

Neurofibromatose tipo 1: um ensaio iconográfico de casos de pacientes pediátricos com manifestações multissistêmicas

AUTORES: Thiago William Souza Dias, Débora Koltermann da Silva, Guilherme Borré Albring, Keith Amanda Mann, Bárbara Luiza Bernardi, Karina Brum Zinn, Cristina Gheno, Rafaela Fiss Ortiz, Rodrigo Dias Duarte, Barbara Limberger Nedel, Marjana Reis Lima Rizzo, Mariane Cibelle Barreto da Silva Barros

INSTITUIÇÃO: Serviço de Radiologia do Hospital Moínhos de Vento

Autor Correspondente: thiagowsdias@gmail.com

INTRODUÇÃO

A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma síndrome neurocutânea autossômica dominante causada por mutações no gene NF1, caracterizada por expressividade clínica variável e acometimento multissistêmico. As manifestações podem envolver manifestações cutâneas, sistema nervoso central (SNC), nervos periféricos, orbitária, torácica e sistema osteomuscular, tornando os métodos de imagem fundamentais para o diagnóstico, seguimento e reconhecimento de complicações. O objetivo deste trabalho é ilustrar o amplo espectro de manifestações radiológicas da NF1 por meio de um ensaio iconográfico de casos.

DESCRIÇÃO DOS CASOS

Foram selecionados mais de sete casos pediátricos, representativos de NF1 avaliados por tomografia computadorizada, ressonância magnética e ultrassonografia. Os principais achados demonstram manifestações: cutâneas (neurofibromas cutâneos e subcutâneos), do SNC e órbita (FASI, Glioma óptico, Displasia das asas esfenoidais, Ectasia dural), musculoesqueléticas (cifose escoliose, neurofibroma plexiforme), torácicas (neurofibromas intercostais, erosões de corpos vertebrais), que serão exemplificadas por vários métodos de imagem.

DISCUSSÃO

A NF1 apresenta manifestações imaginológicas heterogêneas, frequentemente envolvendo múltiplos sistemas. Os neurofibromas podem ser únicos ou múltiplos, acometer trajetos neurovasculares e determinar alterações ósseas adjacentes, como erosões costais e alargamento foraminal. As FASI constituem achados frequentes e característicos da doença, manifestando-se como áreas de hipersinal em T2/FLAIR, predominantemente nos núcleos da base, tálamos, cerebelo e tronco encefálico, geralmente sem características de agressividade. O reconhecimento desse espectro radiológico é essencial para a correta interpretação dos exames, diferenciação de possíveis complicações e adequado acompanhamento dos pacientes pediátricos.

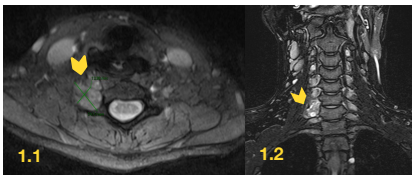


Figura 1 - RM cervical ponderada em T2 axial (1.1) e coronal (1.2): neurofibroma, adjacente à nível cervical C6-C7, à direita.

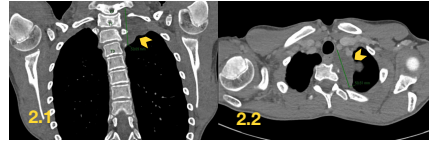


Figura 2 - TC tórax coronal (2.1) e axial (2.2):

Neurofibroma extrapulmonar esquerdo, com erosão em níveis T1-T2.

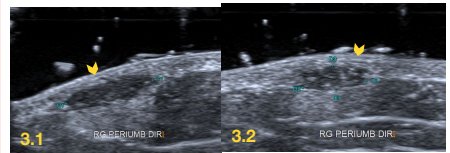


Figura 3 - US de parede abdominal nos eixos longitudinal (3.1) e axial (3.2): neurofibroma periumbilical direito.

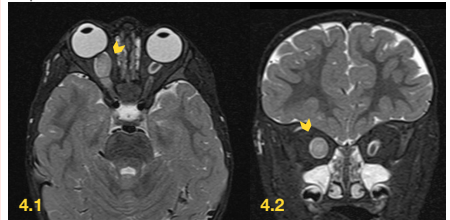


Figura 4 - RM crânio ponderada em T2 axial (4.1) e coronal (4.2): glioma do nervo óptico direito.

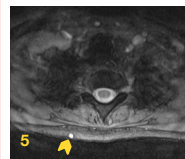


Figura 5 - RM cervical ponderada em T2 axial: neurofibroma cutâneo

COMENTÁRIOS FINAIS

O ensaio iconográfico evidencia a ampla variabilidade de manifestações radiológicas da NF1 e reforça o papel central da expertise do radiologista e dos métodos de imagem na identificação, caracterização e seguimento das lesões, contribuindo para o diagnóstico preciso e para a abordagem multidisciplinar dos pacientes em pediatria.

REFERÊNCIAS

1. Damasceno BP. Neuroimaging in normal pressure hydrocephalus. Dement Neuropsychol. 2015;9(4):350-355.
2. Ilies T, Eckert B, Kehler U. What Radiologists Should Know About Normal Pressure Hydrocephalus. Fortschr Röntgenstr. 2021;193(10):1197-1206.
3. Pyrgellis ES, Velonakis G, Papageorgiou SG, Stefanis L, Kapaki E, Constantinides VC. Imaging Markers for Normal Pressure Hydrocephalus: An Overview. Biomedicine. 2023;11(5):1265.
5. Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem. CBR Neuroradiologia: Diagnóstico por Imagem do Sistema Nervoso Central. Última edição. São Paulo: CBR; 2024.