

As manchinhas da Mariana



Quinta Edição
Atualizada em janeiro de 2026



As manchinhas da Mariana

Quinta Edição atualizada em janeiro de 2026
**Informações para pessoas com
Neurofibromatose do Tipo 1**



Distribuição gratuita

Pode ser impressa e distribuída livremente, mas sem alterações nos textos e ilustrações.

Esta cartilha foi editada sob a responsabilidade do Centro de Referência em Neurofibromatoses do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (CRNF) em parceria com a Associação Mineira de Apoios aos Portadores de Neurofibromatose (AMANF).

A presente edição atualizou textos das edições anteriores que foram elaborados de forma coletiva por Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues, Nilton Alves de Rezende, Alessandra Craig Cerello, Pollyanna Barros Batista, Thalma de Oliveira Rodrigues, Andrea Machado, Maria Helena Rodrigues Vieira, Ana de Oliveira Rodrigues, Luíza de Oliveira Rodrigues, Juliana Ferreira de Souza, Marcos Vinicius Soares Vieira, Paulo Roberto Ferreira Couto (em memória) e Bruno Cezar Lage Cota.

Mais informações sobre manifestações, complicações e tratamentos na nossa página www.amanf.org.br

Veja, a Mariana tem umas manchas cor de café com leite na pele!

O que será isso? Precisamos levá-la ao médico!



Um tempo depois...

Olá, Mariana, como vai?



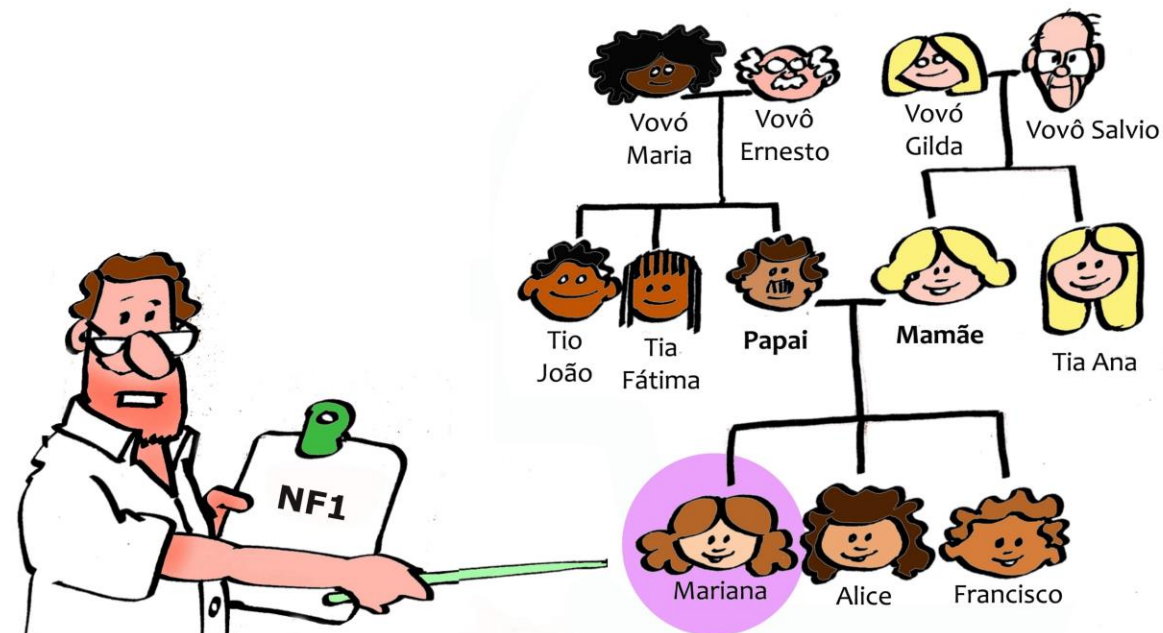
Qualquer pessoa pode ter uma ou duas manchas cor de café com leite na pele.

A Mariana tem mais de 5 manchas, então ela pode ter uma doença genética chamada neurofibromatose do tipo 1 (NF1).

Mas como pode ser uma doença genética, se eu e a mãe dela não temos nada?

Nem outros parentes nossos...





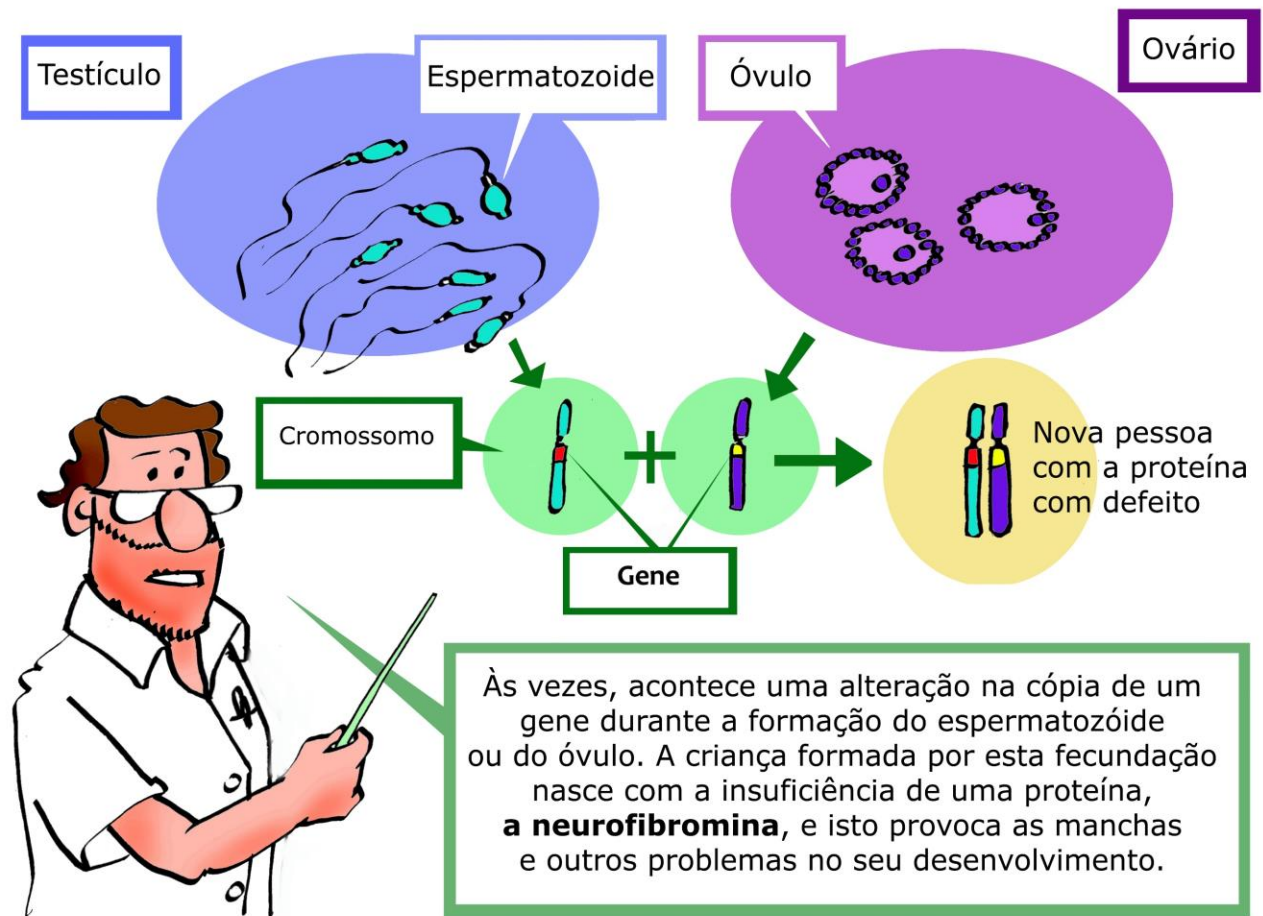
A NF1 pode ser herdada de um dos pais que tenha a NF1 ou pode começar por acaso num dos filhos ou filhas.

Como vocês não tem a NF1, a Mariana deve ser a primeira pessoa a apresentar a doença na sua família.

**E como isto
aconteceu com ela?**

A NF1 pode acontecer por acaso
pela primeira vez numa família.
Uma alteração ocorre no gene *NF1* e
ninguém tem controle sobre isto.
Metade das crianças com NF1 não tem
nenhum parente com a doença.
Mas a Mariana, a partir de agora,
pode passar a NF1 para diante.

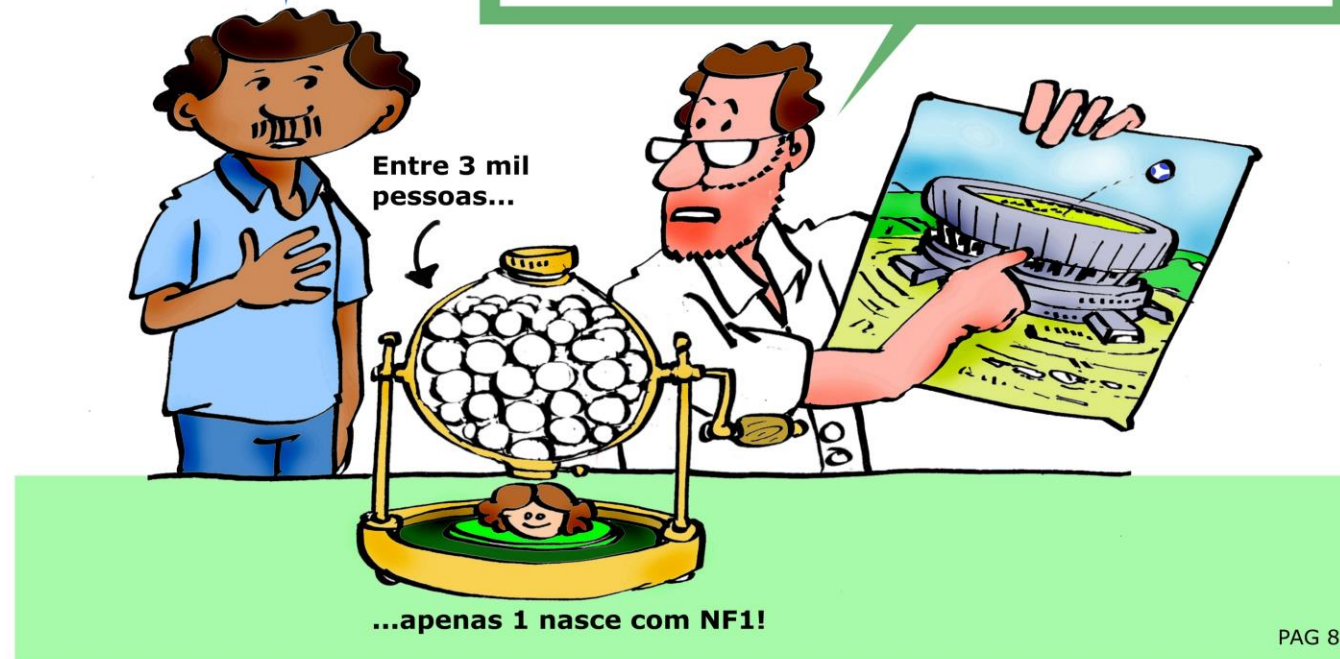




Neurofibromatose?
Nunca ouvi falar dessa
doença!
Aconteceu porque
eu sou negro
e minha mulher é branca?

A NF1 é desconhecida porque é uma **doença rara!**
Acontece em uma em cada 3 mil pessoas
de todos os países e todas as classes sociais.
No Brasil, temos mais ou menos oitenta mil pessoas
com NF1: o suficiente para lotar um estádio.

**Mas a NF1 não tem nada a ver com a cor
da pele dos pais!**



**O que mais
pode acontecer
com
a Mariana?**

Para termos certeza de que ela tem NF1,
preciso encontrar nela outros sinais da doença.

**Os sinais mais comuns são as manchas café
com leite e estas pequenas sardas nas axilas
e nas virilhas, chamadas efélides.**



**Outro critério para o diagnóstico
é a presença de um ou
mais tumores.**

Tumores?!

Não se assustem.

Geralmente são tumores benignos, quer dizer, não são cancerosos e não são contagiosos.

Os mais comuns são os neurofibromas que ocorrem em quase todas as pessoas com NF1.

Eles podem ser de três tipos: cutâneos, nodulares e difusos. Os cutâneos se tornam visíveis a partir da segunda década de vida. Os nodulares e os difusos podem estar presentes desde o começo da infância.

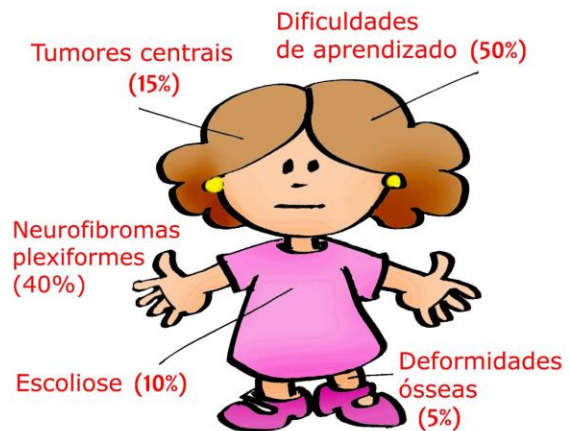
Cada um deles requer cuidados diferentes.



O que mais
pode acontecer?



Pode haver
tumores no
cérebro,
dificuldades de
aprendizado,
alterações
ósseas
e outras
complicações.



Que tipo
de complicação?



Uma em cada 10 pessoas com NF1
e com neurofibromas nodulares ou
difusos (chamados de plexiformes)
pode apresentar transformação
maligna destes tumores.

Então a Mariana
vai ter dificuldades
na escola?



Não podemos
afirmar com certeza
o que vai acontecer
com ela, porque a NF1
se apresenta de forma
muito diferente em
cada pessoa, inclusive
dentro de uma família
que compartilha
a mesma alteração
genética.

Quando os pais,
professores e
profissionais da saúde
cuidam das dificuldades
de aprendizado,
a maioria das crianças
com NF1 consegue
acompanhar
as colegas.

Sinto medo
e culpa pela
doença!
Fico com pena
dela e sofro
com o futuro!

Muitas vezes é difícil para os pais
aceitarem uma doença genética
nos seus filhos, pois se sentem
em parte responsáveis,
mas **não é culpa de ninguém.**

O que a gente
tem que fazer
daqui prá frente,
doutor?



A maioria das pessoas com NF1
pode ser feliz e levar uma vida saudável,
mesmo com a NF1, e deve viver como qualquer outra pessoa.

Para sua segurança, faremos uma reavaliação médica anualmente.

E como
devemos fazer
as consultas
médicas?

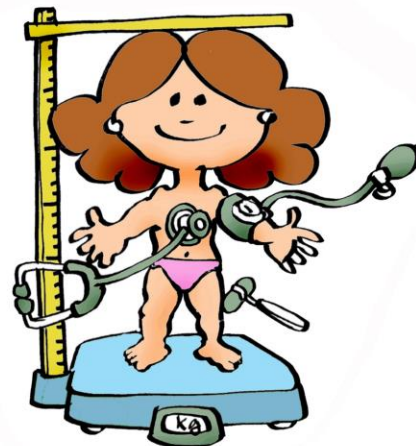


Nas crianças, uma
vez por ano, medir
o crescimento,
a visão, a pressão
arterial, o
alinhamento da
coluna,
o aprendizado
e o comportamento.



**Quando a gravidade for mínima ou leve,
as pessoas com NF1 podem ser
acompanhadas apenas com a Pediatria ou
com a Clínica Geral ou com a Medicina de
Família e Comunidade nas Unidades
Básicas de Saúde.**

Casos de maior gravidade precisam
de especialistas em
neurofibromatose.





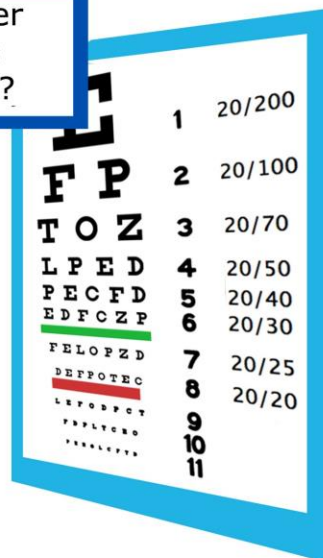
Como será o desenvolvimento
da Mariana?
Ela vai poder frequentar a
escola e praticar esportes?



Sim, cuidando
para que sejam
respeitados seus
limites, pois as
pessoas com NF1
geralmente são
mais baixas, mais
magras, têm
menos força,
suportam menos
o calor e têm
dificuldades
musicais.



Temos que fazer
algum exame
complementar?



Depende da gravidade,
mais uma vez.
Por exemplo, se o primeiro
exame oftalmológico for
normal, basta observar se a
criança está enxergando bem.

Somente realizamos
ressonância magnética,
exames de sangue e outros
se houver algum sintoma
ou sinal de que algo
possa estar causando
problemas.



O que mais,
doutor?

Se necessário, retornar em um ou dois meses depois da primeira consulta, para a família completar as informações que nem sempre são compreendidas corretamente no primeiro contato.

Algumas crianças podem precisar de avaliação fonoaudiológica da voz e da fala, da linguagem, do processamento auditivo, da aprendizagem e da audição.



Exame fonoaudiológico

Pode ser preciso o apoio psicológico de profissionais para ajudar os pais e a criança a enfrentarem as dificuldades da doença.

*Um tempo depois,
no retorno
ao consultório.*

Tenho até medo
de perguntar...
Vimos umas
fotos na internet...
Ficamos assustados!



Compreendo sua
preocupação.

Na internet são divulgados
alguns casos muito graves.

O melhor é vocês
procurarem informação
em sites educativos,
como:

www.amanf.org.br
www.ctf.org

Lá encontrarão
informações
científicas e seguras
sobre as
neurofibromatoses.

Existe **cura**
para as
neurofibromatoses?



Em todo o mundo,
somos muitos
cientistas
pesquisando tipos de
tratamentos para
evitar o crescimento
dos neurofibromas,
corrigir as alterações
ósseas, melhorar o
aprendizado
e controlar outros
problemas e
complicações da NF1.

Até este momento, não existe cura, **mas temos
tratamentos para a NF1.**
Por exemplo, as avaliações clínicas regulares podem
perceber e corrigir várias complicações. É possível fazer
cirurgias para os neurofibromas, assim como oferecer
fonoaterapia, psicoterapia e suporte para o aprendizado.



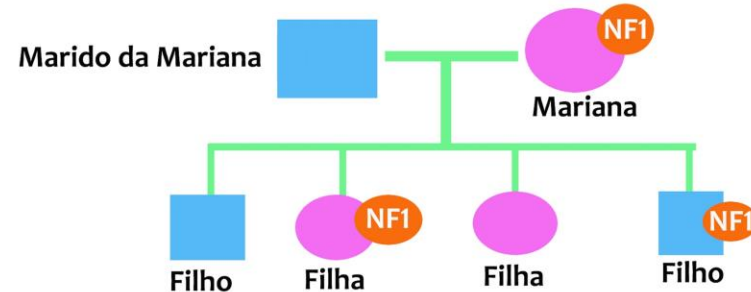
Eu sei que é cedo para falar nisso, mas os nossos netos, os filhos da Mariana, também poderão nascer com a NF1?



Sim, porque em cada gravidez da Mariana haverá uma chance em duas (50%) do bebê nascer com NF1.

Além disso, se a criança nascer com NF1, a forma da sua doença poderá ser mais grave, semelhante, ou menos grave do que a da Mariana: só sabemos depois do nascimento.

Quando for o momento, vamos conversar sobre as opções que temos para enfrentar estas questões.



**Podemos
fazer mais
alguma
coisa?**

Muitas famílias se encontram em associações de apoio, como a Associação Mineira de Apoio às Pessoas com Neurofibromatoses (AMANF), para se ajudarem mutuamente a enfrentar e conviver com as neurofibromatoses.

Eu recomendo a vocês que façam parte de um grupo de apoio como a AMANF.

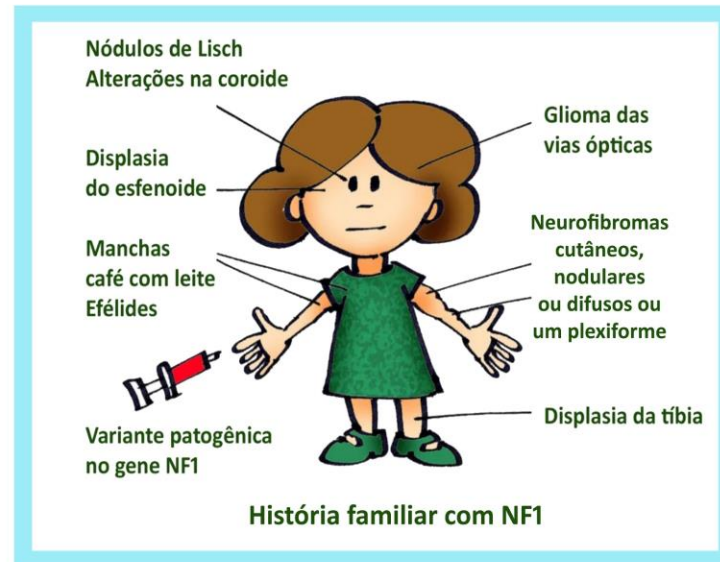


ENTRE EM CONTATO
E-mail: centro.amanf@gmail.com
Site: www.amanf.org.br
WhatsApp: 31 90743011
Instagram: [@amanf.nf](https://www.instagram.com/amanf.nf)

A figura ao lado mostra os critérios para o diagnóstico da NF1. A pessoa tem que apresentar pelo menos dois deles para que o diagnóstico seja feito com segurança.

A NF1 apresenta manifestações muito diferentes de uma pessoa para outra e existem três subgrupos clínicos: a forma mais comum, a forma espinal e os casos de perda completa do gene (deleção).

Especialistas em NF1 identificam estes subgrupos e orientam de forma adequada.



Até 2021, algumas doenças se confundiam com a NF1, mas hoje estão separadas em dois grupos: NF1 e Schwannomatoses (que inclui a antiga NF2). Para saber mais sobre estas diferenças, consulte nossa página www.amanf.org.br

Quais os tratamentos disponíveis para NF1?

Ainda não existe um medicamento capaz de curar a NF1, ou seja, corrigir o erro genético que causa as manifestações da doença. Mas isto será possível um dia.

Atualmente, dispomos de tratamentos que melhoram a qualidade de vida, evitam sofrimentos e complicações e aumentam a expectativa de vida.



A maioria das pessoas com NF1 se beneficia de tratamentos fonoaudiológicos, psicológicos, terapia ocupacional de integração sensorial, musicoterapia, aconselhamento genético, além de cartilhas especializadas, como a destinada a educadores e familiares, que está disponível na página da AMANF.

A cirurgia pode ser útil em caso de neurofibromas cutâneos, nodulares e difusos, quando causar dor, disfunção ou problemas de autoestima.

Quando estes tumores produzem sintomas e não podem ser removidos pela cirurgia, há medicamentos da classe dos inibidores MEK que podem melhorar parcialmente os sintomas. Na página da AMANF há mais informações sobre estes medicamentos.

A atenção especializada pode salvar a vida de uma pessoa com NF1 quando um neurofibroma (geralmente nodular ou difuso, chamado plexiforme) se torna maligno. Por isso, a atenção familiar e as revisões médicas periódicas são muito importantes para as pessoas com NF1.



ASSOCIAÇÃO MINEIRA DE APOIO AOS PORTADORES DE NEUROFIBROMATOSE

Endereço: R. Roberto L. Aroeira 40 – Belo Horizonte – MG 31710-570 - CNPJ 05.629.505/0001-33

E-mail: centro.amanf@gmail.com

Site: www.amanf.org.br WhatsApp: 31 90743011 Instagram: @amanf.nf

Diretoria 2024-2029: Adriana Venuto, Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues, Juliana Ferreira de Souza, Marcos Vinicius Soares Vieira, Fabiana Amélia Reis Pantuzza, Luciana Imaculada de Paula, Tânia Maria Silva Corgosinho e Maria Helena Rodrigues Vieira. Membro Honorário: Nilton Alves de Rezende. Secretária: Giorgete Viana Silva.

Somos muitos, mas você é indispensável!

Doações: PIX 31 999710622

Banco SICOOB CREDICON

Banco 756 Agência 4027 Conta 20261001-2