



Palestra de final de ano 2013

Queridos amigas e amigos da AMANF,

Estamos aqui reunidos para comemorarmos nossa festa de final de ano, completando 11 anos de reuniões mensais sem interrupção.

É uma alegria estarmos juntos de vocês que puderam vir pessoalmente, e sabermos que muitas outras responderam por carta, telefone e email, justificando sua ausência.

Coube a mim a tarefa agradável de fazer esta palestra, para resgatarmos um pouco das memórias e conquistas deste ano que passou. Eu poderia apresentar alguns slides e fotografias, mas preferi ler este texto e deixar uma cópia dele com cada um de vocês, para que assim possamos pensar mais e com calma, no depois, a respeito das ideias que aqui serão apresentadas.

Minha fala tem duas partes: na primeira, quero recordar o significado das neurofibromatoses para todos nós. Por que lembrar o que são as neurofibromatoses? Porque é possível que aqui na AMANF haja alguém que conhece a neurofibromatose do tipo 1, mas não sabe o que é a neurofibromatose do tipo 2 ou a schwannomatose. Ou ao contrário. Então, vale a pena a gente se conhecer, da mesma forma que queremos que os outros nos reconheçam.

Na segunda parte da minha fala, comentarei alguns acontecimentos marcantes deste ano que passou e que nos trouxeram aprendizados para nosso futuro.

Parte 1 - O que são as neurofibromatoses?

Apesar de existirem 80 mil brasileiros com neurofibromatoses, poucos profissionais da saúde conhecem bem estas doenças, porque elas são relativamente raras. No entanto, não podemos criticar os profissionais de saúde pelo seu desconhecimento profundo sobre as neurofibromatoses, pois é impossível conhecer bem todas as doenças raras porque elas são mais de 5 mil doenças diferentes. Quem de nós conhece uma doença rara chamada porfiria, ou outra chamada epidermólise bolhosa?

Mas se somos 80 mil brasileiros com NF, as neurofibromatoses são doenças raras?

Sim, de acordo com a definição de doença rara: menos do que 1 em cada 1500 pessoas. No entanto, é preciso lembrar que **as doenças raras são raras, mas somando-se os pacientes com doenças raras nós somos numerosos**. Calcula-se que somente nos Estados Unidos e Europa existam 55 milhões de pessoas acometidas por uma das 5

a 7 mil doenças raras, o que corresponderia a cerca de 6% a população¹, ou seja, no Brasil, seriam aproximadamente 13 milhões de pessoas.

Apesar de existirem 80 mil brasileiros com neurofibromatoses, a sociedade em que vivemos não sabe o que pensar ou sentir sobre as neurofibromatoses. O termo técnico *Neurofibromatose* não ajuda muito, pois ele não significa nada para a maioria das pessoas. O nome neurofibromatose vem da combinação de duas palavras: *neuro* e *fibroma*. *Neuro* significa nervo e *fibroma* é um crescimento exagerado (ou tumor) de células parecidas com fibras. Um **neurofibroma**, portanto, é um tumor causado pelo crescimento de células relacionadas com os nervos.

As neurofibromatoses são doenças genéticas causadas por mudanças (mutações) em alguns genes, que acontecem por acaso quando as células se multiplicam. Genes são estruturas que controlam nosso crescimento e desenvolvimento. Eles determinam nossas características, como a cor do cabelo, altura, nosso tipo sanguíneo, etc. Uma mutação em um gene levado por um espermatozoide ou um óvulo pode resultar em uma doença genética. Assim, o novo bebê nasce, por exemplo, com neurofibromatose. Sua doença consiste na falta de quantidades suficientes de algumas proteínas que são importantes para o desenvolvimento normal do sistema nervoso, da pele e dos ossos.

Se nenhum dos pais tem neurofibromatose, a descoberta de neurofibromatose em um dos filhos (ou filhas) é chamada de **nova mutação**, ou seja, uma mutação que aconteceu por acaso quando o óvulo da mãe ou o espermatozoide do pai foram formados. Embora muitos pais fiquem preocupados achando que fizeram algo para causar esta mutação, sabemos que isto não é verdade. Não há nada que eles possam ter feito para evitar ou causar a NF.

A partir daí, aquela nova pessoa com neurofibromatose possui a mutação em metade dos seus espermatozoides ou de seus óvulos, então ela tem a chance de passar para seus filhos ou filhas a mesma mutação, por isso dizemos que a doença se torna **hereditária**. Como basta um dos genes (tanto faz se de origem paterna ou materna) carregar a mutação para a doença acontecer no novo indivíduo (de ambos os sexos). Por isso, dizemos que as neurofibromatoses se transmitem de forma **dominante**. Isto quer dizer que um pai ou uma mãe com NF tem 50% de chance de ter uma criança com neurofibromatose em cada gravidez.

É interessante lembrar que quem tem a mutação NF em seus genes sempre apresenta a doença a partir de algum momento, ou seja, ela não fica “escondida”, **não salta gerações**. Por exemplo, não há risco de um neto herdar a neurofibromatose do avô se o pai ou a mãe não tiverem a doença.

Hoje, graças às pesquisas científicas, sabemos que existem **3 tipos de neurofibromatoses**: tipo 1 (NF1), tipo 2 (NF2) e Schwannomatose (SCH). Apesar de

¹ Bull World Health Organ vol.84 n.9 Genebra Sep. 2006
<http://dx.doi.org/10.1590/S0042-96862006000900018>

todas serem chamadas de neurofibromatoses, elas são doenças bem diferentes. O que elas têm em comum é o crescimento de **tumores relacionados com os nervos junto com alguns sinais cutâneos**. Vamos ver as características mais comuns de cada uma delas.

Neurofibromatose do tipo 1 (geralmente diagnosticada na infância)

Os principais sinais da neurofibromatose do tipo 1 são várias (6 ou mais) manchas na pele da cor do café com leite, maiores do que meio centímetro, que já estão presentes ao nascimento ou aparecem nos primeiros meses. Ao longo da infância, outro problema comum é a dificuldade de aprendizado. Depois da adolescência podem surgir neurofibromas na pele. Além disso, podem ocorrer outros tumores no sistema nervoso (gliomas), neurofibromas plexiformes (que podem se tornar malignos ao longo da vida) e problemas ósseos (displasias e escoliose). No entanto, a maioria das pessoas com neurofibromatose do tipo 1 leva uma vida praticamente normal, mas precisa de apoio especializado e acompanhamento anual.

Neurofibromatose do tipo 2 (geralmente diagnosticada em torno da segunda década da vida)

O principal sinal da Neurofibromatose do tipo 2 é o aparecimento de tumores benignos (schwannomas) no nervo do equilíbrio (vestibular) dos dois lados da cabeça. Ocasionalmente apresentam manchas cor de café com leite. Por causa dos tumores estarem próximos do nervo da audição, geralmente os sintomas iniciais são: zumbido, perda da audição e desequilíbrio. Além disso, algumas pessoas apresentam catarata juvenil e outros tumores benignos (meningiomas). O tratamento dos tumores na NF2 é complexo e precisa do suporte de especialistas com experiência em NF2.

Schwannomatose (geralmente diagnosticada a partir da terceira década da vida)

O principal sintoma da schwannomatose é a dor forte e persistente em mais de tumor benigno (schwannoma) localizado debaixo da pele ou mais profundamente, exceto no nervo vestibular. Raramente apresentam manchas cor de café com leite. Existem critérios para o diagnóstico correto da neurofibromatose do tipo 1, do tipo 2 e da schwannomatose, os quais são às vezes complexos e requerem consulta aos especialistas em neurofibromatoses, que podem ser solicitadas nos centros de referência nacionais e internacionais.

A grande confusão entre cura e tratamento.

Muitas pessoas, inclusive profissionais da saúde, abandonam as pessoas com neurofibromatoses porque pensam assim: “Isso não tem cura, então não temos nada para fazer!”.

Mas há uma grande diferença entre CURA e TRATAMENTO. Cura é resolver um problema de saúde para sempre. Tratamento é aliviar a dor, diminuir o sofrimento, evitar que outras pessoas sofram, resolver ou prevenir as complicações, apoiar psicologicamente, esclarecer sobre a doença e melhorar a qualidade de vida.

Por exemplo, a gente sabe que a vida é uma doença genética e hereditária, que **não tem cura e é fatal...**, mas ninguém quer se livrar dela, **antes do final!** Porque a vida tem **tratamentos**: os amores, as alegrias, as amizades, a família e a solidariedade.

Da mesma forma, as doenças genéticas como as neurofibromatoses não têm **CURA**, mas todas elas têm **TRATAMENTOS**: tratamentos que reduzem as complicações, tratamentos que orientam a paternidade e maternidade, tratamentos que aumentam a expectativa de vida e melhoram a qualidade de vida.

Parte 2 – Acontecimentos importantes em 2013

O primeiro acontecimento de 2013 que precisamos comemorar é que continuamos a existir como Associação de Apoio às Pessoas com Neurofibromatoses por mais um ano, com reuniões regulares. Para aqueles que não podem vir às reuniões, já é um grande conforto saber que elas existem e que a AMANF continua a ser um porto seguro para todos nós, se precisarmos dele.

Neste ano de 2013, graças à solidariedade do casal de amigos Enio Cardillo Vieira e Elza Maria Oliveira, conseguimos realizar algumas ações de organização que antes não podíamos fazer por falta de dinheiro. Obrigado, Enio e Elza: vocês podem imaginar o bem que nos têm feito.

Mais uma vez, participamos do Congresso da Fundação dos Tumores das Crianças, sobre neurofibromatoses, desta vez em Monterey, nos Estados Unidos. Pudemos manter contatos, apresentar nossas ideias e aprender com os profissionais mais experientes do mundo. De lá voltamos com mais esperança, porque confirmamos que há muitas pessoas buscando tratamento para os tumores plexiformes, para os gliomas, para os schwannomas vestibulares e para as dificuldades de aprendizado.

Em 2013, graças ao apoio e incentivo do Professor Dr. Paulo Caramelli da UFMG, conseguimos realizar parte da primeira tarefa coletiva da **Sociedade Brasileira de Pesquisa em Neurofibromatoses (SBPNF)**, a qual foi criada no nosso Simpósio do ano passado. Escrevemos um documento para unificarmos nossa maneira de fazer o diagnóstico das diferentes neurofibromatoses. Este artigo já está aceito na principal revista científica de neurologia e neurociências do Brasil, a Arquivos de Neuro-Psiquiatria. Estamos agora trabalhando na Parte 2 do documento, para unificação dos tratamentos, o que deverá ser concluído e publicado no ano que vem.

Quero registrar (em ordem alfabética) os nomes dos colaboradores da SBPNF deste esforço: Aline Stangherlin, nutricionista e doutoranda em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto, Carla Menezes da Silva, fonoaudióloga e doutora em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto, Danielle de Souza Costa, psicóloga e mestranda em neurociências, Débora Marques de Miranda, médica e professora de pediatria, Eny Maria Goloni Bertollo, biomédica e professora de medicina, Erika Cristina Pavarino, biomédica, Eugênia Ribeiro Valadares, médica e professora de genética, Hérিকা Martins Mendes, médica e mestranda em Medicina Molecular, Ingrid F Gianordoli-Nascimento, professora de psicologia, José Roberto Lopes Ferraz Filho, médico, Juliana Ferreira de

Souza, médica e doutora em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto, Karin Soares Gonçalves Cunha, odontóloga e professora de patologia, Leandro Fernandes Malloy-Diniz, professor de psicologia, Lucas Eliam, médico radiologista, Luciana Baptista Pereira, médica e professora de dermatologia, Luciana Gonçalves Madeira, doutoranda em Ciências do Esporte, Luiz Guilherme Darrigo Junior, médico e professor de medicina, Luíza de Oliveira Rodrigues, médica e doutoranda em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto, Márcio Leandro Ribeiro de Souza, nutricionista e mestrando em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto, Mauro Geller, médico e professor de medicina, Miguel Eliam, neurologista, Nilton Aalves de Rezende, médico e professor de clínica médica, Paula Vieira Teixeira Vidigal, médica e professora de patologia, Pollyanna Barros Batista, fonoaudióloga e doutoranda em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto.

Um pouco antes de finalizar este discurso, recebemos as preciosas adesões à SBPNF dos médicos Eric Grossi Morato (neurocirurgião), Jorge Bezerra Cavalcante Sette (cardiologista) e Yehuda Waisberg (oftalmologista).

Em 2013, participamos do grande evento que foi o **Primeiro Congresso Ibero Americano de Doenças Raras**, unindo nossos esforços na luta pelo reconhecimento público dos direitos e necessidades das pessoas com diferentes doenças raras. Promovido de forma eficiente e acolhedora pela Associação Maria Vitória de Doenças Raras (AMAVI), pude representar a AMANF no evento que contou com mais de 450 pessoas em Brasília.

De lá voltamos com a certeza de toda ação de saúde pública só se torna efetiva quando conseguimos envolver a família das pessoas com a doença. Então decidimos concentrar nossa atenção na rede social formada pelas pessoas com neurofibromatoses. Daí surgiu nosso novo lema para as reuniões: **Traga sua família!**

Finalmente, numa longa conversa gravada com o Rogério Martins, presidente da AMAVI, chegamos à conclusão de que as associações de pessoas com doenças raras como a AMAVI, AMANF e tantas outras, **constituem uma ação política de construção da cidadania**: porque as pessoas devem ser senhoras de sua vida, o que inclui seu direito de conhecerem sua doença e de serem capazes de decidir sobre seu tratamento.

Quero concluir dizendo que a civilização atual nos separa, desune e individualiza, nos coloca uns contra os outros para melhor nos explorar como trabalhadores, pois somos aqueles que geram a riqueza humana, mas que não desfrutamos completamente dela. O capitalismo também transforma tudo em produto, inclusive a saúde e a doença. Na AMANF nós tentamos construir um mundo diferente e melhor, unindo-nos e nos recusando a sermos tratados como produtos: **somos cada vez mais pessoas.**

Obrigado pela atenção.

Boa comemoração e até 2014.

Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues