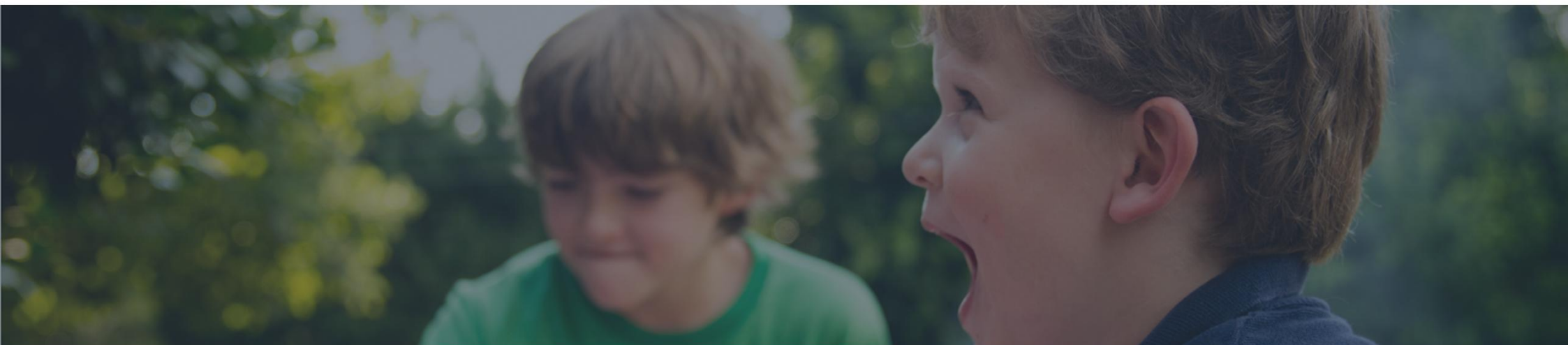




APNF

Associação Portuguesa
de **Neurofibromatose**



O QUE SÃO AS NEUROFIBROMATOSES (NF)?



3 NFs — DOENÇAS RARAS, duas vias: HEREDITÁRIA E *DE NOVO* / em todas as NFs proteínas supressoras de tumores são afectadas | SEM CURA ATÉ AO MOMENTO

NF1

- MUTAÇÕES DO GENE *NF1*
- MAIS COMUM - 1 POR CADA 3.000 NASCIMENTOS, EM QUALQUER POPULAÇÃO
- EXPRESSÃO INCOMPLETA DA NEUROFIBROMINA

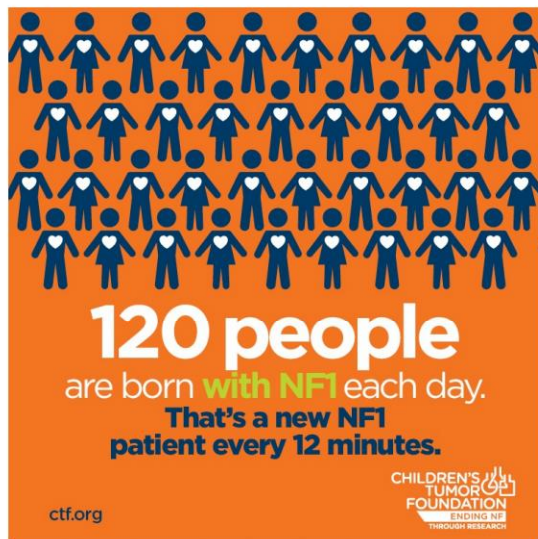
NF2

- MUTAÇÕES DO GENE *NF2* QUE CODIFICA A PROTEÍNA DE MERLIN
- AFECTA 1 POR CADA 30.000/40.000 NASCIMENTOS

SCHWANNOMATOSE

- MUTAÇÕES NOS GENES *SMARCB1* e *LZTR1*
- OUTROS GENES PODERÃO ESTAR ENVOLVIDOS, MAS AINDA NÃO FORAM IDENTIFICADOS.
- AFECTA 1 POR CADA 30.000/40.000 NASCIMENTOS

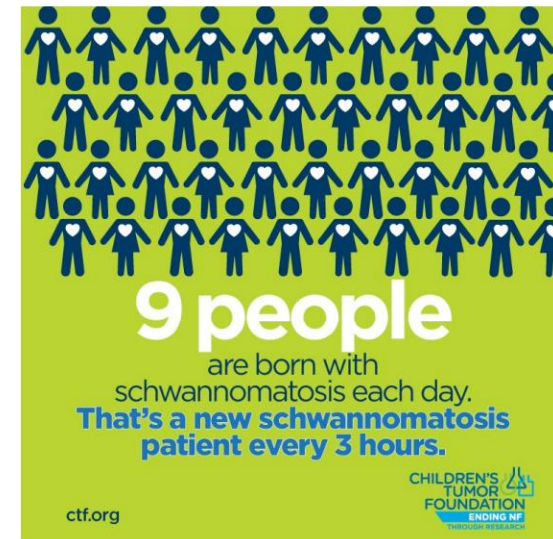
Incidência “Neurofibromatoses” a nível mundial



NF1



NF2



SCHWANNOMATOSIS

A NF NO MUNDO E EM PORTUGAL

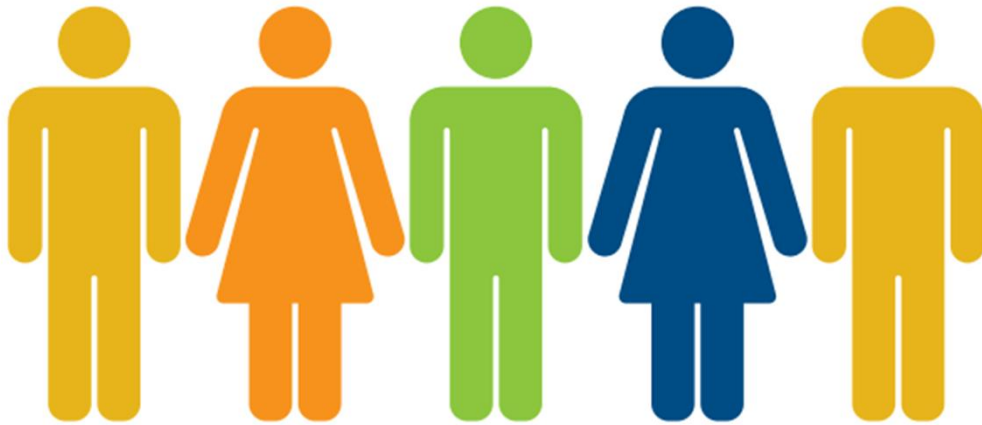


250.000 Europeus



- Estimam-se ~4.000 pacientes em Portugal
- 40 novos casos por ano
- ~500 crianças em idade escolar

VIVER COM NF



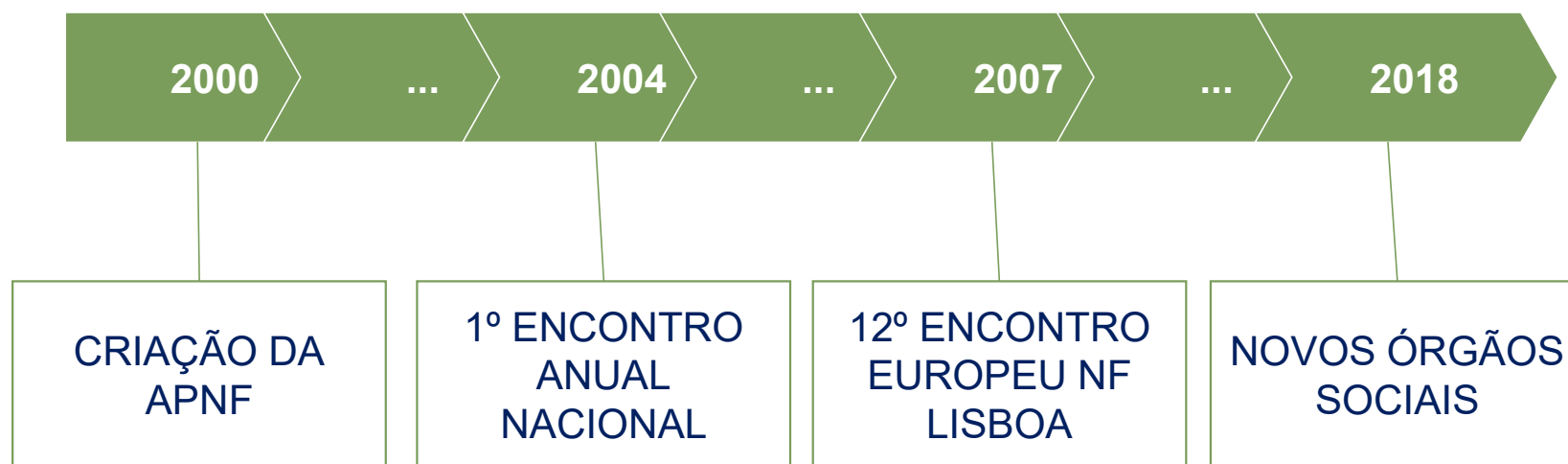
MANIFESTAÇÃO DA DOENÇA VARIA
DE DOENTE PARA DOENTE

ACOMPANHAMENTO MÉDICO
MULTIDISCIPLINAR

QUADRO DA NF

- Manchas café com leite
- Nódulos de Lisch
- Tumores das vias ópticas
- Tumores no cérebro
- Tumores do aparelho auditivo
- Neurofibromas
- Neurofibromas plexiformes
- Deformidades ósseas
- Dificuldades de aprendizagem
- Dor incapacitante
- Predisposição para tumores malignos

A ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE NEUROFIBROMATOSE (APNF)



- Nº DE SÓCIOS: 359 (PAGAMENTO DE QUOTAS NÃO EXIGIDO DESDE 2020)
- WEBSITE: WWW.APNF.PT
- FACEBOOK

Quem somos – a direcção da APNF (2018-2022)

ALEXANDRE VAZ

Presidente



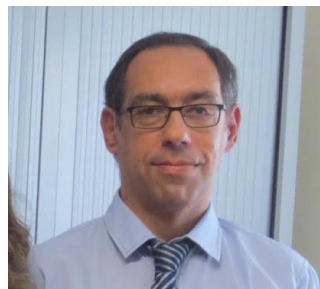
ANA ELISABETE PIRES

Vice-Presidente



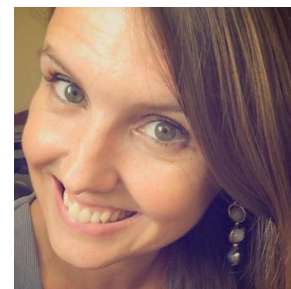
JOÃO FARRIM

Tesoureiro



MARTA AMORIM

Vogal



THEO FERNANDES

Secretário



Eng. e Gestão Industrial, IST
MBA, Univ. Nova Lisboa

Bióloga, Doutorada em
Biologia Molecular, Fac.
Ciências, Univ Lisboa

Auditoria, ISCTE
Economia, Univ. Lusíada

Medicina, Univ. Lisboa
Estudante PhD, Inst.
Medicina Molecular

Engenheiro do Ambiente

CEO Mercedes-Benz.io
Portugal

Investigadora, Docente
Universitária

Sócio fundador da
Valor Activo

Médica Genética, Hospital D.
Estefânia

Sócio fundador da Chimp

Pai de uma menina de 10
anos com NF1

Mãe de um menino de 8
anos com NF1

Paciente NF2

Médica especializada em NF

Pai de um menino de 9 anos
com NF1

PRINCIPAIS OBJECTIVOS DA APNF

1

APOIAR PACIENTES, FAMILIARES E AMIGOS

2

DIVULGAR A NF NA SOCIEDADE

3

CONTRIBUIR PARA A DESCOBERTA DE UMA CURA PARA A NF

4

CRIAR UM CENTRO MULTI-DISCIPLINAR DE NF EM PT

INICIATIVAS APNF

EM CURSO

- Eventos / Webinários ao longo do ano
- Nova sede (com apoio da CMLx e construtoras-*pro bono*)
- Preparação de material informativo - hospitais e escolas
- Apoio aos jovens na procura do 1º emprego
- Psicologia na APNF (actualmente com apoio do IEFP)
- Apoio Pedagógico e intervenção em meio escolar (com apoio da DGE – mobilidade estatutária docente)
- Livro infantil ilustrado
- Guia de apoio aos cuidadores
- Criação de uma app para centralizar relatórios médicos e informação para e entre cuidadores

COM QUEM JÁ ESTAMOS A TRABALHAR



- **Moneris** – Auditoria de contas
- **Dominios.pt** – Oferta de alojamento do website e emails da APNF
- **Fidelidade** – cedência de espaço para Encontro Nacional
- **Heróis sem capa** – criação de mascote; ilustração livro infantil
- **Risoleta Conceição** – escritora
- **DGE** – mobilidade estatutária de docente
- **AstraZeneca** – donativo 2021

PSICOLOGIA NA APNF 2020



Inês Fonseca, Psicóloga júnior 2020

1. Psicóloga Júnior na APNF - apoio do IEFP
2. Contrato de 12 meses para a implementação do projeto de apoio e acompanhamento psicológico dirigido a crianças e jovens com NF1

9 CRIANÇAS E JOVENS
ACOMPANHADOS

DISTRIBUIÇÃO
GEOGRÁFICA AMPLA
- LISBOA, SANTARÉM,
COIMBRA, PORTO,
SETÚBAL

78 CONSULTAS
REALIZADAS
GRATUITAMENTE
(1 HORA POR SEMANA)

GRUPOS DE
CUIDADORES
12 PARTICIPANTES

LIVRO INFANTIL

- 5 AVENTURAS (tendo como base desafios diários das crianças com NF1)
- Com dicas e atividades

Donativo - ilustração e impressão de 200 ex.



GUIA PARA CUIDADORES

- 9 temáticas relacionadas com a doença e o bem estar da criança e cuidador
- Com dicas e atividades
- Baseado em guias desenvolvidos por outras associações internacionais



Ana Romano, Psicóloga júnior 2021

PSICOLOGIA NA



APNF

Associação Portuguesa
de Neurofibromatose

2021

- Man
- Apoi



res

cionais e

ara jovens

tica

le e de

“Psicologia na APNF” – promover o
bem-estar e uma adaptação positiva
à Neurofibromatose

EDUCAÇÃO NA APNF

2020/21

1 de setembro de 2020 a 31 de Agosto de 2021

**Docente colocada, pela DGE, em Mobilidade
Estatutária na APNF**

Intervenção realizada totalmente gratuita para
famílias e escolas

Criação e divulgação de
recursos informativos e
educativos

Apoio Pedagógico

Intervenção nas escolas

Colaboração na Academia
de Jovens

Ações de sensibilização
em escolas

Formação de professores



**Liliana Gonçalves, docente do
ensino básico**

das **7** crianças do 1.º ciclo que tiveram um acompanhamento contínuo,

6 apresentavam dificuldades na leitura !!!



EDUCAÇÃO NA APNF 2021/2022



Profª Elsa Canelo, doutorada em Ecologia Humana; em mobilidade estatutária na APNF

A APNF aposta agora num projecto com base no
apoio da leitura



APNF

Associação Portuguesa
de **Neurofibromatose**

A photograph of two young children outdoors. The child in the foreground is shown in profile, shouting with their mouth wide open. The child in the background is slightly out of focus, looking down. The background shows green foliage.

ESTAMOS AQUI CONSIGO, E PARA SI !