

MANUAL NF1 / CENTRAL MANCHESTER UNIVERSITY HOSPITALS

NHS (NATIONAL HEALTH SERVICE IN ENGLAND) FOUNDATION TRUST

Documento criado em 12/01/2006 (VER [AQUI](#))

Atualizado em 15/01/2019

Atualização prevista em 01/01/2022

DOCUMENTO APNF - tradução e adaptação ao contexto nacional

Criado em 11/10/2021

Atualização prevista em 01/10/2022

NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 - GUIA DE BOAS PRÁTICAS PARA CLÍNICOS E CUIDADORES

AVALIAÇÃO ANUAL RECOMENDADA

No momento do diagnóstico, ou possível diagnóstico, TODOS os pacientes devem ser observados por um especialista de Genética Médica. Recomenda-se acompanhamento anual por parte de um Pediatra ou médico de Medicina Geral e Familiar, ou, e idealmente, em consultas multidisciplinares especializadas em NF1 (VER [AQUI](#))

CONSULTA DE REFERÊNCIA: Na idade pediátrica – Consulta Multidisciplinar de Síndromes Neurocutâneas, Hospital Dona Estefânia; Na idade adulta – Consulta de Neuro-Oncologia, Instituto Português de Oncologia Dr. Francisco Gentil (IPO Lisboa).

IDADE	CONSULTA DE GENÉTICA	AVALIAÇÃO DE NF1	VISÃO
< 6 e 50% de risco	No primeiro ano e depois aos 2 e 5 anos *1	Acompanhamento coordenado pela Genética.	Controlo de sintomas na avaliação de NF1.
< 8 afetado	Confirmação do diagnóstico e avaliação. Aconselhamento de genética para a família.	Médico de Clínica Geral e Pediatra da área de residência. Ligação com serviço especializado em NF para casos complexos (ver consulta de referência).	Pelo menos um controlo anual com oftalmologista pediátrico, com experiência em NF1.
8 – 15 afetado	Mediante pedido.	Médico de Clínica Geral e Pediatra da área de residência. Ligação com serviço especializado em NF para casos complexos. (ver consulta de referência)	Controlo anual com oftalmologista pediátrico.

16 – 18 afetado	Consulta para aconselhamento referente a: complicações em idade adulta e genética.	Acompanhamento coordenado pelo Médico de Clínica Geral. Ligação com serviço especializado em NF.. (ver consulta de referência)	Controlo de sintomas na avaliação de NF1.
> 16 afetado *²	Mediante pedido. Pré-concepcional.	Acompanhamento coordenado pelo Médico de Clínica Geral. Ligação com serviço especializado em NF para casos complexos.	Controlo de sintomas na avaliação de NF1.
* ¹ Se não surgirem manchas ‘café com leite’ até aos 5 anos, a NF1 poderá ser excluída na maioria das famílias com NF1. O teste molecular orientado pode ser considerado.			
* ² Mulheres entre os 40-50 anos devem ser encaminhadas para uma mamografia anual			



LISTA DE PARÂMETROS A VERIFICAR EM CRIANÇAS (0 – 16 ANOS)

Registe a altura, o peso e o perímetro cefálico. Meça a tensão arterial sempre que possível.

	SINAIS A VIGIAR	MEDIDAS A TOMAR
Pele	<u>Neurofibromas plexiformes</u> - observe a localização, aparência, tamanho e dureza, pigmentação. <u>Neurofibromas</u> – podem ser cutâneos ou subcutâneos. Podem dar comichão. Habituais após a adolescência.	Em caso de lesões com rápida evolução, dolorosas ou que registem alterações súbitas CONSULTAR neurocirurgião com experiência em NF1, ou, idealmente, equipa multidisciplinar NF1.
Estrutura óssea	<u>Pseudoartrose</u> – a tibia é mais comumente afetada, mas o rádio e o cúbito também podem estar envolvidos (são alterações congénitas). <u>Escoliose</u> - avaliar durante todo o período de crescimento, especialmente na puberdade e durante surtos de crescimento na adolescência.	Em caso de suspeita dos sinais anteriores CONSULTAR cirurgião ortopédico com experiência em NF1, ou, idealmente, equipa multidisciplinar NF1.
Olhos	<u>Estrabismo, proptose, acuidade visual</u> - consulta de Oftalmologia anual.	Em caso de alteração ou aparecimento súbito de sintomas CONSULTAR COM URGÊNCIA neuro-oftalmologista com experiência em NF1, ou, idealmente, equipa multidisciplinar NF1.
Neurológico	<u>Cefaleias, epilepsia, alterações ao exame neurológico</u> - consulta de Neurologia anual.	Em caso de novos sintomas e/ou aumento na frequência e/ou gravidade das cefaleias CONSULTAR neurologista com experiência em NF1, ou, idealmente, equipa multidisciplinar NF1.
Desenvolvimento	Desenvolvimento psico-motor. Desenvolvimento estato-ponderal,	Em caso de alterações CONSULTAR pediatra do desenvolvimento com

	incluindo perímetro cefálico. Puberdade precoce ou tardia.	experiência em NF1, ou, idealmente, equipa multidisciplinar NF1.
Educação e Comportamento	Regista-se um aumento na incidência de problemas de aprendizagem e comportamento, particularmente dificuldades de atenção: Perturbação do Défice de Atenção, Perturbação de Hiperatividade/Défice de Atenção e Transtornos do Espectro Autista. Identificar possíveis necessidades especiais e recursos apropriados para os avaliar.	Considerar CONSULTAR avaliação profissional de necessidades educacionais (consulta de neurodesenvolvimento pex.. Estabelecer um contacto contínuo com a escola e o Professor titular.



LISTA DE PARÂMETROS A VERIFICAR EM ADULTOS (+16 ANOS DE IDADE)

	SINAIS A VIGIAR	MEDIDAS A TOMAR
Geral	Atentar na alteração das características de neurofibromas plexiformes existentes: dor, dureza, tamanho, associação a sintomas neurológicos. Neurofibromas cutâneos e sub-subcutâneos que causem sofrimento devem ser identificados.	Em caso de lesões com rápida evolução, dolorosas ou que registem alterações súbitas CONSULTAR neurocirurgião com experiência em NF1, ou, idealmente, equipa multidisciplinar NF1.
Pressão Psicológica	Os efeitos são subestimados. Desfiguração pode levar a sentimentos de isolamento social, e depressão. Problemas psicológicos são comuns, mas os pacientes, tanto homens como mulheres, podem hesitar em falar sobre essas questões e precisam ser incentivados a fazê-lo e procurar apoio.	Em caso de sintomas CONSULTAR psiquiatra e psicólogo com experiência em NF1, ou, idealmente, equipa multidisciplinar NF1.
Neurológico	Controlo de sintomas neurológicos, particularmente cefaleias, convulsões, parestesias, distúrbios visuais e alterações na marcha.	Em caso de novos sintomas e/ou aumento na frequência e/ou gravidade das cefaleias CONSULTAR neurologista com experiência em NF1, ou, idealmente, equipa multidisciplinar NF1.
Pressão arterial	Verificar a pressão arterial. Em caso de hipertensão, considerar lesões renovasculares (geralmente <20 anos) ou feocromocitoma (qualquer idade).	Em caso de suspeita de feocromocitoma CONSULTAR endocrinologista com experiência em NF1, ou, idealmente, equipa multidisciplinar NF1.
Olhos	Tumores da via ótica são INCOMUNS em adultos, mas qualquer sinal/sintoma visual pouco comum deve ser investigado.	Em caso de sintomas CONSULTAR neuro-oftalmologista com experiência em NF1, ou, idealmente, equipa multidisciplinar NF1.
Mulheres	Mulheres com NF1 têm um risco aumentado de desenvolver cancro da mama.	Há indicação para iniciar mamografia anual a partir dos 30

		anos (pode ser alternada com RMN-mama entre os 30 e os 50 anos).
Gravidez	Diagnóstico pré-natal e pré-implantação disponível, mas com limitações. Durante a gravidez, os neurofibromas podem aumentar em tamanho e/ou originar comichão. Considerar feocromocitoma/estenose da artéria renal em mulheres com pressão arterial particularmente alta, especialmente se persistir hipertensão após o parto.	Casais com NF1 que considerem opções reprodutivas devem ser ENCAMINHADOS para consulta de genética médica.
Outros sintomas	Risco relativo de tumores e outros problemas médicos pode aumentar em pacientes com NF1.	Considerar ENCAMINHAMENTO apropriado.