

NEUROFIBROMA PLEKSIFORM: LAPORAN KASUS PLEXIFORM NEUROFIBROMA: CASE REPORT

Gabriella Kezia Ulina K.T¹, Sofyan Bungalo², Roberthy David Maelissa³, Amirah Basry⁴

¹Program Profesi Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Tadulako-Palu, Indonesia, 94118

²Departemen Anestesi, Fakultas Kedokteran, Universitas Tadulako-Palu, Indonesia, 94118

³Departemen Bedah, Fakultas Kedokteran, Universitas Tadulako-Palu, Indonesia, 94118

⁴Departemen Anatomi, Fakultas Kedokteran, Universitas Tadulako-Palu, Indonesia, 94118

Correspondent Author: gabrielle.keziaa@gmail.com

ABSTRAK

Pendahuluan: Neurofibroma plexiform adalah massa tumor jinak neurofibromatosis tipe 1 (NF1) melibatkan campuran jenis sel termasuk sel mast, matriks ekstraseluler kolagen dan batang saraf yang sering meluas ke kulit berasal dari "sel schwann" dan fibroblas perineural dengan pertumbuhan yang lambat.

Laporan Kasus: Laporan ini memaparkan kasus pasien perempuan usia 16 tahun dengan Neurofibroma Plexiform dengan tampakan klinis terdapat massa maligna berwarna coklat hampir menutupi sebagian pinggang sebelah kiri, disertai makula *café-au-lait* pada pinggang sebelah kiri.

Kesimpulan: Neurofibroma pleksiform adalah tumor yang muncul dari fascia saraf otot dan dapat menyusup ke dalam struktur jaringan di sekitarnya. Laporan kasus ini menunjukkan besarnya tumor sudah mengisi hampir sebagian area panggul. Pembedahan adalah pengobatan utama dengan tujuan untuk menghilangkan massa tumor agar tidak meluas dan mencegah komplikasi keganasan.

Kata Kunci : Neurofibroma Pleksiform; Neurofibromatosis tipe 1; NF1; laporan kasus

ABSTRACT

Introduction: Plexiform neurofibroma is a benign tumor mass of neurofibromatosis type 1 (NF1) involving a mixture of cell types including mast cells, extracellular matrix collagen, and nerve sheath cells that often extends into the skin originating from 'Schwann cells' and perineural fibroblasts with slow growth.

Case Report : This report presents the case of a 16-year-old female patient with plexiform neurofibroma, clinically presenting with a brownish malignant mass nearly occluding part of the left waist, accompanied by *café-au-lait* macules on the left waist.

Conclusion : A plexiform neurofibroma is a tumor originating from the fascia of nerve muscles and can infiltrate surrounding tissue structures. This case report demonstrates that the tumor had grown to occupy almost the entire pelvic area. Surgery is the primary treatment aimed at removing the tumor mass to prevent further spread and to avoid malignant complications.

Keywords : Neurofibroma Plexiform; Neurofibromatosis type 1; NF1; Case Report

PENDAHULUAN

Neurofibroma pleksiform adalah jenis

neurofibroma yang ditandai oleh pola pertumbuhan yang menyebar dan infiltratif, seringkali melibatkan banyak fasikulus saraf

dan jaringan di sekitarnya. Ini merupakan tumor selaput saraf perifer yang jinak yang umumnya terkait dengan neurofibromatosis tipe 1 (NF1), meskipun juga dapat terjadi secara sporadis.^[1]

Tumor ini berasal dari sel Schwann, sel perineural, dan fibroblas, menyebabkan campuran jenis sel yang kompleks dalam lesi. Secara klinis, neurofibroma pleksiform muncul sebagai massa lunak, tidak nyeri yang mungkin tumbuh secara perlahan dari waktu ke waktu. Mereka seringkali memiliki penampilan tidak teratur dan multinodular, menyebabkan distorsi dan pembesaran jaringan yang terkena.^[1]

Data epidemiologi yang merinci prevalensi Neurofibromatosis tipe 1 membentuk sekitar 96% dari semua kasus neurofibromatosis. Prevalensinya adalah 1 dari 3000 kelahiran. Itu terjadi secara merata antara jenis kelamin dan ras. Lima puluh persen pasien memiliki mutasi spontan, dan setengah lainnya memiliki mutasi yang diwariskan.^[2]

Neurofibroma pleksiform juga dikaitkan dengan temuan klinis yang bervariasi pada sebagian pasien, serta berbagai komorbiditas dermatologis dan sistemik lainnya, termasuk massa lunak yang teraba dibawah kulit atau jaringan dibawahnya, pertumbuhan massa yang tidak teratur sehingga dapat terjadi deformitas, café-au-lait macules, yaitu bercak kulit berwarna cokelat atau kopi yang besar dan datar, multipel neurofibroma yang muncul di beberapa bagian tubuh, kelainan saraf akibat tertekan yang menyebabkan nyeri, kelemahan otot, atau gangguan sensorik, serta resiko transformasi untuk menjadi ganas.^[3]

Neurofibroma pleksiform pada remaja biasanya terkait dengan kondisi genetik yang dikenal sebagai neurofibromatosis tipe 1

(NF1), yang juga dikenal sebagai penyakit von Recklinghausen. NF1 merupakan gangguan genetik yang ditandai oleh mutasi pada gen NF1, yang bertanggung jawab untuk menghasilkan protein neurofibromin. Mutasi gen ini menyebabkan pertumbuhan tumor jinak pada jaringan saraf, termasuk neurofibroma pleksiform.^[2]

Kualitas hidup pasien dengan neurofibroma pleksiform dapat dipengaruhi oleh berbagai faktor, termasuk tingkat keparahan gejala, lokasi dan ukuran tumor, serta dampak psikologis dan sosial yang terkait dengan kondisi ini. Dengan pendekatan yang terkoordinasi dan berpusat pada pasien, kualitas hidup pasien dapat ditingkatkan dan dampak negatif dari kondisi ini dapat diminimalkan.^[3]

LAPORAN KASUS

Seorang perempuan berumur 16 tahun datang ke poliklinik bedah RS Undata dengan keluhan adanya benjolan yang semakin membesar pada bagian panggul sebelah kiri. Benjolan teraba kenyal, batas tegas, berwarna kecoklatan serta teraba hangat. Nyeri tekan pada benjolan di sangkal. Pasien mengatakan keluhan ini sebelumnya sudah ada sejak lahir dan mulai membesar beberapa bulan yang lalu, tetapi benjolan tersebut tidak menyebabkan nyeri. Pasien tidak memperhatikan waktu perbersaran benjolan. Pasien mengakui bahwa kondisinya mengganggu kegiatan sehari-hari.

Pasien datang dengan keadaan umum sakit sedang, status gizi baik, kesadaran compos mentis. Pada pemeriksaan fisik ditemukan tekanan darah 120/90 mmHg, nadi 86x/menit, respirasi 24x/menit dan suhu 36,5C. Dari hasil pemeriksaan didapatkan tampakan massa kenyal berwarna kecoklatan dan berbatas tegas pada hampir sebagian regio femur sinistra, dengan ukuran diameter 22 cm. Massa teraba hangat, tidak ditemukan adanya

nyeri tekan pada massa. Pada pinggang sebelah kiri juga didapatkan beberapa gambaran *café-au-lait*.



Gambar 1 Regio Femur sinistra terdapat massa kenyal berwarna kecoklatan berbatas tegas dengan diameter 22 cm.

PEMBAHASAN

Pada kasus ini, berdasarkan anamnesis dan temuan dari pemeriksaan fisik, Neurofibroma pleksiform. Hasil anamnesis diketahui pasien perempuan berumur 16 tahun datang ke poliklinik bedah RS Undata dengan keluhan adanya benjolan yang terasa semakin membesar di panggul kiri. Awalnya benjolan sudah ada sejak lahir dan mulai membesar sejak beberapa bulan yang lalu. Berdasarkan teori, Neurofibroma pleksiform adalah jenis neurofibroma yang ditandai oleh pola pertumbuhan yang menyebar dan infiltratif, seringkali melibatkan banyak fasikulus saraf dan jaringan di sekitarnya.^[3]

Patogenesis Neurofibroma Pleksiform terkait dengan kondisi genetik yang dikenal sebagai neurofibromatosis tipe 1 (NF1). Gangguan genetik yang ditandai oleh mutasi pada gen NF1, yang bertanggung jawab untuk menghasilkan protein neurofibromin. Mutasi gen ini menyebabkan pertumbuhan tumor jinak pada jaringan saraf. Pada remaja dengan NF1, neurofibroma pleksiform dapat mulai berkembang selama masa pertumbuhan mereka, biasanya di usia pubertas atau awal dewasa muda.^[4]

Studi histopatologis menunjukkan proliferasi pada sel Schwann yang berlipat-

lipat, kandungan fibroblas yang mensintesis matriks ekstraseluler seperti kolagen membuat struktur tumor menjadi kompleks dan heterogen, dan sel-sel perineural yang mengelilingi saraf, pola pertumbuhan yang tidak teratur dan invasif membuat jaringan tumor menyusup ke jaringan sekitarnya. Terkadang variasi hasil histologis dalam Neurofibroma Pleksiform dapat terjadi terutama pada daerah-daerah dengan sel yang lebih padat atau daerah dengan perubahan degeneratif seperti nekrosis atau perubahan fibrinoid.^[5]

Pada individu dengan NF1, Neurofibroma Pleksiform biasanya muncul pada masa awal kehidupan, sering kali sejak lahir atau masa kanak-kanak awal. Tumor ini dapat tumbuh secara perlahan selama masa anak-anak, tetapi pertumbuhannya mungkin menjadi lebih aktif selama masa remaja, yang sering kali merupakan periode pertumbuhan cepat bagi individu tersebut. Faktor-faktor hormonal dan pertumbuhan yang terlibat dalam masa remaja mungkin memengaruhi perkembangan dan pertumbuhan tumor.^[4]

Pasien mengatakan bahwa benjolan dipanggulnya awalnya sudah ada sejak lahir namun baru terasa membesar beberapa bulan sebelum datang ke RS. Berdasarkan teori, Neurofibroma yang muncul sejak lahir dan kemudian berkembang pesat selama masa remaja sering terkait dengan neurofibromatosis tipe 1 (NF1). Dalam NF1, neurofibroma pleksiform adalah salah satu manifestasi klinis yang paling umum terjadi. Kondisi ini disebabkan oleh mutasi pada gen NF1, yang menyandi protein neurofibromin. Neurofibromin berperan dalam mengatur pertumbuhan sel dan menghambat pembentukan tumor.

Neurofibroma pleksiform yang berkembang pesat selama masa remaja dapat

menyebabkan berbagai masalah, termasuk gejala fisik seperti pembesaran tumor, nyeri, atau gangguan fungsi saraf terkait tekanan dari tumor yang bertumbuh. [6] Manifestasi klinis yang dapat ditemukan pada pasien dengan diagnosis NF1 memiliki kriteria sebagai berikut.

| TABLE 1. Diagnostic Criteria for NF1 (National Institutes of Health 1991) |
|--|
| ≥6 Or more café-au-lait patches >15 mm in adults and >5 mm in children |
| ≥2 Neurofibromas or 1 plexiform neurofibroma |
| Axillary or groin freckling |
| Lisch nodules (iris hamartomas) |
| OPGs |
| A first degree relative with NF1 |
| A distinctive osseous lesion such as sphenoid wing dysplasia or thinning of the long bone cortex with or without pseudoarthrosis |
| At least 2 or more of the above criteria should be present to make a clinical diagnosis of NF1. |

Gambar 2 Kriteria diagnostik Neurofibromatosa tipe 1

Neurofibromatosis tipe 1 adalah kondisi yang luar biasa bervariasi. Beberapa pasien memiliki manifestasi yang sangat ringan, sedangkan yang lain sangat terpengaruh. Manifestasi kulit seperti bintik-bintik *café-au-lait* (CAL) dan neurofibroma kulit terjadi pada setidaknya 95% pasien, sedangkan fitur lain terjadi pada tingkat frekuensi yang lebih rendah. [7]

Dari hasil pemeriksaan fisik didapatkan tampakan massa dengan konsistensi lunak berwarna kecoklatan, dengan ukuran diameter 22 cm di regio femur sinistra. Hal ini sesuai dengan teori yang mengatakan bahwa teori patogenesis umum dari Neurofibroma pleksiform adalah jenis tumor saraf perifer yang tumbuh dari sel-sel Schwann, fibroblas, dan sel-sel perineural yang ada di sekitar saraf. Di area panggul, ada banyak saraf dan struktur jaringan yang kompleks, yang semuanya dapat menjadi tempat bagi pertumbuhan tumor saraf. Faktor-faktor genetik dan lingkungan, bersama dengan

kerentanan genetik individu, dapat berperan dalam perkembangan neurofibroma pleksiform. [5]

Selain dari anamnesis dan pemeriksaan fisik, diagnosis neurofibroma pleksiform juga ditegakkan berdasarkan pemeriksaan penunjang. Berdasarkan teori pemeriksaan penunjang yang dapat dilakukan adalah pemeriksaan MRI (*magnetic resonance imaging*). Gambaran MRI akan memperlihatkan :

1. Massa atau lesi yang terlihat abnormal disepanjang jalur saraf atau didalam jaringan di sekitarnya. Massa ini dapat memiliki berbagai ukuran dan bentuk, tergantung pada lokasi dan tingkat pertumbuhan tumor.
2. Batas yang tidak teratur antara tumor dan jaringan sekitarnya, menunjukkan adanya infiltrasi atau penyebaran tumor ke dalam jaringan yang sehat.
3. Pada MRI dengan kontras, neurofibroma pleksiform mungkin menunjukkan peningkatan intensitas setelah pemberian agen kontras, hal ini dapat mengindikasikan vaskularisasi yang meningkat atau perubahan struktural dalam tumor.
4. Pada gambaran MRI dapat terlihat apabila adanya kompresi atau deviasi pada saraf yang terkena oleh tumor. [6,8]

Metode efektif pengobatan pada kasus neurofibroma pleksiform adalah terapi pembedahan. Terapi pembedahan sering kali menjadi pilihan utama untuk mengelola neurofibroma pleksiform, dengan tujuan utama untuk mengurangi beban tumor, meringankan gejala, memperbaiki fungsi saraf, dan meningkatkan kualitas hidup pasien. Teknik pembedahan yang digunakan adalah terapi reseksi yang mengangkat

sebanyak mungkin tumor tanpa merusak struktur saraf atau organ sekitarnya. Prosedur pendekatan bedah yang digunakan dapat bervariasi tergantung pada lokasi, ukuran, dan karakteristik tumor. Kemudian setelah operasi, pasien mungkin memerlukan pemantauan ketat dan manajemen komplikasi potensial, seperti nyeri pascaoperasi, kerusakan saraf, infeksi, atau perdarahan. Semua jenis neurofibroma jinak. Kekambuhan lokal sangat jarang eksisi lengkap lesi, dan risiko transformasi ganas sangat rendah; namun, transformasi ganas mempengaruhi sekitar 10% pasien dengan NF1. NF1 harus dipertimbangkan untuk setiap pasien yang hadir dengan neurofibroma pleksiform.^[9]

KESIMPULAN

Pada remaja dengan NF1 mengalami mutasi gen yang membuat Neurofibroma pleksiform dapat mulai berkembang selama masa pertumbuhan mereka, biasanya di usia pubertas atau awal dewasa muda. Metode pembedahan merupakan pengobatan terbaik untuk pasien dengan Neurofibroma pleksiform untuk mengurangi beban tumor yang dapat menekan jaringan, mencegah terjadinya komplikasi seperti kerusakan pada saraf maupun deformitas struktural dan memperbaiki kualitas hidup pasien.

DAFTAR PUSTAKA

1. Batra, V, Mines, M, Rodriguez, F R. Diagnostic Review of Neurofibromatosis Type 1. *Pathology Case Reviews* 19(2); 57-65. 2014.
2. Borofsky, S, Levy L M. Neurofibromatosis: Types 1 and 2. *American Journal of Neuroradiology* 34(12) 2250-2251. 2013.
3. Cuong L, Paul M. Neurofibromatosis. Treasure Island (FL): StarPearls Publishing; (2022)

4. Hyman SL, Shores A, North KN. The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1. *Neurology*. 2005;65:1037Y1044
5. Junqueira, L. C. U., & Mescher, A. L. *Junqueira's basic histology: Text and atlas (14th ed.)*. New York, N.Y.: McGraw Hill Medical. 2015.
6. Yilmaz, S, et al. *Neurofibromas with Imaging characteristics resembling vascular anomalies*. *American Journal of Roengenology*. 203(6). 2014.
7. MacNeal RJ, Messingham MJ, Arpey CJ. Skin Grafting. Dalam: Robinson JK, Hanke CW, Siegel DM, Fratila A, editor. *Surgery of the skin: Procedural dermatology*. Edisi 2. Edinburg: Elsevier; (2010). hlm. 309 – 25.
8. Spurlock G, Knight SJ, Thomas N, Kiehl TR, Guha A, Upadhyaya M. Molecular evolution of a neurofibroma to malignant peripheral nerve sheath tumor (MPNST) in an NF1 patient: correlation between histopathological, clinical and molecular findings. *Journal of cancer research and clinical oncology*. 2010
9. Pannosian A, Hurberg W. Removing Neurofibroma. 2017. (Online). www.nfmidwest.org. Diakses 13 September 2017.