

# Escoliose Distrófica na Neurofibromatose Tipo I

## *Dystrophic Scoliosis in Neurofibromatosis Type I*

Germano Nascimento, Jorge Mineiro, João Cannas, Luís Barroso<sup>1</sup>

Autor Correspondente:

Germano Nascimento [germanonascimentomd@gmail.com]

### RESUMO

A neurofibromatose tipo 1 (NF-I) é uma patologia hereditária autossómica dominante, na qual deformidades da coluna vertebral podem manifestar-se em idades muito precoces. A escoliose distrófica manifesta-se habitualmente como deformidade adquirida muito acentuada, com evolução progressiva e frequentemente com necessidade de correção cirúrgica. Os autores reportam o caso raro de um doente de 14 anos com escoliose distrófica progressiva, tratado nesta instituição. O resultado obtido foi muito satisfatório e pretende-se acrescentar orientação clínica à literatura científica atual.

**PALAVRAS-CHAVE:** Adolescente; Escoliose/cirurgia; Neurofibromatose 1/cirurgia

### ABSTRACT

*Neurofibromatosis type I (NF-I) is a dominant autosomal hereditary pathology, where deformations of the back bone appear in very young ages. Dystrophic scoliosis frequently appears as a very pronounced deformity, which gets progressively worse and frequently needs surgical correction. The authors report the rare case of a 14-year-old patient with progressive dystrophic scoliosis, who was treated in this institution. The result was very satisfactory and the authors intend to add clinical guidance to the current scientific literature.*

**KEYWORDS:** Adolescent; Neurofibromatosis 1/surgery; Scoliosis/surgery

1. Centro de Ortopedia - CUF Descobertas Hospital, Lisboa, Portugal

Recebido: 30/07/2015 - Aceite: 17/12/2015

## INTRODUÇÃO

A neurofibromatose (NF) representa uma das patologias genéticas mais comuns, afetando cerca de 1 em cada 3.000 pessoas.<sup>1</sup> Tratando-se de uma doença autossômica dominante, tem uma expressividade variável com 100% de penetrância e alto índice de mutação. Atualmente são aceites pelos investigadores e descritas na literatura 3 formas desta doença: NF tipo 1 (periférica, com lesões cutâneas típicas em *café-au-lait* e associada a manifestações ortopédicas), NF tipo 2 (central, associada a schwannomas vestibular e espinhal) e uma terceira forma, NF segmentar, mosaico da NF tipo 1.<sup>2</sup>

Na neurofibromatose tipo 1 as manifestações ortopédicas são frequentes, sendo a escoliose evidente em até cerca de 60% dos doentes afetados.<sup>3</sup> Esta pode manifestar-se de duas formas: deformidades distróficas e deformidades não distróficas.

As deformidades não distróficas simulam a escoliose idiopática, habitualmente com curvaturas pouco acentuadas, sendo reservado o tratamento cirúrgico para

os casos mais graves e com curvaturas superiores a 40°.

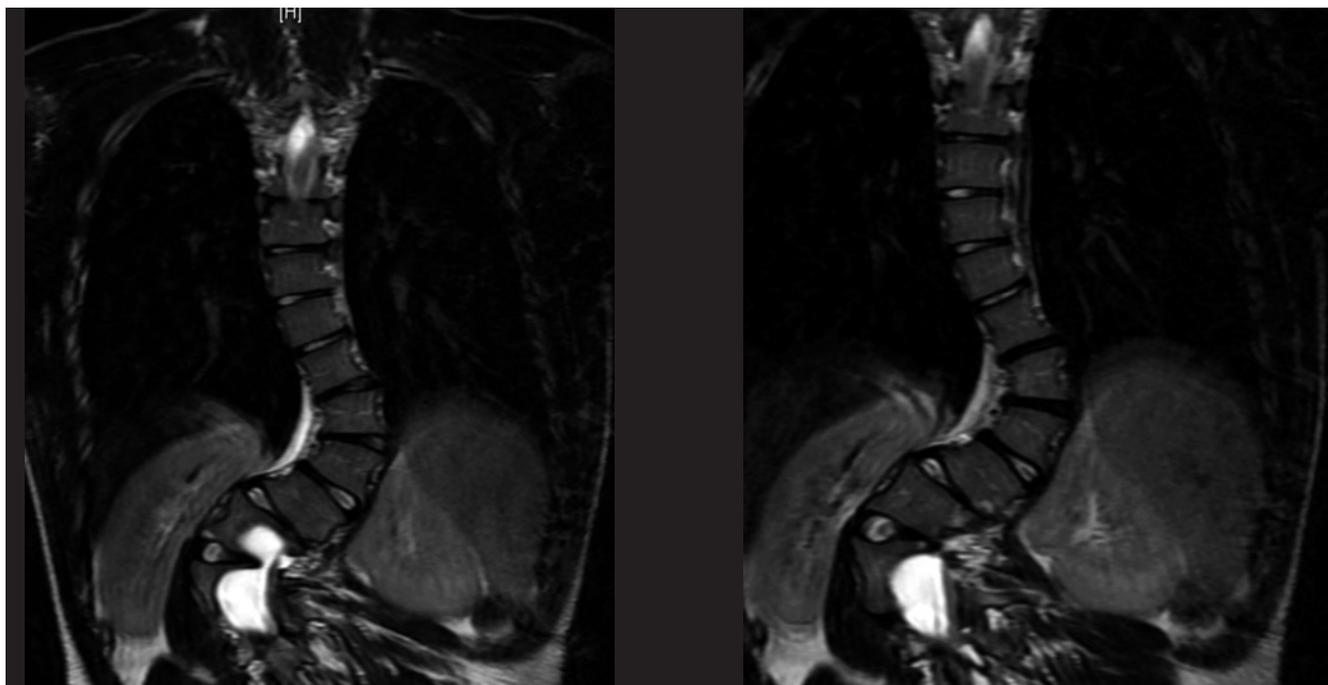
As deformidades distróficas são mais frequentes e caracterizam esta doença. São identificadas radiograficamente quando observada a deformidade vertebral associada a curto raio com grande aumento de rotação, defeito nos pedículos vertebrais, luxação costovertebral associada a costela afilada em “ponta de lápis”. A deformidade pode ser agrupada de acordo com o seu perfil sagital, podendo ser normal, cifótica ou lordótica.<sup>4</sup>

A progressão clínica é tanto mais célere quanto mais grave for a alteração distrófica verificada. Apesar de ser aceite durante muito tempo, o tratamento conservador foi demonstrado ser ineficaz nestes pacientes, sendo o tratamento cirúrgico atualmente a opção de eleição. Apesar do planeamento cuidado e minucioso, existem várias complicações descritas para este procedimento, mesmo em doentes sem défice neurológico prévio.<sup>5</sup>

Para abordar este tema propomos a apresentação de um caso clínico tratado nesta instituição, elucidando o percurso diagnóstico e terapêutico efetuado.



**FIGURA 1.** Telerradiografia da coluna vertebral em posição ântero-posterior e de perfil, aquando da primeira observação do doente. É notória a acentuação da curvatura no plano sagital.



**FIGURA 2.** Imagens obtidas por ressonância magnética nuclear. Não foram identificadas lesões neurológicas associadas à deformidade da coluna tóraco-lombar.

## CASO CLÍNICO

PANF, doente do sexo masculino, 14 anos de idade, foi referenciado à nossa instituição por deformidade dorsal progressiva. Tratava-se de um doente com antecedentes conhecidos de Neurofibromatose tipo 1. Aquando do exame clínico inicial, o doente apresentava-se consciente, colaborante e orientado.

Apesar da deformidade, o doente negava inicialmente qualquer tipo de dor, cefaleias suboccipitais, parestesias, retenção urinária ou outras alterações do foro neurológico.

Objetivamente, além das múltiplas lesões cutâneas típicas em *café-au-lait*, era visível a presença de uma tumefação torácica posterior, hipersensível, correspondente a um neurofibroma.

A deformidade determinava uma gibosidade lombar alta, com alguma mobilidade na hiperextensão do tronco. A curvatura estava clinicamente compensada.

A força muscular da anca e joelhos era normal, e não se verificaram alterações da sensibilidade dos membros inferiores, com reflexos normais e sinal de Babinski negativo.

O doente não tinha outras alterações, nomeadamente cerebrais, oftalmológicas e cardiológicas.

Inicialmente observado a 5-12-2012 » indicação cirúrgica a 12-6-2013 » operado a 24-8-2013 » última observação a 14-10-2014.

O estudo radiológico (Fig. 1) demonstrou a presença de escoliose dismórfica com curvatura de  $96^{\circ}$ . Foi realizado consecutivamente um estudo por ressonância magnética (Fig. 2), que não revelou qualquer tipo de lesão da medula espinhal e das suas raízes. O estudo por tomografia computadorizada permitiu o planeamento cirúrgico e a determinação da configuração óssea necessária para uma correção nos planos coronais e sagitais.

O doente foi operado a 24 de agosto de 2013, tendo sido realizada fusão intersomática após discectomia de T12, L1 e L2 por via tóraco-freno-laparotomia por via extra-pleural para libertação da curvatura e excisão dos discos intervertebrais no *apex* da curvatura e para otimizar a fusão intersomática, tendo em conta que este tipo de doentes têm uma taxa mais elevada de falência da artrodese posterior. De seguida, sob a mesma anestesia geral reposicionou-se o doente e procedeu-se à instrumentação de T4 a L4 com parafusos pediculares por via posterior com facetectomias a todos os níveis e colocação de enxerto autólogo para correção da deformidade.

A cirurgia foi realizada sob monitorização intraoperatória de potenciais evocados motores e somatossensitivos (Fig. 3).

O pós-operatório decorreu sem intercorrências, tendo o doente tido alta ao 7º dia após a intervenção. Foi sujeito a um programa orientado de reabilitação com Fisioterapia precoce, determinando uma progressiva melhoria clínica verificada durante o seguimento. O estudo radiológico (Fig. 4) revelou uma correção satisfatória e estabilização da coluna vertebral.

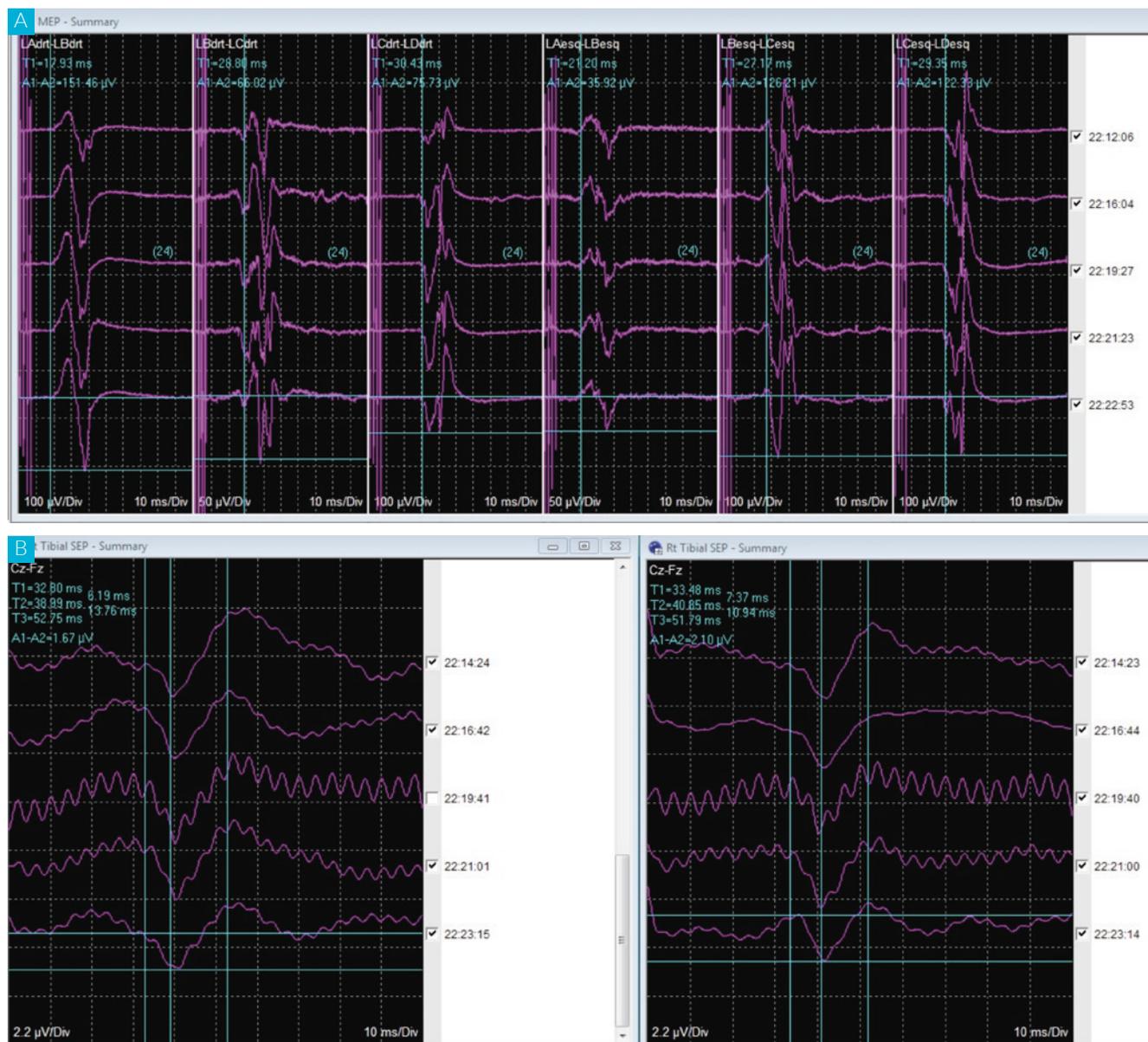


FIGURA 3. Registro da monitorização neurofisiológica realizada intraoperativamente. Trata-se de parte das aquisições realizadas, sendo representativas da totalidade das mesmas: potenciais evocados motores (A) e somatossensitivos (B).

Dezasseis meses após a intervenção, o doente estava clinicamente sem dores e não tinha limitações nas suas atividades diárias.

## DISCUSSÃO

As afeções ortopédicas encontradas na neurofibromatose tipo 1 compreendem frequentemente a presença de escoliose do tipo distrófica, com manifestação precoce na vida do doente com esta patologia.

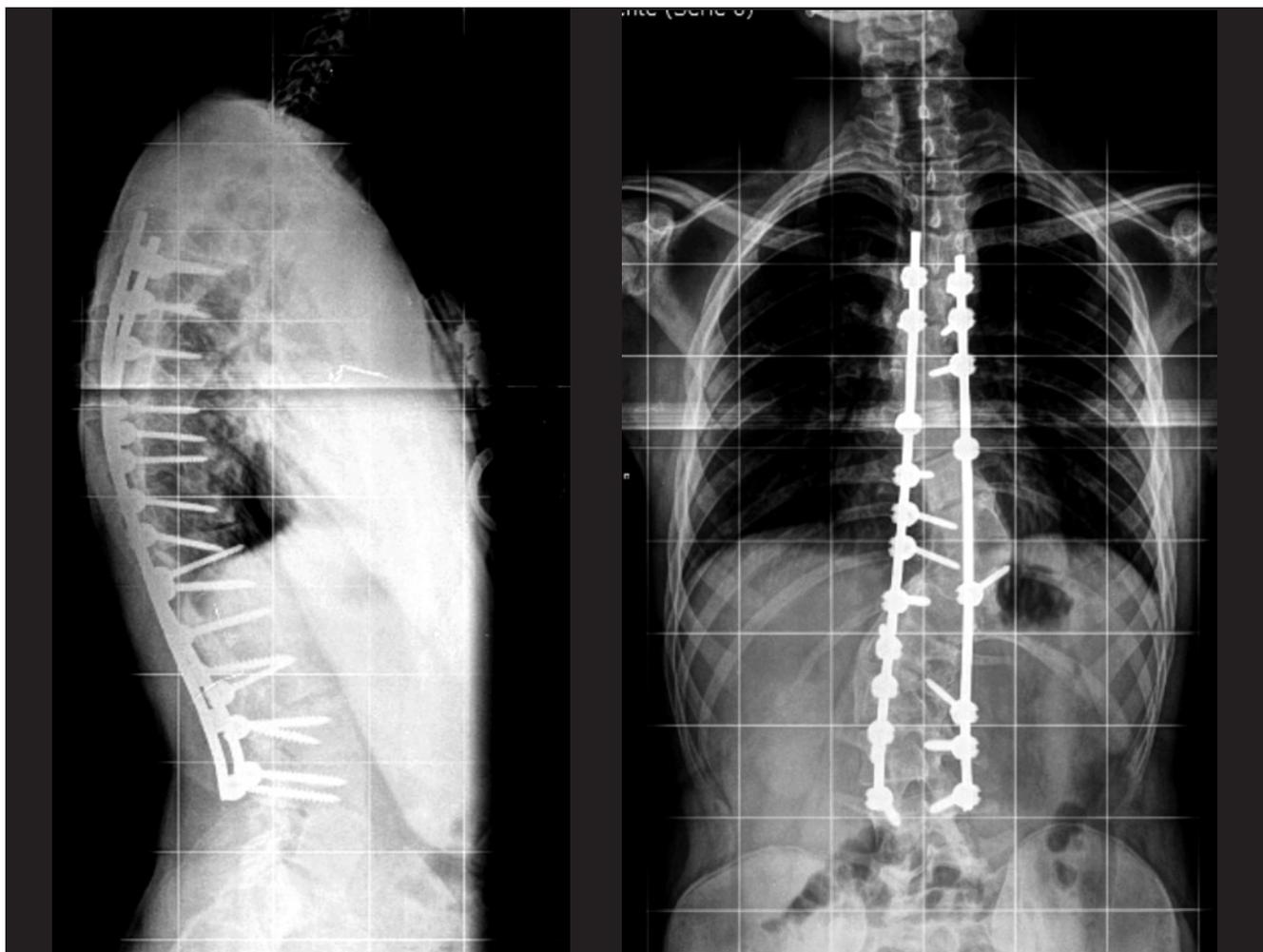
O tratamento cirúrgico é fundamental na preservação de uma normal fisionomia, evitando as complicações tidas como certas no desenvolvimento e progressão na história natural da doença.

Tratando-se de um procedimento minucioso e tecnicamente difícil, deve ser realizado por profissionais com

elevada experiência na correção de deformidades da coluna vertebral, em centros cirúrgicos de excelência aliados a equipas multidisciplinares dedicadas.<sup>6</sup>

Uma das dificuldades associadas a esta intervenção, tanto mais prevalente quanto maior a progressão da doença, consiste na instrumentação segmentar com vista à fusão, devido ao pobre *stock* ósseo em virtude da destruição vertebral subsequente.<sup>7</sup> Esta é a razão pela qual neste tipo de patologia é sempre mais seguro proceder-se também a artrodese intersomática por via anterior no mesmo tempo operatório ou em diferido, dependendo de cada caso.

O caso aqui descrito demonstra um resultado muito positivo perante uma situação clínica complexa e de tratamento cirúrgico exigente.



**FIGURA 4.** Imagens radiográficas obtidas na última consulta de seguimento. A correção da deformidade obtida é muito satisfatória. É notória uma estabilização da coluna vertebral, sem falência ou rejeição dos implantes.

Devido à raridade desta patologia, a literatura é deficitária no que concerne à abordagem *gold standard* relativamente a esta situação clínica. Este caso tem a intenção de acrescentar evidência científica quanto ao tratamento da escoliose distrófica nos doentes com neurofibromatose tipo 1.

**CONFLITOS DE INTERESSE:** Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do trabalho.

**FONTES DE FINANCIAMENTO:** Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

**PROTEÇÃO DE PESSOAS E ANIMAIS:** Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

**CONFIDENCIALIDADE DOS DADOS:** Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

## REFERÊNCIAS

1. Crawford AH, Parikh S, Schorry EK, Von Stein D. The immature spine in type-1 neurofibromatosis. *J Bone Joint Surg Am.* 2007; 89 Suppl 1:123-42.
2. Gerber PA, Antal AS, Neumann NJ, Homey B, Matuschek C, Peiper M, Budach W, Bölke E. Neurofibromatosis. *Eur J Med Res.* 2009;14:102-5.
3. Koptan W, ElMiligui Y. Surgical correction of severe dystrophic neurofibromatosis scoliosis: an experience of 32 cases. *Eur Spine J.* 2010;19:1569-75.
4. Vandembroucke J, van Ooy A, Geukers C, van der Linden AJ, Hoogmartens M. Dystrophic kyphoscoliosis in neurofibromatosis type I: a report of two cases and review of the literature. *Eur Spine J.* 1997;6:273-7.
5. Meneses-Quintero D, Alvarado-Gómez F, Alcalá-Cerra G. Dystrophic thoracic spine dislocation associated with type-1 neurofibromatosis: Case report and rationale for treatment. *J Craniovertebr Junction Spine.* 2015;6:79-82.
6. Bamps S, Van Calenbergh F, Van Loon J, Van Paesschen R, and Vanderschot P. Posterolateral approach in a neurofibromatosis type-I patient with severe dystrophic thoracic kyphoscoliosis: A case report, cadaver study, and literature review. *J Neurosci Rural Pract.* 2015;6: 84-86.
7. Gregg T, Martikos K. Surgical treatment of early onset scoliosis in neurofibromatosis. *Stud Health Technol Inform.* 2012;176:330-3.