

Breve relato do Simpósio em Neurofibromatoses

Foi realizado no dia 24 de outubro de 2014, em Belo Horizonte, no Auditório Amílcar Viana Martins Faculdade de Medicina da UFMG, o IV Simpósio Internacional em Neurofibromatoses, uma promoção do Centro de Referência em Neurofibromatoses do Hospital das Clínicas (CRNF), da Sociedade Brasileira de Pesquisa em Neurofibromatoses (SBPNF) e dos Programas de Pós Graduação em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto e Medicina Molecular da Faculdade de Medicina da UFMG, sob a coordenação geral do **Professor Nilton Alves de Rezende**.



Foto oficial, obtida ao final do evento, após a entrega do troféu **Monica Bueno** ao professor **Vincent M. Riccardi**. Da esquerda para a direita, Nilton Alves de Rezende, Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues, Juliana Ferreira de Souza, Susan Riccardi, Danielle de Souza Costa, Vincent Michael Riccardi, Aline Sthangerlin Martins, Marcio Leandro de Souza, André Bueno Belo, Luiz Guilherme Darrigo Junior, Eric Grossi Morato, Pollyanna Barros Batista.

O programa original foi realizado com algumas pequenas mudanças, conforme tabela abaixo.

8:30	Prof Paulo Caramelli	Welcome
8:35	Prof Luiz O.C. Rodrigues	SBPNF Activities Report 10 years of the CRNF Clinical management
9:15	Prof Marco A. Romano-Silva	NF1 as an integrative model in neuroscience research
10:15	Prof Vincent M Riccardi	Atypical Neurofibromas and what they teach us about neurofibromas and NF1 in general - Hexose metabolism and aerobic glycolysis and their importance to NF1 - Attentiveness and wild type alleles at the <i>NF1</i> locus, which should be labeled "Attentin".
11:30	Prof Juliana F. de Souza	Discussion
12:00	Lunch	
13:30	Dr Eric Grossi Morato	NF2 surgical cases- discussion
	Dr Hérica M. Mendes	PET-CT in NF1 tumors: Minas Gerais Experience
	Marcio L. Souza Aline S. Martins	Food Intake, metabolism and glucose tolerance in NF1
	Pollyanna B. Batista	Preliminary results of auditory processing disorders treatment
	Danielle S. Costa	Neurocognitive function in NF1 peoples
	Prof Luiz G Darrigo-Junior	Discussion
17:00	André Bueno Belo	Monica Bueno Award to Vincent M. Riccardi

O **Professor Paulo Caramelli** realizou a abertura do encontro dando as boas-vindas aos participantes e pronunciando algumas palavras, com as quais ressaltou a contribuição do CRNF para o atendimento de pessoas com neurofibromatoses, assim como para a construção do conhecimento nesta área do conhecimento, o que tem permitido a formação de recursos humanos nos programas de pós graduação da Faculdade de Medicina da UFMG. Destacou os esforços que estão sendo feitos para a criação da Sociedade Brasileira de Pesquisa em NF (SBPNF), dos quais ele tem sido testemunha como editor adjunto da revista Arquivos de Neuro Psiquiatria, na qual foi publicada a primeira parte de um artigo de orientação clínica para o manejo das neurofibromatoses escrito pela SBPNF.

O **Professor Marco Aurélio Romano-Silva** apresentou os resultados de alguns estudos na área de neurociências que podem ajudar na compreensão das alterações cognitivas nas neurofibromatoses, o que, por sua vez, pode ajudar na construção de modelos experimentais para o tratamento de diversas doenças neurológicas. Ele também ressaltou o potencial científico do Laboratório de Medicina Molecular que tem aumentado cada vez mais a parceria com o CRNF.

O **Professor Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues** apresentou um balanço das atividades do CRNF nos últimos dez anos, assim como da mobilização em andamento para a construção da SBPNF. Em seguida, foram discutidos alguns dos fluxogramas propostos pela SBPNF para o tratamento de alguns dos principais problemas na neurofibromatose do tipo 1 (NF1): os neurofibromas (cutâneos, subcutâneos, espinhais e plexiformes), os tumores malignos da bainha do nervo periférico e os

gliomas ópticos – e na neurofibromatose do tipo 2 (NF2): os schwannomas vestibulares bilaterais. Os resultados desta proveitosa discussão serão incorporados à segunda parte do artigo a ser enviado para a revista Arquivos de Neuro Psiquiatria brevemente.

Em seguida, o **Professor Vincent M Riccardi**, pioneiro mundial no tratamento especializado das neurofibromatoses realizou a sua palestra dividida em três eixos principais. No primeiro eixo, ele mostrou as diferentes formas histológicas e clínicas dos neurofibromas, destacando os chamados neurofibromas atípicos, os quais apresentam características intermediárias entre os neurofibromas benignos e os tumores malignos da bainha do nervo periférico (TMBNP). Riccardi relembrou e reafirmou sua hipótese de que as células denominadas mastócitos possuem um papel fundamental na origem e desenvolvimento dos neurofibromas, especialmente os atípicos, o que o leva a recomendar há muitos anos o emprego terapêutico do fumarato de cetotifeno (uma substância que reduz a atividade dos mastócitos). Neste sentido, Riccardi mostrou alguns casos de pacientes seus com NF1 que usaram cetotifeno por décadas e que apresentam baixo desenvolvimento de neurofibromas cutâneos, segundo ele como resultado prolongado do medicamento desde a adolescência.

Em seguida, **Riccardi** desenvolveu uma série de argumentos sobre o papel metabólico da frutose, cuja ingestão excessiva sabidamente está relacionada com algumas doenças, como a obesidade, o diabetes tipo 2, as doenças cardiovasculares e algumas formas de câncer. Ao final desta argumentação, ele apresentou a hipótese de que a frutose poderia exercer um papel deletério nas pessoas com NF1, agravando suas dificuldades cognitivas e motoras, além de incentivar o crescimento dos neurofibromas. Ele ressaltou que estudos devem ser feitos neste sentido para testar esta hipótese.

Finalmente, **Riccardi** mostrou sua grande experiência no acompanhamento de pessoas com NF1, as quais segundo ele possuem um problema em comum que é a dificuldade de percepção dos indicadores ambientais e sociais, o que dificulta sua inserção na sociedade humana e, no caso de animais na vida natural, impede a sobrevivência. Ele ressaltou os esforços atuais que estão sendo feitos, inclusive pelo grupo de cientistas brasileiros, na compreensão deste mecanismo de déficit de atenção importante nas pessoas com NF1, o que pode trazer novos procedimentos terapêuticos no futuro.

Em seguida, a **Professora Juliana Ferreira de Souza** organizou as discussões, as quais aumentaram a certeza de todos de que os temas trazidos pelos professores Riccardi e Romano-Silva são relevantes e merecem nosso esforço no sentido de obtermos recursos financeiros para darmos prosseguimentos ao estudo destas questões.

Na parte da tarde, iniciamos com a apresentação pelo neurocirurgião **Dr. Eric Grossi Morato** de dois casos de pessoas com NF2, ambas operadas por ele e sua equipe do Hospital das Clínicas. Dr Eric demonstrou as dificuldades técnicas e de manejo clínico dos schwannomas vestibulares, comentando a evolução pós operatória dos dois casos, ressaltando a relação entre o prognóstico e a precocidade da intervenção.

A seguir, a médica nuclear **Dra. Hérika Martins Mendes** apresentou uma série de resultados do exame de tomografia por emissão de pósitrons (18 FDG) associada com tomografia computadorizada (PET CT) realizados em pessoas com NF1, correlacionando os achados de imagem com a evolução clínica das pessoas. Dra Hérika mostrou a grande diversidade de apresentação dos tumores, assim como a variação da repercussão clínica dos neurofibromas. Ela concluiu que para a melhor interpretação dos resultados do PET CT seria mais adequado levar em consideração outros aspectos além dos índices de captação da radiação (SUV), como, por exemplo, as manifestações clínicas e as relações dos neurofibromas com os tecidos vizinhos.

Dando continuidade às apresentações de projetos de pós graduação relacionados com as neurofibromatoses, o nutricionista **Marcio L de Souza** apresentou os resultados de sua dissertação de mestrado, os quais evidenciaram reduções antropométricas e hábitos alimentares alterados na NF1, e seu projeto de doutoramento, no qual ele pretende estudar o metabolismo basal e outros indicadores do estado nutricional em pessoas com NF1. Na mesma linha de preocupação com as questões metabólicas, a doutoranda **Aline S. Martins** apresentou os resultados preliminares de seu estudo sobre as possíveis relações entre NF1 e menor incidência de diabetes tipo 2 nesta população: ela observou que, apesar da glicemia de jejum ser menor nas pessoas com NF1 do que nos controles, a resistência à insulina não está modificada na NF1.

Outro estudo de doutoramento em andamento foi apresentado pela fonoaudióloga **Pollyanna B. Batista**, que trouxe os resultados parciais do tratamento fonoaudiológico experimental para as pessoas com NF1 e distúrbio do processamento. Este estudo revelou resultados parcialmente satisfatórios, apontando melhora das habilidades auditivas de fechamento auditivo e figura fundo, porém manutenção das alterações nas habilidades de ordenação e resolução temporal.

Ainda no campo das questões cognitivas, a psicóloga **Daniele de Souza Costa** mostrou os testes especializados que foram aplicados em pessoas com NF1 e controles sadios, cujos resultados evidenciaram mais uma vez a dificuldade das pessoas com NF1 de tomarem decisões sob condições de estresse e pressão de tempo.

Ao final das discussões, o senhor **André Bueno Belo**, primeiro presidente da Associação Mineiras de Apoio às Pessoas Com Neurofibromatoses (AMANF) entregou ao **Professor Riccardi** o Troféu Mônica Bueno, uma homenagem da AMANF e do CRNF HC UFMG aos inúmeros esforços realizados por ele para o diagnóstico, tratamento e compreensão das Neurofibromatoses, trazendo maior reconhecimento social e mais qualidade de vida para as pessoas acometidas pelas NF. **Riccardi** agradeceu a homenagem e disse que considerava sua vinda ao Brasil muito importante pois tem percebido os avanços e a continuidade do seu trabalho nas atividades do grupo brasileiro envolvido com o estudo das NF.

O **professor Riccardi** permaneceu mais uma semana no Brasil, o que permitiu que ele realizasse diversas conversas pessoais a respeito das NF com o **Dr. Nilton, Dr Luiz Oswaldo, Dra Juliana, Dra Luiza de Oliveira Rodrigues e Dr Jorge Sette**, conversas estas nas quais aqueles temas apresentados em sua palestra durante o simpósio foram mais uma vez debatidos.

Professor Riccardi também doou ao CRNF um arquivo (.doc) com cerca de 15 mil referências bibliográficas comentadas por ele sobre neurofibromatoses, organizadas de acordo com o EndNotes, com possibilidade de busca instantânea.

No sábado seguinte ao Simpósio, o professor **Riccardi** compareceu à reunião mensal da AMANF, durante a qual respondeu e fez perguntas, compartilhando sua longa experiência com aqueles presentes à reunião, entre eles o vice-presidente **Hamilton Ribas**, o ex-presidente **André B Belo**, **Dr Nilton** e **Dr Luiz Oswaldo**.

Na semana seguinte, o professor **Riccardi** acompanhou o atendimento do Dr Luiz Oswaldo no ambulatório do CRNF, durante o qual foram examinadas em conjunto 5 pessoas com NF1, as quais tiveram o privilégio de receber a orientação individualizada fornecida por uma das pessoas mais experientes na sua doença.

Além disso, ao final do atendimento ambulatorial, o professor **Riccardi** se ofereceu para examinar o menor P.I. de 14 anos, internado no Hospital das Clínicas com um quadro grave de NF1, diante do qual ele fez diversas sugestões para o tratamento do menino. Preocupado com a situação do P.I., assim que retornou à Califórnia, nos Estados Unidos, **Riccardi** enviou uma carta para cerca de 30 amigos cientistas e médicos de várias partes do mundo (aos quais ele denomina “reclinologistas”), na qual ele descreveu a situação do menino e pediu ajuda para o seu tratamento. Diversos cientistas importantes nas NF, como **Bruce Korf**, **David Viskochil** e **Tena Rosser**, responderam com sugestões que foram encaminhadas à pediatria, à oncologia e à neurocirurgia do HC.

No dia 5 de novembro de 2014, o menino P.I. foi operado pela equipe do **Dr Eric Grossi Morato** e está se recuperando bem no Centro de Tratamento Intensivo neste momento.

Belo Horizonte, 10 de novembro de 2014

Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues