



AMANF

# *NF TIPO 1*



## *Um Guia Para Educadores*

Tradução Autorizada do Texto:

“Neurofibromatosis Type One: A Guide for Educators”

Bruce R. Korf, M.D., Ph.D.

Tradutora: Ana de Oliveira Rodrigues

Este texto encontra-se disponível gratuitamente no site da

**Associação Mineira de Apoio aos Portadores de  
Neurofibromatose (AMANF) – [www.amanf.org.br](http://www.amanf.org.br)**

v.1.2 / Julho de 2008

# *Sumário*

<b>1</b>	<b>Introdução</b>	p. 3
<b>2</b>	<b>A Neurofibromatose</b>	p. 4
2.1	Características da NF1 . . . . .	p. 5
2.2	Dúvidas Comuns sobre NF . . . . .	p. 6
2.2.1	NF é um tipo de Câncer? . . . . .	p. 6
2.2.2	Crianças com NF podem fazer atividades físicas? . . . . .	p. 7
2.2.3	Como NF1 é diagnosticada? . . . . .	p. 7
2.2.4	NF1 pode ser tratada? . . . . .	p. 7
2.2.5	O que causa NF1? . . . . .	p. 8
<b>3</b>	<b>Consequências comportamentais e cognitivas de NF1</b>	p. 9
3.1	Efeito na Inteligência . . . . .	p. 10
3.2	Dificuldade de Aprendizado . . . . .	p. 10
3.3	Problemas de Comportamento . . . . .	p. 11
3.4	Ajuste da Criança e da Família . . . . .	p. 11
3.5	Fique Atento... . . . . .	p. 12
3.6	Pesquisa em Andamento . . . . .	p. 12
<b>4</b>	<b>Para Mais Informações</b>	p. 13

# 1 *Introdução*

O diagnóstico de neurofibromatose (NF) em uma criança levanta várias questões importantes relacionadas ao cuidado com esta criança, seja em casa, na escola ou no consultório médico. Pessoas com NF podem aproveitar de uma vida com saúde e sucesso acadêmico e profissional. Entretanto, na maioria das vezes elas terão necessidades especiais que, se forem observadas, aumentam em muito as chances destas pessoas se desenvolverem bem. Algumas podem não precisar de ajuda especial, mas podem ter manifestações visíveis da disordem que chamam a atenção.

As famílias em geral sentem-se divididas sobre compartilhar informações com os educadores. Alguns temem que uma criança que seja identificada como tendo NF será automaticamente tratada como se ela tivesse problemas médicos e dificuldade de aprendizado, mesmo que ela não tenha. A preocupação é que isto se transforme em uma “profecia que se cumpre sozinha”, ou seja, que problemas sejam encontrados mesmo se não existirem. Por outro lado, para todos envolvidos com uma criança com NF, conhecimento deveria resultar em um cuidado de melhor qualidade.

Assim, o objetivo deste guia é oferecer conhecimento aos que cuidam de crianças com Neurofibromatose do Tipo 1 (NF1).

## 2 *A Neurofibromatose*

NF na verdade é um termo que compreende duas disordens diferentes, que são chamadas de Neurofibromatose do tipo 1 (NF1) e Neurofibromatose do tipo 2 (NF2). Embora elas tenham o mesmo nome, estas são doenças extremamente diferentes. Ambas são doenças genéticas que causam o crescimento de tumores ao redor de nervos, mas esta é a única semelhança entre elas.

Este guia lida exclusivamente com NF1. A razão desta escolha é porque NF2 aparece apenas muito raramente em crianças, e geralmente não está associada com dificuldades de aprendizado. Por outro lado, os sintomas de NF1 já podem ser geralmente identificados em crianças pequenas, e são com frequência associados à dificuldades de aprendizado. Informações específicas sobre NF2 estão disponíveis em outros guias, se você está trabalhando com uma criança com NF2.

NF1 é uma desordem complexa, com diversos sintomas que podem ou não estar presentes. Na verdade, uma das suas características é a grande diversidade dos sintomas de uma pessoa para outra - sendo que algumas pessoas são afetadas com gravidade. Não se conhece até o momento nenhuma forma de prever quão graves serão as complicações ou quais ocorrerão. Não há teste médico para prever os efeitos de NF1, e a doença geralmente se apresenta de forma muito diferente até dentro da mesma família.

De forma geral, estima-se que apenas um terço (1 em cada 3 pessoas) terá manifestações graves da doença. É importante não se deixar levar pelas notícias de jornal ou revistas que mostram NF1 como uma doença invariavelmente muito grave. NF1 pode produzir complicações muito graves, mas, felizmente, estas não são muito comuns. Assumir erradamente que uma criança tem uma debilitação profunda pode ser tão danoso como ignorar que ela tem uma necessidade médica especial. É interessante manter-se ciente que crianças com NF1 têm boas condições de saúde na maior parte dos casos.

## 2.1 Características da NF1

Os sinais de NF1 geralmente começam a aparecer na infância ou adolescência. Se dois ou mais dos sintomas a seguir estão presentes, um diagnóstico de NF1 é confirmado:

- Histórico familiar de NF1 em parente de primeiro grau (pais, filhos ou irmãos)
- Seis ou mais manchas marrom-claro (cor de café-com-leite) na pele
- Diversos caroços (neurofibromas) na pele
- Grandes áreas debaixo da pele que parecem inchadas (plexiformes)
- Sardas debaixo do braço ou na virilha
- Pequenas manchas na íris (nódulos de Lisch)
- Anormalidades na estrutura óssea, típicas da NF, como uma curvatura congênita na perna, ou num osso da face (esferioide)
- Tumor no nervo óptico (glioma óptico)

## 2.2 Dúvidas Comuns sobre NF

### 2.2.1 NF é um tipo de Câncer?

Neurofibromatose não é uma forma de câncer, e neurofibromas não são tumores cancerosos. Câncer é uma doença na qual as células do corpo crescem sem controle e então se espalham pelo corpo. Neurofibromas crescem, mas não de forma maligna e não se espalham pelo corpo. Você já deve ter ouvido que um neurofibroma pode se tornar maligno e que outros tumores malignos, como tumores no cérebro, podem acontecer na neurofibromatose. É verdade que isto pode acontecer, mas não é muito comum.

Esta é uma das complicações mais temidas da NF1, a malignização dos tumores. Como a maioria das complicações graves, esta recebe uma atenção desproporcional ao quanto frequentemente ela acontece. O risco de um neurofibroma se tornar maligno é de 5%, ou uma chance em vinte. Isto pode parecer um valor alto, mas deve ser comparado com o risco de uma pessoa qualquer, com ou sem NF, ter câncer, que é de 25%, ou uma chance em quatro ao longo de toda a vida. Pessoas com neurofibromatose, então, tem apenas um pouco mais de chance de ter câncer do que a população em geral.

Os sinais de que um tumor se tornou maligno são: crescimento rápido de fibroma que não estava crescendo ou estava crescendo devagar e aparecimento de dor sem explicação em um fibroma. Dor que ocorre em um fibroma que foi apertado não é sinal de preocupação.

Os neurofibromas de pele quase nunca se tornam malignos. Aparentemente apenas os chamados plexiformes que têm chance de se tornarem malignos. Além do crescimento e malignização de neurofibromas, algumas crianças com NF1 apresentam tumores no cérebro. O mais comum destes envolve o nervo óptico, e é chamado de “glioma óptico”. A maioria destes gliomas não apresenta sintomas e não necessita de tratamento. Raramente, eles podem causar problemas de visão ou disparar a puberdade precocemente. Nestes casos, alguns tratamentos eficientes podem ser utilizados, como injeção de hormônios, radiação ou quimioterapia. Outros tipos de tumores no cérebro são raros em crianças com NF1. Embora tumores cerebrais sejam acompanhados por dores de cabeça, mudanças no comportamento e convulsões, é importante mencionar que a presença destes sintomas não significa que exista necessariamente um tumor cerebral.

## 2.2.2 Crianças com NF podem fazer atividades físicas?

Em geral, crianças com NF1 não são especialmente frágeis, e não precisam de proteções especiais. Elas são capazes de participar em um grande gama de atividades físicas de forma normal. A única exceção são as atividades cujas especificidades possam colocar a criança em risco de se machucar. O médico da criança será capaz de alertar para quais restrições em atividades físicas são necessárias, se alguma.

## 2.2.3 Como NF1 é diagnosticada?

NF1 é geralmente diagnosticada através de um exame clínico. Este inclui a procura pelos sintomas previamente mencionados, como manchas café-com-leite, neurofibromas ou gliomas ópticos. Outras características podem não ser facilmente detectadas, e serão avaliadas pelo médico.

Em alguns casos, o diagnóstico pode permanecer incerto por vários anos. Isto é devido ao fato de que diversos sintomas da NF1 dependem da idade do paciente. Muitos não estão presentes em crianças novas, mas aparecem à medida que a criança cresce. Geralmente, manchas café-com-leite são as primeiras a aparecer. Nas crianças que têm somente várias manchas café-com-leite, embora isto sugira um diagnóstico de NF1, não é suficiente para garantir o diagnóstico.

No futuro, pode ser que haja um teste para NF1 que forneça um diagnóstico rápido e definitivo. Até que isto aconteça, é necessário um acompanhamento clínico permanente. Desta forma, testes médicos, raios-X, ou tomografias são invariavelmente úteis. O médico da criança irá decidir quais os testes específicos que devem ser feitos baseado em cada caso.

## 2.2.4 NF1 pode ser tratada?

Não há ainda um tratamento específico para prevenir ou reverter os efeitos da NF1. Com relação especificamente aos neurofibromas, não há remédio para diminuir ou reverter seu crescimento. Complicações específicas, entretanto, podem ser tratadas com medicamentos ou cirurgias, dependendo do problema.

Diversas pesquisas que levem à novas formas de tratar NF1 no futuro próximo estão sendo atualmente desenvolvidas. Isto pode resultar na participação da criança com NF1 em protocolos de tratamento experimental. Neste caso, instruções específicas serão for-

necidas pelos pesquisadores ao pessoal da escola.

Existe um **Centro de Referência em Neurofibromatose** dentro da Faculdade de Medicina, no Hospital das Clínicas de Belo Horizonte, MG. O atendimento no centro é público (gratuito) e atualmente são atendidas as especialidades de: Clínica médica, Psicologia, Fonoaudiologia, Pequenas Cirurgias e Dermatologia. O endereço do centro é: Anexo de Dermatologia do Hospital das Clínicas, Alameda Álvaro Celso, 55, Santa Efigênia, Belo Horizonte - MG. Para marcar consulta, ligue para: (031) 3409-9199 / (31) 3409-9560. Para entrar em contato com os médicos do Centro de Referência mande e-mail para: [centro@amanf.org.br](mailto:centro@amanf.org.br) (Dr. Luiz Oswaldo Rodrigues ou Dr. Nilton Rezende). Para mais informações, acesse o site da AMANF: [www.amanf.org.br](http://www.amanf.org.br).<sup>1</sup>

### 2.2.5 O que causa NF1?

NF1 não é contagiosa – contato com uma pessoa afetada por NF1, mesmo íntimo, não transmitirá a doença para alguém que não a tenha.

NF1 é causada por uma mudança em um gene. Por causa disto, NF1 pode ser transmitida dos pais para os filhos. Uma pessoa com NF1 tem 50% de chance de passar a doença para cada um dos seus filhos.

Em metade dos casos, entretanto, uma criança com NF1 parece ser a única com a doença em sua família. Nestes casos, o gene da NF1 apareceu pela primeira vez na família no espermatozóide ou no óvulo que formou esta criança. Esta mudança (mutação) não parece ter uma causa específica, ela ocorre como um erro aleatório no processo de copiar o material genético do espermatozóide ou do óvulo. Sabe-se que a NF1 *não* ocorre por causa do uso de drogas, exposição à raios-X, ou qualquer outro fator que esteja sob controle dos pais da criança.

---

<sup>1</sup>N.T.: este trecho não faz parte do texto original, e foi inserido pela tradutora.

### *3 Consequências comportamentais e cognitivas de NF1*

Uma das razões mais importantes para conscientizar equipes de educação sobre a NF1 é assegurar que problemas de cognição e comportamento sejam detectados na sua fase inicial. Estima-se que aproximadamente metade dos indivíduos com NF1 tenham algum tipo de dificuldade cognitiva ou comportamental. Isto significa que a outra metade não apresenta nenhum tipo de dificuldade. Assim, embora não seja uma certeza, deve-se sempre levar esta possibilidade em consideração quando lidando com uma criança com NF1.

Embora ainda haja muito a ser aprendido sobre os efeitos cognitivos e comportamentais da NF1, alguns pontos já estão bem estabelecidos, e são importantes de serem reconhecidos:

- Nem todas as crianças com NF1 têm problemas cognitivos e de comportamento;
- Problemas graves classificados como retardamento mental são raros e são geralmente óbvios nos primeiros anos de vida;
- Manifestações cognitivas e comportamentais da NF1 não são progressivas – não ficam piores com o tempo;
- Não parece existir um perfil de incapacidade cognitiva ou comportamental específico à NF1. Os tipos de dificuldade de aprendizado encontrados são similares aos observados na população em geral;
- Desordens cognitivas e comportamentais em crianças com NF1 respondem aos mesmos tratamentos que as desordens em crianças que não tem NF1.

### 3.1 Efeito na Inteligência

A inteligência dos indivíduos com NF1 cobrem uma vasta gama, de bem abaixo da média até bem acima da média.

Embora alguns estudos tenham mostrado uma tendência de “desvio para a esquerda” nos testes de QI de crianças com NF1, em torno dos 85 pontos, uma criança específica pode estar bem acima ou abaixo deste valor. Aparentemente, não há discrepância consistente entre o QI medido através de expressão oral ou de atos.

### 3.2 Dificuldade de Aprendizado

Uma dificuldade de aprendizado pode ser definida como um problema com uma função cognitiva específica necessária para aprender algo, apesar da presença de inteligência em geral.

Uma vasta gama de dificuldades de aprendizado tem sido observada em crianças com NF1, da mesma forma que na população em geral. Esta variação envolve tanto o tipo da dificuldade como a sua gravidade. Podem haver problemas com a leitura, matemática, reconhecimento visual-espacial, entre outros.

Crianças com NF1 e dificuldades de aprendizado respondem às mesmas intervenções utilizadas com crianças sem NF1: avaliação das áreas de pontos fortes e fracos, e fornecimento de um programa educacional adaptado às necessidades da criança.

Para informações mais detalhadas a respeito de dificuldades de aprendizado, consulte: “REALIZANDO APESAR DE... Um folheto sobre dificuldades de aprendizado – Deficiências de Aprendizado: O que são? O que não são? O que fazer a respeito.”, disponível no site da AMANF: [www.amanf.org.br](http://www.amanf.org.br) <sup>1</sup>.

---

<sup>1</sup>N.T.: este trecho não faz parte do texto original, e foi inserido pela tradutora.

### 3.3 Problemas de Comportamento

Problemas de comportamento associados à NF1 podem incluir sintomas similares aos relacionados à Síndrome de Deficiência de Atenção e Hiperatividade (em inglês, *attention deficit disorder* - ADD), que ocorre na população em geral.

Os problemas de comportamento associados à NF1 também respondem à intervenções similares: atenção individualizada; modificação comportamental; e, em alguns casos, medicação. Medicação não deve nunca ser utilizada como a única metodologia, mas pode ser útil em alguns casos, da mesma forma que na população em geral.

Outra forma de problema de comportamento algumas vezes associado à NF1 é caracterizado por uma síndrome de enxaqueca, associada com dor de cabeça, mal-estar, dor de estômago e tontura. Estas crianças podem parecer fatigadas, e até mesmo doentes. Muitas perdem diversos dias de escola, ou são frequentemente mandadas para a enfermaria. A dor de cabeça pode ser um sintoma menor, ou nem estar presente. Crianças com NF1 que apresentam enxaqueca podem responder com excelentes resultados à medicação apropriada.

### 3.4 Ajuste da Criança e da Família

Por causa da variedade de sintomas, algumas crianças com NF1 são afetadas de maneira clara, outras não. É importante discutir com os pais da criança o que a criança sabe e entende sobre sua doença.

Quanto e o que contar à criança deve ser individualizado de acordo com a gravidade da doença da criança, maturidade e nível de compreensão. Se há uma regra geral, esta é de que se uma criança tem idade suficiente para fazer perguntas, ela tem idade suficiente para receber respostas honestas apropriadas ao seu nível de maturidade.

Crianças com complicações raras que causam deformações físicas podem ser objeto de questionamentos e provocações de outros membros da turma. Isto resultará na necessidade de um maior nível de sensibilidade, tanto por parte da criança como por parte da turma.

Crianças com NF1 enfrentarão uma vida de experiências injustas que resultam do desconhecimento. Nunca é cedo demais para remediar esta situação com informações precisas e adequadas à idade da criança.

### 3.5 Fique Atento...

A responsabilidade de monitorar a saúde de uma criança com NF1 geralmente é trabalho dos profissionais da área da saúde, não do pessoal da escola.

Há o perigo dos professores tratarem da doença em excesso, o que é quase tão ruim quando não perceber as complicações que a doença pode trazer. Por outro lado, é trágico quando uma criança com NF1 passa por ciclos de falhas escolares e baixa auto-estima resultantes de problemas cognitivos e de comportamento que não foram detectados.

Muitos médicos sugerem que todas as crianças com NF1 tenham sua capacidade cognitiva avaliada. Isto depende, em parte, da disponibilidade de programas para este tipo de avaliação na comunidade. É difícil definir uma regra, mas, pelo menos, professores e outros membros da escola devem estar cientes da possibilidade de problemas cognitivos e comportamentais associados à NF1, sem assumir que eles estarão presentes em todas as crianças com NF1.

### 3.6 Pesquisa em Andamento

Nos últimos anos, viu-se uma explosão do conhecimento sobre NF1.

O marco inicial foi a identificação do gene responsável pela NF1 no cromossomo 17. Esta descoberta tem levado a novas idéias sobre terapias que serão testadas ao longo dos próximos anos. Acredita-se que os efeitos cognitivos e comportamentais são causados por mudanças no cérebro devidas à NF1, mas isto ainda não foi estabelecido com certeza.

O ritmo das pesquisas está crescendo rapidamente. Um teste confiável para diagnóstico provavelmente será desenvolvido em breve. Mais pesquisas clínicas incluindo as manifestações cognitivas e de comportamento da NF1 são extremamente necessárias.

No Centro de Referência em Neurofibromatose do Hospital das Clínicas de Belo Horizonte, diversas linhas de pesquisa estão sendo desenvolvidas. Para informações atualizadas sobre pesquisas, consulte o site da AMANF ([www.amanf.org.br](http://www.amanf.org.br)).<sup>2</sup>

---

<sup>2</sup>N.T.: este trecho não faz parte do texto original, e foi inserido pela tradutora.

## *4 Para Mais Informações*

### **No Brasil:<sup>1</sup>**

Associação Mineira de Apoio aos Portadores de Neurofibromatose (AMANF)

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](http://www.amanf.org.br) / [centro@amanf.org.br](mailto:centro@amanf.org.br)

### **Sobre o Texto Original:**

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](http://www.ctf.org) / [Info@ctf.org](mailto:Info@ctf.org)

“Neurofibromatosis Type One: A Guide for Educators”,

by Bruce R. Korf, M.D., Ph.D.

Download @ [https://www.ctf.org/pdf/brochures/NF1\\_Guide\\_for\\_Educators.pdf](https://www.ctf.org/pdf/brochures/NF1_Guide_for_Educators.pdf)

---

<sup>1</sup>N.T.: este trecho não faz parte do texto original, e foi inserido pela tradutora.