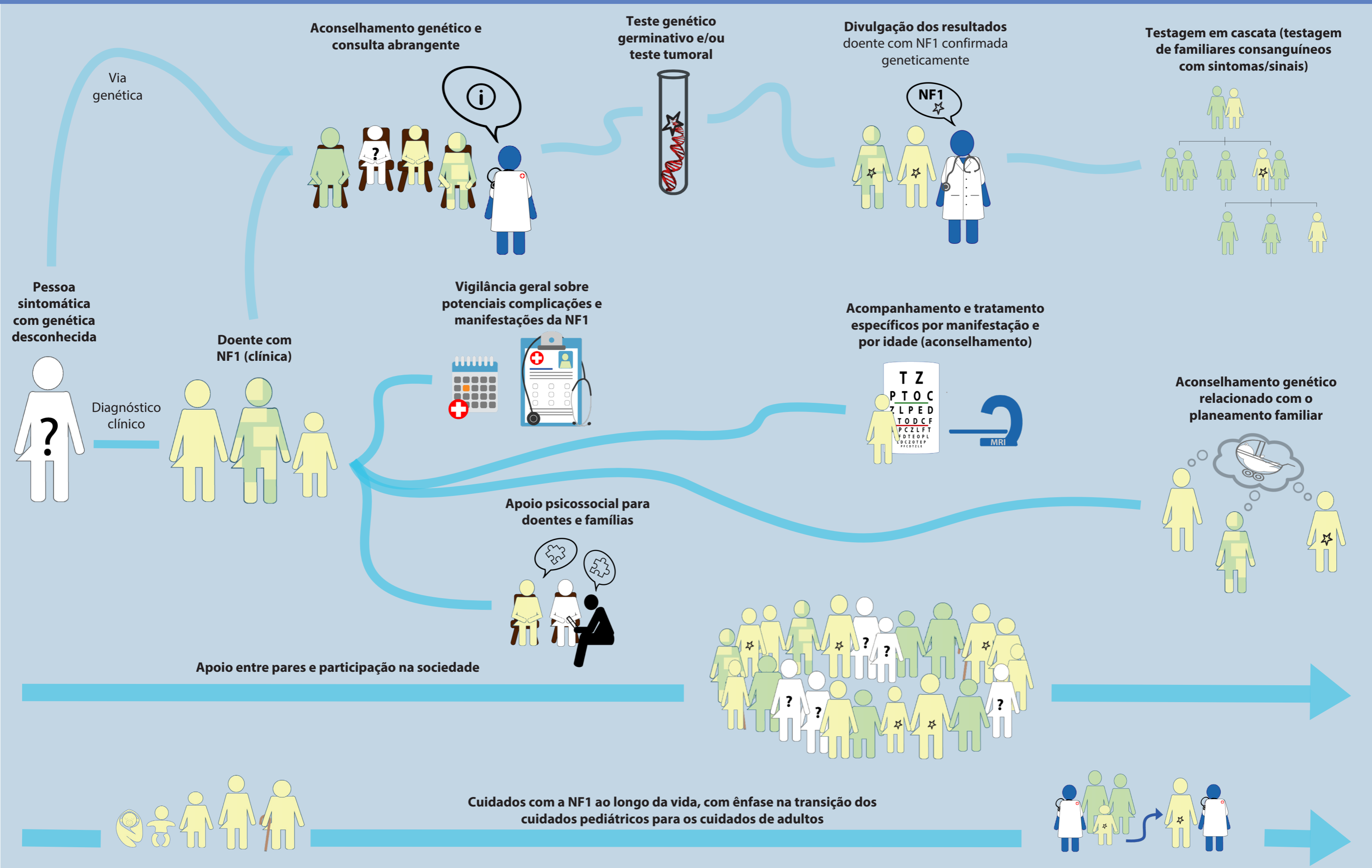


# Percurso do doente ERN GENTURIS: neurofibromatose tipo 1 (NF1)



**Pessoa sintomática com genética desconhecida**  
Uma pessoa que apresenta sinais ou sintomas (manifestações) de NF1, mas que ainda não realizou um teste genético, ou uma pessoa encaminhada para testagem por ser biologicamente relacionada com alguém com NF1 (NF1 não é suspeita em familiares que não apresentam quaisquer sinais da condição).

### Doente com NF1 (clínica)

O **diagnóstico de NF1** deve ser realizado de acordo com os [critérios diagnósticos atualizados em 2021](#). Após o estabelecimento do diagnóstico de NF1, recomenda-se acompanhamento por uma equipa multidisciplinar num centro especializado em NF1. O [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) pode ser utilizado para garantir um cuidado personalizado e adequado ([www.genturis.eu](http://www.genturis.eu), seção "thematic disease groups, NF1, care pathway").

### Apresentação da NF1

É importante notar que **crianças com menos de seis anos de idade** podem não preencher todos os critérios diagnósticos para NF1. **Do nascimento aos seis meses:** alterações cutâneas (manchas café-com-leite) são frequentemente observadas. **Acima de seis anos:** os critérios diagnósticos geralmente tornam-se evidentes. Um dos **pais** com sintomas leves pode receber o diagnóstico de NF1 apenas na idade adulta, após o diagnóstico do filho. Outras condições também podem apresentar manchas café-com-leite e devem ser consideradas no diagnóstico diferencial.

### Manifestações da NF1

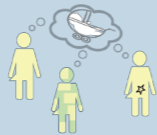
A penetrância da NF1 é quase 100%, o que significa que praticamente todos os adultos que tenham a variante genética causadora da doença apresentarão sinais da condição. As manifestações da NF1 podem variar amplamente de pessoa para pessoa, são **dependentes da idade** e **podem progredir** em gravidade ao longo do tempo. É difícil prever quão leve ou grave será o impacto da NF1 ou quais os problemas médicos que poderão surgir com o passar dos anos, mesmo entre doentes com NF1 dentro da mesma família. A possibilidade de NF1 deve sempre ser considerada numa pessoa que apresente características compatíveis com os critérios diagnósticos.

### Aconselhamento genético e consulta abrangente

Uma vez estabelecido o diagnóstico de NF1 (ou quando há suspeita em crianças com menos de 6 anos de idade), os doentes podem ser encaminhados para um centro especializado em NF1 para receber informações mais detalhadas. Eles também receberão orientações sobre o médico responsável pelo acompanhamento deles e/ou dos seus filhos.

Os doentes e suas famílias precisam receber informações completas sobre:

- manifestações clínicas e história natural da NF1
- vigilância e acompanhamento
- abordagem diagnóstica e terapêutica específica para manifestações relacionadas à NF1
- processo de aconselhamento genético e reprodutivo, bem como as implicações do teste genético germinativo para o próprio paciente e seus familiares biológicos
- possíveis resultados do teste genético
- planeamento familiar
- aspectos legais, sociais, de seguros e financeiros relacionados com o diagnóstico de NF1
- apoio emocional, incluindo suporte entre pares ([peer support](#)).



### Testes genéticos germinativos e/ou testes em tumores e divulgação dos resultados

Informações gerais sobre testes genéticos germinativos: [www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes](http://www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes)  
Os testes genéticos germinativos têm as seguintes finalidades:

- Confirmar o diagnóstico e diferenciá-lo de outras condições
  - Fornecer informações relevantes para outros membros da família
  - Apoiar decisões sobre aconselhamento reprodutivo e opções reprodutivas.
- O teste genético germinativo deve, no mínimo, incluir a análise dos genes *NF1* e *SPRED1*. Quando os resultados são negativos, recomenda-se a análise genética de múltiplos tecidos ou de amostras tumorais.

Na maioria dos casos, o teste genético germinativo e a correlação genótipo-fenótipo não permitem prever a gravidade ou complicações específicas em indivíduos com NF1. Apresentações mosaicas de NF1 podem exigir uma abordagem individualizada.

O teste genético deve ser considerado para qualquer pessoa que apresente sinais de NF1, mas que ainda não preencha os critérios diagnósticos — especialmente crianças com menos de 6 anos de idade. A divulgação dos resultados deve ocorrer exclusivamente no contexto de aconselhamento genético.

**Importante:** Um resultado negativo no teste de DNA não exclui NF1. O **diagnóstico de NF1** deve ser realizado de acordo com os [critérios diagnósticos atualizados em 2021](#).

### Vigilância geral sobre potenciais complicações e manifestações da NF1

A NF1 aumenta o risco de tumores, pode causar manifestações em outros órgãos (por exemplo, ossos, sistema cardiovascular) e pode causar dificuldades nas capacidades cognitivas e no funcionamento social. Por esse motivo, existem programas específicos de vigilância (monitorização regular) para pessoas com NF1. Esses programas podem variar entre países. Os doentes devem consultar o seu médico ou contactar um centro especializado para conhecer as recomendações específicas do seu país. As recomendações atuais a nível europeu sobre o seguimento (o quê, por quem, com que frequência e quando encaminhar) podem ser encontradas no [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#). Estas incluem:

- Rastreamento/identificação de tumores em indivíduos com NF1 ([ERN GENTURIS NF1 pocket guide](#); [www.genturis.eu](http://www.genturis.eu) - "Guidelines and pathways").
- Vigilância de manifestações não tumorais ([ERN GENTURIS NF1 care pathway](#); [www.genturis.eu](http://www.genturis.eu) - "Guidelines and pathways").
- Vigilância das manifestações psicológicas e socioemocionais na NF1.

### Acompanhamento e tratamento específicos por manifestação e por idade (aconselhamento)

Deve ser realizado por um especialista, em colaboração com um centro de referência em NF1. O acompanhamento específico para cada manifestação deve ser personalizado, de acordo com as condições e necessidades individuais. As recomendações atuais a nível europeu sobre o seguimento (o quê, por quem, com que frequência e quando encaminhar) podem ser encontradas no [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) ([www.genturis.eu](http://www.genturis.eu) - "Guidelines and pathways"). Nem todos os sintomas necessitam de tratamento específico; algumas alterações podem exigir apenas acompanhamento rigoroso.

### Apoio psicossocial para doentes e famílias

Os doentes e suas famílias precisam de psicoeducação para compreender e lidar com o diagnóstico, bem como com as opções de tratamento disponíveis. A psicoeducação deve ser oferecida proativamente, e o psicólogo deve integrar a equipa multidisciplinar. Doentes e familiares podem procurar apoio em diferentes momentos da vida, por exemplo: quando surge um novo diagnóstico de cancro, durante o planeamento familiar ou no processo de tomada de decisão sobre tratamentos.

### Aconselhamento genético relacionado com o planeamento familiar

Em idade reprodutiva, os doentes devem receber consulta genética para obter informações sobre planeamento familiar e opções reprodutivas. Testes pré-natais e testes genéticos pré-implantacionais podem ser discutidos, embora existam diferenças entre países devido a questões legais e éticas.

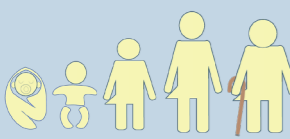
### Apoio entre pares e participação na sociedade

**Apoio durante a educação e o trabalho:** Recomenda-se que crianças com NF1 recebam avaliações neurocognitivas periódicas para identificar dificuldades de aprendizagem — cerca de 50% das pessoas com NF1 apresentam algum grau de dificuldade. As áreas mais frequentemente afetadas incluem: memória, atenção, função visuo-motora, orientação espacial. Também podem ocorrer dificuldades no processamento de informações e nas funções executivas, que envolvem planeamento, gestão, atenção, organização e interação social. Trabalhar em conjunto com professores ou supervisores no ambiente de trabalho é essencial para lidar com essas questões, podendo gerar um impacto significativo e positivo na vida da pessoa.

**Apoio entre pares:** O apoio também pode vir de outras pessoas que vivem com NF1. As organizações de doentes desempenham um papel importante, pois muitas vezes oferecem: programas de apoio, suporte entre pares (peer-to-peer), em alguns países, apoio financeiro. Essas organizações também proporcionam às famílias a oportunidade de se envolverem ativamente na melhoria da qualidade de vida das pessoas com NF1. As organizações de pacientes podem ser encontradas em: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>.

### Cuidados com a NF1 ao longo da vida, com ênfase na transição dos cuidados pediátricos para os cuidados de adultos

A NF1 é uma condição que se manifesta de forma variável ao longo do tempo, mas apresenta um caráter progressivo, com risco aumentado de complicações médicas durante toda a vida. Para garantir uma transição eficaz de adolescentes e jovens adultos com NF1 do modelo de cuidados pediátricos para o modelo de cuidados de adultos, é essencial contar com um profissional de saúde dedicado e com um programa estruturado de Transição em Saúde. O objetivo central é promover autonomia, melhorar a qualidade de vida e reduzir o risco de complicações médicas associadas à NF1 ao longo da vida.



### Testagem em cascata (testagem de familiares consanguíneos com sintomas/sinais)

A testagem em cascata é o processo de realizar aconselhamento genético e testes genéticos germinativos em familiares consanguíneos que têm risco de herdar a NF1.

Os filhos de uma pessoa afetada têm uma probabilidade de 50% de herdar NF1. A penetrância da NF1 é quase 100%, o que significa que praticamente todos os adultos que tenham a variante genética causadora da doença apresentarão sinais da condição.

As variantes patogênicas podem não ser herdadas de um dos pais, podendo surgir pela primeira vez (de novo) no material genético de um doente com NF1 clínica. NF1 não é suspeita em familiares que não apresentam quaisquer sinais da condição.

