

Título:

Neurofibromatose Tipo 1 e Predisposição a Neoplasias Cutâneas Múltiplas: Evidência Clínica para Seguimento Individualizado

Autores:

Taissa dos Santos Uchiya; Júlia de Oliveira Machado; Fellipe Pesente, Débora Dummer Meira; Iuri Drumond Louro

Objetivo:

Relatar o caso de paciente com múltiplas neoplasias cutâneas, incluindo melanoma, carcinoma basocelular e carcinoma espinocelular, no contexto de neurofibromatose tipo 1 (NF1), destacando a relevância da medicina de precisão na estratificação de risco e na condução de seguimento individualizado.

Diagnóstico e Plano de tratamento

Paciente feminina, 68 anos, com diagnóstico clínico de neurofibromatose tipo 1 e histórico de múltiplas neoplasias cutâneas ao longo do seguimento. Em 2023, foi diagnosticado melanoma invasor em região da fúrcula (Breslow 0,4 mm; Clark III; pT1b), submetido à exérese com margens livres, seguida de ampliação cirúrgica, sem evidência de doença residual.

No curso evolutivo, apresentou múltiplos tumores cutâneos adicionais, incluindo carcinoma de células escamosas invasor em região malar direita associado a carcinoma basocelular, carcinoma basocelular em epicanto medial direito e carcinoma espinocelular *in situ* em braço esquerdo, todos tratados cirurgicamente com margens livres. Observa-se, ainda, a presença de numerosos neurofibromas cutâneos disseminados, associados a importante fotodano.

Durante o seguimento oncológico, a paciente foi incluída em protocolo de investigação genética, sendo identificada mutação em heterozigose no gene *NF1*, caracterizada por deleção abrangendo os éxons 2 a 58, classificada como provavelmente patogênica. A partir desses achados, foi instituído plano de acompanhamento individualizado, incluindo vigilância dermatológica periódica, rastreamento sistêmico direcionado e orientação quanto ao risco ampliado para neoplasias associadas, como tumores do sistema nervoso central, neoplasias de bainha neural e câncer de mama.

Resultados:

A paciente evolui sem evidência de recidiva do melanoma e sem sinais de doença metastática em exames de imagem. As demais neoplasias cutâneas foram diagnosticadas em estágios iniciais e tratadas de forma curativa. O seguimento longitudinal tem possibilitado a identificação contínua de lesões suspeitas, permitindo intervenções precoces. A caracterização molecular contribuiu para o

refinamento da estratificação de risco e para o direcionamento das estratégias de rastreio.

Relevância Científica:

O caso ilustra a complexidade inerente ao manejo de pacientes com síndromes genéticas predisponentes ao câncer, como a NF1, nas quais a coexistência de múltiplas neoplasias de diferentes linhagens evidencia a heterogeneidade fenotípica e o risco oncológico ampliado. Nesse contexto, a integração de dados clínicos, histopatológicos e moleculares configura um pilar essencial da medicina de precisão, permitindo abordagens mais acuradas e individualizadas.

Conclusão:

Pacientes com neurofibromatose tipo 1 apresentam risco substancialmente elevado para o desenvolvimento de múltiplas neoplasias cutâneas e sistêmicas. A incorporação de estratégias baseadas em medicina de precisão, aliada a um seguimento longitudinal e multidisciplinar, possibilita a personalização da vigilância e do rastreio oncológico. Este relato reforça a necessidade de abordagens individualizadas e contínuas, com potencial impacto na detecção precoce e na redução da morbimortalidade associada.