

NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 E TUMOR MALIGNO DE BAINHA DE NERVO PERIFÉRICO NA ONCOLOGIA PEDIÁTRICA

Amanda Cristina Alberton da Silva
Mircéia Stacke Maziero Reck
Vander Monteiro da Conceição

Introdução: Os tumores malignos de bainha de nervos periféricos (MPNST) são tumores incomuns, porém, devastadores do nervo periférico. O risco de desenvolver um MPNST em um paciente com neurofibromatose tipo 1 (NF1) é entre 8 e 13%, surgindo de neurofibromas plexiformes preexistentes. Em pacientes com NF1, a presença de um neurofibroma plexiforme interno está associada a um aumento de 20 vezes no risco de desenvolver um MPNST. A NF1 é a doença humana mais frequente causada pelo defeito em um único gene. A alteração no gene é responsável pela incapacidade de síntese da proteína neurofibromina, uma proteína citoplasmática que atua como moduladora da atividade de crescimento e diferenciação das células. As características são as múltiplas máculas café-com-leite e os neurofibromas cutâneos associados. Uma Conferência de Desenvolvimento de Consenso dos Institutos Nacionais de Saúde (NIH) sobre NF1 demarcou 7 características, das quais 2 ou mais são necessárias para estabelecer o diagnóstico de NF1, sendo elas: seis ou mais manchas café-com-leite iguais ou maiores que 5mm no maior diâmetro em pacientes pré-púberes e 15mm no maior diâmetro em pacientes pós-púberes; dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um neurofibroma plexiforme; sardas nas regiões axilares ou inguinais; glioma óptico; dois ou mais Nódulos de Lisch (hamartomas de íris); uma lesão óssea característica, como displasia da asa do esfenóide ou afinamento cortical do córtex de ossos longos, com ou sem pseudo-artrose e um parente de primeiro grau (pai, irmão ou filho) com NF1 de acordo com os critérios acima mencionados. **Objetivos:** Relatar a experiência na oncologia pediátrica com os pacientes portadores do tumor maligno de bainha de nervo periférico. **Descrição do caso e discussão:** Os pacientes portadores desse tipo de MPNSTs, normalmente apresentam manchas na coloração café com leite e neurofibromas por todo o corpo, podendo às vezes, apresentar dificuldades para deambular. Os MPNSTs são mais comumente encontrados nas extremidades e tronco, e menos frequentemente na cabeça e pescoço. O quadro clínico é caracterizado por mudanças rápidas, seja na dor, no tamanho da massa tumoral ou na progressão do déficit neurológico, especialmente quando ocorre em um tumor nervoso periférico pré-existente. Em particular, a mudança no tamanho do tumor é mais preditiva de malignidade. Mesmo com tratamento cirúrgico e radioterápico agressivo, o prognóstico desse tipo de tumor não é bom. A terapêutica destes tumores continua a ser, sobretudo cirúrgica. A radioterapia também pode ser utilizada, dada a grande recorrência destes tumores. Com relação a quimioterapia, este é um tumor tipicamente resistente. Quando descoberto tardiamente, o tratamento é apenas paliativo, focado apenas no alívio da dor, o qual tem impacto direto na qualidade de vida do paciente. **Conclusão:** Pacientes portadores de características como as manchas café com leite e neurofibromas, devem ser acompanhados desde o nascimento, já que existe o risco de desenvolvimento de tumores é na adolescência. Se descobertos precocemente, a realização do tratamento com ressecção cirúrgica, radioterapia e quimioterapia (quando viável) garantem uma qualidade de vida ao paciente, além de uma maior sobrevida.

Palavras chaves: Neurofibromatose; Dor oncológica; Pediatria.