



AMANF

*LIDANDO
COM A NF*



*Um Guia
Para Adolescentes
Com Neurofibromatose*

Tradução Autorizada do Texto:

“Facing Neurofibromatosis: A Guide for Teens”

Bruce R. Korf, M.D., Ph.D., Gretchen Shneider, M.S.,

Diana Platt Frenkel, M.S.

Tradutora: Ana de Oliveira Rodrigues

Este texto encontra-se disponível gratuitamente no site da
Associação Mineira de Apoio aos Portadores de
Neurofibromatose (AMANF) – www.amanf.org.br

v.1.2 / Abril de 2008

Sumário

1	Introdução	p. 4
2	O Que É Neurofibromatose	p. 5
2.1	Tipos de Neurofibromatose	p. 5
2.2	Como a NF é diagnosticada?	p. 6
	Sintomas de NF1	p. 6
	Manchas café-com-leite	p. 7
	Sardas	p. 7
	Neurofibromas	p. 7
	Nódulos de Lisch	p. 8
	Glioma Óptico	p. 8
	Anormalidades Ósseas	p. 8
	Histórico Familiar de NF1	p. 9
3	Efeitos da NF1 e Tratamentos	p. 10
3.1	Efeitos na Aparência	p. 10
	Manchas Café-com-Leite	p. 10
	Neurofibromas	p. 11
	Plexiformes	p. 11
3.2	Dor	p. 11
3.3	Crescimento e Desenvolvimento	p. 12
3.4	Dificuldades de Aprendizado	p. 12

4	Dúvidas Comuns Sobre NF1	p. 14
4.1	Neurofibromatose é uma forma de Câncer?	p. 14
4.2	Qual o acompanhamento médico para NF?	p. 14
4.3	A NF limita o que eu posso fazer?	p. 15
4.4	Por quê eu tenho NF?	p. 16
5	Lidando com a NF	p. 18
6	Pesquisas sobre a NF	p. 22
6.1	Estado Atual da Pesquisa	p. 22
6.2	Pesquisas Em Desenvolvimento No Centro	p. 23
7	Conclusão	p. 24
8	Para Mais Informações	p. 25
8.1	No Brasil	p. 25
8.2	Sobre o Texto Original	p. 25
	Agradecimentos	p. 26

1 Introdução

Talvez você tenha acabado de descobrir que tem Neurofibromatose (NF), ou talvez você já esteja vendo médicos há anos por causa da doença. Talvez você tenha apenas alguns sintomas leves – como algumas manchas café-com-leite na pele – ou talvez você esteja vivendo com complicações mais sérias.

A Neurofibromatose (NF) pode afetar seu corpo de várias maneiras, e pode afetar pessoas diferentes de maneiras diferentes. Em alguns pode ser pouco mais do que um incômodo, mas em outros pode causar problemas de saúde graves. É natural você ter muitas dúvidas e perguntas quando é diagnosticado com uma doença como a Neurofibromatose (NF).

Como a NF vai afetar minha saúde? A NF vai mudar minha aparência? Por quê eu tenho NF? O que pode ser feito a respeito? O que eu falo para os meus amigos? Se eu tiver filhos, eu vou passar a doença para eles?

Estas são perguntas importantes; qualquer um que tenha Neurofibromatose (NF) deve saber os fatos sobre a doença. Este guia foi escrito para explicar o que se sabe sobre Neurofibromatose (NF), e o que pode ser feito para ajudar a lidar com a doença.

2 O Que É Neurofibromatose

O termo “Neurofibromatose” vem da junção de duas palavras: “neuro” e “fibroma”. “Neuro” significa nervo, e “fibroma” é um inchaço ou caroço feito de tecido fibroso (feito de fibras, como pano). Um “neurofibroma” é um inchaço causado pelo crescimento de células em volta dos nervos.

Nervos são como fios, que carregam os comandos para mover músculos, levar mensagens de um lugar a outro do corpo e carregar informações para os cérebros. Da mesma forma que fios de eletricidade, os nervos têm uma camada protetora em volta deles. Esta camada é feita de células, e é o crescimento exagerado de algumas destas células que causam os caroços na pele ou debaixo da pele, que são os neurofibromas.

Nem todas as pessoas com Neurofibromatose têm neurofibromas que podem ser facilmente vistos ou sentidos. Falaremos das diferentes formas que os neurofibromas podem aparecer mais tarde. Mas neurofibromas são a característica mais comum da Neurofibromatose, e é por isto que a doença tem este nome.

2.1 Tipos de Neurofibromatose

Existem dois tipos de Neurofibromatose, tipo 1 (NF1) e tipo 2 (NF2). Embora elas tenham o mesmo nome, são doenças bem diferentes.

NF1 causa neurofibromas, manchas café-com-leite na pele e um conjunto de outros sintomas que serão descritos mais à frente.

NF2 causa um tipo diferente de inchaço, que acontece na camada em volta do nervo, e é chamado de schwannoma. Schwannomas aconecem geralmente em torno do nervo usado para audição e para equilíbrio: o nervo acústico. Então, a NF2 na verdade não causa nenhum neurofibroma, mas antigamente achava-se que sim.

Uma pessoa que tenha um tipo geralmente não tem o outro, e nem tem maiores

chances de ter o outro tipo na família. Um tipo de NF não se transforma no outro. São doenças completamente separadas.

NF1 é muito mais comum que NF2. Por este motivo, este guia é dedicado à NF1. Se você tem NF2, mais informações podem ser obtidas na página da AMANF na internet (www.amanf.org.br) ou na página da Children's Tumor Foundation na internet (www.ctf.org – em inglês).

NF1 é algumas vezes chamada de “Síndrome de von Recklinghausen”, em homenagem à um médico alemão que descreveu com precisão a doença em 1882. Algumas vezes ela é também chamada de “Neurofibromatose Periférica”, porque ela geralmente afeta os sistema nervoso periférico (nervos) mais do que o sistema nervoso central (cérebro e medula).

2.2 Como a NF é diagnosticada?

Não existe nenhum teste para diagnosticar NF de forma definitiva. A única forma de dizer se uma pessoa tem NF é o exame clínico por um profissional da saúde para avaliar se a pessoa tem os sintomas da doença. Existem vários sintomas que o seu médico vai procurar, e é geralmente aceito que uma pessoa com pelo menos duas destas características tem NF1. Estes sintomas estão listados e são discutidos em detalhes a seguir.

Sintomas de NF1 :

- 6 ou mais manchas café-com-leite
- sardas debaixo do braço ou na virilha
- 2 ou mais neurofibromas
- pequenas manchas na íris, que é uma parte do olho (nódulos de Lisch)
- tumor no nervo óptico (glioma otico)
- anormalidades na estrutura óssea, típicas da NF
- histórico familiar de NF1

Manchas café-com-leite Manchas café-com-leite são manchas amarronzadas na pele, sem elevação. O termo “café-com-leite” é usado por causa da cor das manchas na pele. Estas manchas geralmente começam a aparecer no primeiro ano de vida, e continuam a aumentar em número pelo menos nos primeiros anos de vida. É comum que as pessoas tenham uma ou duas destas manchas, mas a maioria das pessoas com NF tem várias delas, geralmente mais de 6. Mas não existe nenhuma relação entre o número de manchas e a gravidade dos sintomas de NF1. Também não existe nenhuma relação entre a localização das manchas e a localização dos fibromas.

Manchas café-com-leite podem ficar mais escuras (bronzeadas) por exposição ao sol e podem ficar mais claras durante o inverno. Muita exposição ao sol não é boa para a pele de ninguém, mas o bronzeamento das manchas não é prejudicial à saúde. Em geral, estas manchas são inofensivas, e servem mais como indicação de que a pessoa tem NF1. Algumas vezes elas desaparecem mais tarde, mas falaremos adiante como tratá-las se a aparência delas se tornar um problema.

Sardas Outra característica de pele comum são as sardas debaixo do braço ou na virilha. A maioria das pessoas só tem sardas em regiões do corpo expostas à luz do sol, mas pessoas com NF1 têm sardas em regiões que não tomam sol também. Estas sardas são inofensivas, mas podem ajudar a diagnosticar NF1.

Neurofibromas Já falamos sobre os neurofibromas anteriormente, que eles representam o crescimento das células que cobrem os nervos. Geralmente os neurofibromas são percebidos como pequenos caroços na pele, como uma picada de mosquito que não sara. Algumas vezes tem um tom cor-de-rosa ou roxo sobre o local do fibroma. A maioria dos neurofibromas de pele são pequenos, variando de tamanho entre a cabeça de um alfinete e a ponta de uma caneta-borracha.

Eles podem ocorrer em qualquer parte da pele, e podem aparecer em qualquer época da vida. Não existe jeito de prever quantos fibromas uma pessoa com NF1 vai ter: algumas pessoas têm apenas um ou dois, mas outras têm muitos mais. Falaremos sobre os efeitos sobre a aparência dos fibromas e o que pode ser feito a respeito mais adiante.

Neurofibromas podem ocorrer não apenas na pele, mas em qualquer lugar do corpo onde hajam nervos. Algumas vezes os neurofibromas podem ser sentidos como caroços do tamanho de ervilhas ou ainda maior sob a pele. Outros estão dentro do corpo e não é possível senti-los. Neurofibromas de pele são em geral macios e indolores. Aqueles sob a

pele são mais duros em consistência e em geral são dolorosos. Algumas vezes, entretanto, neurofibromas de pele pressionam o nervo e aparecem sintomas, como dor, dormência em parte do corpo ou falta de força. Se você observar algum destes sintomas, você deve avisar seu médico.

Um tipo particular de fibroma merece atenção especial. É o fibroma do tipo plexiforme. Plexiformes são fibromas que apresentam crescimento ao redor de nervos grandes. Acredita-se que eles se formem ainda durante a gestação, enquanto o embrião está se formando, então ele geralmente já está presente no nascimento. Alguns vão se tornar óbvios bem cedo como uma área no corpo com um inchaço, mas outros podem estar localizados tão internamente que ficam difíceis de ser detectados. Quando estão presentes perto da superfície, eles às vezes crescem tanto que podem causar deformidades. Geralmente, se isto for acontecer, acontece nos primeiros anos de vida. Se estes plexiformes não estão presentes até a adolescência, é muito improvável que eles apareçam depois.

Nódulos de Lisch Nódulos de Lisch são pequenos calombos amarronzados na íris, que é uma parte do olho. A maioria das pessoas com NF apresenta estes nódulos, que são totalmente inofensivos e não causam dor ou problemas de visão. Eles são difícil de observar sem uma lente especial utilizada pelos oftalmologistas. Este pode ser um sinal muito útil no diagnóstico de NF.

Glioma Óptico Outra característica da NF que pode afetar o olho é o glioma óptico. Glioma óptico é o crescimento das células que envolvem o nervo óptico, que é o nervo que conecta o olho ao cérebro. Na maioria das pessoas, o glioma não provoca nenhum dano, mas em alguns casos ele pode causar problemas na visão ou na produção de hormônios. Gliomas ópticos podem ser detectados através de ressonância magnética (um tipo de teste que faz imagens do cérebro e de outras partes do corpo). Gliomas ópticos que causam problemas geralmente causam problemas entre os 4 e 6 anos de idade. É muito incomum aparecerem problemas de visão depois desta idade.

Anormalidades Ósseas Dois problemas no desenvolvimento dos ossos (anormalidade óssea) podem ser caracterizadas na NF – e ajudar a fazer o diagnóstico.

Um é a curvatura de ossos compridos, especialmente a tíbia (osso da perna). Geralmente estes problemas se apresentam desde o nascimento e não irão aparecer mais tarde se não estiverem presentes no bebê. Quando ocorrem, estas anormalidades podem causar

enfraquecimento e até mesmo fratura do osso. Mas isto não acontecerá para pessoas que não apresentam estas anormalidades ao nascimento.

O outro problema ósseo causado por NF1 envolve os ossos que envolvem o olho - a órbita ocular. Raramente, estes ossos não serão formados corretamente, geralmente por causa de um neurofibroma crescendo atrás do olho e envolvendo a pálpebra superior. Isso pode acarretar em um defeito visual importante, mas, felizmente, é muito raro. Da mesma forma que a curvatura dos ossos, se este problema não estiver presente ao nascimento, não aparecerá mais tarde.

Histórico Familiar de NF1 O último critério para diagnosticar NF1 é a presença de NF1 em um dos pais, em um irmão ou irmã ou em filhos. Como será discutido a seguir, NF1 é uma doença hereditária, então o fato de um parente ter a doença pode servir como uma indicação para fazer o diagnóstico em uma pessoa que tenha apenas alguns sinais.

Qualquer pessoa que tenha duas das características discutidas é diagnosticada como tendo NF1. Uma das dificuldades de diagnosticar NF1 é o fato de que algumas destas características não aparecem em crianças e bebês, apenas mais tarde. Isso é verdade especialmente para sardas, neurofibromas e nódulos de Lisch. Geralmente, o primeiro sinal de NF1 são as manchas café-com-leite e as outras características aparecerão depois. Por isto que é geralmente necessário examinar os pacientes anualmente para confirmar se a pessoa realmente tem NF1.

3 Efeitos da NF1 e Tratamentos

Muitos dos efeitos que a NF1 apresenta já foram mencionados: manchas café-com-leite, neurofibromas, etc. Existe uma lista longa de efeitos que podem ocorrer como resultado de NF1, mas é importante lembrar que nem todo mundo apresenta todas estas características e que as complicações mais graves são mais raras.

É estimado que pelo menos 2/3 daqueles com NF1 tem a doença em sua forma mais branda. Além disto, as complicações mais graves, como plexiformes e gliomas ópticos já estão presentes desde o nascimento ou não vão aparecer. Um adolescente que não apresenta estas complicações não vai ter que enfrentá-las.

Uma parte importante de aprender a lidar com NF1 é lembrar que a doença afeta cada um de forma diferente, mesmo dentro da mesma família, e que as consequências são imprevisíveis.

3.1 Efeitos na Aparência

Manchas Café-com-Leite Algumas pessoas com NF1 não apresentam mudanças na aparência devidas à NF, mas é bem comum ter pelo menos algumas características que são visíveis na pele, sendo que manchas café-com-leite é a característica mais comum em pessoas jovens com NF1. Geralmente, o número destas manchas não aumenta depois dos primeiros 5 anos de vida. Algumas vezes elas podem estar cobertas pela roupa ou, se estiverem em áreas visíveis, podem ser cobertas com maquiagem. Na verdade, não é muito comum ter manchas no rosto. É possível “apagar” manchas café-com-leite através de um tratamento a laser especial para este tipo de mancha. Não seria prático apagar todas as manchas, mas uma mancha que esteja incomodando muito pode ser removida por este método.

Neurofibromas Os fibromas na pele, quando presentes, podem causar efeitos mais evidentes na aparência. Um único fibroma pode ser removido através de cirurgia, embora não haja nenhuma garantia de que ele não crescerá novamente. Geralmente, a remoção por cirurgia de neurofibromas é utilizada apenas para caroços na pele que estão muito óbvios, que chamam muito a atenção, ou que estão localizados em lugares que causam desconforto, como, por exemplo, se estão raspando nas roupas. Algumas pessoas com muitos fibromas de pele escolhem remover vários deles na mesma cirurgia, algumas vezes dúzias deles ou mesmo centenas. Existem relatos de remoção de neurofibromas com um tipo especial de laser, mas este é um procedimento caro e ainda não mostrou ter um efeito duradouro na aparência das pessoas com neurofibromatose. Você deve perguntar para o seu médico se este tratamento é recomendado para você.

Plexiformes O efeito na aparência mais grave da neurofibromatose resulta do crescimento de neurofibromas do tipo plexiforme em volta do olho, nos braços, pernas ou tronco. Como já foi falado, este tipo de problema aparece na infância primeiro, de forma que um adolescente que não tenha um neurofibroma do tipo plexiforme quando criança muito dificilmente terá um mais tarde. Por outro lado, se você tem um plexiforme, você sabe que é difícil lidar com ele. O único tratamento conhecido no momento é cirurgia, e é comum que sejam necessárias várias cirurgias para tentar remover parte do fibroma e melhorar a aparência. Infelizmente, não é possível remover completamente um plexiforme porque suas “raízes” estão muito profundas. Desta forma, eles costumam crescer novamente depois de serem removidos. Alguns plexiformes, entretanto, crescem por um tempo e depois param de crescer sozinhos. No momento não há tratamento com remédios que façam os plexiformes parar de crescer, mas esta é uma área na qual diversas pesquisas estão sendo desenvolvidas, como descreveremos no Capítulo 6.

3.2 Dor

Felizmente, os neurofibromas normalmente não são dolorosos. Algumas vezes um neurofibroma pode se tornar doloroso se for apertado, e esta dor pode durar vários dias. Esta dor normalmente passa. Alguns neurofibromas sob a pele podem causar uma sensação de formigamento ou de choque se apertados. Raramente, a dor se torna forte o suficiente para necessitar de tratamento. Algumas vezes o melhor tratamento é remover o fibroma, mas isto nem sempre é possível. Se o neurofibroma não pode ser removido com segurança existem outros métodos de tratamento disponíveis que podem ser de grande ajuda. Você

deve avisar seu médico se tiver algum fibroma que está dolorido, para que um exame detalhado seja feito e as opções de tratamento sejam discutidas com você.

3.3 Crescimento e Desenvolvimento

Algumas pessoas com NF1 são um pouco mais baixas do que as pessoas da mesma idade e do que as outras pessoas da família. Este parece ser um padrão comum no crescimento de pessoas com NF1, e ainda não se sabe a razão. Se o crescimento estiver ocorrendo em um ritmo normal, não há razões para preocupações do ponto de vista médico. Tratamentos com hormônios podem ser utilizados para estimular o crescimento se o ritmo for muito lento, mas geralmente isto não precisa ser feito. Da mesma forma, pessoas com NF1 geralmente tem uma cabeça um pouco maior do que as outras pessoas. Isto pode ficar claro quando você experimenta um chapéu ou capacete. Não há relação entre o tamanho da cabeça e a inteligência de uma pessoa com NF1.

A adolescência é uma fase de muitas mudanças no corpo, e estas geralmente ocorrem normalmente em pessoas com NF1. Ocasionalmente, entretanto, estas mudanças podem começar mais cedo ou mais tarde do que o usual. Seu médico vai avaliar isto e pode pedir alguns testes para encontrar uma razão para atraso ou adiantamento da adolescência, se este for o seu caso. Talvez você já tenha ouvido que o número de neurofibromas aumentam na adolescência. É verdade que a maioria dos fibromas aparecem nesta época pela primeira vez, ou crescem mais rapidamente. A causa para este efeito não é conhecida. Mas é importante saber que nem todas as pessoas com NF1 tem mudança no número ou tamanho dos fibromas durante a adolescência.

3.4 Dificuldades de Aprendizado

Um grande número de pessoas com NF1 parece ter algum tipo de dificuldade de aprendizado. Dificuldades de aprendizado são na verdade muito comuns em todas as pessoas, com e sem NF1, mas em pessoas com NF1 são mais comuns. Ter uma dificuldade de aprendizado não significa que a pessoa não é inteligente. Dificuldade de aprendizado significa que a pessoa tem problemas em aprender um tipo de conhecimento novo.

Isto pode acontecer de várias maneiras. Algumas pessoas tem dificuldade de prestar atenção ou de lembrar uma sequência de instruções. Algumas tem dificuldade em ler, ou fazer contas. O tipo de dificuldade de aprendizado varia de pessoa para pessoa com

NF1, e o nível de dificuldade também varia. Apenas em casos muito raros a NF1 torna uma pessoa incapacitada de aprender. Também é importante saber que dificuldades de aprendizado não pioram com o passar dos anos.

É muito importante reconhecer as dificuldades de aprendizado e tomar providências para lidar com elas o mais cedo possível. Infelizmente, algumas crianças com dificuldades de aprendizado são incompreendidas nas escolas, e são descritas como indisciplinadas ou preguiçosas. Alguns professores e pais podem tentar forçar a criança a se esforçar mais, sem perceber que a criança está se esforçando ao máximo, mas não é capaz de fazer tarefas tão bem quanto as outras crianças. Quando ajuda especial é oferecida, uma pessoa com dificuldade de aprendizado em geral se sai muito bem na escola. Pessoas com NF1 podem fazer faculdade e exercer qualquer tipo de profissão. Felizmente, mais pessoas estão percebendo o problema das dificuldades de aprendizado em geral, e da NF1 em particular, e está ficando mais fácil conseguir ajuda especial para pessoas que precisam dela.

Para mais informações sobre dificuldades de aprendizado, consulte a cartilha “Dificuldades de Aprendizado”, disponível no site da AMANF: www.amanf.org.br.

4 Dúvidas Comuns Sobre NF1

4.1 Neurofibromatose é uma forma de Câncer?

Neurofibromatose não é uma forma de câncer, e neurofibromas não são tumores cancerosos.

Câncer é uma doença na qual as células do corpo crescem sem controle e então se espalham pelo corpo. Neurofibromas crescem, mas não de forma maligna (tumores cancerígenos) e não se espalham pelo corpo. Você já deve ter ouvido que um neurofibroma pode se tornar maligno e que outros tumores malignos, como tumores no cérebro, podem acontecer na neurofibromatose. É verdade que isto pode acontecer, mas é raro. O risco de um neurofibroma se tornar maligno é de 5%, ou uma chance em vinte. Isto pode parecer um valor alto, mas deve ser comparado com o risco de uma pessoa qualquer, com ou sem NF, ter câncer, que é de 25%, ou uma chance em quatro. Pessoas com neurofibromatose, então, tem apenas um pouco mais de chance de ter câncer do que a população em geral.

Os neurofibromas de pele quase nunca se tornam malignos. Aparentemente apenas os plexiformes que tem chance de se tornar malignos. Os sinais de que isto ocorreu são: crescimento rápido de fibromas que não estava crescendo ou estava crescendo devagar e aparecimento de dor sem explicação em um fibroma. Dor que ocorre em um fibroma que foi apertado não é sinal de preocupação, mas se a dor aparecer sem motivo e não melhorar, você deve consultar seu médico

4.2 Qual o acompanhamento médico para NF?

Você pode contar com uma vida feliz, longa e gozando de boa saúde, apesar de ter neurofibromatose. NF1 pode causar problemas que ameaçam a vida, mas felizmente eles são mais raros. A maioria das pessoas com NF1 vai passar a vida toda com relativamente poucos eventos médicos relacionados à doença e vão ter boa saúde no geral. Para isto,

é importante fazer um acompanhamento médico periódico, para que possíveis problemas possam ser detectados o mais cedo possível.

Geralmente é uma boa idéia ver um médico que tenha conhecimento de NF pelo menos uma vez por ano, ou mais frequentemente se algum problema em particular está sendo tratado. O médico pode ser o médico que você e sua família consultam, ou um especialista que lida diretamente com neurofibromatose.

Exite um **Centro de Referência em Neurofibromatose** dentro do Hospital das Clínicas de Belo Horizonte, MG. O atendimento no centro é público (gratuito) e são atendidas as especialidades de: Clínica médica, Psicologia, Fonoaudiologia, Pequenas Cirurgias e Dermatologia. O endereço do centro é: Anexo de Dermatologia do Hospital das Clínicas, Alameda Álvaro Celso, 55, Santa Efigênia, Belo Horizonte - MG. Para marcar consulta, ligue para: (031) 3409-9199 / (31) 3409-9560. Para entrar em contato com os médicos do Centro de Referência mande e-mail para: centro@amanf.org.br (Dr. Luiz Oswaldo Rodrigues ou Dr. Nilton Rezende). Para mais informações, acesse o site da AMANF: www.amanf.org.br.

Você deve usar as consultas para tirar dúvidas que você tenha sobre NF e para avisar seu médico de qualquer mudança que você tenha notado no seu corpo. É especialmente importante falar a respeito de problemas como dor, crescimento de fibromas ou dores de cabeça. Geralmente o seu médico será capaz de tirar suas dúvidas com um exame físico simples. Algumas vezes ele irá pedir exames especiais para verificar a causa de sintomas que você descreveu. Isto é importante para detectar problemas o mais cedo possível.

4.3 A NF limita o que eu posso fazer?

Apenas o fato de ter neurofibromatose não significa que você deva limitar suas atividades normais. Pessoas com neurofibromatose não são especialmente frágeis nem têm tendências a se machucar mais. Entretanto, se você tiver alguma complicação da neurofibromatose, como problemas na tíbia ou na coluna, você pode precisar de cuidados especiais e isto pode interferir com atividades físicas. Você deve perguntar ao seu médico se você tem alguma limitação neste sentido.

4.4 Por quê eu tenho NF?

Neurofibromatose é causada por uma mudança anormal em um gene. Genes são estruturas muito pequenas dentro das células do corpo que controlam nosso crescimento e desenvolvimento. Genes determinam nossas características, como cor do cabelo, quão altos seremos, nosso tipo sanguíneo, etc. A maioria dos genes vêm em pares, e herdamos um da mãe e outro do pai. Isto explica porque temos características parecidas com nossos pais.

Uma mudança em um gene que faça com que ele pare de funcionar corretamente pode resultar em uma mudança em uma característica ou em uma doença genética. A neurofibromatose é uma doença genética. Ela pode ser herdada como uma doença dominante, ou seja, apenas um dos genes do par foi modificado. Uma pessoa com NF1 tem 50% de chance de passar a doença para seus filhos (doença hereditária).

Muitas pessoas com NF se perguntam por quê elas são as únicas na família com NF, se esta é uma doença genética e hereditária. Primeiro pode ser que um dos pais tenha NF de uma forma muito branda e que não foi diagnosticada. Às vezes sabe-se de casos em várias gerações, como avós e bisavós. A NF não pula geração, ou seja, não é possível um neto herdar NF do avô se o pai ou a mãe não tiverem.

Se nenhum dos pais tem NF, a NF no filho é chamada de “nova mutação”, ou seja nenhum dos pais tem NF e a mudança do gene (mutação) ocorreu quando o óvulo da mãe ou o espermatozóide do pai foram formados, e se combinaram para formar o bebê. Embora a maioria dos pais fique muito preocupada achando que eles fizeram algo que causou esta mutação, nós sabemos que isto não é verdade. Não há nada que eles podiam ter feito para evitar ou causar NF. A criação de um bebê a partir dos genes dos pais é um processo complexo e há sempre a chance de ocorrerem mutações que possam resultar em NF.

Aproximadamente metade das pessoas com NF herdou a doença de um dos pais, e a outra metade é um caso de nova mutação. A NF de uma pessoa que tenha herdado a doença não é diferente da NF de uma pessoa que seja causada por uma nova mutação. Apesar disto, é importante determinar como a doença surgiu, pois ela pode afetar outros membros da família. Para testar se um dos pais tem NF observa-se se o pai ou a mãe tem manchas café-com-leite na pele ou nódulos de Lisch nos olhos. Se estas características não estão presentes, é muito improvável que o pai ou a mãe tenha NF. Isto é importante de saber pois significa que o risco de outros irmãos ou irmãs terem a doença é muito baixo.

Com relação a ter filhos, independentemente da doença ser herdada ou uma nova mutação, a chance de alguém com NF ter um filho com NF é de 50%. Pode parecer cedo para pensar nisto, mas será muito importante considerar as implicações éticas de ter NF quando você chegar na idade de formar sua família. Pessoas com NF em geral podem ter filhos, e têm esta chance de 50% do filho ter NF. 50% é a mesma chance de ter um filho homem ou mulher. Mesmo que a chance seja de 50%, existem casos onde pessoas com NF têm todos os filhos com NF, ou nenhum, da mesma forma que existem famílias onde todos os filhos são homens ou são apenas mulheres. Na média, por causa da raiz genética da doença, metade dos filhos terá NF, e metade não terá.

Avanços nos testes genéticos permitem que se saiba em alguns casos se um bebê herdou ou não o gene da NF. Mas não é possível saber a gravidade dos efeitos da NF neste bebê. Em alguns casos, pais com NF branda têm filhos com graves complicações devidas à NF.

Quando chegar a hora de planejar sua família, será importante você discutir com seu médico e com seu parceiro para ficar sabendo dos avanços recentes na genética e nas opções do que pode ser feito.

5 *Lidando com a NF*

A adolescência pode ser uma fase difícil da vida. É a época em que você já não é criança, mas ainda não é adulto, e está crescendo fisicamente, mentalmente e emocionalmente. Também é o momento em que você está tentando descobrir quem você é e no que acredita. Isto pode fazer com que seus sentimentos e emoções sejam intensos. Você pode se sentir confuso, fora de controle, ou achar que ninguém te entende. Ter NF pode aumentar estas emoções e fazer com que este parte da sua vida, que já é estressante, ficar ainda mais confusa.

NF pode causar várias mudanças no seu corpo durante a adolescência. Isto pode ser difícil para você porque esta é uma época em que você vai prestar mais atenção ao seu corpo. Manchas café-com leite ou neurofibromas visíveis podem já ter feito você se sentir diferente dos outros. Durante a adolescência, os fibromas podem crescer mais, ficar mais visíveis, ou aumentar em quantidade. Isto pode chamar atenção das outras pessoas, e fazer as pessoas ficarem mais conscientes de que você tem NF. Se sentir incomodado com seu corpo pode fazer com que experiências como trocar de roupa no vestiário da escola ou dormir na casa de um amigo serem particularmente desconfortáveis. Além disto, a NF pode adiar ou adiantar o começo da puberdade em alguns casos. Se isto acontecer, você pode se sentir diferente em termos de maturidade em relação aos seus colegas.

Adolescência também é uma época de mudanças na sua relação com a sua família. É natural que jovens queiram mais controle sobre suas vidas e queiram tomar decisões sozinhos. Mas também é a época na qual novas manifestações da sua NF podem ocorrer. Seus pais estão cientes disto e estão, naturalmente, mais preocupados e vigilantes. Isto pode piorar os conflitos, uma vez que você deseja mais liberdade e não gosta da forma detalhada com a qual seus pais observam sua vida. E também pode ser uma época assustadora e solitária para você, ansioso por saber quais serão as mudanças na sua vida. Você precisa do apoio dos seus pais. É importante que pais e filhos façam um esforço para comunicar seus sentimentos ao outro durante esta época estressante. Tanto pais quanto filhos devem lembrar que escutar o outro é parte muito importante deste esforço. Vá com

calma e deixe seus pais falarem o que eles pensam, e depois peça para eles escutarem o que você precisa dizer também. Pais e filhos podem trabalhar juntos como um time para lidar com o que acontece durante a adolescência de quem tem NF.

Vão existir momentos em que você poderá se sentir com raiva ou sem controle por ter NF, já que não tem nada que você possa fazer para impedir as mudanças no seu corpo. Mas lembre-se de que os outros adolescentes experimentam sentimentos parecidos, por razões diferentes. A maioria dos adolescentes morrem de medo de “serem diferentes”. A verdade é que não existem duas pessoas iguais, e todo mundo tem coisas que o fazem ser diferente. No seu caso, a NF é uma destas diferenças.

Durante a adolescência, você pode começar a ficar mais envolvido com o seu acompanhamento médico. Ao mesmo tempo, visitas ao médico podem se tornar difíceis para você. Você pode não querer relatar para o médico mudanças que ocorreram, por achar que é uma invasão da sua privacidade. Esta é uma reação comum de adolescentes, tenham ou não NF. Mas é muito importante que você faça visitas regulares ao seu médico para que ele possa observar mudanças que tenham impactos na sua saúde, e você terá chances de aprender mais sobre a doença.

Ter NF pode fazer você se sentir sozinho e isolado. Se você é a primeira pessoa na sua família a ter NF isto se torna ainda mais difícil. Você pode não entender como isso aconteceu com você. Mesmo se outras pessoas da família têm NF, pode ser difícil conversar com elas a respeito. Você pode se perguntar por que você foi o “escolhido” pela NF, e não seu irmão ou irmã. Você pode estar se sentindo chateado por ter que ir ao médico com frequência. Talvez você não conheça ninguém da sua idade com NF. Qualquer que seja o caso, você pode sentir que ninguém entende o que você está passando, e como você se sente. Você deve se lembrar que não está passando por isto sozinho. Existem muitas pessoas de todas as idades com NF, e talvez ajude contactar a Associação de Portadores mais próxima de você para encontrar pessoas para conversar sobre NF.

Em Belo Horizonte, MG, existe a **Associação Mineira de Apoio aos Portadores de Neurofibromatose – AMANF**. A AMANF foi criada em 2002, a partir da iniciativa de portadores de NF e seus familiares, residentes em Belo Horizonte e outras cidades de Minas Gerais. Os participantes são portadores de NF, seus familiares, amigos e profissionais da área de saúde. A AMANF, como todas as outras associações de apoio a NF existentes no Brasil, existe para apoiar, discutir, trocar idéias, relatos e experiências sobre Neurofibromatose. As reuniões da AMANF são realizadas no último sábado de cada mês, às 16:00 h na FACULDADE DE MEDICINA DA UFMG, Av. Alfredo Balena, 190

- Sala 2006, Belo Horizonte, MG. Para mais informações, consulte a página da AMANF na internet (www.amanf.org.br).

Decidir se vai contar ou não para as pessoas que você tem NF pode ser muito difícil. Não importa se você tem poucos sinais visíveis e ninguém percebe que você tem NF ou se é óbvio que você tem algumas diferenças, ter NF é um assunto pessoal e você escolhe com quem deseja compartilhar esta informações. Você pode querer contar para seus amigos mais próximos para que eles te entendam melhor, mas mesmo seus melhores amigos podem fazer perguntas difíceis de responder. Eles podem fazer você se sentir frágil, ou tratar você diferente. Eles podem ficar imaginando o que são aquelas “coisas” na sua pele. Eles podem não entender o que é uma doença genética, e ficar com medo de “pegar” NF de você. Você não deve passar para as pessoas informações que fazem você se sentir desconfortável. Se você decidir contar, conte também um pouco sobre genética e NF, e isso pode ajudar as pessoas a te entender melhor.

Pode ser útil ensaiar algumas respostas que você gostaria de dar, de forma que você não será pego de surpresa. Com conhecidos que perguntam sobre manchas café-com-leite ou neurofibromas, você pode dizer que “são como marcas de nascença”, ou que “são um probleminha de pele”. Com amigos mais próximos, você pode escolher dar uma explicação mais detalhada sobre genética e o que é a NF. Alguns termos, como “tumor” trazem um peso desnecessário e talvez não seja uma boa idéia usá-los ao explicar NF para os seus colegas.

Contar para seus professores que você tem NF pode ser outra decisão difícil. A razão mais importante para contar para eles é se você tiver alguma dificuldade de aprendizado e precisar de ajuda especial. Outra razão é que isto pode ajudá-los a entender a NF e corrigir algum tipo de conceito errado que eles tenham sobre a doença. Ao mesmo tempo, muitas pessoas não querem contar para os professores porque não têm dificuldades na escola e não querem ser tratadas diferentemente dos outros alunos. Falar com seus pais e discutir suas preocupações com eles pode ajudar a decidir qual o melhor caminho para você.

A medida que você descobre mais informações sobre a NF, você pode começar a pensar sobre as consequências futuras da NF na sua vida. Dúvidas sobre limitações no tipo de carreira ou sobre complicações médicas podem aparecer. Você também terá que considerar os efeitos da NF sobre a decisão de ter filhos. Falar com seu médico e seus pais sobre as suas preocupações pode ajudar a aliviar a ansiedade. Dê um passo de cada vez, e tente não se preocupar com decisões que precisam ser tomadas no futuro distante.

À medida que você for crescendo, você vai querer saber mais sobre a NF e suas opções. Associações locais, palestras e sites na internet podem ser muito úteis. Muitas pessoas descobrem que se envolver com associações ajuda a conhecer mais sobre a doença e se sentir mais no controle.

É importante lembrar que todas as pessoas têm algum tipo de dificuldade para enfrentar em suas vidas. NF é um desafio, mas o processo de aceitar a doença como parte de você pode fazer de você uma pessoa mais forte e mais compreensiva. É normal se sentir com raiva ou sobrecarregado nos momentos em que você está enfrentando desafios que a NF impõe.

Mas, quando você se engaja para enfrentar a NF de forma ativa, ao invés de apenas aturá-la passivamente, você irá se sentir melhor com você mesmo, e poderá transformar dificuldades em experiências de crescimento e aprendizagem. Se tornar mais responsável pelo seu tratamento médico é uma forma de você se tornar mais ativo. Conversar e discutir com outras pessoas que tenham NF, participando de uma Associação, ou se envolver com a divulgação da doença e levantamento de fundos para pesquisa em NF pode dar para você um sentimento de força ao enfrentar suas dificuldades e diminuir seus sentimentos de ser diferente.

Também é importante lembrar que a NF é uma parte de quem você é, mas é apenas uma pequena parte. Encontre atividades que você goste de fazer e faça bem. Se sentir competente e conseguir retornos positivos vai aumentar sua auto-confiança e ajudar a colocar a NF em perspectiva. Tem muito mais coisas que você pode fazer do que coisas que você não pode. Você vai passar por várias coisas que seus colegas sem NF passarão. Se sentir bem consigo mesmo e ter uma atitude positiva vai ajudar você a lidar com a NF e com todos os outros aspectos da sua vida.

6 Pesquisas sobre a NF

6.1 Estado Atual da Pesquisa

Hoje em dia se sabe que não há forma de prevenir ou reverter as complicações da neurofibromatose e que a melhor forma de diagnosticar a doença é com o exame clínico feito por um médico que conheça a doença.

Apesar disto, este é um momento de grandes promessas por causa dos novos métodos de tratamento que estão sendo desenvolvidos. Os genes responsáveis pela NF1 e pela NF2 foram identificados e estão sendo estudados por cientistas no mundo todo. Pela primeira vez desde que a NF1 foi descrita pela primeira vez, há de 100 anos, temos as ferramentas necessárias para entender o que realmente acontece na NF.

Isto já mudou a forma de diagnóstico da NF em alguns casos. A esperança maior é que iremos entender como o gene da neurofibromatose funciona e aprenderemos como controlar suas funções. Não temos como saber quando ou como isto irá resultar em uma cura para a doença, mas você pode esperar por novidades importantes aparecendo cada vez mais rapidamente. Além do estudo da genética da NF, diversas pesquisas sobre como melhorar a qualidade de vida de quem tem NF estão sendo desenvolvidas.

A seguir são detalhadas as pesquisas em desenvolvimento no Centro de Referência em Neurofibromatose de Belo Horizonte, localizado no Hospital das Clínicas de Belo Horizonte, MG. O endereço do centro é: Anexo de Dermatologia do Hospital das Clínicas, Alameda Álvaro Celso, 55, Santa Efigênia, Belo Horizonte - MG. Para marcar consulta, ligue para: (031) 3409-9199 / (31) 3409-9560. Para entrar em contato com os médicos do Centro de Referência mande e-mail para: centro@amanf.org.br (Dr. Luiz Oswaldo Rodrigues ou Dr. Nilton Rezende). Para informações sobre os avanços mais recentes, acesse frequentemente o site da AMANF: www.amanf.org.br.

6.2 Pesquisas Em Desenvolvimento No Centro

- a) Atendendo os pacientes semanalmente, além de procurarmos ajudar os pacientes, estamos estudando se as características das neurofibromatoses nos brasileiros são semelhantes aos pacientes com neurofibromatose de outros países e estamos observando que sim.
- b) Observando pacientes atendidos no nosso Centro, verificamos que eles apresentam problemas fonoaudiológicos e estamos medindo estas alterações e estudando tratamentos para os problemas da fala.
- c) Outra alteração encontrada foi a diminuição de força muscular nos pacientes com NF1, o que talvez tenha a ver com sua pouca disposição e desempenho nos esportes e atividades físicas. Estamos medindo esta perda de força e vamos iniciar a dosagem de Cálcio e Vitamina D no sangue dos pacientes voluntários para ver se descobrimos alguma relação entre estes fatores. A Vitamina D também pode estar relacionada com o crescimento dos fibromas e assim precisamos compreender melhor seu papel na NF1.
- d) Para saber a gravidade da NF1 num paciente, os médicos usam escalas baseadas nos problemas clínicos e na visibilidade da doença. Nós estamos estudando uma nova escala que reúne os problemas clínicos com a visibilidade da NF1 e com esta nossa escala a doença parece ser mais grave do que pensávamos.
- e) Outro assunto que estamos estudando é o desenvolvimento da sexualidade e seus problemas nas mulheres com NF1.
- f) Também na área da psicologia, pretendemos medir as dificuldades de aprendizagem dos pacientes com NF1 a buscar tratamentos através da psicoterapia e de medicamentos como a lovastatina.
- g) Outra linha de pesquisa do Centro se refere ao estudo das células que formam os fibromas, na tentativa de compreender o desenvolvimento do fibroma e quem sabe alguma alternativa terapêutica para reduzir ou impedir o seu crescimento.
- h) Outras questões vão surgindo a partir dos problemas que os pacientes nos trazem e acabarão se tornando novas linhas de pesquisa. Estas acima já estão em andamento e recebem financiamento da FAPEMIG, uma instituição pública de incentivo à produção de conhecimento no Estado de Minas Gerais.

7 Conclusão

A neurofibromatose é uma doença com a qual você vai conviver por toda a sua vida. Você precisa aprender a viver sua vida e não deixar que a NF seja o centro dela. Quanto mais você aprender sobre a doença, mais você se sentirá no controle, então não tenha vergonha de fazer perguntas para os pais, professores e médicos.

Encontre alguém em quem você confie, e divida seus sentimentos, medos e frustrações. Os desafios que a NF traz são difíceis, mas podem ser superados.

Para participar das reuniões da **Associação Mineira de Apoio aos Portadores de Neurofibromatose – AMANF**, veja detalhes a seguir.

8 Para Mais Informações

8.1 No Brasil

Associação Mineira de Apoio aos Portadores de Neurofibromatose

AMANF

Rua Roberto Lúcio Aroeira, 40, Itapoã

Belo Horizonte, MG, CEP 31.710-570

3284-0570 e 9138-9086 (André) / 3342-2022 (Ana) / 9684-1196 (Paulo Couto)

www.amanf.org.br / centro@amanf.org.br

8.2 Sobre o Texto Original

The Children's Tumor Foundation

95 Pine Street, 16th Floor

New York, NY 10005

212-344-6633 ou 1-800-323-7938

www.ctf.org / Info@ctf.org

“Facing Neurofibromatosis: A Guide for Teens”, by

Bruce R. Korf, M.D., Ph.D., Gretchen Shneider,

M.S., Diana Platt Frenkel, M.S.

Download @ https://www.ctf.org/pdf/brochures/Facing_NF_A_Guide_for_Teens.pdf

Agradecimentos

Os autores do texto original agradecem à Dra. Helen Hand, Ph.D., uma psicóloga clínica que contribuiu com sua experiência e intuição para a confecção deste guia.

A AMANF agradece à Children's Tumor Foundation por permitir a livre tradução e disponibilização deste texto no site da AMANF.

A tradutora agradece à AMANF por ter possibilitado que ela conhecesse o que é a doença e finalmente entendesse sua irmã com NF.