

nódulos
de lisch

NÃO É SÓ UMA
manchinha
É SINAL DE NEUROFIBROMATOSE TIPO 1¹

glioma
óptico

Dificuldade de
aprendizado



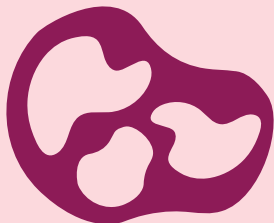
**GUIA PRÁTICO PARA AUXILIAR NO
MANEJO DA NEUROFIBROMATOSE
TIPO 1 (NF1)**

A Neurofibromatose TIPO 1

Como você sabe, a NF1 é uma condição genética rara, autossômica dominante, que afeta aproximadamente 1 em cada 3.000 pessoas. Caracterizada pelo surgimento de tumores benignos e alterações cutâneas, é uma doença com múltiplos desafios, desde o diagnóstico precoce até o acompanhamento clínico. (Blakeley et al., 2016)

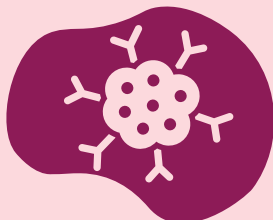


Sinais de Alerta para Especialistas



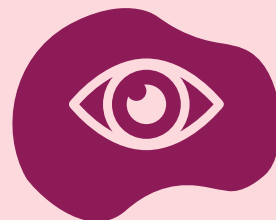
MANCHAS CAFÉ COM LEITE:

Apresentar seis ou mais manchas maiores que 5 mm em crianças menores de 5 anos é um importante indicativo. (Moore et al., 2019)



NEUROFIBROMAS CUTÂNEOS E PLEXIFORMES:

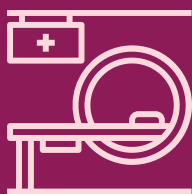
Lesões subcutâneas ou tumores plexiformes são comuns e podem evoluir para malignidade. (Yap et al., 2014)



GLIOMAS ÓPTICOS:

Exames oftalmológicos periódicos são essenciais, já que a NF1 pode causar gliomas, especialmente em crianças. (Blakeley et al., 2016)

Ferramentas Diagnósticas



Ressonância Magnética (RM):

Essencial para avaliar tumores do sistema nervoso central, incluindo gliomas. (Bergqvist et al., 2020)



Teste genético:

Recomenda-se para confirmar o diagnóstico em casos de apresentação clínica ambígua ou histórico familiar positivo. (Moore et al., 2019)

Manejo Clínico

O tratamento da NF1 é principalmente sintomático, focando em reduzir as complicações que podem surgir. A seguir, um guia de manejo para os principais especialistas:



DERMATOLOGISTAS:

Cumpe papel importante no diagnóstico de NF1: analisando e monitorando as manchas de pele, além de orientar o tratamento de neurofibromas cutâneos.

(Yap et al., 2014)

GENETICISTAS:

Fornecem aconselhamento genético para as famílias afetadas e ajudam a identificar outras manifestações sistêmicas da NF1. O acompanhamento é crucial para a tomada de decisões terapêuticas e reprodutivas.

(Moore et al., 2019)

ONCOLOGISTAS PEDIÁTRICOS:

Acompanhamento rigoroso dos neurofibromas plexiformes. Exames de imagem regulares são recomendados.

(Harvard et al., 2018)

Monitoramento Contínuo



Função neurológica:

Avaliação contínua para déficits cognitivos e dificuldades de aprendizagem, comuns em crianças com NF1. (Harvard et al., 2018)

Visão:

Exames oftalmológicos periódicos são indispensáveis para o acompanhamento dos gliomas ópticos. (Blakeley et al., 2016)

O Papel Vital dos Especialistas

O acompanhamento contínuo de especialistas em dermatologia, neurologia, oncologia e genética é fundamental para garantir o melhor prognóstico possível para crianças com NF1. O diagnóstico e o tratamento rápidos são as chaves para minimizar complicações graves e oferecer um futuro com mais qualidade de vida para esses pacientes.

A Importância do Cuidado Humanizado

Tratar pacientes com Neurofibromatose Tipo 1 vai além e monitorar sinais clínicos. O impacto emocional e psicológico da condição também deve ser considerado. Especialistas têm o papel essencial não apenas manejando a parte física da doença, mas oferecendo um atendimento acolhedor e compassivo, que ajude as famílias a enfrentarem o diagnóstico e o tratamento contínuo. (Harvard et al., 2018)



Terapias de Suporte Essenciais

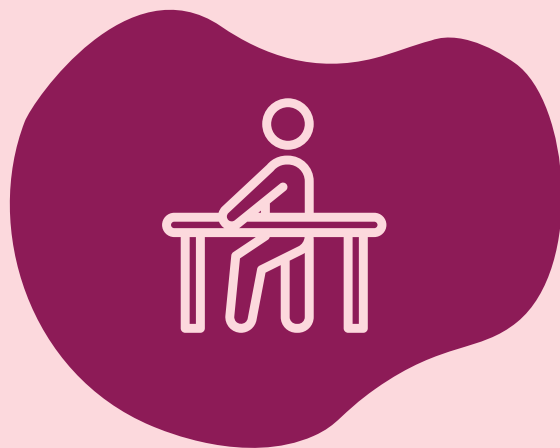


APOIO PSICOLÓGICO:

A NF1 pode ter efeitos significativos no bem-estar emocional, especialmente em crianças e adolescentes que lidam com alterações estéticas e dificuldades de aprendizagem. O acompanhamento por psicólogos ou terapeutas familiares é altamente recomendado para ajudar pacientes e suas famílias a enfrentar os desafios emocionais e sociais da doença. (Bergqvist et al., 2020)

TERAPIAS OCUPACIONAIS E FÍSICAS:

Pacientes com NF1 podem apresentar déficits motores ou cognitivos. A terapia ocupacional pode ajudar no desenvolvimento de habilidades motoras finas, enquanto a fisioterapia é útil para melhorar a força e a mobilidade, mitigando problemas ortopédicos associados à condição. (Moore et al., 2019)



GRUPOS DE APOIO:

Incentivar a participação de pacientes e familiares em grupos de apoio pode reduzir o isolamento social e proporcionar um ambiente de troca de experiências e suporte emocional. Estudos mostram que famílias que participam desses grupos têm uma visão mais positiva do tratamento e se sentem mais preparadas para lidar com a doença. (Blakeley et al., 2016)

Construindo Confiança com os Pacientes

Especialistas devem se esforçar para construir um relacionamento de confiança com os pacientes e seus cuidadores. Clareza na comunicação sobre o diagnóstico e o plano de tratamento, aliada a um ambiente de diálogo aberto, é essencial para garantir que as famílias se sintam envolvidas e seguras. (Yap et al., 2014)





Referências:

- Blakeley JO et al. Neuro Oncol. 2016;18(5):624-638.
- Moore DT et al. Pediatr. 2019;143(5):e20190660.
- Harvard DR et al. Gen. Med. 2018;20(7):671-682.
- Bergqvist C et al. Orphanet J Rare Dis 2020;15:37.
- Yap YS et al. Até a meta. 2014;5(15):5873-5892.