

IMAGENS em NEUROLOGIA

Paquidermatocele neurofibromatosa

Neurofibromatous pachydermatocele

Péricles Maranhão-Filho¹

Neurofibromatose tipo 1 (NF-1) é uma doença hamartomatosa autossômica dominante e esporádica (mutação *de novo*), cujo defeito genético se localiza no braço longo do cromossomo 17q11.2. Clinicamente se caracteriza pela presença de lesões cutâneas, neurofibromas e neoplasias no SNC e SNP. Os neurofibromas podem ser de três tipos: localizado, difuso e plexiforme^{1,2}. Neurofibroma plexiforme (NP) é um tumor não capsulado, composto por um misto de células de Schwann, fibroblastos, reticulina, fibras colágenas e matrix mucoide frouxa entremeadas a axônios, que infiltra o tecido adiposo e músculo adjacentes produzindo deformidades gigantes². Tipicamente afeta a cabeça/pescoço (Figura 1A e C) e as extremidades (Figura 1B). Neste caso, quando o

segmento se torna grande e deformado, a expressão “elefantíase neuromatosa” é utilizada¹. NP ocorre em 26% dos pacientes com NF-1 e usualmente já está presente ao nascimento ou durante os primeiros anos de vida. Aproximadamente 10% sofrem transformação maligna. Quando indicada, a excisão cirúrgica é a única forma de terapia viável.

REFERÊNCIAS

1. Bano S, Prasad A, Yadav SN, Chaudhary V, Sachdeva N. Elephantiasis neuromatosa of the lower limb in a patient with neurofibromatosis type-1: a case report with imaging findings. *J Pediatr Neurosci.* 2010;5:59-63.
2. Korf BR. Plexiform neurofibromas. *Am J Med Genet.* 1999;89:31-7.



Figura 1. Paquidermatocele neurofibromatosa devido a neurofibroma plexiforme em três pacientes. Acometimento da cabeça/pescoço (A), membro inferior distal (B) e face (C) (imagens autorizadas).

¹ Professor adjunto de Neurologia no Hospital Universitário Clementino Fraga Filho, Universidade Federal do Rio de Janeiro (HUCFF/UFRJ); neurologista do Instituto Nacional de Câncer (Inca), RJ – HC I.

Endereço para correspondência: Dr. Péricles Maranhão-Filho. Av. Prefeito Dulcídio Cardoso, 1680/1802 – 22620-311 – Rio de Janeiro, RJ, Brasil.
E-mail: pmaranhaofilho@gmail.com