

## Neurofibromatose

### (Síndrome de Von Recklinghausen)

#### Desordens de Aprendizado e Comunicação, Aspectos Neurológicos e Clínicos

MAURO GELLER

*Membro do Board of Directors of the international Neurofibromatosis Foundation Professor titular de Microbiologia e imunologia do FMT, FET. "Fellow" do American College of Physicians.*

AGUINALDO BONALUMI FILHO

FABRÍCIO CORRÊA DE FRANÇA

FABIO PEREIRA NUNES

*Monitores da Disciplina de Microbiologia e imunologia da Faculdade de Medicina da Fundação Educacional Serra dos Órgãos.*

#### Resumo

Nesta continuação da revisão bibliográfica sobre a síndrome de Von Recklinghausen (neurofibromatose) abordaremos as desordens de aprendizado e comunicação que ocorrem mais frequentemente em crianças e adolescentes com NF1 do que na população em geral. As pesquisas sugerem que mais de 50% de crianças e adolescentes com NF1 necessitam de serviços especiais de educação.

**Unitermos:** Neurofibromatose; aprendizado; comunicação; incapacidade; aspectos neurológicos.

Os capítulos desta revisão ficaram assim divididos:

1. Histórico, diagnósticos, exames clínicos e laboratoriais.
2. Desordens do aprendizado e comunicação; aspectos neurológicos e clínicos.
3. Genética, NF2.
4. Gravidez e revisão de relatos clínicos; reprodução.
5. Orientação, tratamento, prognóstico e neoplasia.

#### Desordens de aprendizado e comunicação

Características físicas específicas da NF1 incluem uma série de manifestações afetando diversos sistemas e órgãos, com o corpo em diferentes graus de complicações médicas para uma criança. A visualização de manifestações físicas é comum na NF1. Muitas pessoas com NF1 irão experimentar baixa estatura e um grau de impacto dermatológico; outras poderão apresentar deformações faciais e esqueléticas. Algumas poderão se tornar fisicamente deformadas (1).

Embora a média de habilidade congênita (Q.I.) seja normal, algumas crianças com NF1 podem ter baixas médias de habilidades cognitivas; poucas terão retardamento mental (1). Entretanto, certamente existem exceções. Em geral, características específicas da NF1 podem incluir disfunção no desenvolvimento da linguagem, pensamento visual-espacial e integração visual motora (1).

Estes problemas de desenvolvimento contribuem para uma alta média na incidência de deficiência de aprendizado em crianças e adolescentes com NF1. A dificuldade de aprendizado pode ter efeitos diretos e indiretos no desenvolvimento. Com NF1 a deficiência de expressar-se escrita e verbalmente é comum, e frequentemente não é reconhecida por professores e pais. Problemas no desenvolvimento, da expressão podem afetar o desenvolvimento acadêmico, estima própria e afetividades sociais (1).

Em crianças com NF1 o comportamento "adaptacional" é afetado por ambas as características específicas, física e psicológica. A disfunção na habilidade motora e suas influências na habilidade adaptativa da base motora foram comumente relatadas em crianças com NF1. Habilidades motoras inadequadas podem afetar a habilidade para trabalhar, jogar ou interesses recreativos. Indiretamente, a habilidade motora pobre pode afetar relacionamentos sociais quando uma criança não participa habilmente de esportes, jogos ou atividades. Habilidades comunicativas tem relação direta com a socialização e contribuem para a formação e manutenção de amizades (1).

A NF1 contribui para múltiplos estressores psicossociais (1).

A imprevisibilidade pode contribuir para múltiplos sentimentos de dor. Como uma desordem genética, a imprevisibilidade da NF1 pode incluir dores associadas a fatores hereditários envolvendo problemas sociais de amizade, namoro, casamento e reprodução (1). Entretanto, a identificação destas expressões de comportamento merece atenção e carinho, para suplantá-las e adequá-las à vida participativa.

Os fatores de resistência que dão proteção pelo mau ajuste psicossocial incluem fatores múltiplos de estilo intrapessoal de crianças e adolescentes com NF1 (1).

O temperamento das crianças foi geralmente descrito pelos pais como "fácil de levar". Além disso, algumas crianças e adolescentes com NF1 demonstraram habilidades congênitas superiores (Q.I.) e excelente realização acadêmica. Muitos pais relataram sua realização com a motivação positiva da criança em áreas acadêmicas e pessoais, preferências por música, esportes e outros interesses. Professores relataram que algumas crianças eram trabalhadoras, que davam todo o seu melhor esforço na escola (1).

Outra área de fatores de resistência sugerida na NF1 inclui o envolvimento social e o suporte familiar. Fatores de resistência aparecem em famílias nas quais outra pessoa tem NF1, bem como naquelas em que a criança é a única afetada. A família necessita de orientação sobre a desordem genética e de um grau de conhecimento dos aspectos físicos específicos (1).

Uma família com experiência previa em NF1 pode providenciar fácil e rápido acesso a recursos necessários à comunidade. A prevenção de problemas que a acompanham pode ocorrer mais rapidamente (1).

Famílias nas quais nenhum dos pais tem NF1 oferecem uma consolidação de recursos diferente. Essas famílias podem ter simplesmente experiência com poucos estressores e ter grandes reservas para a administração do stress (1).

O grupo de crianças e adolescentes com NF1 com grande risco psicossocial é aquele em que fatores de estilo intrapessoal são fracos para um múltiplo desenvolvimento, acarretando déficit de aprendizado. Múltiplas áreas identificadas incluem baixo Q.I., desordem de linguagem e problemas com atenção. Crianças com NF1 e desenvolvimento múltiplo de problemas podem ter competência limitada nas habilidades esperadas para a idade (1). Crianças com diagnóstico de DHDA (desordem de hiperatividade com deficiência de atenção) tiveram mais problemas comportamentais e dificuldades de temperamento do que outras com NF1 que não apresentavam DHDA, conforme relatado pelos pais (1).

Nos subgrupos de crianças com NF1 nos quais o ambiente social não fornece suporte adequado, os problemas sociais mais frequentemente descritos são alterações comportamentais (1).

Problemas comportamentais que causam dor a eles mesmos em oposição a um comportamento que resulta em dor a outros foram relatados em alta média de frequência de crianças e adolescentes com NF1(1).

## **Aspectos neurológicos e clínicos**

### ***Cérebro***

É comum a associação com meningiomas e hemangiomas do SNC (2). A macroencefalia pode ser encontrada em 24% dos casos; deficiência mental em 10% e crises convulsivas em 12% (3).

### ***Pares cranianos***

Os mais comumente atingidos são:

*Óptico* – Gliomas, que podem acometer os nervos ópticos ou o quiasma óptico. As alterações visuais dependerão da localização anatômica do tumor.

*Trigêmeo* - Parestesia de hemiface e perda do reflexo corneano.

*Abducente* - Paralisia do sexto par, com conseqüente diplopia.

*Vestibulococlear* - Neurinoma do acústico, determinando surdez e alterações vestibulares que só se manifestam após a puberdade (2). Os grandes fibromas das raízes dos nervos cranianos podem ser acompanhados por sinais e sintomas de hipertensão intracraniana e do tronco encefálico (5).

### ***Cerebelo***

Invasão do cerebelo, com conseqüente dificuldade de deambulação e de permanência na posição ortostática; ataxia de braço e perna homolaterais; nistagmo (2). Astrocistoma não é raro (4).

### ***Olhos***

Tumor de íris, córnea, retina, coróide, corpo ciliar e pupila, edema de papila, glaucoma congênito e neuromas plexiformes (2).

### ***Boca***

Neurofibromas de língua (2).

### ***Medula espinhal***

Neurofibromas que se originam nas raízes de nervos espinhais. Estes tumores geralmente se tornam extradurais, estendendo-se através do forame de conjugação, determinando alargamento do mesmo e defeito nas vértebras e costelas adjacentes (2). A associação com tumores originados nas raízes dos nervos intra-raquídeos pode levar a sintomas semelhantes à poliomielite (6).

São ainda relatados gliomas de medula, ependimoma intramedular e meningocele. Os nervos periféricos podem ser acometidos por um processo crônico e progressivo (2).

Outra forma de apresentação são tumorações plexiformes que podem se localizar no couro cabeludo, tecidos orbitários, região retroauricular e membros, podendo determinar hipertrofia de todo o braço ou perna (2).

Grandes fibromas, na porção cervical ou torácica da medula, comprimem-na e produzem a síndrome de Brown-Sequard ou os sinais e sintomas de uma lesão transversa da medula espinhal (5).

### ***Tórax***

Os neurofibromas localizados no tórax podem ser de três tipos:

- Uma forma de meningocele intratorácica (2).
- Podem se originar de um nervo intercostal (2).
- Podem se originar do mediastino posterior e, através do forame intervertebral, se estender para dentro do tórax (7).

Ainda podem ser encontrados: neurofibromas cardíacos, estenose pulmonar e fibrose alveolar pulmonar (2).

### ***Abdome***

Os tumores neurogênicos do trato gastrointestinal são raros. As alterações encontradas são tumores de parede intestinal, apêndice gigante, megacólon, adenomatose papilosa da mucosa intestinal com neurofibromatose de nervos esplâncnicos e plexos da pelve (6). Neurofibromas renais e de bexiga também têm sido descritos (3).

### ***Esqueleto***

O comprometimento ósseo é muito importante e pode se manifestar sob a forma de cistos subperiósticos, osteoporose ou osteosclerose focal, ausência de patela, corpos vertebrais com pedículos deformados, anormalidades no crescimento ósseo, malformação dos dedos, elevação congênita da escápula, assimetria da face e crânio. As demais alterações do crânio incluem rarefação óssea, crânio bífido, ausência da parede superior posterior da órbita com exoftalmia e acometimento do osso frontal e asas maiores e menores do esfenóide (2). A hipoplasia óssea geralmente se manifesta por hipoplasia em faixa no raio X de costelas (7).

Cifose e escoliose são comuns, associadas com anormalidades vertebrais (2). A incidência de escoliose pode ser acima de 50% (7) e nos casos mais graves pode se associar paraplegia por estiramento da medula. Via de regra, a escoliose é uma curva curta, que pode progredir rapidamente e determinar acentuada deformidade. Neste caso se faz necessária a estabilização com colete de Milwaukee ou correção e fusão precoces (8).

Menos freqüentemente, a escoliose se constitui em larga e suave curva, determinada por diferenças no comprimento das pernas ou pelo peso de braços hipertróficos. Nestes casos o tratamento de eleição é o conservador, e somente se este não surtir efeito é que se faz correção cirúrgica (8).

Outra alteração da coluna é a espinha bífida (2).

Na pseudoartrose congênita de tíbia foram observados neurofibromas em biópsias realizadas (2).  
Mesmo tratadas e consideradas curadas, as fraturas espontâneas são freqüentes nestas áreas (7).  
Outra anormalidade encontrada são ossos longos esponjosos ou ausência dos mesmos (2).  
Os fibromas subperiosteos podem causar rarefação de qualquer um dos casos, com formação de cistos ósseos (osteíte fibrocística).  
Podem ocorrer fraturas espontâneas da coluna ou dos ossos longos (5).

### ***Endócrinas***

No sistema endócrino são descritos puberdade precoce, mixedema, neuroblastoma e feocromocitoma, que pode levar à hipertensão arterial sistêmica (7).  
Quanto à acromegalia, não está bem definido se é, determinada por distúrbios endócrinos ou por alterações focais dos ossos (6).

### ***Sistema vascular***

Estão descritos oclusão de artérias cerebrais (9), hemangiomas e hiperplasia das camadas íntima e média, podendo levar à estenose da artéria renal e hipertensão arterial sistêmica (3).

### **Agradecimento**

A National Neurofibromatosis Foundation, pelo apoio para a elaboração deste trabalho de pesquisa - 95 Pine Street, 16th Floor, New York, NY 10005, USA.

### **Summary**

*At this part of the review about neurofibromatosis, we will discuss learning and communication disabilities that occur more frequently in children and teenagers with NF1 than in other in general. The researches suggest that more than 50% of the NF1 children/teenagers affected need special education care.*

**Key words:** *Neurofibromatosis; learning; communication; disabilities.*

### **Referências:**

- 1.DILTS. C.V – Neurofibromatosis *The National Neurofibromatosis Foundation, Inc.* 15(3):2-4, 1994
- 2.KOTZIAS, A.N, LUDWIG, A et al – Neurofibromatose (enfermidade de Von Recklinghausen): apresentação de três casos *Arq. Cat. Med.* 10(3), setembro 1981.
- 3.SMITH. DW – *Recognizable patterns of human malformation* 2 ed. EUA. W B Saunders company, 1976
- 4.SZTAJNBERG. MC – Neurofibromatose (doença de Von Recklinghausen. 1882) *JBM.* 57(1):34-45. 1989.
- 5.SILVA, S C L., MILIDIÚ. I *et al* – Morbus Von Recklinghausen *HSN.* Out/dez. 50-4, 1978
- 6.FORD. F – *Enfermedades del sistema nervioso en la infancia, niñez y adolescência* 2. ed Argentina, La medica, 1967
- 7.SWAIMAN, K F & WRIGHT, F S – *The practice of Pediatric Neurology* EUA, C W Mosby Company, 1975 vol 2
- 8.TACHDJIAN, M.O – *Ortopedia pediátrica* 1 ed, México, Nueva Editoril Internacional 1976 vol 2
- 9.TABOADA, D *et al* – Oclusion of the the cerebral arteries in Recklinghausen's disease *Neurology.* 18(5):281-4.1980