

Doença é frequente, mas é desconhecida

As neurofibromatoses são desordens neurocutâneas de origem genética, consideradas raras. Mas, de acordo com a Associação Mineira de Apoio aos Portadores de Neurofibromatose (AMANF), os casos da doença, no Brasil, atingem entre 60 a 80 mil pessoas. Segundo um dos membros da diretoria da AMANF, Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues, “as neurofibromatoses são mais comuns, graves e controláveis do que se imagina”.

As doenças são conhecidas pela presença de manchas café-com-leite, neurofibromas cutâneos e neurofibromas profundos. São consideradas potencialmente graves, porque envolvem o crescimento desordenado dos tecidos, ocasionando tumores que podem resultar em deformidades cutâneas e ósseas, surdez, cegueira, tumores cerebrais e doenças cardiovasculares, neoplasias malignas e morte prematura.

Embora nem todos os pacientes com neurofibromatose apresentem as complicações mais graves, todos os pacientes com NF e suas famílias sofrem com a incerteza sobre o seu futuro, devido à progressão imprevisível da doença, além da possibilidade da transmissão da NF a seus descendentes. As informações são do Centro de Referência em Neurofibromatoses do Hospital das Clínicas, ligado à Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais.

São três os tipos de desordens neurocutâneas: a neurofibromatose tipo 1 (NF1), neurofibromatose tipo 2 (NF2) e schwannomatose, cada uma com uma característica. A causa da doença é uma mutação nova no cromossomo 17 (NF1) ou 22, na NF2 ou uma mutação antiga transmitida pelo pai ou mãe. Metade dos casos são mutações novas e 50% são mutações herdadas.

A NF1, a mais frequente delas, acomete, na infância, 1 de cada 2.500 nascidos.

A incidência é quatro vezes maior que o Diabetes Mellitus (1/13.000). Segundo a *National Institute of Health* – agência governamental do departamento de saúde dos Estados Unidos, os critérios para o diagnóstico de certeza da NF1 são:

- seis ou mais manchas café com leite no pré-púbere e no pós-púbere;
- dois ou mais fibromas de qualquer tipo, efêlides (sardas) em áreas de dobras;
- displasia da asa do esfenoide ou da cortical dos ossos longos;
- dois ou mais nódulos de Lish;
- glioma óptico e um ou mais familiares de primeiro grau do paciente com diagnóstico de neurofibromatose.

Já a NF2 acomete uma em cada 25.000 pessoas e apresenta-se geralmente na terceira década da vida. As principais

características clínicas são sinais de zumbidos e perda de audição e equilíbrio, causados por tumores bilaterais do nervo acústico.

Finalmente, chegamos ao terceiro e último tipo de neurofibromatose: a schwannomatose, cuja principal característica clínica é dor intensa e incapacitante. A causa são tumores nos nervos periféricos, que devem ser retirados cirurgicamente.

As neurofibromatoses são doenças graves, mas é praticamente impossível preveni-las. Por ser hereditária, significa que as pessoas com a mutação genética devem considerar o risco de transmissão da doença quando pretendem ter filhos. E mesmo se todos os portadores evitassem filhos, isto não evitaria que surgissem novas mutações, que representam metade dos casos.

