Nota Técnica 564079

Data de conclusão: 03/09/2026 09:33:30

Paciente

Nome: [redacted]

Data de Nascimento: 29/05/2024

Idade: 2 anos

Sexo: Masculino

Cidade: Santa Rosa de Viterbo/SP

Dados do Advogado do Autor

Nome do Advogado: -

Número OAB: -

Autor está representado por: -

Dados do Processo

Número do Processo: 5001759-48.2026.4.03.6703

Esfera/Órgão: Justiça Federal

Vara/Serventia: 6º Núcleo de Justiça 4.0

Tecnologia 564079

CID: Q85.0 - Neurofibromatose (não-maligna)

Diagnóstico: Neurofibromatose tipo 1

Meio(s) confirmatório(s) do diagnóstico já realizado(s): Laudo médico.

Descrição da Tecnologia

Tipo da Tecnologia: Medicamento

Registro na ANVISA? Sim

Situação do registro: Válido

Nome comercial: -

Princípio Ativo: SULFATO DE SELUMETINIBE

Via de administração: VO

Posologia: selumetinibe 10mg. Tomar 2 cápsulas de manhã e 1 cápsula à noite, de uso contínuo.

Uso contínuo? -

Duração do tratamento: dia(s)

Indicação em conformidade com a aprovada no registro? Sim

Previsto em Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Min. da Saúde para a situação clínica do demandante? Não

O medicamento está inserido no SUS? Não

Oncológico? Não

Outras Tecnologias Disponíveis

Tecnologia: SULFATO DE SELUMETINIBE

Descrever as opções disponíveis no SUS e/ou Saúde Suplementar: Estão disponíveis no SUS o tratamento cirúrgico, tratamentos para sintomas decorrentes da doença, terapias de reabilitação para as sequelas decorrentes da doença e tratamento oncológico no caso de haver malignização.

Existe Genérico? Não

Existe Similar? Não

Custo da Tecnologia

Tecnologia: SULFATO DE SELUMETINIBE

Laboratório: -

Marca Comercial: -

Apresentação: -

Preço de Fábrica: -

Preço Máximo de Venda ao Governo: -

Preço Máximo ao Consumidor: -

Custo da Tecnologia - Tratamento Mensal

Tecnologia: SULFATO DE SELUMETINIBE

Dose Diária Recomendada: -

Preço Máximo de Venda ao Governo: -

Preço Máximo ao Consumidor: -

Fonte do custo da tecnologia: -

Evidências e resultados esperados

Tecnologia: SULFATO DE SELUMETINIBE

Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia: O selumetinibe é um inibidor oral seletivo da proteína quinase ativadora da MAP quinase (MEK) que pode induzir a regressão de tumores decorrentes da NF1. Este medicamento está aprovado para o tratamento de pacientes pediátricos com sintomas e/ou NPs progressivos e inoperáveis relacionados à doença [4].

Inicialmente o selumetinibe foi avaliado em um estudo de fase 1 que envolveu 24 crianças com NPs inoperáveis com objetivo de avaliar a dose máxima tolerada e avaliar farmacocinética plasmática [6]. Selumetinibe foi administrado duas vezes ao dia em uma dose de 20 mg a 30 mg/m2 de área de superfície corporal em um esquema de dosagem contínua (em ciclos de 28 dias). A resposta ao tratamento (ou seja, um aumento ou diminuição no volume de neurofibromas plexiformes em relação a linha de base) foi monitorada usando análise de ressonância magnética (RNM) volumétrica para medir a mudança no tamanho do neurofibroma plexiforme. Um total de 24 crianças (idade mediana de 10,9 anos; variação de 3,0 a 18,5) com um volume tumoral mediano de 1.205 ml (variação de 29 a 8.744) receberam selumetinibe. A dose máxima tolerada foi de 25 mg/m2 (aproximadamente 60% da dose recomendada para adultos). Os efeitos tóxicos mais comuns associados ao selumetinibe incluíram erupção cutânea acneiforme, efeitos gastrointestinais e elevação assintomática da creatina quinase (CK). O tratamento com selumetinibe resultou em respostas parciais confirmadas (diminuição do volume do tumor desde a linha de base de ≥20%) em 17 das 24 crianças (71%). A progressão da doença (aumento do volume do tumor desde a linha de base de ≥20%) não foi observada.

A CONITEC, em seu relatório, avaliou a eficácia e a segurança do selumetinibe no tratamento de crianças e adolescentes com neurofibromatose tipo 1 e neurofibroma plexiforme inoperável e sintomático [5]. Em sua revisão, foram incluídos o estudo SPRINT [7] e os resultados de seu seguimento [8]. Também foram identificados dois estudos adicionais que, apesar de não atenderem plenamente os critérios de inclusão estabelecidos para revisão da literatura, apresentaram resultados relevantes que corroboram as evidências clínicas sobre a eficácia e segurança do selumetinibe [9,10].

O estudo SPRINT, um estudo de fase 2, de braço único, avaliou crianças de 2 a 18 anos com NF1 e NPs, sendo que todas receberam selumetinibe na dose de 25 mg/m² de área de superfície corporal, por via oral, duas vezes ao dia [7]. Nesse estudo, os pacientes foram avaliados em relação à taxa de resposta objetiva por RNM (desfecho primário), bem como por meio de avaliação clínica (dor, qualidade de vida, desfiguração e função). Um total de 50 crianças — idade mediana de 10,2 anos; variação de 3,5 a 17,4 — foi incluído entre agosto de

2015 e agosto de 2016. Os sintomas mais frequentes relacionados aos neurofibromas foram desfiguração, em 44 pacientes; disfunção motora, em 33; e dor, em 26. No total, 35 pacientes, ou 70%, apresentaram resposta parcial confirmada até 29 de março de 2019, e 28 desses pacientes tiveram resposta duradoura, com duração igual ou superior a 1 ano. Após 1 ano de tratamento, a redução média nas pontuações de intensidade da dor tumoral relatadas pelas crianças foi de 2 pontos, considerada uma melhora clinicamente significativa. Além disso, foram observadas melhoras clinicamente significativas na interferência da dor no funcionamento diário relatada pelas crianças e pelos pais — 38% e 50%, respectivamente — e na qualidade de vida geral relacionada à saúde — 48% e 58%, respectivamente —, bem como em desfechos funcionais de força, em 56% dos pacientes, e amplitude de movimento, em 38% dos pacientes. Cinco pacientes descontinuaram o tratamento devido a efeitos tóxicos possivelmente relacionados ao selumetinibe, e 6 pacientes apresentaram progressão da doença. Os efeitos tóxicos mais frequentes foram náusea, vômito ou diarreia; aumento assintomático do nível de creatina fosfoquinase; erupção acneiforme; e paroníquia. A certeza da evidência para o estudo SPRINT foi considerada baixa já que o estudo não possui braço comparador e é um estudo com amostra pequena.

Os resultados após 8 anos de seguimento mostraram mediana de duração da primeira resposta parcial confirmada de 34,5 ciclos [8]. A mediana de sobrevida livre de progressão foi alcançada no ciclo 88, com 61,2% dos pacientes livres de progressão após 60 ciclos. Também houve melhora significativa da dor tumoral após 48 ciclos, incluindo redução clinicamente relevante em 53% dos pacientes. Quanto à segurança, 99% dos pacientes apresentaram eventos adversos, em sua maioria leves ou moderados. Eventos oculares e cardíacos graves foram raros: houve um caso de retinopatia serosa central, com resolução, e reduções assintomáticas da fração de ejeção do ventrículo esquerdo em 16 pacientes. Episódios de hipertensão ocorreram em oito participantes, todos leves ou moderados e resolvidos sem tratamento.

Kim e colaboradores (2024) conduziram um ensaio clínico de fase 2, de centro único, não randomizado, aberto e de braço único, realizado na Coreia do Sul, com o objetivo de avaliar a segurança, a farmacocinética e a eficácia do selumetinibe em crianças e adultos com NF1 e neurofibromas plexiformes inoperáveis, sintomáticos ou com risco de desenvolver comorbidades significativas [9]. Entre maio de 2019 e dezembro de 2021, foram recrutados 90 pacientes, sendo 60 crianças e 30 adultos, com tempo médio de tratamento de 22 ciclos (± 5). Nas crianças, a média de ciclos de tratamento foi de 21 (variação de 4 a 26 ciclos). A análise de segurança, que constituiu o desfecho primário do estudo, identificou 239 eventos adversos entre as 60 crianças participantes, ocorrendo mais frequentemente durante o primeiro ciclo de tratamento. A maioria foi classificada como leve a moderada, sendo 96,2% de grau 1 (230/239) e 3,7% de grau 2 (9/239), sem registro de eventos adversos de grau 3 ou superior. Os eventos adversos mais comuns em crianças foram paroníquia (80%), infecção de pele (56,7%) e mucosite (43,3%). Nenhum evento adverso levou à descontinuação do tratamento, suspensão temporária ou necessidade de ajuste de dose do selumetinibe. Na última avaliação, nenhum paciente apresentou progressão da doença e 97,8% dos participantes (88/90) demonstraram redução no volume do neurofibroma plexiforme, com mediana de redução de 40,8% (IQR: 4,2%–92,2%). Apenas uma criança manteve o volume tumoral inalterado durante todo o período do estudo.

O estudo KOMET foi ensaio clínico de fase 3, multicêntrico, internacional, randomizado, controlado por placebo, paralelo e duplo-cego que avaliou a eficácia e a segurança do

selumetinibe em adultos com NF1 e neurofibromas plexiformes sintomáticos e inoperáveis [11]. Os pacientes foram designados na proporção de 1:1, para ciclos de 28 dias de selumetinibe oral 25 mg/m² duas vezes ao dia, ou placebo, com cruzamento para selumetinibe em caso de progressão radiológica confirmada ou ao final do ciclo 12. O desfecho primário foi a taxa de resposta objetiva, definida como resposta parcial ou completa confirmada, estabelecida por revisão central independente de acordo com os critérios Response Evaluation in Neurofibromatosis and Schwannomatosis (REiNS) até o ciclo 16, comparando selumetinibe versus placebo. No total, dos 184 participantes inscritos, 145 adultos foram randomizados para selumetinibe (n=71) ou placebo (n=74). O selumetinibe levou a uma resposta rápida, com mediana de 3,7 meses, e uma taxa de resposta objetiva de 20% (n=14/71; IC 95% 11,2 a 30,9) até o ciclo 16, em comparação com 5% (n=4/74; 1,5 a 13,3) com placebo (p=0,011). Participantes com escores basais de intensidade de dor crônica de pelo menos 3 apresentaram maior redução do escore no ciclo 12 com selumetinibe em comparação com placebo (média dos mínimos quadrados [EP] -2,0 [0,30]; -2,6 a -1,4, vs -1,3 [0,29]; -1,8 a -0,7; p=0,070), embora sem atingir significância estatística; e houve melhora clinicamente significativa em relação ao basal. A mudança do basal até o ciclo 12 nos escores totais do PlexiQoL entre os grupos de tratamento não foi significativa (diferença da média dos mínimos quadrados [EP] -0,1 [0,59]; -1,2 a 1,1). Os eventos adversos foram consistentes com o perfil de segurança conhecido do selumetinibe.

Não existem ensaios clínicos randomizados de selumetinibe em pacientes pediátricos com NF1. A aprovação pediátrica foi baseada em estudos de braço único (fase 1/2 não randomizados). O KOMET é o único ensaio randomizado fase 3 controlado por placebo disponível, e foi conduzido exclusivamente em adultos.

Uma revisão sistemática sumarizou os resultados de estudos de eficácia do uso do selumetinibe no tratamento de crianças com NF1 [10]. Dez estudos envolvendo 268 pacientes foram incluídos. Com exceção de um estudo retrospectivo, todos os estudos tinham um único braço, ou seja, não possuíam grupo comparador. A taxa de resposta objetiva foi de 68% (IC95% 58 a 77,3%) e a taxa de controle da doença foi de 96,8% (IC95% 90,8 a 99,7%). A taxa de melhora combinada foi de 75,3% (IC95% 56,2 a 90,9%) para dor e 77,8% (IC95% 63,1 a 92,5%) para distúrbios motores. Os eventos adversos mais comuns foram rash acneiforme (47,6%), creatino-fosfoquinase elevada (51,5%) e diarreia (62,5%).

Custo:

Item: SELUMETINIBE
Descrição: 10 MG CAP DURA CT FR PLAS PEAD OPC X 60
Quantidade: 19
Valor Unitário*: R$ 30.723,67
Valor Anual: R$ 583.749,73

* Valor unitário considerado a partir de consulta de preço da tabela CMED. Preço máximo de venda ao governo (PMVG) em São Paulo (ICMS 18%). O PMVG é o resultado da aplicação do Coeficiente de Adequação de Preços (CAP) sobre o Preço Fábrica – PF, PMVG = PF*(1-CAP). O CAP, regulamentado pela Resolução nº. 3, de 2 de março de 2011, é um desconto mínimo obrigatório a ser aplicado sempre que forem realizadas vendas de medicamentos constantes do rol anexo ao Comunicado nº 15, de 31 de agosto de 2017 - Versão Consolidada ou para atender ordem judicial. Conforme o Comunicado CMED nº 5, de 21 de dezembro de 2020, o

CAP é de 21,53%. Alguns medicamentos possuem isenção de ICMS para aquisição por órgãos da Administração Pública Direta Federal, Estadual e Municipal, conforme Convênio ICMS nº 87/02, sendo aplicado o benefício quando cabível.

O selumetinibe é produzido pela indústria farmacêutica AstraZeneca do Brasil Ltda sob o nome comercial Koselugo. De acordo com as informações de prescrição juntadas ao processo e em consulta à tabela CMED em agosto de 2026, foi elaborada a tabela acima com o custo do tratamento pelo período de um ano.

A avaliação econômica conduzida pela CONITEC [5] analisou a custo-efetividade do selumetinibe sob a perspectiva do SUS, tendo como comparador o melhor cuidado padrão disponível. Após a consulta pública e a apresentação de nova proposta comercial, com desconto adicional de 3,5%, a razão de custo-utilidade incremental foi estimada em aproximadamente R$ 309.578,03 por QALY ganho. Em relação ao impacto orçamentário, considerando um horizonte temporal de cinco anos e um market share inicial de 30%, alcançando 70% no quinto ano, o cenário base estimou que a incorporação do selumetinibe no SUS resultaria em um impacto orçamentário incremental de aproximadamente R$ 286,5 milhões ao longo desse período. Com base nessa avaliação econômica e com a incerteza em relação ao verdadeiro tamanho de efeito, a comissão recomendou a não incorporação do selumetinibe no tratamento de pacientes pediátricos a partir de 2 anos de idade, com NF1 que apresentem NPs sintomáticos e inoperáveis.

O National Institute for Health and Care Excellence recomendou o uso do medicamento em tumores sintomáticos e inoperáveis somente mediante acordo confidencial de redução de preço [12].

A Agência Canadense de Medicações e Tecnologias em saúde (do inglês, Canadian Drugs Agency (CDA) recomenda o selumetinibe para tratamento de pacientes pediátricos acima de dois anos com neurofibromatose tipo 1 sintomática e neurofibromas plexiformes inoperáveis. A recomendação é condicionada ao reembolso mediante critérios e condições clínicas estabelecidas [13].

Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia: Maior taxa de estabilização e regressão da doença, controle da dor e distúrbios motores, porém dados oriundos de estudos com qualidade metodológica baixa.

Recomendações da CONITEC para a situação clínica do demandante: Não Recomendada

Conclusão

Tecnologia: SULFATO DE SELUMETINIBE

Conclusão Justificada: Não favorável

Conclusão: No caso em análise, o paciente é portador de neurofibromatose tipo 1, com antecedente familiar positivo, apresentando neurofibroma plexiforme cervical com repercussão significativa sobre as vias aéreas superiores. Desde o nascimento, apresenta laringomalácia e comprometimento respiratório persistente. Encontra-se atualmente com traqueostomia e suporte alimentar por sonda.

O tratamento com selumetinibe em pacientes com neurofibromatose tipo 1 (NF1) e neurofibromas plexiformes sintomáticos têm demonstrado resultados promissores, com aumento das taxas de resposta tumoral e potencial melhora de sintomas relacionados à doença. Entretanto, as evidências disponíveis são de qualidade limitada, provenientes predominantemente de estudos de braço único, sem grupo comparador, envolvendo número limitado de participantes e com tempo de seguimento relativamente curto. Essas características metodológicas aumentam a incerteza quanto à magnitude do benefício clínico observado e limitam a extrapolação dos resultados para a população geral de pacientes com NF1. Adicionalmente, permanecem incertezas quanto à manutenção dos benefícios em longo prazo e ao impacto da terapia sobre desfechos clínicos relevantes. A qualidade global das evidências foi considerada baixa, indicando que estudos futuros poderão modificar substancialmente as estimativas atuais de efeito.

Por fim, o selumetinibe apresenta elevado custo de tratamento e perfil de custo-efetividade considerado desfavorável. No contexto brasileiro, a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC), após avaliação das evidências clínicas e econômicas disponíveis, emitiu recomendação desfavorável à sua incorporação para a indicação pleiteada. Dessa forma, conclui-se de forma desfavorável ao fornecimento da tecnologia pleiteada.

Há evidências científicas? Sim

Justifica-se a alegação de urgência, conforme definição de Urgência e Emergência do CFM? Não

Referências bibliográficas:

1. Korf BR, Lobbous M, Metrock LK. Neurofibromatosis type 1 (NF1): Pathogenesis, clinical features, and diagnosis [Internet]. UpToDate. Waltham (MA): UpToDate Inc.; 2026 [cited 2026 Jun 11]. Available from: https://www.uptodate.com/contents/neurofibromatosis-type-1-nf1-pathogenesis-clinical-features-and-diagnosis
2. Evans DG, Howard E, Giblin C, Clancy T, Spencer H, Huson SM, et al. Birth incidence and prevalence of tumor-prone syndromes: estimates from a UK family genetic register service. Am J Med Genet A. fevereiro de 2010;152A(2):327–32.
3. Rasmussen SA, Yang Q, Friedman JM. Mortality in neurofibromatosis 1: an analysis using U.S. death certificates. Am J Hum Genet. maio de 2001;68(5):1110–8.
4. Korf BR, Lobbous M, Metrock LK. Neurofibromatosis type 1 (NF1): Management and prognosis [Internet]. UpToDate. Waltham (MA): UpToDate Inc.; 2026 [cited 2026 Jun 11]. Available from: https://www.uptodate.com/contents/neurofibromatosis-type-1-nf1-management-and-prognosis.
5. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. Selumetinibe para o tratamento de pacientes pediátricos com neurofibromatose tipo 1 (NF1) e neurofibroma plexiforme inoperável sintomático [Internet]. 2025 set. Relatório Técnico: 1037. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/2025/relatorio-final-1037-selumetinibe
6. Dombi E, Baldwin A, Marcus LJ, Fisher MJ, Weiss B, Kim A, et al. Activity of Selumetinib in Neurofibromatosis Type 1-Related Plexiform Neurofibromas. N Engl J Med. 29 de dezembro de 2016;375(26):2550–60.
7. Gross AM, Wolters PL, Dombi E, Baldwin A, Whitcomb P, Fisher MJ, et al. Selumetinib in Children with Inoperable Plexiform Neurofibromas. N Engl J Med. 9 de abril de 2020;382(15):1430–42.
8. Gross AM, Dombi E, Wolters PL, Baldwin A, Dufek A, Herrera K, et al. Long-term safety and

efficacy of selumetinib in children with neurofibromatosis type 1 on a phase 1/2 trial for inoperable plexiform neurofibromas. Neuro-Oncol. 3 de outubro de 2023;25(10):1883–94.
9. Kim H, Yoon HM, Kim EK, Ra YS, Kim HW, Yum MS, et al. Safety and efficacy of selumetinib in pediatric and adult patients with neurofibromatosis type 1 and plexiform neurofibroma. Neuro-Oncol. 5 de dezembro de 2024;26(12):2352–63.
10. Han Y, Li B, Yu X, Liu J, Zhao W, Zhang D, et al. Efficacy and safety of selumetinib in patients with neurofibromatosis type 1 and inoperable plexiform neurofibromas: a systematic review and meta-analysis. J Neurol. maio de 2024;271(5):2379–89.
11. Chen AP, Coyne GO, Wolters PL, Martin S, Farschtschi S, Blanco I, et al. Efficacy and safety of selumetinib in adults with neurofibromatosis type 1 and symptomatic, inoperable plexiform neurofibromas (KOMET): a multicentre, international, randomised, placebo-controlled, parallel, double-blind, phase 3 study. Lancet. 2025 Jun 21;405(10496):2217-2230.
12. National Institute For Health And Care Excellence. 1 Recommendations | Selumetinib for treating symptomatic and inoperable plexiform neurofibromas associated with type 1 neurofibromatosis in children aged 3 and over | Guidance | NICE [Internet]. NICE; 2022. Disponível em: https://www.nice.org.uk/guidance/hst20/chapter/1-Recommendations
13. Canada's Drug Agency (CDA-AMC). selumetinib | CDA-AMC [Internet]. 2023. Disponível em: https://www.cda-amc.ca/sites/default/files/DRR/2023/SR0764REC-Koselugo.pdf

NatJus Responsável: Nacional

Instituição Responsável: NAT-Jus Doenças Raras - HCPA/TelessaúdeRS

Nota técnica elaborada com apoio de tutoria? Não

Outras Informações: Trata-se de paciente pediátrico com diagnóstico de neurofibromatose tipo 1, apresentando antecedente familiar positivo, uma vez que a mãe também é portadora da doença. Apresenta neurofibroma plexiforme localizado em região cervical, com repercussão significativa sobre as vias aéreas superiores. Desde o nascimento, o paciente apresenta quadro de laringomalácia, cursando com dificuldade respiratória persistente e episódios de exacerbação clínica, incluindo evento documentado de apneia. Em decorrência da progressão do comprometimento respiratório, houve necessidade de realização de traqueostomia, configurando dependência de via aérea artificial, em contexto de insuficiência respiratória aguda episódica (Num. 596431697). Consta no mesmo laudo médico, que o exame de ressonância magnética de pescoço, realizado em aparelho de 1.5 Tesla com sequências antes e após administração de contraste, evidenciou a presença de tubo traqueal e sonda digestiva posicionada via narina direita. As estruturas anatômicas adjacentes, incluindo pele, tecido subcutâneo, musculatura, vasos cervicais, glândulas salivares, tireoide e arcabouço ósseo, apresentam-se preservadas, sem alterações significativas. Observa-se, contudo, aumento e espessamento da parede posterolateral da faringe à esquerda, ao nível da glote e do seio piriforme, caracterizada por hipossinal em T1 e realce após contraste, estendendo-se ao longo da forma semicircular e medindo aproximadamente 1,1 x 0,8 x 1,0 cm, sem evidência de linfonodomegalia regional. Tais achados são compatíveis com lesão tumoral do tipo neurofibroma plexiforme, de repercussão importante sobre a via aérea superior. O paciente apresenta comprometimento respiratório relevante decorrente tanto da malformação laríngea congênita quanto do efeito expansivo da lesão tumoral, configurando quadro de obstrução parcial das vias aéreas superiores, com risco elevado de agravamento funcional. Encontra-se atualmente com traqueostomia e suporte alimentar por sonda, com impacto direto sobre sua qualidade de vida e desenvolvimento. Nesse contexto, pleiteia o fornecimento de selumetinibe.

Existem três formas clínicas e geneticamente distintas de neurofibromatose: neurofibromatose tipos 1 e 2 (NF1 e NF2) e schwannomatose. A NF1, anteriormente conhecida como doença de von Recklinghausen, é o tipo mais comum. O gene NF1, que é responsável pela doença, está localizado no braço longo do cromossoma 17 em 17q11.2. As características da NF1 são múltiplas máculas café-com-leite e neurofibromas [1]. A NF1 é uma doença genética autossômica dominante com incidência de aproximadamente 1:2.600 a 1:3.000 indivíduos. Aproximadamente metade dos casos são familiares (herdados) [2]. Um estudo de atestados de óbito nos Estados Unidos revelou uma média de idade de óbito para pessoas com NF1 de 54,4 anos e mediana de 59 anos, bem abaixo das médias populacionais (70,1 e 74 anos, respectivamente). Tumores malignos e doença vascular foram significativamente super-representados entre aqueles com NF1 que morreram com idade menor do que 40 anos [3].

A ordem típica de aparecimento das manifestações clínicas são máculas café com leite, sardas axilares ou inguinais, nódulos de Lisch (hamartomas de íris) e neurofibromas plexiformes (NPs). Os NPs geralmente envolvem múltiplos fascículos nervosos, com crescimento serpiginoso e vascularização significativa. Múltiplas morbidades podem ocorrer, incluindo dor, disfunção motora e perda visual, e o agravamento da morbidade está associado ao crescimento das lesões. Os NPs também podem sofrer transformação maligna em tumores malignos da bainha do nervo periférico. As displasias ósseas, se presentes, geralmente aparecem durante o primeiro ano de vida do paciente, e o glioma da via óptica (OPG) sintomático geralmente ocorre aos três anos de idade. Outros tumores e complicações neurológicas geralmente começam a aparecer após o primeiro ano de vida. A hipertensão pode ocorrer na infância. A transformação maligna de tumores também pode ocorrer na infância, mas ocorre mais frequentemente na adolescência e na idade adulta [1].

O cuidado longitudinal para pessoas com NF1 visa a detecção precoce e o tratamento sintomático das complicações à medida que ocorrem. A abordagem do tratamento dos vários tumores associados à NF1 depende do tipo de tumor, seu efeito nos tecidos adjacentes e complicações relacionadas. Não existe tratamento médico específico para neurofibromas. O tratamento cirúrgico e o manejo da dor de neurofibromas plexiformes (NPs) podem ser desafiadores. A ressecção cirúrgica muitas vezes limita-se à redução de volume de uma área específica de uma grande lesão. O uso de inibidores da proteína quinase ativada por mitógeno (MAPKK ou MEK) está sendo visto como uma mudança recente no tratamento dos neurofibromas plexiformes [4].