



Considerações diagnósticas da Schwannomatose: um relato de caso e revisão de literatura.

AUTORES:

Lucas Araujo Limongi Horta, Igor Flávio Gonçalves do Vale, Breno Sousa Paiva, Fabio Victor Vieira Rocha, Rennan Nunes Pirola

INTRODUÇÃO:

A schwannomatose é uma doença rara, que afeta cerca de 1 a cada 40.000 nascidos. É caracterizada pela formação de múltiplos schwannomas no sistema nervoso periférico. Muitas vezes, os sintomas permanecem silenciosos, tornando o diagnóstico um desafio. Para compreender essa condição e as complexidades envolvidas no seu diagnóstico e tratamento, é crucial explorar os aspectos clínicos, radiológicos e histopatológicos associados a ela.

CASO REPORTADO:

Paciente do sexo feminino, 30 anos, com história de parestesias em pé esquerdo e nódulos no braço e coxa esquerdos. A ressonância magnética do tornozelo e do membro superior mostrou lesões nodulares, alongadas, de aspecto fusiforme e com realce após contraste. O anatomopatológico destas lesões nodulares foi compatível com schwannomas. Em investigação complementar, a ressonância de crânio evidenciou imagem nodular e extra-axial, com base de implantação na foice inter-hemisférica e realce intenso pelo contraste, sugestiva de meningioma e a ressonância de coluna vertebral mostrou lesões nodulares sólidas, captantes de contraste, extra-medulares ao nível dos corpos vertebrais de C5, T7, T8 e L1. A paciente preenche critérios diagnósticos para schwannomatose.

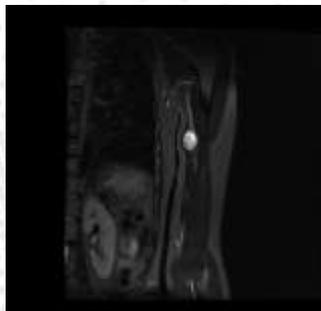


Figura 1: schwannoma em braço

Figura 2: schwannomas em coxa



RESULTADOS:

A schwannomatose está relacionada, entre outros, a mutações nos genes supressores de tumor SMARCB1 ou LZTR1. É uma doença de apresentação esporádica ou herança autossômica dominante de penetrância incompleta, resultando em múltiplos schwannomas, muitas vezes assintomáticos. Quando ocorrem, dor neuropática, astenia e parestesias são os sintomas mais comuns. Os pacientes também podem apresentar meningiomas, com predileção pela foice cerebral. Os principais diagnósticos diferenciais incluem as neurofibromatoses tipo 1 e 2 e a distinção entre elas é desafiadora. O tratamento dos schwannomas, em geral, é cirúrgico e proporciona alívio significativo dos sintomas. O tratamento não operatório para schwannomatose pode incluir exames de imagem periódicos e controle da dor, e é frequentemente usado para tumores que não podem ser removidos cirurgicamente. Teste e aconselhamento genético podem ser úteis no seguimento.

CONCLUSÃO:

O relato de caso ilustra a diversidade de manifestações da schwannomatose e destaca a importância de sua identificação precisa e intervenção precoce, visando melhora da qualidade de vida dos pacientes afetados por essa condição rara e complexa.

REFERÊNCIAS:

- Simone Vilela et al. Schwannomatose - primeiros casos relatados no Brasil. Rev Med Minas Gerais.
- Johns Hopkins Medicine. Schwannomatosis. Johns Hopkins Medicine.
<https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/neurofibromatosis/schwannomatosis>.
- UpToDate. NF2-Related Schwannomatosis
https://www.uptodate.com/contents/nf2-related-schwannomatosis-formerly-neurofibromatosis-type-2?search=schwannomatose&source=search_result&selectedTitle=2~15&usage_type=default&display_rank=2.