

O QUE É A NEUROFIBROMATOSE ?

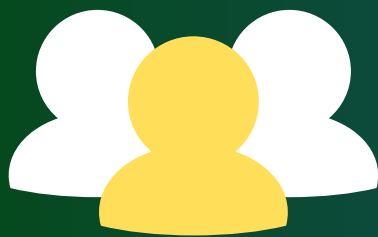


NEUROFIBROMATOSE (NF) é a designação dada a um conjunto de três doenças genéticas raras - Neurofibromatose tipo 1 (NF1 - a mais frequente), Neurofibromatose tipo 2 (NF2) e Schwannomatose -, que afectam mais de **2,5 milhões de pessoas** em todo o mundo (uma em cada 3.000 pessoas nasce com NF).

As Neurofibromatoses (NFs) são **doenças crónicas, ainda sem cura**, que podem ser herdadas de um progenitor portador ou surgir de novo, devido a uma mutação espontânea (cada possibilidade ocorre em 50% dos casos). Ou seja, **podem afetar qualquer pessoa**, independentemente da idade, etnia, género ou história familiar, impactando a vida dos pacientes a nível familiar, social, escolar e laboral.

As NFs predis põem para o desenvolvimento de **tumores** em todo o corpo, podendo provocar **problemas de visão e audição, dificuldades de aprendizagem, deficiências e deformidades ósseas**. Podem envolver dor física e emocional, afetação das capacidades motoras e cognitivas, constrangimentos decorrentes da aparência física, estigma/discriminação e incerteza em relação à evolução da doença.

Estas doenças exigem **elevada monitorização** e um **acompanhamento médico regular** por parte de um corpo interdisciplinar de **clínicos de várias especialidades**: Neurologia, Dermatologia, Neuroftalmologia, Genética, Psicologia, Cardiologia, Endocrinologia, Otorrinolaringologia, entre outras.



NF EM PORTUGAL

~ 4.000 PACIENTES

~ 500 CRIANÇAS EM IDADE ESCOLAR

~ 40 NOVOS CASOS POR ANO

AZUL E VERDE DA NF

Azul e verde são as cores oficiais da Neurofibromatose - o azul representa a NF1, o verde a NF2

Todos os anos, a **17 de Maio - Dia Mundial da Neurofibromatose**, edifícios históricos, monumentos e outras infra-estruturas arquitetónicas um pouco por todo o mundo são iluminados com as cores azul e verde - as cores da NF!

O evento global **'Shine a Light on NF'** ('Iluminar a NF', em tradução livre) é uma das iniciativas da Children's Tumor Foundation que visam consciencializar para estas doenças genéticas raras.

As cores azul e verde são também representativas do **Dia Mundial das Doenças Raras**, celebrado a 28 ou 29 de Fevereiro, juntamente com o cor-de-rosa e o lilás.

DIFICULDADES ASSOCIADAS À APRENDIZAGEM NA NF1

- **Perceção visuo-espacial**

Uma das áreas mais afetadas nos doentes com NF1

- **Dificuldades relacionadas com motricidade fina e coordenação motora**

Das quais podem resultar: caligrafia irregular (dificuldade na aprendizagem da escrita – começando pela dificuldade em segurar adequadamente o lápis), dificuldades em técnicas de desenho e construções geométricas, pintura e atividades relacionadas com artes plásticas, baixo desempenho na expressão físico-motora

- **Baixa tonicidade muscular**

- **Problemas associados a dificuldades de comunicação**

Atraso no desenvolvimento da linguagem, dificuldades na aprendizagem da leitura e escrita (pode estar associada dislexia), dificuldades em estruturar as ideias para comunicar oralmente ou por escrito, dificuldades ao nível da compreensão da informação

- **Funções Executivas**

Planeamento e Organização, Controlo de Impulsos, Inibição de Respostas Inadequadas, Flexibilidade Cognitiva, Resolução de Problemas, Memória de Trabalho

- **Dificuldades de organização**

- **Limitações de memorização, nomeadamente ao nível da memória a curto prazo**

30 a 40 % das crianças têm critério para diagnóstico de Défice de Atenção, com ou sem Hiperatividade: Crianças com Défice de atenção têm, na maior parte dos casos, associadas dificuldades ao nível das Funções Executivas

- **Dificuldades ao nível da Matemática**

Associadas, essencialmente, às dificuldades de perceção visual e espacial e de compreensão dos enunciados, à baixa velocidade de processamento da informação e às limitações na capacidade de atenção

- **Impulsividade**

- **Ansiedade**

- **Dificuldades de socialização e nas relações com os pares**

Crianças com risco de serem vítimas de bullying

O Défice Cognitivo acentuado e o Autismo são pouco comuns, mas ocorrem em alguns doentes NF1



PISTAS PARA A INCLUSÃO

ATENÇÃO E CONCENTRAÇÃO

30 a 40 % das crianças com NF1 apresentam dificuldades de Atenção, podendo estar ou não associadas a Hiperatividade

A criança pode ter dificuldades em: ficar sentada direita; selecionar informações; iniciar atividades; manter a atenção até ao final de uma tarefa; prestar atenção a dois estímulos em simultâneo (ex.: seguir o que o professor diz e tomar notas ao mesmo tempo)

Muitas crianças com NF1, tais como outras, podem não ter um real diagnóstico de PHDA, nem de apenas Déficit de Atenção. As dificuldades de atenção podem ser tendencialmente interpretadas como baixo empenho, falta de colaboração e até opção por brincar com objetos próximos, em vez de colaborar nas tarefas. Se o aluno tem NF1, logo que sejam detetadas dificuldades na atenção e concentração, deve ser feito o despiste PHDA.

PISTAS PARA A INCLUSÃO:

- Atribuir ao aluno um **lugar próximo do quadro** e mais próximo do ângulo de visão mais frequente do professor;
- Ajudar o aluno a ter a **mesa limpa e organizada** (em cima da mesa deverá estar apenas o material necessário a cada tarefa);
- O material escolar não deve ter formas, nem acessórios de 'brinquedos' (comunicar com o Encarregado de Educação neste sentido);
- Estabelecer **contactos visuais frequentes** com o aluno;
- Procurar **interagir verbalmente** várias vezes com o aluno acerca dos temas; tratados/tarefas realizadas, procurando diminuir o número de chamadas de atenção diretas, relativamente à sua distração;
- Fornecer as **instruções das tarefas por etapas**, leitura de enunciados;
- Fornecer **instruções curtas**;
- As tarefas complexas ou longas devem ser divididas em **pequenas tarefas**;
- Fazer **pequenas pausas** entre diferentes tarefas;
- Privilegiar métodos em que o **aluno é o centro de ação** da aprendizagem

MOTRICIDADE FINA E COORDENAÇÃO MOTORA

A criança pode apresentar: dificuldade na aprendizagem da escrita (começando pela dificuldade em segurar adequadamente o lápis); caligrafia irregular; baixo desempenho em atividades de expressão plástica e educação visual (desenhar, pintar, cortar, fazer dobragens, ...); dificuldades em técnicas de desenho e construções geométricas (dificuldade em utilizar material de desenho e medida); baixo desempenho na expressão físico-motora.

PISTAS PARA A INCLUSÃO:

- Grande importância dos grafismos, anteriormente à aprendizagem da escrita;
- Insistir em atividades que promovam o treino da motricidade fina anteriormente e durante a aprendizagem da escrita, como cortar, dobrar, enfiar e encaixar objetos, contornar e ligar utilizando vários materiais de escrita, pintar com diferentes materiais, bem como promover o manuseamento de objetos como furador, agrafador etc.;
- Poderá ser necessário, numa fase inicial, a utilização de adaptadores de lápis;
- Evitar valorizar excessivamente o tipo de caligrafia, desde que facilmente legível;
- Apoiar o aluno e exemplificar individualmente a utilização de diversos materiais como os referidos nos pontos anteriores, mas também, numa fase posterior, instrumentos de desenho e medida (régua, esquadro, transferidor, compasso).

COMUNICAÇÃO E LEITURA

A criança pode apresentar: atraso no desenvolvimento da linguagem; perturbações da linguagem (mais frequente em rapazes com NF1); déficit no processamento fonológico ou na capacidade de manipular a estrutura sonora da língua; dificuldades na aprendizagem da leitura e escrita (pode estar associada dislexia); dificuldades em estruturar as ideias para comunicar oralmente ou por escrito; dificuldades ao nível da compreensão da informação (dificuldade em compreender instruções), pelo que a sua resposta poderá não corresponder efetivamente ao seu nível de conhecimento.

PISTAS PARA A INCLUSÃO:

- Não desvalorizar atrasos no desenvolvimento da linguagem nas crianças com NF1;
- Reforçar o trabalho a nível da consciência fonológica antes e durante a aprendizagem da leitura escrita;
- Quanto mais precoce for o diagnóstico das dificuldades da leitura, maior sucesso terá uma intervenção terapêutica;
- Terapia da Fala pode ser importante

- Importância de **materiais de apoio para aprendizagem da leitura** – reforçar pistas visuais que acompanhem as palavras, o aluno poderá beneficiar em recorrer a materiais extra, como por exemplo quadro silábico, materiais multissensoriais;
- **Dar mais tempo** ao aluno e fazer leitura de enunciados, quando adequado;
- **Reforço positivo**, perante as evoluções;
- **Estimular o gosto pela leitura**. Envolver os pais (atividades de leitura em casa/em família), envolver a biblioteca escolar.

MEMORIZAÇÃO

A memória a curto prazo é a mais afetada na NF1, bem como a Memória de Trabalho (ver Funções Executivas)

As dificuldades de atenção podem interferir no desempenho a nível da memória (principalmente memória a curto prazo)

PISTAS PARA A INCLUSÃO:

- Rever pistas para **Atenção e Concentração**;
- Decorar trava-línguas, rimas, canções, recontar histórias, fazer dramatizações;
- Atribuir **pequenas tarefas de organização** (pedir uma fotocópia, distribuir/recolher material, transmitir uma informação a alguém, etc.);
- Construir mapas de conceitos, mapas mentais, criar mnemónicas e outros **auxiliares de memória**

FUNÇÕES EXECUTIVAS

Os pilares das Funções executivas são: Controlo Inibitório (Controlo de Impulsos e Inibição de Respostas Inadequadas), Flexibilidade Cognitiva, Memória de Trabalho

É através da mobilização das funções executivas que conseguimos:

Organizar e categorizar; Acompanhar e concluir as tarefas

Estabelecer prioridades; Planear (estratégias, projetos ...)

Antecipar consequências de ações; Julgar e ter opinião

Saber escolher; Participar em debates de ideias

Sintetizar informações; Comunicar posições

Adaptar-se a mudanças, acrescentar novas informações, reformular após erros cometidos

Gerir emoções, frustrações ou medos

PISTAS PARA A INCLUSÃO:

- **Prestar ajuda no planeamento das tarefas** - exemplo: esquematizar as etapas de um texto ou de um projeto, subdividir em etapas a resolução de um problema;
- **Criar objetivos**, atribuindo um determinado tempo para cada etapa de uma tarefa;
- **Estabelecer um horário** determinado para conclusão de uma tarefa, horário de trabalho/estudo e fazer um plano individual de trabalho. Organizar o espaço de trabalho/estudo;
- **(Auto)Monitorizar** o plano individual de trabalho e/ou plano de objetivos;
- Construção de mapas de conceitos e mapas mentais;
- Atividades de **gestão de conflitos e resolução de problemas**, ainda que orientadas;
- **Centrar a comunicação no comportamento desejado**, em vez da falha ou erro;
- **Reforço positivo** para tarefas bem sucedidas e evolução no desempenho

COMPETÊNCIAS VISUO-ESPACIAIS

A função visuo-espacial é caracterizada pela capacidade de reconhecimento do espaço que nos rodeia e de perceber e manipular objetos.

As capacidades visuo-espaciais estão presentes na maioria das tarefas do quotidiano e incluem a capacidade de navegação mental, a perceção de distância e de profundidade.

Associadas às dificuldades de perceção visual e espacial, muitas vezes existem dificuldades de compreensão dos enunciados, baixa velocidade de processamento da informação e limitações na capacidade de atenção, o que dá origem a muitas dificuldades na Matemática.

Vários estudos referem que as pessoas com NF1 têm dificuldades em tarefas visuo-espaciais.

As crianças podem manifestar: dificuldade para ler mapas, entender imagens gráficas, completar quebra-cabeças, copiar formas geométricas, copiar dados de um quadro ou ler palavras na ordem correta; tendência de saltar linhas, inverter letras, escrever ao contrário ou omitir palavras ao escrever; dificuldade em detetar erros; dificuldade de compreensão de conceitos geométricos; dificuldade em interpretar dados geométricos; dificuldades em disciplinas como Matemática, Física, Educação Visual, Educação Física.

PISTAS PARA A INCLUSÃO:

- Utilização de **materiais manipuláveis**;
- Desenvolvimento de **tarefas manuais e motoras**;
- Utilização de **imagens como suporte**;
- Reforçar **atividades com padrões e sequências**

Adaptações ao processo de avaliação (Adequações Curriculares)

QUESTÕES EMOCIONAIS

- **Impulsividade**

Estas crianças têm dificuldade em: refletir antes de agir; prever as consequências das suas ações; planificar atividades; seguir normas estabelecidas

- **Ansiedade**

Desempenhos mais baixos quando sabem que estão a ser observados/avaliados

- **Dificuldades de socialização e nas relações com os pares**

Por vezes explicadas pela baixa autoestima, receio de falhar e/ou de não estar ao mesmo nível dos outros

PISTAS PARA A INCLUSÃO:

- Importância do trabalho destas competências em contexto de acompanhamento psicológico
- Promoção do **comportamento pró-social** e Intervenção com foco académico ou comportamental em pequenos grupos (Medidas Universais);
- **Apoio Tutorial** e **Apoio Psicopedagógico** (medidas seletivas)

RELAÇÕES ENTRE PARES

Crianças com risco de serem vítimas de bullying

Alguns estudos apontam para uma percentagem na ordem dos 60% de crianças e jovens com NF1 serem vítimas de bullying, mas não existem muitos estudos nesta área

Fatores que aumentam o risco:

- Baixa atenção e hiperatividade;
- Dificuldades cognitivas mais acentuadas;
- Baixas competências sociais (comum em crianças com NF1);
- Pais com NF1 podem acentuar as dificuldades a nível das competências sociais;
- Epilepsia (por vezes ocorre associada à NF1)

OUTRAS PISTAS PARA A INCLUSÃO

- Pedir relatórios médicos;
- Envolver sempre a EMAEI e a Intervenção Precoce no caso do Pré-Escolar;
- Envolver professores de educação especial e psicólogo;
- Envolver os pais;
- Envolver técnicos que acompanhem o aluno, exteriormente à escola



"AS AVENTURAS DO TITO: O TITO NASCEU CORAJOSO"

O diagnóstico de uma doença rara, como a Neurofibromatose Tipo 1 (NF1), é uma etapa muito difícil na vida da criança e dos seus familiares, durante a qual uma sucessão de acontecimentos, emoções e dificuldades são adicionadas à rotina familiar.

Com o objectivo de inspirar, sensibilizar e encorajar todos os seus leitores, desde os mais pequeninos aos mais graúdos, a Associação Portuguesa de Neurofibromatose e a Heróis sem Capa lançaram, em 2021, o livro **"As aventuras do Tito: o Tito nasceu corajoso"**, desenvolvido no contexto do estágio profissional da psicóloga Inês Cabral da Fonseca na APNF. As ilustrações são de Mafalda Mota.

O Tito é um menino de seis anos, meigo, amigo, resiliente e muito corajoso. Neste livro, ele está preparado para partilhar cinco das suas aventuras, nos diferentes contextos do seu dia-a-dia: escolar, familiar e hospitalar.

"As aventuras do Tito: o Tito nasceu corajoso" destina-se a todas as crianças, familiares, amigos e profissionais que estão relacionados com a NF1, ou com outras doenças raras.

Este livro tem sido distribuído gratuitamente a hospitais, escolas e diretamente a beneficiários das linhas de apoio da APNF, como material de ajuda para o conhecimento da doença. Pode também ser adquirido junto da APNF.



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE NEUROFIBROMATOSE

A **APNF – Associação Portuguesa de Neurofibromatose** foi fundada em 2000, fruto da iniciativa de um grupo de doentes, profissionais de saúde, familiares e amigos, direta ou indiretamente relacionados com as Neurofibromatoses.

A APNF é uma IPSS – Instituição Particular de Solidariedade Social, sem fins lucrativos, cujo objetivo primordial é reduzir o mais possível o impacto destas doenças na vida das pessoas afetadas, desenvolvendo as suas **atividades e linhas de apoio direcionadas à comunidade NF** de forma tendencialmente gratuita, ou com condições especiais, através de parcerias, donativos e patrocínios.

A APNF promove **sessões de sensibilização/formação nas escolas**, dirigidas a professores e assistentes operacionais. A condição genética das Neurofibromatoses é devidamente apresentada e enquadrada no grande tema das dificuldades de aprendizagem/desenvolvimento que podem acometer as crianças em idade escolar.

LINHAS DE APOIO

EDUCAÇÃO

- Atelier de acompanhamento / desenvolvimento de competências possivelmente comprometidas: melhorar a comunicação / compreensão oral/escrita
- Capacidade de argumentação – clarificação de pensamentos e sua articulação
- Processo de tomada de decisão
- Avaliação individual de leitura
- Sessões de leitura assistida por animais (em parceria com a Cães&Livros - R.E.A.D. Portugal)

PSICOLOGIA (Protocolo com clínica Oficina de Psicologia)

- Avaliação Psicológica
- Consulta de Psicologia individual (crianças/jovens e cuidadores)
- Intervenção psicológica desenhada especificamente para as necessidades de cada pessoa
- Apoio e aconselhamento familiar Apoio psicológico aos cuidadores



ESTAMOS AQUI

RUA REIS PINTO, N° 8 B, 1750-400 LISBOA

(+351) 960 173 375 / 210 509 962

INFO@APNF.PT

NIF: 504 819 780 | IBAN: PT50 0035 0686 00001410530 56



facebook.com/APNFpt



linkedin.com/company/apnf



instagram.com/apnf.pt/



youtube.com/channel/UCCKT5j0abQaYHtRe3InGAiQ/

VISITE-NOS EM WWW.APNF.PT

