



AMANF

Schwanomatose



Schwanomatose

Tradução Autorizada do Texto:

“Schwannomatosis”

Children's Tumor Foundation

Tradutores: Maria Clara Magni Ferreira e

Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues

Este texto encontra-se disponível gratuitamente no site da

**Associação Mineira de Apoio aos Portadores de
Neurofibromatose (AMANF) – www.amanf.org.br**

v.1.0 / Julho de 2008

Sumário

1	A Schwannomatose	p. 3
1.1	Quais são as características da Schwannomatose?	p. 3
1.2	A Schwannomatose é herdada?	p. 3
1.3	Quando a Schwannomatose é diagnosticada?	p. 4
1.4	Como a Schwannomatose é diagnosticada?	p. 4
1.5	Quais são as opções de tratamento clínico para Schwannomatose?	p. 4
1.6	O que causa Schwannomatose?	p. 4
1.7	Existem drogas para tratamento da Schwannomatose?	p. 5
1.8	Conclusão	p. 5
1.9	Para Mais Informações No Brasil	p. 5
1.10	Para Mais Informações Sobre a Children's Tumor Foundation	p. 6

1 A Schwanomatose

A Schwanomatose é uma forma de neurofibromatose (NF), um grupo de doenças genéticas que também inclui NF1 e NF2. Unidas, todas as formas de NF afetam 1 em cada 3.000 crianças nascidas.

Schwomatose é uma doença genética que afeta aproximadamente 1 em 40.000 indivíduos. Ela causa tumores dolorosos e debilitantes que crescem ao redor de nervos periféricos em qualquer local do corpo.

1.1 Quais são as características da Schwanomatose?

A Schwanomatose causa o desenvolvimento de tumores dos nervos, chamados schwannomas, que podem aparecer em qualquer lugar do corpo ao longo dos nervos periféricos. Os schwannomas podem ser de crescimento lento, porém causam impacto na função nervosa. Eles podem causar dor grave e debilitante, que é outra característica da doença. Os schwannomas são tumores benignos, isto é normalmente não há malignização em pacientes com Schwanomatose, apesar de isso poder ocorrer na NF1 e NF2.

1.2 A Schwanomatose é herdada?

Ao contrário da NF1 e NF2, em que 50% dos novos casos são herdados e há 50% de chance em se passar a doença para os filhos, somente 10% dos casos de Schwanomatose são herdados, com 90% sendo esporádicos (não herdados). Contudo, os mecanismos genéticos ainda não são bem compreendidos e acredita-se que a doença possa saltar gerações.

1.3 Quando a Schwannomatose é diagnosticada?

Os pacientes com Schwannomatose apresentam seus primeiros sintomas mais comumente na vida adulta. Devido ao fato de os critérios diagnósticos terem se desenvolvido apenas recentemente, vários pacientes tiveram um atraso frustrante entre o desenvolvimento dos sintomas e a obtenção do diagnóstico.

1.4 Como a Schwannomatose é diagnosticada?

Até agora não há teste genético definitivo que possa ser feito com sangue ou tecido tumoral para diagnosticar Schwannomatose. Ela é atualmente diagnosticada com base em critérios clínicos.

As primeiras orientações para diagnóstico clínico de Schwannomatose foram publicadas sob a ajuda da Children's Tumor Foundation em 2005.

A Schwannomatose compartilha algumas características clínicas com a NF2 e os pacientes devem ser avaliados para possível diagnóstico de ambas as doenças. A gravidade da Schwannomatose varia entre os indivíduos. Aproximadamente um terço dos pacientes tem mosaïcismo, ou seja, seus tumores estão limitados a uma única parte do corpo, como braço ou perna.

1.5 Quais são as opções de tratamento clínico para Schwannomatose?

Intervenção cirúrgica precoce para remover schwannomas pode fornecer alívio e diminuir a dor, embora este sintoma possa retornar se novos tumores se formarem. Em casos de Schwannomatose avançada ou quando a cirurgia não é viável, é aconselhável acompanhamento em clínica multidisciplinar de dor.

1.6 O que causa Schwannomatose?

Apesar de genes para NF1 e NF2 terem sido identificados no início de 1990, um possível gene relacionado à Schwannomatose, chamado de INI1, foi identificado apenas recentemente, no início de 2007. INI1 é um supressor de tumor e está localizado no

cromossomo 22. Pesquisas em andamento estudam este gene para entender melhor sua relação com a Schwannomatose.

1.7 Existem drogas para tratamento da Schwannomatose?

Atualmente não há drogas para serem usadas como tratamento para a Schwannomatose. No entanto, a identificação recente do gene relacionado à doença é um evento importante. Esse fato ajuda a acelerar o progresso da pesquisa que pretende descobrir as causas moleculares da Schwannomatose – e o caminho para identificar terapias com drogas efetivas para o crescimento dos tumores e para a dor.

1.8 Conclusão

Atualmente não há tratamento efetivo para Schwannomatose. A Children´s Tumor Foundation trabalha para mudar essa situação através do financiamento de programas inovadores de pesquisas em Schwannomatose e ao facilitar a colaboração entre pesquisadores e médicos.

1.9 Para Mais Informações No Brasil

Associação Mineira de Apoio aos Portadores de Neurofibromatose (AMANF)¹

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

¹N.T.: informação inserida pela tradução brasileira.

1.10 Para Mais Informações Sobre a Children's Tumor Foundation

Fundada em 1978, a Children's Tumor Foundation é uma organização nacional de saúde sem fins lucrativos, dedicada a conhecer as necessidades individuais dos portadores de neurofibromatose e de suas famílias.

A Children's Tumor Foundation (CTF) tem como foco encontrar tratamentos para as neurofibromatoses – NF1, NF2 e para a Schwannomatose. Por mais de 25 anos a CTF tem financiado pesquisas e iniciativas clínicas inovadoras, servindo como um catalisador para acelerar o progresso nas pesquisas em NF. Até agora a CTF já dedicou mais de 25 milhões de dólares a programas de pesquisa em NF.

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

“Schwannomatosis”

Download @ <https://www.ctf.org/pdf/brochures/Schwannomatosis-Brochure.pdf>