


NÃO É SÓ UMA
manchinha
É SINAL DE NEUROFIBROMATOSE TIPO 1



introdução

NF1: O seu diagnóstico pode mudar uma vida.

Você já percebeu manchinhas
café-com-leite na pele de uma criança?
Elas podem ser o primeiro sinal da
Neurofibromatose Tipo 1 (NF1), uma condição
genética rara, complexa e incapacitante.¹



Como profissional médico, você pode mudar a vida dessas crianças. O entendimento da doença e o diagnóstico precoce fazem toda a diferença.

É uma doença causada por uma mutação no gene que produz a proteína neurofibromina, responsável por regular o crescimento das células.¹

Além de afetar a pele com manchas café-com-leite e neurofibromas, ela também impacta o sistema nervoso e cardiovascular, levando a sérias complicações, como deformidades ósseas e tumores benignos, que podem se transformar em malignos em 8 a 16% dos casos..¹



NÃO É SÓ UMA
manchinha
É SINAL DE NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

Fique de olho nos principais sinais e descubra como seu olhar atento pode mudar vidas.

A Campanha "Não é só uma manchinha é sinal de Neurofibromatose tipo 1" quer chamar a atenção de todos os profissionais de saúde para a seriedade dessa condição e principalmente para o surgimento de manchinhas café-com-leite na pele de crianças. Elas são, muitas vezes, o primeiro sinal desta condição rara e complexa.

A AstraZeneca convida você para se unir a esta campanha para levar mais informações sobre a NF1 a toda a população e auxiliar no diagnóstico precoce da doença. Como profissional, seu olhar apurado aos sintomas da doença, como as manchinhas café-com-leite, pode realmente transformar vidas.¹

uma
manchinha
pode significar
muito

uma a cada
3.000
pessoas

são acometidas pela
doença anualmente no
mundo com a NF1.¹

em
70%
dos casos

a NF1 pode ser
diagnosticada antes
do primeiro ano de idade.¹

no Brasil
uma a cada

5.000
pessoas

lidam com a NF 1.⁶

15
anos
menor

É a expectativa de vida
comparada à população
geral.¹

Uma manchinha que você percebe é uma criança que você pode salvar.

1. Verifique a presença de manchas café-com-leite pelo corpo

A criança possui seis ou mais manchas café-com-leite na pele?¹

Tamanho das manchas: maior que 5 mm em pré-púberes e maior que 15 mm em pós-púberes.

2. Identifique a presença de Nódulos de Lisch

São observados dois ou mais nódulos de Lisch na íris do paciente?⁴

3. Verifique a presença de Neurofibromas

O paciente apresenta dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo, ou um neurofibroma plexiforme?³

4. Verifique sardas em áreas específicas

Existem sardas na região das axilas ou inguinal?¹

Tumores e manchas que podem surgir na pele são sinais característicos

Como saber se é NF1?

Para identificar a NF1 com segurança, é essencial conhecer os principais sintomas e critérios diagnósticos.

Aqui estão os pontos-chaves que devem ser observados:

5. Exames de anomalias ósseas

O paciente apresenta lesões ósseas específicas, como displasia do esfenoide ou afinamento da córtex óssea de ossos longos, com ou sem pseudoartrose?²

6. Histórico familiar

Existe um histórico familiar em parentes de primeiro grau que tem diagnóstico de NF1?¹

7. Avaliação complementar

Considere exames complementares, como avaliações genéticas, para confirmar a presença de mutações relacionadas à NF1, especialmente em casos onde o diagnóstico clínico é incerto.



Todo cuidado conta:

Cada item positivo aumenta a suspeita de NF1: se o paciente atender a dois ou mais critérios listados, é recomendada uma avaliação mais aprofundada por especialistas, geneticistas, neurologistas ou oncologistas.¹

Documentação e acompanhamento: registre detalhadamente os achados clínicos e garanta que o paciente receba acompanhamento regular para monitorar a progressão da doença e a resposta ao tratamento.

Muito mais do que uma manchinha: A importância do diagnóstico precoce

Os desafios enfrentados por crianças com Neurofibromatose Tipo 1 (NF1) vão muito além das visíveis manchas café-com-leite, impactando significativamente seu bem-estar físico, emocional e social.²

Problemas de aprendizagem, questões de saúde mental e deformidades físicas são mais do que sintomas; são indicativos de complicações profundas associadas à NF1, que pode evoluir para incapacidade permanente, especialmente quando há comprometimento de órgãos vitais ou limitações funcionais significativas.¹



Como você pode fazer a diferença?



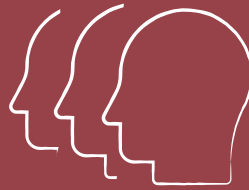
Diagnóstico precoce:

Identificar os sinais precocemente pode retardar a progressão da NF1 e melhorar significativamente os resultados a longo prazo.



Monitoramento regular:

Se a NF1 for detectada, realizar consultas frequentes para monitorar a progressão da doença.¹



Educação do paciente e da família:

Fornecer informações claras e compreensíveis sobre a doença.¹



Apoio psicológico:

Oferecer ou encaminhar pacientes e suas famílias para serviços de apoio psicológico para lidar com os desafios emocionais da NF1.⁴



Tratamento integrado:

Promova uma abordagem holística, que combine tratamentos médicos com apoio psicossocial, fisioterapia e outras terapias para melhorar a qualidade de vida e gerenciar outros sintomas.⁴



17 de maio Dia Mundial da NF1 Uma data para apoiar e cuidar

O Dia Mundial da Neurofibromatose Tipo 1 chama a atenção de todos para a importância do reconhecimento precoce da NF1 e de seu cuidado efetivo para melhorar a qualidade de vida de milhares de crianças.

**Seu apoio e diagnóstico clínico
podem fazer a diferença nesta
história.**

Sabemos que reconhecer uma simples manchinha e associá-la a uma condição genética complexa não é tarefa simples. Mas com a informação adequada e o apoio de todos nós, sua atuação pode mudar vidas.

Fique de olho e faça sua parte. Juntos, podemos aumentar a conscientização e melhorar o cuidado para aqueles afetados pela NF1. Seu olhar cuidadoso pode ser decisivo para mudar vidas.

Saiba mais sobre a campanha na Plataforma AZ MED e ajude a transformar essa história.

Fontes

- 1) BERGQVIST C, et al. Neurofibromatosis 1 French national guidelines based on an extensive literature review since 1966. Orphanet J Rare Dis, 2020; 15(1): 37.
- 2) Moore et al.. Brain volume in children with neurofibromatosis type 1: relation to neuropsychological status. Neurology. (2000) 54:914-20. 10.1212/WNL.54.4.914
- 3) "Neurofibromatosis Type 1" por Gutmann DH, Ferner RE, Listernick RH, Korf BR, Wolters PL, Johnson KJ. Lancet Neurol. 2017;16(6): 466-476.
- 4) Junior, et al. Use of the national institutes of health criteria for diagnosis of neurofibromatosis 1 in children. Pediatrics. 2000;105(3 Pt 1):608-14.
- 5) HIRBE et al. Neurofibromatosis type 1: a multidisciplinary approach to care. Lancet Neurol. 2014 Aug;13(8):834-43. PMID: 25030515.
- 6) JUNIOR et al., Epidemiological profile and clinical characteristics of 491 Brazilian patients with neurofibromatosis type 1. Brain Behav. 2022 Jun;12(6):e2599. Epub 2022 May 4. PMID: 35506373; PMCID: PMC9226847.