



O QUE É A NEUROFIBROMATOSE

A Neurofibromatose (NF) é uma doença genética e pode ocorrer, maioritariamente, sob duas formas: NF1 e NF2.

Existe uma enorme variedade de doenças genéticas conhecidas. A NF é relativamente comum, sendo a NF1 mais frequente que a NF2.

Estima-se que cerca de 1 em cada 4000 indivíduos nascem com NF1.

A NF2 é menos comum e estima-se que atinja 1 em cada 20 000 indivíduos.

Para se ter NF, essa pessoa tem que nascer com a doença; não é algo que se adquira ao longo da vida nem algo contagioso. No entanto, alguns dos sinais e sintomas podem manifestar-se apenas mais tarde e não logo no nascimento.



NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 (NF1)

As manifestações da NF1 são variáveis e não ocorrem em todas as pessoas da mesma forma.

Muitas pessoas vivem com a NF1 sem que isso interfira significativamente no seu quotidiano ou sem que se apercebam que têm a doença.

Todas as pessoas com NF1 apresentam, normalmente, manchas de cor acastanhada espalhadas pelo corpo. Essas manchas são denominadas **manchas café-au-lait** (café com leite) e, embora a grande maioria da população apresente mais de 6 manchas. As manchas café-au-lait têm, pelo menos 0,5 cm de diâmetro e estão presentes no nascimento ou desenvolvem-se no decorrer dos primeiros 5 anos de vida. Embora seja uma das principais manifestações da NF1, estas manchas não constituem perigo algum do ponto de vista médico.

A maioria das crianças apresenta ainda zonas de hiperpigmentação da íris dos olhos (zona colorida), denominadas de **nódulos de Lisch**.

Quando a criança atinge a puberdade, podem surgir alguns “altos” por baixo da pele. São aquilo a que se chama neurofibromas. O número de neurofibromas é variável de pessoa para pessoa assim como a sua localização no corpo. Na maioria dos casos os neurofibromas não causam problemas médicos.

Outras manifestações incluem dificuldades de aprendizagem e problemas ósseos.



NEUROFIBROMATOSE TIPO 2 (NF2)

A NF2 é mais rara que a NF1.

As manifestações da NF2 são também variáveis de pessoa para pessoa mas, normalmente, as pessoas afectadas não apresentam grandes sinais de alerta. Para além disso, também não se encontram associados problemas ósseos ou dificuldades de aprendizagem.

No entanto, a partir da adolescência, estas pessoas podem desenvolver tumores associados aos nervos situados ao longo de todo o corpo.

A localização mais frequente destes tumores é nos nervos acústicos (importantes para a manutenção do equilíbrio e para a audição). Outro local frequente são os nervos situados ao longo da coluna e que controlam os músculos dos braços e das pernas.

Algumas pessoas com NF2 apresentam alguns tumores nos nervos mais superficiais (junto à pele) mas, ao contrário do que acontece com a NF1, apresentam poucas ou nenhuma manchas café-au-lait.

Por vezes algumas pessoas desenvolvem cataratas numa idade precoce. No entanto, esta situação pode não causar alterações significativas na capacidade visual.

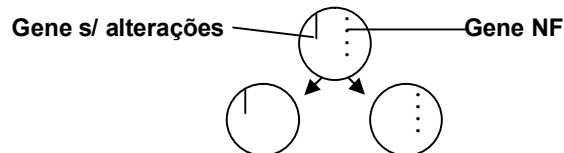


A GENÉTICA DA NF

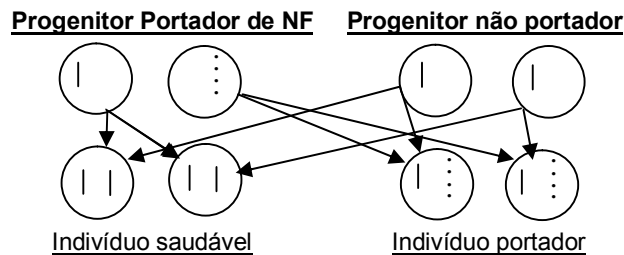
O desenvolvimento normal do nosso corpo depende dos nossos genes. Cada célula do nosso corpo contém um conjunto de cromossomas onde se encontram os nossos genes. Existem 23 pares de cromossomas, sendo um deles o par responsável pelo sexo do indivíduo. Em cada par de cromossomas, um deles é proveniente da mãe (através do óvulo) e o outro do pai (através do espermatozóide).

A NF é causada por uma alteração num gene localizado num determinado cromossoma e pode ser resultado da transmissão desse gene alterado por um dos pais ou de uma alteração que surge de novo quando o óvulo ou o espermatozóide se formam (mutação). Esta mutação não é resultado do decorrer da gravidez, mas sim uma alteração que ocorre por acaso.

Quando o óvulo e o espermatozóide se formam, dá-se uma divisão (meiose) que resulta no óvulo e espermatozóide maduros com apenas 1 exemplar de cada par de cromossomas. No caso de um dos pais ser portador de NF, a divisão resulta num óvulo/espermatozóide com 1 cromossoma com o gene para a NF e outro sem alterações:



Quando um dos pais é portador do gene para a NF, existem 50% de probabilidades de nascer um bebé também portador:



Duas das quatro combinações possíveis produzem uma célula portadora de NF. Essa célula originará um bebé portador de NF.



A ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE NEUROFIBROMATOSE

(APNF)

Criada há cerca de 4 anos, a APNF é uma Instituição Particular de Solidariedade Social (IPSS) que se dedica ao apoio aos portadores de Neurofibromatoses.

Tem como objecto a implementação de todas as acções relacionadas com os aspectos científicos, educacionais, investigacionais e sociais da Neurofibromatose, bem como a promoção da integração dos portadores da doença.

A APNF tem também como objectivo proporcionar aos portadores de Neurofibromatose a melhor qualidade de vida possível através de várias acções como:

- ✓ Promoção da sua divulgação nacional;
- ✓ Obter e tornar efectivos, junto das entidades oficiais, todos os meios de acção que visem proporcionar facilidades de diagnóstico, terapêutica, reabilitação e integração social do doente, bem como o apoio aos seus familiares;
- ✓ Estabelecer intercâmbio em organizações internacionais congéneres;
- ✓ Promover acções de índole científica, investigacional e educacional, nomeadamente:
 - Identificação precoce da doença e aconselhamento genético;
 - Programar a intervenção médica e a educação para a saúde;
 - Reavaliação periódica e supervisão contínua;
 - Promover a realização de estudos científicos, se possível multicêntricos;
 - Promover a introdução de novas terapêuticas;
 - Organizar uma biblioteca sobre o tema;
 - Colaborar no ensino, quando solicitado.
- ✓ Promover acções de índole social;
- ✓ Angariar fundos junto de entidades oficiais e privadas para os fins anteriormente mencionados.



Rua Marquesa d'Alorna, nº 2, Atelier
2675-781 Ramada

Telef: 21 934 39 59
Fax: 21 934 39 60

www.apnf.eu