

## Consulta Multidisciplinar de Neurofibromatose no IPO de Lisboa

João Passos



# Como é que os doentes chegam ao IPO

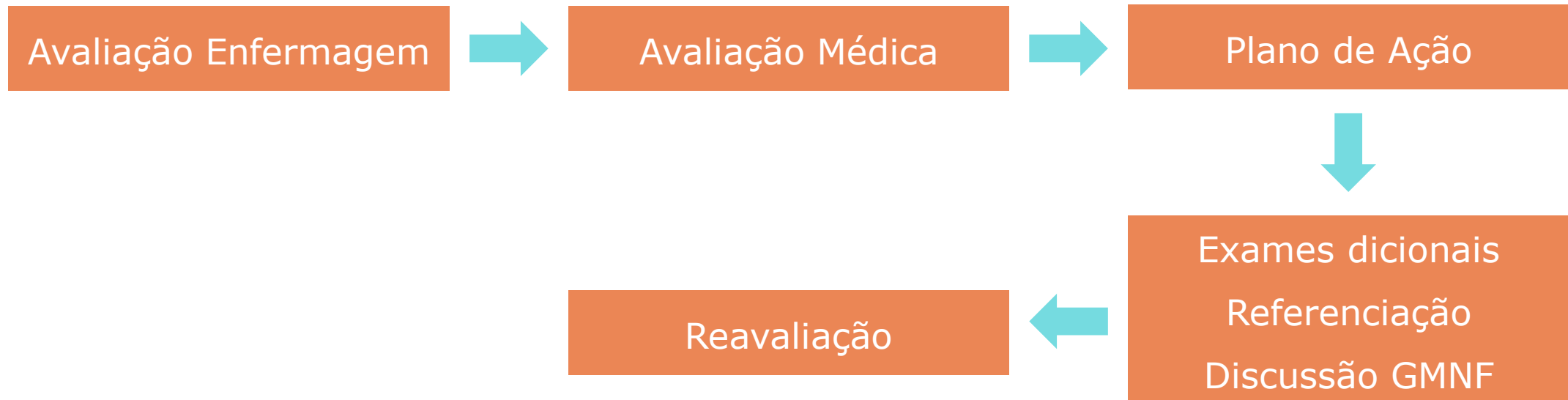


Referenciação Hospitalar

Associação Portuguesa de NF

Contacto direto Consulta NF IPO

# Circuito Consulta NF



# Estratificação do Risco Oncológico dos Doentes

História Familiar

História Pessoal

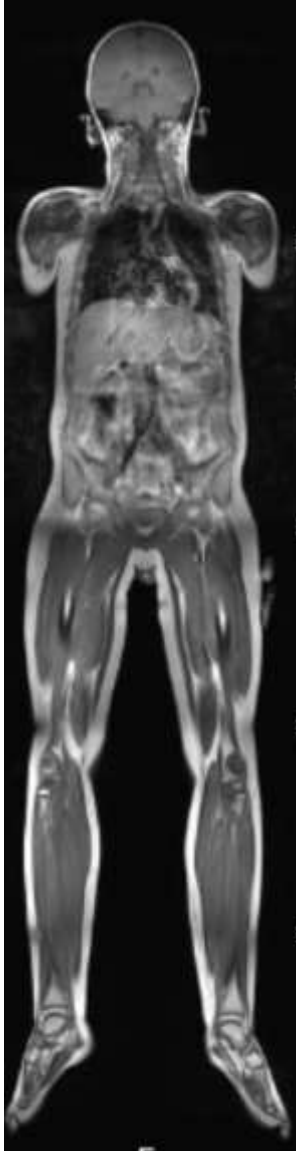
Exame Objetivo

Exames Complementares

# Estratificação do Risco Oncológico dos Doentes



# RM-Corpo Inteiro e PET-FDG Corpo Inteiro



RM-Corpo – Presença ou ausência de Neurofibromas Plexiformes ou outros tumores

PET-FDG – Corpo – Presença ou ausência de lesões com metabolismo aumentado

# Para Além do Risco Oncológico



**Risco Cardiovascular**

**Risco Neurocognitivo**

# Particularidades Doentes com Schwannomatose



**Monitorização da Audição**

**RM-CE e Neuro-Eixo Anual**

# Consulta Multidisciplinar de Neurofibromatose



**Doente complexo**



**GMNF**

# Consulta Multidisciplinar de Neurofibromatose



Ortopedia	Neuropediatria	Dermatologia	Endocrinologia	Psicologia
Cirurgia Cabeça e Pescoço	Oncologia Médica	Cirurgia Plástica		Cirurgia Geral
Reabilitação	Anatomia Patológica	Radiologia	ORL	Serviço Social
		Enfermagem	Medicina Nuclear	
Genética	Neuro-Oftalmologia	Radio-Oncologia	Neurologia	Biologia Molecular

# Consulta Multidisciplinar de Neurofibromatose



**GMNF**



**Resposta à questão**

# Tipos de Questões?

**Deve repetir exame de imagem?**

**Deve ser feita biópsia?**

**A lesão deve ser operada?**

**Tratamento médico indicado?**

# Vantagens da CMNF



**Concentração de experiência**

**Melhoria dos cuidados prestados**

# Pesquisa e avanços recentes



neurofibromatosis type 1



Search

[Advanced](#) [Create alert](#) [Create RSS](#)

[User Guide](#)

Save

Email

Send to

Sort by:

Best match



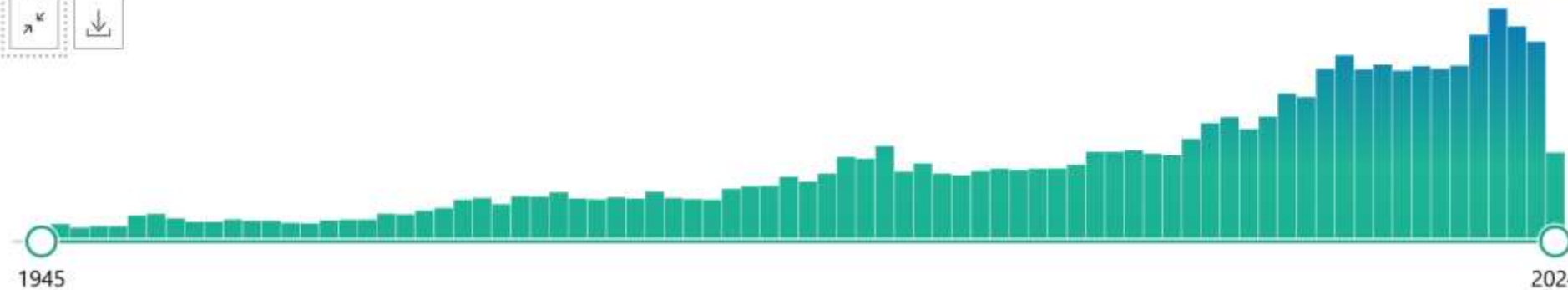
Display options



RESULTS BY YEAR

14,185 results

Page 1 of 1,419



# Ensaio Clínicos em NF entre 2010-2021



**TABLE 2.**  
Tumor Type Distribution of Completed and Ongoing Trials for NF1 and NF2 That Focused on Associated Tumors

Tumor Types	Completed NF1 Trials (N = 26)	Ongoing NF1 Trials (N = 29)	Tumor Types	Completed NF2 Trials (N = 13)	Ongoing NF2 Trials (N = 7)
Plexiform neurofibroma	12	13	Vestibular schwannoma	7	4
Cutaneous neurofibroma	8	8	Meningioma	1	1
Glioma	3	2	Cutaneous schwannoma	1	0
Malignant peripheral nerve sheath tumor	2	5	Vestibular schwannoma & meningioma	2	0
Plexiform neurofibroma & cutaneous neurofibroma	1	0	Vestibular schwannoma & meningioma & ependymoma	2	0
Glioma & plexiform neurofibroma	0	1	Vestibular schwannoma & meningioma & ependymoma & glioma	0	1
			Vestibular schwannoma & meningioma & ependymoma & nonvestibular schwannoma	0	1

**Abbreviations:**

NF1 = Neurofibromatosis type 1

NF2 = Neurofibromatosis type 2

# Ensaio Clínicos Com Resultados – Neurofibromas Plexiformes



Agente	N	Tipo de Estudo	Idade	ORR, %	Efeitos Adversos	Número do Ensaio
Selumetinib	24	Phase I	3.0 – 18.5	71%	Aumento assintomático da CPK, erupção cutânea, paroníquia, toxicidade GI	NCT01362803
Selumetinib	50	Phase II Stratum 1 Phase II Stratum 2	3.5 – 17.4 4.5 – 18.1	68% 72%	Aumento assintomático da CPK, erupção cutânea, paroníquia, toxicidade GI	NCT01362803
Selumetinib	23	Phase II Open Label	18 – 60	69%	Aumento assintomático da CPK, erupção cutânea, paroníquia, toxicidade GI	NCT02407405
Mirdametinib	19	Phase II Open Label	16 – 39	42%	Erupção cutânea acneiforme, fadiga, náuseas	NCT02096471
Trametinib	26	Phase I/IIa Open Label	1 – 16	46%	Paroníquia, erupção cutânea	NCT02124772
Binimetinib	20	Phase II	2 – 16	74%	Pele seca, aumento de peso, fraqueza, erupção cutânea, paroníquia	NCT03231306
Cabozantinib	19	Phase II Open Label	16 – 34	42%	Diarreia, náuseas, hipotireoidismo, fadiga	NCT02101736

# Ensaio Clínicos Com Resultados – Neurofibromas Cutâneos



Agente	N	Tipo de Estudo	Idade	ORR, %	Efeitos adversos frequentes	Número do ensaio
NFX-179	48	Fase IIb	≥18	20%	Hipertensão; erupção cutânea	NCT05005845

Topical agent

# Ensaio Clínicos a Recrutar Doentes



Agente	Condição	Tipo de Estudo	Idade	Localização	Trial number
Selumetinib	PN inoperável e sintomático	Fase IV	3-18	Europe	NCT05388370
Abemaciclib	Neurofibromas atípicos	Fase 0/I/II	≥12	USA	NCT04750928
Ácido Desoxicólico Polidocanol	Neurofibromas cutâneos	Fase I	18-85	USA	NCT06120036
N-acetilcisteína	comportamento motor e/ou aprendizagem	Fase I	8-16	USA	NCT04481048
Curcumin, HP-EVOO	PN	Fase I	≥18	USA	NCT05363267
HL-085	PN inoperável e sintomático	Fase IIa/IIb	18-80	China	NCT05331105
FCN-159	PN inoperável e sintomático	Fase III	18-70	China	NCT05913037
Terapia Fotodinâmica	Cutaneous Neurofibromas	Fase II	14-30	USA	NCT02728388
Mirdametinib	Neurofibromas cutâneos	Fase I/IIa	≥18	USA	NCT06159166
Crioterapia Percutânea	PN inoperável e sintomático	Fase I	≥18	France	NCT05199376

PN: Neurofibroma Plexiforme; HP-EVOO: azeite virgem extra fenólico; Terapia fotodinâmica: fotossensibilizador tópico de Levulan Kerastick e terapia fotodinâmica com luz vermelha

# Ensaio clínicos Schwannomatose Relacionada com NF2



Agente	N	Condição	Tipo de Estudo	Idade	Resultados obtidos	Número Ensaio
Brigatinib	20	Schwannoma Vestibular (SV), Schwannoma não Vestibular, Meningioma; Ependimoma em progressão	Fase II	≥12	RR was 28% for meningioma, 26% for non-VS, 4% for VS, and 0% for ependymomas	NCT04374305
Icotinib	10	SV em progressão	Fase II	≥18	N=1 ORR; N=3 critérios de resposta auditiva; PFS aos 12 meses: 82,0%, 69,2% volumétrico e auditivo	NCT02934256
GSK2256098	36	Meningiomas mutados NF2	Fase II	≥18	N=1 Resposta parcial. 24 doença estável. Em doentes de grau 1, a PFS6 foi de 83% (10/12)	NCT02523014
Revacizumab	22	SV em progressão	Fase II	≥6	41% de 22 tinham resposta auditiva aos 6 meses (1 de 7 crianças e 8 de 15 adultos)	NCT01767792
REC-2282	NA	Meningiomas mutados NF2	Fase III	≥12	Recrutamento	NCT05130866
Aspirina	NA	SV em progressão	Fase II	≥12	Recrutamento	NCT03079999

VS: Vestibular Schwannoma; NVS: Non-Vestibular Schwannoma; ORR; objective radiographic response; PFS: Progression free survival

# Lacunas no tratamento em doentes adolescentes e adultos



- Neurofibroma cutâneo
- Neoplasia Neurofibromatosa Atípica com Potencial Biológico Desconhecido (ANNUBP)
- Tumor maligno da bainha do nervo periférico

# Mensagens para Casa



- Neurofibroma cutâneo
- Neoplasia Neurofibromatosa Atípica com Potencial Biológico Desconhecido (ANNUBP)
- Tumor maligno da bainha do nervo periférico
- Schwannomas vestibulares em progressão
- Meningiomas em progressão

# Apoio Para Os Doentes





[jfmarques@ipolisboa.min-saude.pt](mailto:jfmarques@ipolisboa.min-saude.pt)