

# Neurofibromatose busca novos avanços de diagnóstico em BH

- *Preconceito é um dos grandes entraves para que uma das doenças genéticas mais comuns seja mais bem conhecida. Apenas o tipo 1 da doença acomete cerca de 80 mil brasileiros*

**BH, 07/11/2012** – Nos dias 23 e 24 de novembro a **Faculdade de Medicina da UFMG recebe III Simpósio Brasileiro em Neurofibromatoses.**

Realizado pelo Centro de Referência em Neurofibromatose do Hospital das Clínicas da UFMG (CRNF) e pela Associação Mineira de Apoio aos Portadores de Neurofibromatoses (Amanf) - que comemora 10 anos de atividades – o simpósio tem o objetivo de promover a troca de informações entre pesquisadores, portadores, profissionais de saúde das várias áreas e a sociedade.

Dentre os convidados especiais estão o cirurgião plástico Ivo Pitanguy e o médico Mauro Geller, referência nacional na área, cofundador do Centro Nacional de Neurofibromatose, do Rio de Janeiro. Os dois especialistas receberão o Troféu Mônica Bueno, segundo a organização do evento, “por serem benfeitores dos pacientes com neurofibromatoses”. Também a patologista Karin Soares Gonçalves Cunha, da Federal Fluminense, ganhadora do prêmio “Mulheres na Ciência 2012” por seus estudos no sequenciamento do gene de um tipo de NF.

A programação prevê abordagem de temas como os aspectos éticos e legais do aconselhamento genético, alterações cognitivas e do aprendizado na NF1, tumores na NF1, o novo método de avaliação da escoliose e a cirurgia plástica nas neurofibromatoses. Este último tema será apresentado pelo cirurgião plástico Ivo Pitanguy.

Em outros momentos da programação o foco se volta para pais e portadores, que fazem depoimentos dando exemplos de superação de questões que vão além das manifestações das doenças. A associação dos portadores, Amanf, há uma década trabalha com pacientes e familiares, no combate aos problemas da doença, acolhendo as dúvidas e anseios dos portadores e divulgando informação técnica e científica de forma clara e ágil. Um exemplo disso é a publicação “As manchinhas de Mariana”, disponível para baixar no site da entidade ([www.amanf.org.br](http://www.amanf.org.br)), e que aborda sintomas, cotidiano e perspectivas dos portadores.

## **Diagnóstico e tratamento**

Ainda não há cura para as neurofibromatoses, nem tratamentos específicos, mas já há avanços no manejo dos vários sintomas e complicações, que podem ter agressividade diferente de pessoa para pessoa. Com o devido acompanhamento, os pacientes podem ter uma melhor qualidade de vida e ser tão felizes quanto qualquer outra pessoa. O melhor enfrentamento da doença é feito por um conjunto de especialistas capacitados e de diferentes profissões. E para isso, um dos desafios dos especialistas e objetivo deste Simpósio é também torná-la mais conhecida, especialmente dos profissionais de saúde. Segundo os médicos, o diagnóstico é relativamente fácil. Feito basicamente a partir de exames clínicos exige atenção a

sintomas como as manchas “café com leite” na pele, e conhecimento das várias mudanças na área. Em várias partes do mundo são feitas pesquisas sobre a doença, principalmente em medicina, fonoaudiologia, psicologia e nutrição. A maioria dessas novas abordagens será apresentada durante o evento.

### **Neurofibromatoses**

O termo Neurofibromatoses (NF) denomina um grupo de doenças genéticas que tem como principal característica o crescimento tumoral de células do tecido neural devido a mutações de diferentes genes. Descrita desde o final do século XVIII, ela começou a ser mais estudada a partir do mapeamento genético do gene causador. No fim da década de 90 uma divisão entre duas entidades distintas do ponto de vista genético e patológico gerou a classificação atual: tipo 1 (NF1) e tipo 2 (NF2) e Schwannomatose.

A NF1 é a forma mais comum da doença congênita. Sua incidência é de 1 pessoa para cada 2500 pessoas e a prevalência é de até 1 pessoa para cada 5000. Apesar disso ela ainda é desconhecida da sociedade e de boa parte dos profissionais de saúde. A grande variabilidade da forma como o gene da neurofibromatose do tipo 1 (NF1) se apresenta dificulta a compreensão da variedade de problemas associados à doença. Filhos de indivíduos afetados têm 50% de chance de herdar o gene.

Dentre os principais problemas causados pela NF1 estão dificuldade de aprendizagem, baixa estatura, timidez e dificuldade de fala e de voz. Em casos mais raros ocorrem tumores no Sistema Nervoso Central e doenças na coluna vertebral. Segundo o coordenador do simpósio, o médico Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues, do CRNF, a doença se manifesta desde o nascimento, e seus primeiros sintomas são as chamadas manchas café com leite, de coloração marrom-clara e geralmente concentradas no tronco. Na adolescência, podem surgir os neurofibromas, um inchaço ou caroço causado pelo crescimento de células em volta dos *nervos*.

### **Inscrições**

Gratuitas, mediante avaliação do perfil do interessado: [centro@amanf.org.br](mailto:centro@amanf.org.br).

Outras informações no site da Amanf: [www.amanf.org.br/simposio.htm](http://www.amanf.org.br/simposio.htm)

O evento não é promovido pela Faculdade de Medicina da UFMG, que o hospeda, somente.

### **MAIS INFORMAÇÕES PARA A IMPRENSA:**

**Marcus Vinicius dos Santos** – Jornalista

[\(31\) 9131 9115](tel:(31)91319115) – [marcus195@gmail.com](mailto:marcus195@gmail.com)