial, quando surge entre a pele e a fáscia muscular, e profundo, quando surge profundo à fáscia. Algumas lesões podem estar em ambos os compar-

timentos, e onde predomina seu volume (> 50%) determinará como serão categorizadas⁽⁷⁾.

Os NPXs superficiais e profundos possuem características diferentes que podem ser muito bem reconhecidas por estudos de imagem, como a ressonância magnética (RM), observando-se que os superficiais geralmente são unilaterais, possuem bordas indefinidas e infiltrantes, padrão difuso e sem lesões em alvo (Figuras 1 e 2), e os profundos tendem a ser bilaterais, com bordas bem definidas e padrão nodular em alvo ou fascicular, também presentes no paciente (Figura 3). Ambos possuem aumento da vascularização. Apresentam-se com alto sinal nas sequências ponderadas em T2/STIR, mas podem também evidenciar alto/intermediário sinal em T1 pelo seu conteúdo proteínico. O realce pelo gadolínio é heterogêneo e errático, não realizado em todos os protocolos^(7,9).

Não se faz necessária a análise histopatológica desses tumores, tornando-se satisfatórios os critérios clínicos e imaginológicos. A intervenção terapêutica é individualizada e prioriza uma melhor satisfação estética, habilitação funcional, tratamento da dor e de déficits neurológicos. Os sinais de rápido crescimento e dor persistente chamam a atenção para possível malignização^(1,7,9).

CONCLUSÃO

O reconhecimento, por métodos de imagem, dos NPXs superficiais permite esta-

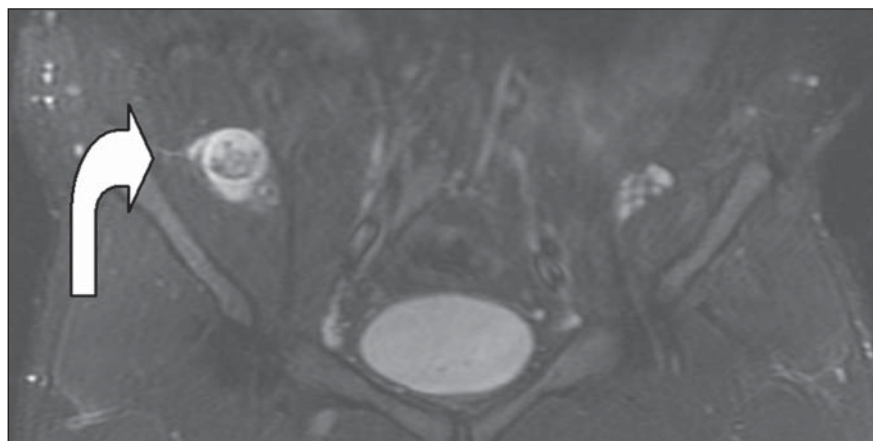


Figura 4. Ressonância magnética, corte coronal.

belecer o diagnóstico de NF1 e, em muitas situações, excluir um processo tumoral maligno.

REFERÊNCIAS

1. Boyd KP, Korf BR, Theos A. Neurofibromatosis type 1. *J Am Acad Dermatol.* 2009;61:1–14.
2. Fortman BJ, Kuszyk BS, Urban BA, et al. Neurofibromatosis type 1: a diagnostic mimicker at CT. *Radiographics.* 2001;21:601–12.
3. Jett K, Friedman JM. Clinical and genetic aspects of neurofibromatosis 1. *Genet Med.* 2010;12:1–11.
4. Korf BR. Plexiform neurofibromas. *Am J Med Genet.* 1999;89:31–7.
5. Huson SM, Harper PS, Compston DAS. Von Recklinghausen neurofibromatosis. A clinical and population study in south-east Wales. *Brain.* 1988;111(Pt 6):1355–81.
6. Tonsgard JH, Kwak SM, Short P, et al. CT imaging in adults with neurofibromatosis-1: frequent asymptomatic plexiform lesions. *Neurology.* 1988;50:1755–60.
7. Lim R, Jaramillo D, Poussaint TY, et al. Superficial neurofibroma: a lesion with unique MRI characteristics in patients with neurofibromatosis type 1. *AJR Am J Roentgenol.* 2005;184:962–8.
8. Rasmussen SA, Yang Q, Friedman JM. Mortality in neurofibromatosis 1: an analysis using U.S. death certificates. *Am J Hum Genet.* 2001;68:1110–8.
9. Mautner VF, Hartmann M, Kluwe L, et al. MRI growth patterns of plexiform neurofibromas in patients with neurofibromatosis type 1. *Neuroradiology.* 2006;48:160–5.