

Frequência e preditores de psicopatologia na Neurofibromatose tipo 1: Um estudo exploratório

Carolina Maruta¹, Maria Couto¹, Lucas L. Naumann¹, José Fonseca¹, João Passos²

¹Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, FMUL

²Serviço de Neurologia, IPO Lisboa Francisco Gentil

**Let Me
Think
About It**





Na **última semana** quanto foi incomodado(a) por:


- 1 - Aborrecer-se ou irritar-se facilmente?
- 2 - Ter um medo súbito sem razão aparente?
- 3 - Sentir-se triste?
- 4 - Não ter interesse por nada?
- 5 - Sensação de que lhe falta o ar?
- 6 - Ter ataques de terror ou pânico?

Nunca

Às Vezes

Muitas
vezes

Não existe saúde sem saúde mental

- 
- ✓ A relação entre a saúde física e a saúde **mental** encontra-se bem estabelecida
 - ✓ Agravamento e complexidade da doença física **umenta o risco de doença mental** e ameaça o bem-estar
 - ✓ Elevados níveis de **depressão e ansiedade**
 - ✓ Fraca saúde mental impacta a saúde física, capacidade para o **auto-cuidado e resiliência**



Saúde mental
&
perturbação mental

“o estado de **bem-estar** no qual o indivíduo tem **consciência das suas capacidades**, pode lidar com o **stress habitual do dia-a-dia**, trabalhar de forma **produtiva e frutífera**, e é capaz de **contribuir para a comunidade em que se insere**” (OMS)

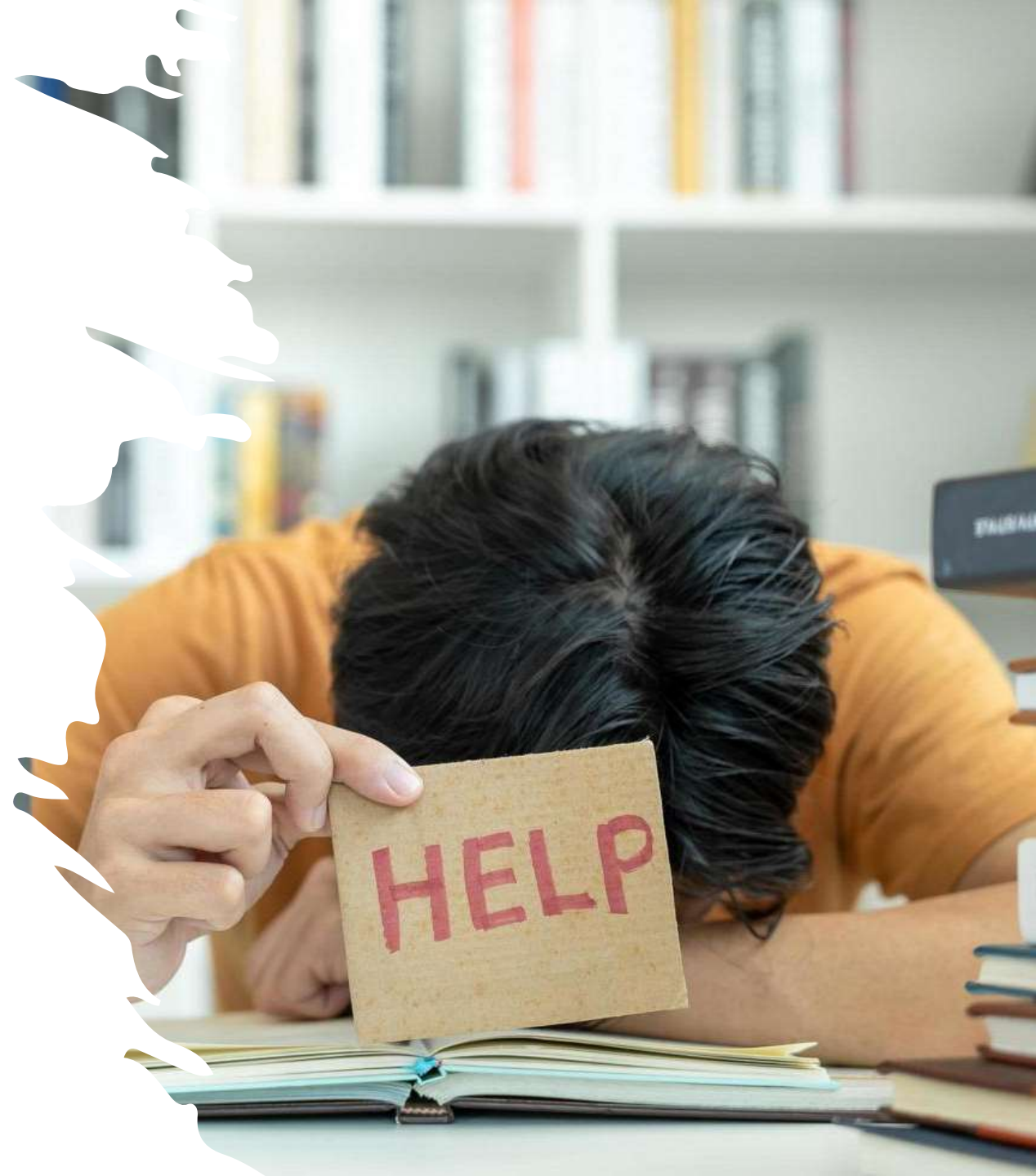
Equilíbrio



Adaptação do comportamento



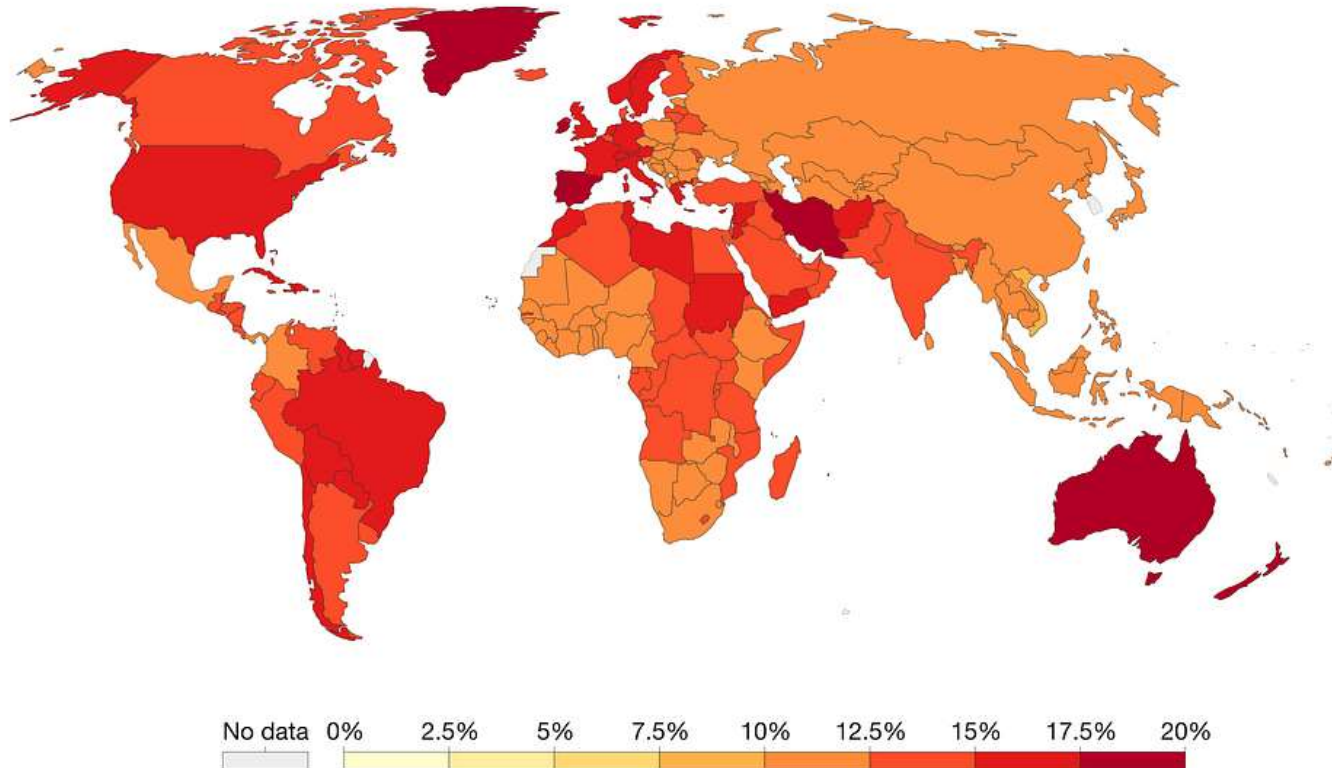
- ✓ Traduz-se por **mudanças continuadas ou recorrentes do pensamento, regulação emocional, com tradução comportamental**
- ✓ Resulta num **agravamento ou perturbação do funcionamento pessoal** (em uma ou mais esferas da vida)
 - ✓ Diminuição ou perda da capacidade de agir
- ✓ Relacionada com **sofrimento, incapacidade ou morbidade** causados por transtornos/ doenças mentais, neurológicos ou uso de substâncias
- ✓ Origem **multifactorial** (genético, biológico, psicológico, ambiental/social)



Share of population with mental health disorders, 2019

Share of population with any mental health; this includes depression, anxiety, bipolar, eating disorders and schizophrenia. Due to the widespread under-diagnosis, these estimates use a combination of sources, including medical and national records, epidemiological data, survey data, and meta-regression models.

Our World
in Data



970 milhões de pessoas com doença mental ou pert. abuso de substâncias em todo o mundo

284 milhões de pessoas com ansiedade (a mais comum)

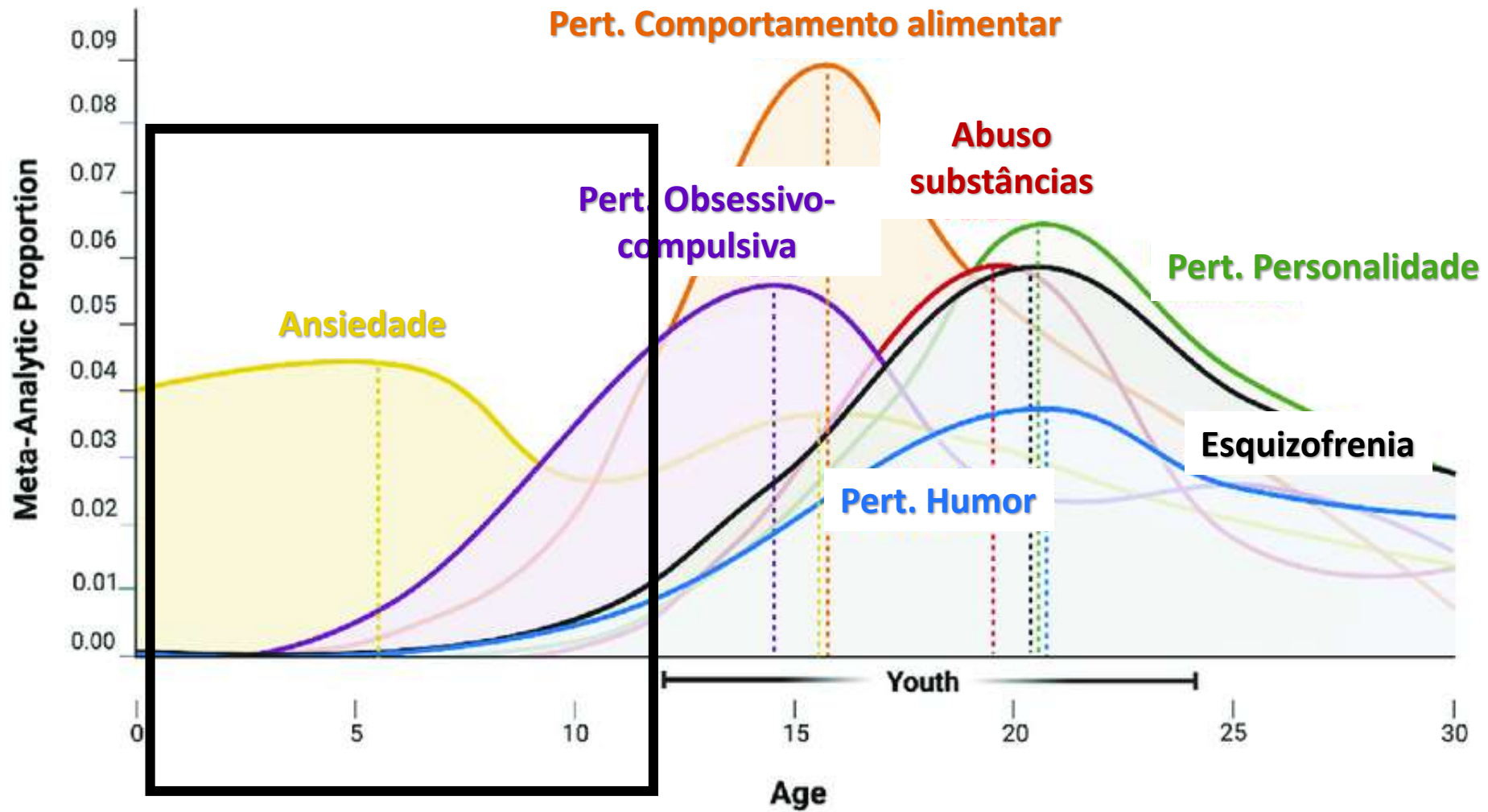
Mulheres mais afetadas (11.9%) do que homens (9.3%)

14.3% da mortalidade atribuída a doença mental (8 milhões de casos/ano)

Source: Institute for Health Metrics and Evaluation, Global Burden of Disease (2019)

CC BY

JAMA Psychiatry, 2015

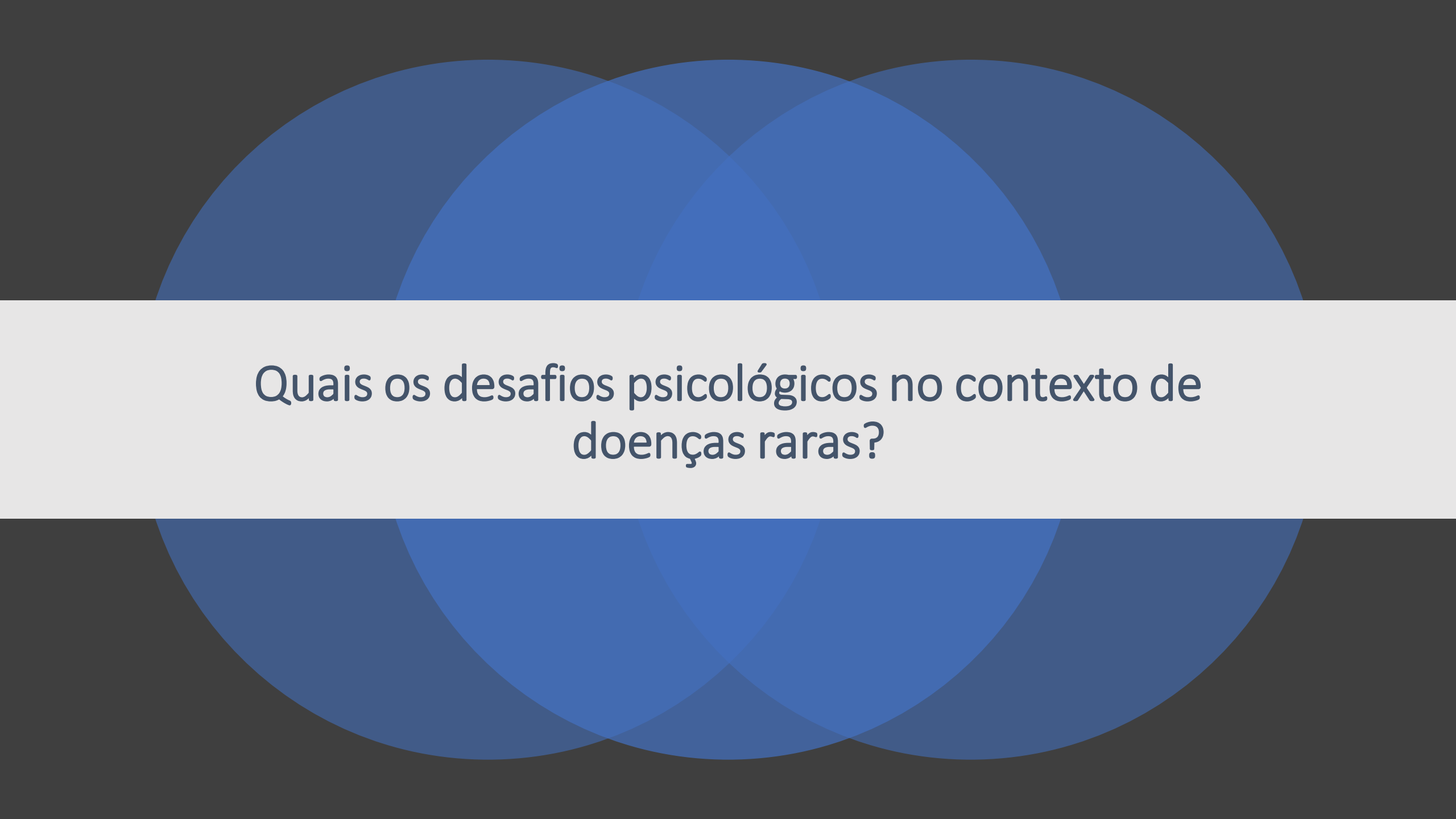


Deficiência intelectual

Pert. Hiperatividade e Défice de Atenção

Pert. do Espectro do Autismo

Pert. de específicas da aprendizagem (ex. dislexia, disgrafia, discalculia)



Quais os desafios psicológicos no contexto de
doenças raras?

Doenças medicamente **heterogéneas**

Stressores comuns para doentes e famílias, ligados à condição de raridade

Aumento do impacto psicológico



Indivíduo



Relacionamento
interpessoal



Contexto social

Psicopatologia na NF1

Incidência elevada = 1/3 dos doentes



Elevados níveis de **depressão (55%)**, quando comparado com a população em geral

Wang et al. (2012)
Doser et al. (2020)



15% dos doentes apresentam **ansiedade** clinicamente significativa

Doser et al., (2020)



↑ **visibilidade** de doença associada a ↑ **morbilidade psicológica**

Hamoy-Jimenez et al. (2020)
Doser et al., (2020)

Psicopatologia na NF1

Uma palavra sobre as crianças & adolescentes

Pert. Internalização

Depressão
Ansiedade
Somatização
Fobia Social/Isolamento

Pert. Externalização

Impulsividade
Agressividade
Instabilidade afetiva

Graf et al. (2006), Johnson et al. (2005), Cavallo et al. (2023)

Fraca qualidade de vida psicossocial

(redução da auto-estima associada a maior visibilidade e mais comportamentos de vitimização, com maior expressão nas raparigas)

Psicopatologia na NF1

Implicações?

- ✓ Co-ocorrência com perfis de funcionamento cognitivo (exacerbação?)
- ✓ Reatividade à doença
- ✓ Impacto de eventuais alterações neurofisiológicas
- ✓ Contextos sociofamiliares psicologicamente adversos
- ✓ ...

Zoller et al. (1995, 1999)

A literatura é, ainda assim, **escassa**
Necessária compreensão mais aprofundada destas questões e de que forma estas se **articulam**
com outras dimensões psicológicas (ex. funcionamento neurocognitivo)



Objetivo do estudo

Avaliar a **frequência** de sintomas psicopatológicos e explorar eventuais **preditores de psicopatologia** num grupo de indivíduos adultos com NF1



Projeto de Investigação

Contributo da Neuropsicologia para o estudo da Neurofibromatose tipo 1

Estudo prospetivo, longitudinal com adultos (≥ 18 anos) com NF1

Avaliação neurocognitiva aprofundada

Avaliação da linguagem

Avaliação humor/psicopatologia

O presente estudo



98 Adultos
NF1

VS



Pontuações
população geral
(Canavarro, 1999)



*Inventário breve
de sintomas
(BSI-53)*

59.2% mulheres

Idade entre **18 e 79** anos (média=38.6)

Escolaridade entre **3 e 16** anos
(média=10.9)

Janeiro 2023 a Dezembro de 2024

O Inventário Breve de Sintomas (BSI-53)

(Derogatis, 1993)

- ✓ **Avalia a presença e intensidade** de sintomas psicológicos/psicopatológicos, por auto-relato
- ✓ **53 itens agrupados 9 dimensões**

SOMATIZAÇÃO
(queixas físicas)

OBSESSÃO - COMPULSÃO

SENSIBILIDADE INTERPESSOAL

DEPRESSÃO

ANSIEDADE

HOSTILIDADE

ANSIEDADE FÓBICA

IDEAÇÃO PARANÓIDE

PSICOTICISMO



Resultados

- ✓ 28 (28.6%) com queixas depressivas; 34 (34.7%) com queixas de ansiedade
 - ✓ 33 (33.7%) com sintomatologia psicopatológica clinicamente significativa (índice de sintomas positivos ≥ 1.7)
-

Resultados

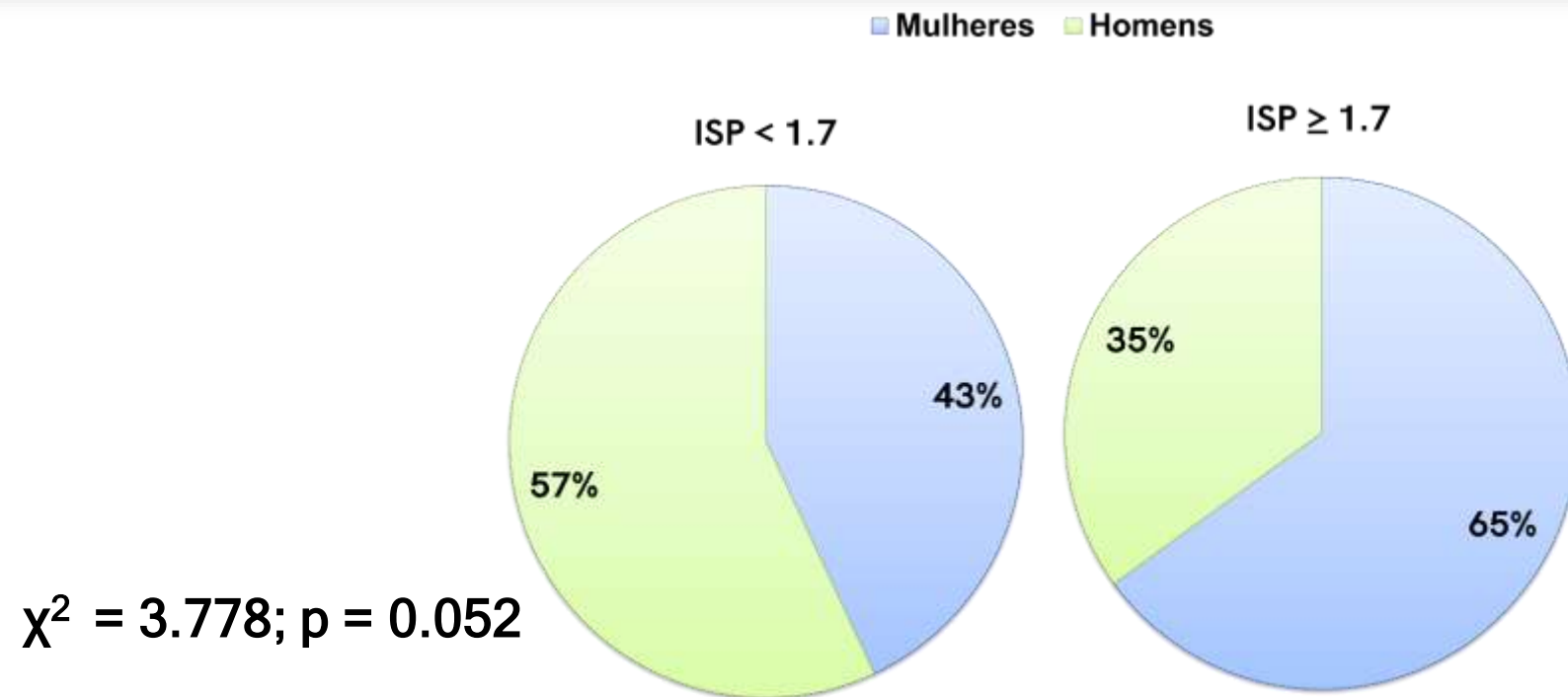


Fig.1. Distribuição de sexos de acordo com a presença de sintomas

Resultados

Fig.2. Comparação entre sexos nas 9 dimensões psicopatológicas

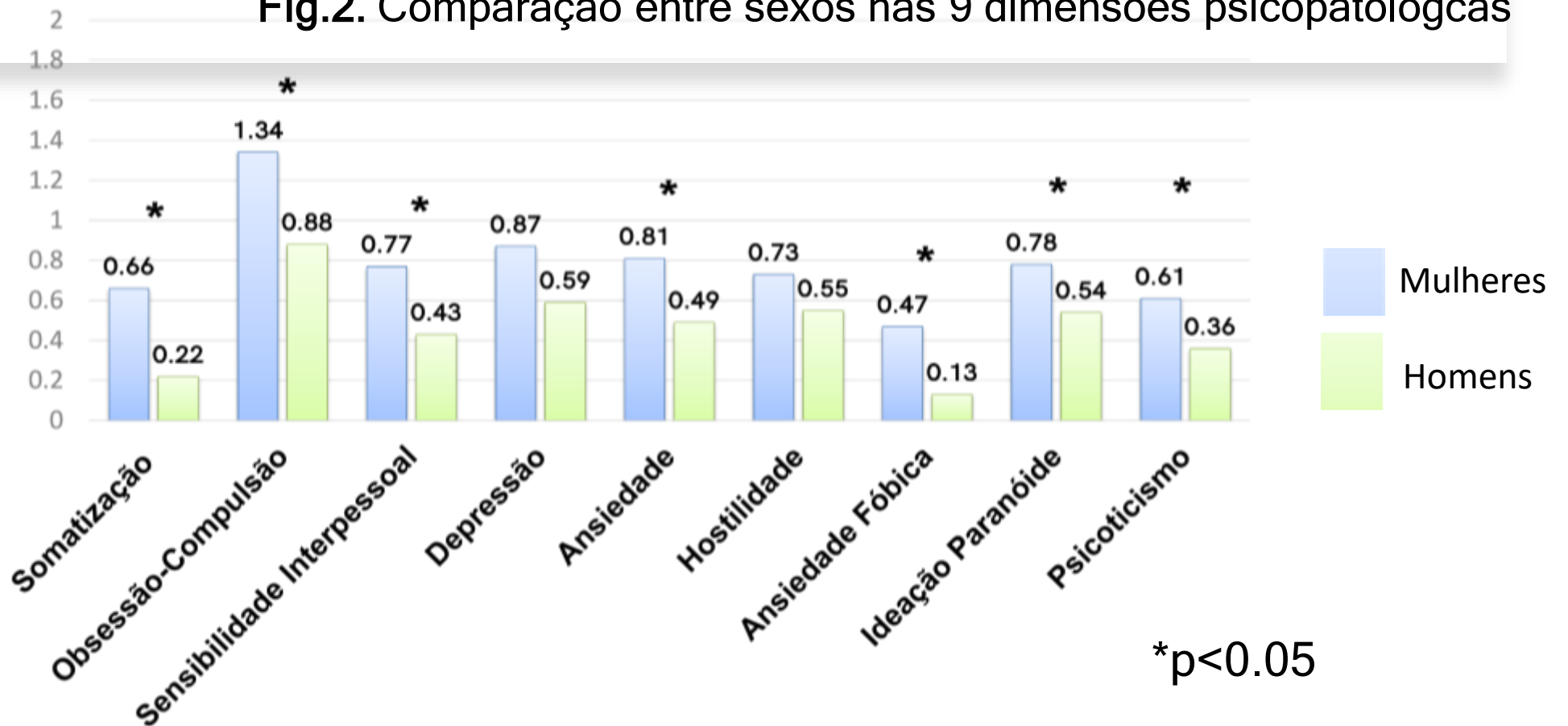


Tabela 2. Comparação entre NF1 e normas de referências nas medidas do BSI-53

	NF1	Normas de validação	Estatística
	(média±d.p.)	(média±d.p.)	(p-value)
Total de sintomas positivos	26.99(11.7)	20.7 (13.6)	t=4.620 (<0.001)
Índice de Gravidade Sintomas	0.84(0.5)	0.67 (0.6)	t=2.946 (0.004)
Índice de sintomas positivos	1.52(0.5)	1.56(0.4)	n.s.
Somatização	0.48(0.6)	0.57(0.9)	n.s.
Obsessão-compulsão	1.15(0.8)	1.29(0.9)	n.s.
Sensibilidade-interpessoal	0.96(0.7)	0.63(0.8)	t=4.234(<0.001)
Depressão	0.76 (0.8)	0.89(0.7)	n.s.
Ansiedade	0.94(0.8)	0.68 (0.7)	t=3.945(<0.001)
Hostilidade	0.89(0.8)	0.65 (0.6)	t=3.870(<0.001)
Ansiedade Fóbica	0.33 (0.6)	0.42(0.7)	n.s.
Ideação-Paranóide	1.06(0.8)	0.68 (0.7)	t=5.817(<0.001)
Psicoticismo	0.67(0.6)	0.51 (0.6)	t=2.594(0.011)

Resultados

Tabela 3. Preditores de psicopatologia (V.D.: ISP <1.7 vs ISP ≥ 1.7)

Preditores	p-value	Adjusted O.R.	95% IC
Sexo	0.024	0.305	0.109-0.852
Idade	0.733	1.006	0.973-1.039
Escolaridade	0.013	0.814	0.692-0.957
Antecedentes Familiares NF1	0.017	3.353	1.240-9.062

Conclusões

- ✓ Elevada incidência de sintomatologia psicológica/psicopatológica na NF1, com diferenças entre homens e mulheres
- ✓ **Prováveis factores de risco acrescido**
 - ✓ Ser mulher
 - ✓ Baixa escolaridade
 - ✓ Antecedentes de NF1



Conclusões




Journal of Psychiatric Research

Volume 33, Issue 1, 2 January 1999, Pages 63-68



A psychiatric 12-year follow-up of adult patients with neurofibromatosis type 1

Madeline E.t Zöller ¹ , Birgitta Rembeck ¹

Acompanhamento cognitivo e psiquiátrico de adultos com NF1 ao longo de período de 12 anos

- Aumento da frequência de sintomas psicopatológicos
- Depressão crónica, de gravidade ligeira a moderada, a mais comum (4x mais frequente do que população geral)



Conclusões finais



Laboratório de Estudos de Linguagem, CEEM, FMUL



José Fonseca, Terapeuta da Fala
Lucas Naumann, Neuropsicólogo
Maria Couto, estudante mestrado

Serviço de Neurologia

Dr. João Passos

Frequência e preditores de psicopatologia na Neurofibromatose tipo 1: Um estudo exploratório

Carolina Maruta¹, Maria Couto¹, Lucas L. Naumann¹, José Fonseca¹, João Passos²

¹Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, FMUL

²Serviço de Neurologia, IPO Lisboa Francisco Gentil

carolinamaruta@medicina.ulisboa.pt

24.05.2025

22.º ENCONTRO APNF