

Manifestações órbito-palpebrais da neurofibromatose tipo 1: Revisão de 16 casos

Type 1 neurofibromatosis: Orbital and eyelid manifestations: Review of 16 cases

Carolina Lemos Curi¹
Guilherme Herzog²
Roberto Sebastião²

RESUMO

Objetivo: Caracterizar os achados órbito-palpebrais na neurofibromatose tipo 1 e relatar a abordagem cirúrgica realizada. **Métodos:** Foram estudados retrospectivamente os pacientes portadores de NF1 com envolvimento órbito-palpebral atendidos no Ambulatório de Cirurgia Plástica Ocular do Departamento de Oftalmologia da Universidade Federal Fluminense e 38^a Enfermaria da Santa Casa de Misericórdia do Rio de Janeiro. **Resultados:** Dos 16 pacientes estudados, 12 apresentavam neurofibromas órbito-palpebrais, 3 apresentavam glioma do nervo óptico e 3 algum tipo de displasia óssea levando à exoftalmia ou enoftalmia. Dez pacientes foram submetidos a algum tipo de cirurgia plástica reconstrutora. **Conclusão:** Os achados clínicos encontrados estão de acordo com o descrito na literatura, tratando-se de doença com expressividade variável. Geralmente os pacientes necessitam ser submetidos a múltiplas cirurgias.

Descritores: Neurofibromatose 1/cirurgia; Neurofibromatose 1/complicações; Doenças orbitárias/etiologia; Doenças palpebrais/etiologia

INTRODUÇÃO

A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença do grupo das facomatoses, que apesar de ter sido descrita primeiramente por Robert William Smith em 1849, só veio a se tornar conhecida em 1882, após a clássica descrição de Friedrich Daniel von Recklinghausen⁽¹⁾. Tem caráter autossômico dominante com penetrância incompleta e expressividade variável, podendo também representar mutações. O gene para a NF1 está localizado no cromossomo 17q11.

É uma doença rara, progressiva, ocorrendo aproximadamente em 1: 3000 nascimentos. Caracteriza-se principalmente pela presença de hamartomas que se originam das células de Schwann de nervos periféricos e cranianos e células gliais do sistema nervoso central (SNC). Tem como manifestação ocular mais comum os nódulos irianos (nódulos de Lisch)⁽²⁾.

Os critérios diagnósticos para neurofibromatose tipo 1 foram revistos e atualizados em 1990⁽³⁾ e são necessários dois ou mais dos seguintes achados para selar o diagnóstico:

1. Seis ou mais manchas café-com-leite maiores que 5 mm em crianças e maiores que 15 mm em adultos.
2. Dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um neurofibroma plexiforme.
3. Sardas na região axilar ou inguinal.
4. Glioma do nervo óptico.
5. Dois ou mais nódulos de Lisch.
6. Lesão óssea característica, como displasia esfenoidal.
7. Parente em primeiro grau portador de NF1.
8. Defeito característico do cromossomo 17.

¹ Assistente do Departamento de Cirurgia Plástica Ocular do Serviço de Oftalmologia da Universidade Federal Fluminense.

² Professor adjunto do Serviço de Oftalmologia da Universidade Federal Fluminense.

Endereço para correspondência: Carolina Lemos Curi
R. Francisco Dutra, 163/701 - Niterói (RJ) CEP 24220-150
E-mail: carol_lemos@yahoo.com

Recebido para publicação em 22.07.2003

Versão revisada recebida em 10.02.2004

Aprovação em 18.03.2004

Nota Editorial: Pela análise deste trabalho e por sua anuência na divulgação desta nota, agradecemos ao Dr. Davi Araf.

O envolvimento das pálpebras e órbitas é bastante variável, e estas podem ser acometidas por diversas manifestações da doença, como neurofibromas, manchas café-com-leite, defeitos ósseos e glioma do nervo óptico. De acordo com a literatura, cerca de 50% dos pacientes apresenta acometimento orbitário e 30% acometimento palpebral.

OBJETIVOS

Caracterizar os achados órbito-palpebrais na NF1 e relatar a abordagem cirúrgica realizada.

MÉTODOS

Foram estudados retrospectivamente 16 pacientes portadores de NF1 com envolvimento órbito-palpebral atendidos no ambulatório de Cirurgia Plástica Ocular do Departamento de Oftalmologia da Universidade Federal Fluminense e 38ª enfermaria da Santa Casa de Misericórdia do Rio de Janeiro.

RESULTADOS

Foram analisados 16 pacientes portadores de NF1 com acometimento órbito-palpebral, sendo 9 do sexo feminino e 7 do sexo masculino, com idade variando entre 7 e 63 anos.

Doze pacientes apresentavam neurofibromas órbito-palpebrais, com extensão e localização variáveis, sendo 11 unilaterais e 1 bilateral. Dos 11 casos unilaterais, 9 apresentavam neurofibroma na pálpebra superior, 1 na pálpebra inferior e 1 caso era bipalpebral. O caso bilateral apresentava neurofibromas nas quatro pálpebras, num total de 15 pálpebras. O lado direito foi acometido em 7 dos 11 casos unilaterais. Das 12 pálpebras superiores acometidas pelo tumor, todas apresentavam ptose secundária à presença do neurofibroma. Das 4

pálpebras inferiores acometidas, 3 apresentavam ectrópio mecânico.

Glioma do nervo óptico unilateral à direita foi observado em 3 casos. Outros 3 pacientes apresentavam algum tipo de displasia óssea, 2 levando à exoftalmia e 1 à enoftalmia.

Dos 16 pacientes, 10 foram submetidos a algum tipo de cirurgia plástica reconstrutora. Dos 6 pacientes não submetidos à cirurgia, 3 eram portadores de glioma do nervo óptico, 1 apresentava extensão do neurofibroma importante para a região frontal, 1 apresentava enoftalmia e 1 não quis ser submetido à cirurgia (Tabela 1).

Dos 11 pacientes portadores de neurofibroma de pálpebra superior e ptose, 10 foram submetidos à ressecção dos neurofibromas, sendo necessário um encurtamento horizontal e vertical grandes da pálpebra acometida, com posterior correção da ptose por plicatura do músculo levantador da pálpebra superior e reposicionamento dos tendões palpebrais.

Dois pacientes eram portadores de neurofibromas na pálpebra inferior com ectrópio mecânico. Estes foram submetidos à ressecção dos tumores e correção do ectrópio com a técnica de "tarsal strip".

DISCUSSÃO

A NF1 é uma das facomatoses que mais frequentemente acomete o globo ocular e anexos. Qualquer parte do olho ou órbita onde são encontrados nervos pode estar envolvida.

O envolvimento palpebral na NF1 é bastante variável, tendo como manifestação mais comum a presença de neurofibromas plexiformes. Esses tumores representam um crescimento exagerado dos nervos periféricos, têm crescimento lento e irregular, podendo acelerar durante a puberdade e gravidez. Os neurofibromas palpebrais geralmente são unilaterais e podem apresentar hiperpigmentação cutânea ou hipertricoses

Tabela 1. Portadores de neurofibromatose tipo 1 (NF1) com acometimento órbito-palpebral

	Sexo	Idade	Apresentação clínica	Tratamento
1	M	19	Displasia óssea - agenesia paredes posterior e lateral da órbita esquerda - enoftalmia	-
2	M	8	Glioma à direita	-
3	F	22	Neurofibroma órbito-palpebral à direita + ptose - displasia óssea, exoftalmo pulsátil	cirurgia
4	M	54	Neurofibroma palpebral à direita - ptose + ectrópio	cirurgia
5	M	31	Neurofibroma órbito-palpebral à direita + ptose + deslocamento cantal lateral	cirurgia
6	F	63	Neurofibroma palpebral à esquerda + ptose	-
7	F	12	Neurofibroma órbito-palpebral à direita + ptose + hiperpigmentação cutânea	cirurgia
8	M	35	Neurofibroma palpebral à esquerda + ptose	cirurgia
9	F	15	Neurofibroma órbito-palpebral à esquerda + ptose + hiperpigmentação cutânea	cirurgia
10	M	40	<i>Elephantiasis neurofibromata</i>	cirurgia
11	F	12	Neurofibroma palpebral à direita + ptose	-
12	F	8	Neurofibroma órbito-palpebral à esquerda + ptose - displasia óssea - exoftalmia pulsátil	cirurgia
13	F	27	Neurofibroma palpebral à direita + ectrópio	cirurgia
14	M	8	Glioma à direita	-
15	F	7	Glioma à direita	-
16	F	45	Neurofibroma palpebral à direita + ptose	cirurgia

associadas⁽⁴⁾. A literatura sugere uma predileção pelo lado esquerdo, o que não ocorreu na nossa série.

Na maioria dos casos acometem a pálpebra superior dando uma deformidade característica em que a pálpebra assume um formato em S⁽⁵⁾. Esses tumores geralmente produzem ptose associada. O peso excessivo da pálpebra é o maior responsável, mas o músculo levantador da pálpebra superior pode estar infiltrado pelo tumor⁽⁶⁾. Dos nossos 12 casos de NF palpebral, 11 eram localizados na pálpebra superior e apresentavam ptose associada o que está de acordo com a literatura (Figuras 1 a 4).

Dos três pacientes que apresentavam NF na pálpebra inferior, dois tinham também ectrópio mecânico. Este achado é bastante incomum já que raramente os neurofibromas afetam as pálpebras inferiores.

Das manifestações orbitárias, a exoftalmia secundária a tumor intra-orbitário (neurofibroma ou glioma do nervo óptico) ou displasia óssea é a manifestação principal. Dos nossos cinco casos de exoftalmia, três eram secundárias a glioma do nervo óptico e 2 apresentavam exoftalmia pulsátil secundária a displasia esfenóide da NF1. Segundo a maioria dos autores a displasia esfenóide é a manifestação orbitária

característica da NF1. Esses pacientes apresentam herniação do conteúdo intracraniano para a órbita através do defeito ósseo, o que na maioria dos casos leva ao exoftalmia pulsátil.

Como em nosso trabalho não dispusemos de tomografia computadorizada em todos os casos, é possível que mais pacientes apresentassem algum tipo de displasia óssea, já que esta pode ocorrer sem causar exoftalmia.

Um paciente apresentava enoftalmo secundário a um grande defeito ósseo orbitário, com agenesia das paredes superior e lateral da órbita. O enoftalmo é uma manifestação incomum, porém descrita⁽⁷⁾, da NF1 (Figuras 5 e 6).

O paciente que tinha comprometimento das quatro pálpebras apresentava um acometimento facial importante, quadro conhecido como *Elephantiasis neurofibromata*.

O tratamento das manifestações órbito-palpebrais da NF1 é basicamente cirúrgico, e consiste na ressecção dos tumores, tratamento das alterações palpebrais secundárias e dos defeitos orbitários. Como as cirurgias são de difícil execução pelo caráter difuso, infiltrativo e vascular do neurofibroma, os pacientes geralmente sofrem múltiplas cirurgias com ressecções parciais do tumor, sendo defendida a intervenção precoce para prevenir as



Figura 1 - Neurofibroma da pálpebra superior. Aspecto pré-operatório



Figura 2 - Aspecto pós-operatório



Figura 3 - Deformidade em S da pálpebra superior + ptose. Aspecto pré-operatório



Figura 4 - Aspecto pós-operatório



Figura 5 - Enoftalmo associado a NF1



Figura 6 - Tomografia computadorizada mostrando defeito ósseo importante levando ao enoftalmo

deformidades e o crescimento do tumor⁽⁶⁾. Como a ressecção do neurofibroma geralmente é parcial pela sua difícil delimitação, e pelo caráter progressivo do tumor, pode haver recidiva.

Há autores que sugerem o uso do laser de CO₂ na remoção dos neurofibromas cutâneos, alegando que o uso do laser diminui o sangramento no per operatório, diminui o tempo de cirurgia e facilita os planos de dissecação⁽⁸⁻⁹⁾.

CONCLUSÃO

Os achados clínicos encontrados estão de acordo com o

descrito na literatura, tratando-se de doença com expressividade variável.

O tratamento cirúrgico é individualizado, de acordo com a apresentação clínica da doença. Geralmente os pacientes necessitam ser submetidos a múltiplas cirurgias.

ABSTRACT

Purpose: To study the orbital and eyelid manifestations of Neurofibromatosis type 1 and to report the surgical approach.

Methods: Retrospective study of patients presenting with neurofibromatosis type 1 examined at the Oculoplastic Department of the “Universidade Federal Fluminense and the 38th ward of the Santa Casa de Misericórdia do Rio de Janeiro”.

Results: Of the 16 patients, 12 had orbital and eyelid neurofibromas, 3 had optic glioma and 3 had osseous dysplasia. Ten patients underwent reconstructive oculoplastic surgery.

Conclusion: Our results are in agreement with the international literature. Most patients required multiple procedures.

Keywords: Neurofibromatosis 1/surgery; Neurofibromatosis 1/ complications; Orbital diseases/etiology; Eyelid diseases/etiology

REFERÊNCIAS

1. Kobrin JL, Blodi FC, Weingeist TA. Ocular and orbital manifestations of neurofibromatosis. *Surv Ophthalmol.* 1979;24:45-51.
2. Lewis RA, Riccardi VM. Von Recklinghausen neurofibromatosis. Incidence of iris hamartomata. *Ophthalmology* 1981;88:348-54.
3. Farris SR, Grove AS Jr. Orbital and eyelid manifestations of neurofibromatosis: a clinical study and literature review. *Ophthalm Plast Reconstr Surg.* 1996;12:245-59.
4. Ettl A, Marinkovic M, Koornneef L. Localized hypertrichosis associated with periorbital neurofibroma: clinical findings and differential diagnosis. *Ophthalmology* 1996;103:942-8.
5. Smith B, English FP. Classical eyelid border sign of neurofibromatosis. *Brit J Ophthalmol* 1970;54:134-5.
6. Marchac D. Intracranial enlargement of the orbital cavity and palpebral remodeling for orbitopalpebral neurofibromatosis. *Plast Reconstr Surg.* 1984; 73: 534-43
7. Savino PJ, Glaser JS, Luxenberg MN. Pulsating enophthalmos and choroidal hamartomas: two rare stigmata of neurofibromatosis. *B. J Ophthalmol* 1977; 61:483-8.
8. Lapid-Gortzak R, Lapid O, Monos T, Lifshitz T. CO₂-laser in the removal of a plexiform neurofibroma from the eyelid. *Ophthalmic Surg Lasers* 2000;31:432-4.
9. Dailey RA, Sullivan SA, Wobig JL. Surgical debulking of eyelid and anterior orbital plexiform neurofibromas by means of the carbon dioxide laser. *Am J Ophthalmol* 2000;130:117-9.

Nos artigos enviados para publicação, o nome dos autores e suas afiliações devem estar completos. Isso facilitará a indexação e os *links* com as bases de dados e o CV Lates.