



## Neurofibromatose em glúteo e região posterior da coxa: relato de caso

### *Neurofibromatosis in the gluteus and posterior region of the thigh: case report*

BÁRBARA MIRANDA  
MARTINS<sup>1\*</sup>  
BERNARDO DE ALMEIDA  
GALINDO<sup>2</sup>  
VIVIANE HONÓRIO  
MENDONÇA DA COSTA<sup>3</sup>  
LAERCIO POL-FACHIN<sup>1</sup>

#### ■ RESUMO

**Introdução:** A neurofibromatose é um distúrbio autossômico dominante e o tipo 1 está associado a um aumento do risco de formação de tumores com acometimento neurocutâneo. A evolução variável, muitas vezes com tumorações limitantes, além da incidência significativa de casos que necessitam de tratamento, torna fundamental a discussão de condutas já realizadas na prática médica para um reconhecimento precoce, cuidadoso e individualizado do diagnóstico e do tratamento do enfermo. O relato objetiva apresentar um caso cirúrgico de neurofibromatose, chamando atenção para a técnica cirúrgica, as características da doença e a importância do procedimento na qualidade de vida de pacientes limitados pela afecção. **Relato de Caso:** Paciente de 23 anos, sexo masculino, com neurofibroma de grande massa em glúteo e face posterior da perna direita, além de manchas café com leite em terço distal de pernas. Foi tratado com uma cirurgia de retirada do tumor, além de retalho e enxerto na região acometida. Os procedimentos foram realizados por equipe multidisciplinar, possibilitando a retirada total da massa tumoral, com posterior realização de enxerto de pele na lesão do quadril e coxa em lado direito, e o retalho fasciocutâneo em V-Y na área. Não houve complicações significativas nos pós-operatórios imediatos. **Conclusão:** Os neurofibromas podem se tornar limitantes e prejudicar a qualidade de vida dos pacientes com neurofibromatose tipo 1, por isso, o manejo e o diagnóstico precoces são essenciais. Apesar da afecção não apresentar cura, há a necessidade de pesquisas em tratamentos menos invasivos e preventivos para as lesões.

**Descritores:** Relatos de casos; Neurofibroma; Procedimentos cirúrgicos reconstrutivos; Retalhos cirúrgicos; Neurofibromatose 1.

#### ■ ABSTRACT

**Introduction:** Neurofibromatosis is an autosomal dominant disorder, and type 1 is associated with an increased risk of tumor formation with neurocutaneous involvement. The variable evolution, often with limiting tumors, in addition to the significant incidence of cases requiring treatment, makes it fundamental to discuss procedures already performed in medical practice for early, careful, and individualized recognition of the diagnosis and treatment of the patient. The report aims to present a surgical case of neurofibromatosis, calling attention to the surgical technique, the characteristics of the disease, and the importance of the procedure in the quality of life of patients limited by the condition. **Case Report:** A 23-year-old male patient with a large mass neurofibroma in the gluteus and posterior surface of the right leg, in addition to café au lait stains in the distal third of the legs. He was treated with surgery to remove the tumor and a flap and graft in the affected region. The procedures were performed by a multidisciplinary team, allowing the total removal of the tumor mass, with subsequent skin grafting in the hip and thigh lesion on the right side and the fasciocutaneous flap in VY in the area. There were no significant complications in the immediate postoperative period. **Conclusion:** Neurofibromas can

Instituição: Centro Universitário  
CESMAC, Maceió, AL, Brasil.

Artigo submetido: 29/9/2022.  
Artigo aceito: 15/3/2023.

Conflitos de interesse: não há.

DOI: 10.5935/2177-1235.2023RBCP0760-PT

<sup>1</sup> Centro Universitário CESMAC, Maceió, AL, Brasil.

<sup>2</sup> Universidade Federal de Alagoas, Maceió, AL, Brasil.

<sup>3</sup> Hospital Universitário Professor Alberto Antunes, Maceió, AL, Brasil.

become limiting and impair patients' quality of life with neurofibromatosis type 1; therefore, early management and diagnosis are essential. Although the condition does not present a cure, there is a need for research into less invasive and preventive treatments for injuries.

**Keywords:** Case reports; Neurofibroma; Reconstructive surgical procedures; Surgical flaps; Neurofibromatosis 1.

## INTRODUÇÃO

A neurofibromatose é um distúrbio autossômico dominante, dividido em neurofibromatose tipo 1 (NF1), neurofibromatose tipo 2 (NF2) e schwannomatose. A NF1 está associada a um aumento do risco de formação de tumores benignos e malignos, com acometimento neurocutâneo. A doença afeta, predominantemente, pele, ossos e o sistema nervoso, mas as complicações são generalizadas, variáveis e imprevisíveis<sup>1</sup>.

A NF1 afeta homens, mulheres e todos os grupos étnicos igualmente. A incidência de nascimento é de 1 em 2.500 a 1 em 3.000 e um mínimo de prevalência de 1 em 4.000-5.000. Além dos tumores, as manchas café com leite estão presentes em 99% dos pacientes com NF1<sup>2</sup>.

A evolução variável, muitas vezes com tumores limitantes, além da incidência significativa de casos de NF1 que necessitam de tratamento, torna fundamental a discussão de condutas já realizadas na prática médica para um reconhecimento precoce, cuidadoso e individualizado do diagnóstico e tratamento do enfermo.

## OBJETIVO

O objetivo do trabalho é relatar um caso cirúrgico de neurofibromatose, chamando atenção para a técnica cirúrgica e as características da doença, bem como para a importância do procedimento na qualidade de vida de pacientes limitados pela afecção.

## RELATO DE CASO

O relato de caso segue o modelo preconizado pelo SCARE<sup>3</sup>, sendo aprovado pelo comitê de ética e pesquisa do Centro Universitário CESMAC, com CAEE 61674922.3.0000.0039.

Paciente de 23 anos, masculino, pardo, buscou atendimento em unidade básica de saúde e posteriormente em hospital público com queixa de tumor em glúteo e face lateral da perna direita que cresce há 11 anos (Figura 1), além de manchas café com leite em terço distal de pernas há 3 anos (Figura 2).

Paciente negava comorbidades e não possuía antecedentes pessoais de neoplasias e familiares de quadros similares de NF1. Dois anos antes do atendimento, com desejo de retirada da massa,



Figura 1. Fotos do paciente mostrando volumoso neurofibroma em glúteo e região posterior da coxa.



Figura 2. Fotos do paciente mostrando manchas café com leite em terço distal da perna direita.

procurou atendimento com equipe hospitalar que realizou um exame anatomopatológico, com diagnóstico de fibrolipoma, e uma tomografia, que concluiu a presença de uma lesão infiltrativa, acometendo região glútea direita e porção proximal da face posterior da coxa direita, com medidas de 22,2cm X 23,8cm (LxT), densidade de partes moles, conteúdo gorduroso no interior e sem sinais de invasão da musculatura da área.

Após os exames, o paciente foi submetido a procedimento cirúrgico com retirada apenas parcial da tumoração. A primeira cirurgia foi realizada por outra equipe, não havendo dados relativos à técnica e à justificativa da impossibilidade de retirada de todo o tumor. O paciente apresentava grande apego para a retirada total da massa, tanto pela limitação de mobilidade (não conseguia realizar suas atividades preferidas, como correr e pedalar), quanto pela dificuldade de manter relações interpessoais, o que o isolava dos convívios sociais.

Por isso, com crescimento mais acelerado da tumoração e das manchas café com leite, procurou novamente hospital para retirada total da massa. A partir da análise clínica e dos exames complementares, que não indicavam a invasão da musculatura, optou-se pelo procedimento de retirada total do neurofibroma.

A cirurgia ocorreu sob efeito de raquianestesia e anestesia geral, com o paciente em decúbito lateral esquerdo. A incisão foi feita margeando a lesão fibromatosa, que tinha aspecto gorduroso. Realizou-se a ressecção no plano acima da fáscia e a hemostasia dos vasos sangrantes, que resultou em perda sanguínea não significativa no intraoperatório. Após a retirada de 6,920 quilos de peça cirúrgica, as bordas da lesão foram aproximadas e fez-se um curativo com gaze de Rayon e Gaze algodoadada (Figura 3). Não houve intercorrências durante o procedimento e pós-operatório imediato.



Figura 3. Evolução do procedimento, no intraoperatório, da retirada do neurofibroma.

Cerca de dois meses após a retirada do tumor, foi realizado um enxerto de pele na lesão do quadril e coxa em lado direito, a partir da ressecção de pele em região coxofemoral ipsilateral, com uso de curativo de Brown após enxerto em região doadora e receptora (Figura 4). Após mais dois meses, realizou-se um retalho fasciocutâneo em V-Y (Figura 5) na região acometida de quadril e coxa, com suturas em ponto Donatti e contínuo (Figura 6).



Figura 4. Pós-operatório de enxerto de pele em quadril e coxa direitos dois meses após o procedimento.



Figura 5. Marcação com azul patente de área de retalho fasciocutâneo em V-Y.

## DISCUSSÃO

O diagnóstico da NF1 pode ser definido com parâmetros apenas clínicos quando duas ou mais das seguintes condições estão presentes: 6 ou mais máculas café com leite com mais de 5mm de diâmetro em indivíduos pré-púberes e mais de 15mm após a puberdade, 2 ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou 1 plexiforme, sardas na região axilar ou inguinal, um tumor de via óptica, dois ou mais nódulos de Lisch, uma lesão óssea distinta ou um parente de primeiro grau com NF1 pelos critérios descritos<sup>4</sup>.

O uso de critérios clínicos no diagnóstico evidencia uma possibilidade de identificação e manejo mais precoces da afecção, evitando que as lesões, como



**Figura 6.** Pós-operatório imediato de retalho fasciocutâneo em V-Y em região de quadril e coxa.

as do paciente em questão, sejam retiradas já com crescimento exacerbado e causando limitações.

Em relação à caracterização do neurofibroma, em estudo de Rozza-de-Menezes et al.<sup>5</sup> a presença de neurofibromas dérmicos lipomatosos, como no caso descrito, é comum (prevalência de 17,5%). Essa variante é mais frequente em lesões de maior massa. Acredita-se que a mutação NF1 pode levar a um metabolismo lipídico alterado e estar relacionada ao acúmulo de gotículas lipídicas no citoplasma.

A neurofibromatose não apresenta cura. Seus únicos tratamentos são a excisão cirúrgica ou o uso de laser de CO<sub>2</sub> para neurofibromas cutâneos menores que um centímetro<sup>6</sup>. No paciente em questão optou-se pela exérese da massa, com ótimos resultados em pós-operatório imediato. Apesar do grande benefício estético e na qualidade de vida do paciente, o ganho a longo prazo da remoção de grande número de neurofibromas por cirurgia ou laser, do ponto de vista de controle da afecção, não foi comprovado. Da mesma forma, a remoção a laser de máculas café com leite não foi completamente avaliada<sup>7</sup>.

Em relação às perspectivas futuras de controle da NF1, algumas alternativas de tratamento, como os relacionados a inibidores de proteína p21Ras<sup>8</sup> (objetivando inibir a angiogênese), a indutores de diferenciação celular<sup>8</sup> e a moduladores de atividade hormonal<sup>9</sup>, estão sendo estudadas. Entretanto, não há tratamento eficaz para prevenir, ou mesmo reverter, as lesões características da NF1, o que ainda representa um atraso científico em estudos sobre a afecção.

Na realização do enxerto em lesão em dorso há um desafio adicional, por ser a área principal de decúbito, proporcionando força de cisalhamento

que compromete a integração do enxerto cutâneo<sup>10</sup>, como no paciente. No entanto, apesar dos riscos, é amplamente indicada a realização da enxertia.

Já em se tratando dos retalhos, em estudo realizado por Calil et al.<sup>11</sup> 20 pacientes com lesões em região posterior da coxa foram submetidos a realização do retalho fasciocutâneo em V-Y. Dentre os pacientes, não houve necrose de tecido, ocorrendo poucas complicações imediatas nos procedimentos (três infecções, uma deiscência e um hematoma). O estudo corrobora que esse retalho, o mesmo realizado pelo paciente em questão, pode ser utilizado com segurança no tratamento de lesões isoladas ou múltiplas da região glútea e posterior da coxa.

A NF1 é uma doença com evolução imprevisível e pode causar grande impacto na vida do enfermo. A deformidade do paciente em questão conferiu-lhe um extremo isolamento social e uma limitação de atividades diárias prazerosas, diminuindo sua qualidade de vida.

## CONCLUSÃO

Esse estudo salienta a importância do diagnóstico e manejo precoces dos pacientes com neurofibromatose tipo 1, com o objetivo de diminuir a progressão das lesões. Além disso, os neurofibromas podem se tornar extremamente limitantes e prejudicar a qualidade de vida de grande parte dos indivíduos com NF1 e, apesar de não apresentarem cura, há a necessidade de pesquisas em tratamentos menos invasivos e preventivos para as lesões.

## COLABORAÇÕES

- BMM** Concepção e desenho do estudo, Redação - Preparação do original, Redação - Revisão e Edição.
- BAG** Investigação, Redação - Revisão e Edição.
- VHMC** Aprovação final do manuscrito, Realização das operações e/ou experimentos, Supervisão.
- LPF** Análise estatística, Aprovação final do manuscrito.

## REFERÊNCIAS

- 1.Ferner RE, Huson SM, Thomas N, Moss C, Willshaw H, Evans DG, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. *J Med Genet.* 2007;44(2):81-8.
- 2.Huson SM, Compston DA, Clark P, Harper PS. A genetic study of von Recklinghausen neurofibromatosis in south east Wales. I. Prevalence, fitness, mutation rate, and effect of parental transmission on severity. *J Med Genet.* 1989;26(11):704-11.
- 3.Agha RA, Franchi T, Sohrabi C, Mathew G, Kerwan A; SCARE Group. The SCARE 2020 Guideline: Updating Consensus

- Surgical Case Report (SCARE) Guidelines. *Int J Surg.* 2020;84:226-30.
4. Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Development Conference. *Arch Neurol.* 1988;45(5):575-8.
  5. Rozza-de-Menezes RE, Brum CAI, Gaglionone NC, de Sousa Almeida LM, Andrade-Losso RM, Paiva BVB, et al. Prevalence and clinicopathological characteristics of lipomatous neurofibromas in neurofibromatosis 1: An investigation of 229 cutaneous neurofibromas and a systematic review of the literature. *J Cutan Pathol.* 2018;45(10):743-53. DOI: 10.1111/cup.13315
  6. Ortonne N. Neurofibromes cutanés au cours de la neurofibromatose 1. *Ann Dermatol Venereol.* 2008;135(6-7):525-8.
  7. Gutmann DH, Aylsworth A, Carey JC, Korf B, Marks J, Pyeritz RE, et al. The diagnostic evaluation and multidisciplinary management of neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2. *JAMA.* 1997;278(1):51-7. DOI: 10.1001/jama.1997.03550010065042
  8. Reynolds RM, Browning GG, Nawroz I, Campbell IW. Von Recklinghausen's neurofibromatosis: neurofibromatosis type 1. *Lancet.* 2003;361(9368):1552-4.
  9. Tonsgard JH. Clinical manifestations and management of neurofibromatosis type 1. *Semin Pediatr Neurol.* 2006;13(1):2-7.
  10. Ritz Filho GM, Batti HTB, Vigeti NC, Roça GB, Pintarelli G. Neurofibroma plexiforme gigante de dorso: relato de caso. *Rev Bras Cir Plást.* 2009;24(3):381-4.
  11. Calil JA, Ferreira LM, Sabino Neto M, Castilho HT, Garcia EB. Aplicação clínica do retalho fásquio-cutâneo da região posterior da coxa em V-Y. *Rev Assoc Med Bras.* 2001;47(4):311-9.

---

**\*Autor correspondente:****Bárbara Miranda Martins**

Rua Cônego Machado, 984, Bairro Farol, Maceió, AL, Brasil

CEP: 57051-160

E-mail: bmirandam94@gmail.com