



**ESCUELA
DE ENFERMERÍA
Y FISIOTERAPIA**



SAN JUAN DE DIOS

Trabajo Fin de Grado

Proyecto Educativo para Madres, Padres y/o tutores sobre la enfermedad de Neurofibromatosis

Alumno: Nerea García Iglesias

Director: Carlos Valencia

Madrid, mayo de 2023

Índice:

1. Glosario de abreviaturas	4
2. Resumen	5
3. Abstract	6
4. Presentación	7
5. Estado de la cuestión	8
5.1 Fundamentación, antecedentes y estado actual de la cuestión	8
5.1.1 Definición de la enfermedad de Neurofibromatosis	9
5.1.2 Historia	9
5.1.3 Epidemiología	10
5.1.4 Manifestaciones clínicas	11
- Neurofibromatosis tipo 1	11
- Neurofibromatosis tipo 2	13
- Schwannomatosis	15
5.1.5 Diagnóstico	15
- Diagnóstico prenatal y embarazo	17
- Consejo Genético	18
5.1.6 Tratamientos	19
- Tratamientos con inhibidores	20
5.1.7 Impacto en la calidad de vida de los pacientes y familiares con Neurofibromatosis	24
- Neurofibromatosis tipo 1	26
- Neurofibromatosis tipo 2	27
5.1.8 Papel de la enfermería en el cuidado de pacientes y familiares con Neurofibromatosis	28
5.2 Programas educativos anteriores	29
5.2.1 CogmedRM	29
5.2.2 Grupo de apoyo de internet (ISG)	29
5.2.3 Terapia de Aceptación y Compromiso (ACT)	30
5.2.4 Children's at Home (CH)	30
5.2.5 Programa de Respuesta de Relajación y Resiliencia para sordos NF2 (d3RP-NF2)	31
5.2.6 Resilient Youth with NF (RY-NF)	32
5.2.7 Escuela de Madres y Padres	33

5.2.8 Programa de Intervención Neurocognitiva en niños con NF1	34
5.3 Psicopedagogía, herramientas en el proceso de aprendizaje	35
5.4 Asociación de Neurofibromatosis	36
5.5 Justificación	38
6. Proyecto educativo	40
6.1 Población y captación	40
6.1.1 Población diana	40
6.1.2 Captación	41
6.2 Objetivos	42
6.2.1 Objetivos generales	42
6.2.2 Objetivos específicos	42
6.3 Contenidos	43
6.4 Sesiones, técnicas de trabajo y utilización de recursos materiales	44
6.4.1 Planificación general	44
6.4.2 Cronograma general	44
6.4.3 Número de participantes	46
6.4.4 Docentes	46
6.4.5 Lugar de celebración	46
6.4.6 Sesiones	46
6.5 Evaluación	59
6.5.1 Evaluación de la estructura y del proceso	59
6.5.2 Evaluación de los resultados educativos	59
7. Bibliografía	61
8. Anexos	66
Anexo 1. Cuestionario sobre la calidad de vida en la Neurofibromatosis tipo 2 (NFTI-QOL)	66
Anexo 2. Cuestionario sobre la calidad de vida en la Neurofibromatosis tipo 1 (INF1-QOL)	73
Anexo 3. Psicopedagogía, herramientas en el proceso de aprendizaje	74
Anexo 4. Documento Asociación de Afectados de Neurofibromatosis	79
Anexo 5. Documento Memoria programa Neurocognitivo	87
Anexo 6. Carteles Programa educativo	98
Anexo 7. Tríptico Informativo	99
Anexo 8. Autorización para la obtención de listado de familias afectadas por	

la enfermedad de NF	100
Anexo 9. Documento inscripción al Programa educativo	101
Anexo 10. Evaluación de la estructura y del proceso del programa educativo por parte los docentes	102
Anexo 11. Evaluación anónima del programa educativo por parte de los participantes	103
Anexo 12. Evaluación anónima de satisfacción por parte de los participantes.....	104
Anexo 13. Cuestionario anónimo de conocimientos antes y después (a corto y largo plazo) del taller sobre la enfermedad de NF	105

1. Glosario de abreviaturas

Glosario de Abreviaturas	
ACT	Terapia de Aceptación y Compromiso
AANF	Asociación de Afectados de Neurofibromatosis
CART	Communication Access Realtime Translation
CH	Children's at Home
DA	Dificultades de Aprendizaje
DHEP-NF2	Health Enhancement Program for Deaf NF2
D3RP-NF2	Programa de Respuesta de Relajación y Resiliencia para sordos NF2
EuroQOL	European Quality of Life
FDA	Administración de Alimentos y Medicamentos
HE-NF	Health Education for NF
INF1-QOL	Impact of NF1 on Quality of Life
ISG	Grupo de apoyo de internet
NF	Neurofibromatosis
NF1	Neurofibromatosis tipo 1
NF2	Neurofibromatosis tipo 2
NIH	Instituto Nacional de Salud
NP	Neurofibromas plexiformes
RMN	Resonancia Magnética Nuclear
RR	Respuestas de relajación
RY-NF	Resilient Youth with NF
SF-36	Short Form
SN	Sistema nervioso
SNC	Sistema nervioso central
SNP	Sistema nervioso periférico
TAC	Tomografía Axial Computarizada
TDAH	Trastorno por déficit de atención e hiperactividad

2. Resumen:

Introducción: La enfermedad de Neurofibromatosis se trata de un conjunto heterogéneo de al menos 3 trastornos hereditarios o mutaciones espontáneas de transmisión autosómica dominante, Neurofibromatosis tipo 1, tipo 2 y Schwannomatosis. Se caracteriza por una variable expresión clínica que, de forma general, ocasiona anomalías en la piel, sistema nervioso central y sistema nervioso periférico, esqueleto, glándulas y afectación en otros órganos y sistemas. La NF es un tipo de enfermedad que presenta una prevalencia igual para ambos sexos sin preferencia en la afectación por etnias o razas. El diagnóstico se realiza basándose en la presentación clínica. Causa un enorme impacto negativo en la calidad de vida de los pacientes como de sus familiares debido a las complicaciones subyacentes de dicha enfermedad.

Objetivo general: Aumentar la calidad de vida de los pacientes a través de una mejora en el conocimiento de los familiares y/o tutores sobre diferentes aspectos de la enfermedad NF. Además, se querrá conseguir el mejoramiento en la vida de los familiares y/o tutores.

Metodología: Se desarrollará un proyecto educativo para familiares y/o tutores de personas afectadas de Neurofibromatosis en la sala de docencia de la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis ubicada en C/La Coruña 9, 28020 Madrid.

Implicaciones para la práctica de enfermería: la formación y docencia de los familiares y/o tutores ayudando a las familias a afrontar la enfermedad, reducir el impacto psicosocial que puedan padecer, así como el nivel de estrés y ansiedad.

Palabras clave: neurofibromatosis, signos y síntomas, diagnóstico, consejo genético, tratamiento, psicología, manifestaciones neuroconductuales, enfermería, rehabilitación, proyectos.

3. Abstract:

Introduction: Neurofibromatosis disease is a heterogeneous set of at least 3 inherited disorders or spontaneous mutations of autosomal dominant transmission, Neurofibromatosis type 1, type 2 and Schwannomatosis. It is characterized by a variable clinical expression that, in general, causes anomalies in the skin, central nervous system and peripheral nervous system, skeleton, glands and involvement in other organs and systems. NF is a type of disease that is equally prevalent in both sexes with no ethnic or racial preference in its involvement. Diagnosis is based on clinical presentation. It causes an enormous negative impact on the quality of life of patients and their families due to the underlying complications of the disease.

General objective: To increase the quality of life of patients through an improvement in the knowledge of family members and/or guardians about different aspects of NF disease. In addition, the aim is to achieve an improvement in the life of the family members and/or guardians.

Methodology: An educational project will be developed for relatives and/or guardians of people affected by Neurofibromatosis in the teaching room of the Association of People Affected by Neurofibromatosis located at C/La Coruña 9, 28020 Madrid.

Implications for nursing practice: training and teaching of family members and/or guardians helping families to cope with the disease, reduce the psychosocial impact they may suffer, as well as the level of stress and anxiety.

Key words: neurofibromatosis, signs and symptoms, diagnosis, genetic counseling, treatment, psychology, neurobehavioral manifestations, nursing, rehabilitation, pilot projects.

4. Presentación

La enfermedad de Neurofibromatosis (NF) se trata de un conjunto heterogéneo de al menos 3 trastornos hereditarios o mutaciones espontáneas de transmisión autosómica dominante, Neurofibromatosis tipo 1 (NF1), tipo 2 (NF2) y Schwannomatosis. Presenta una variable expresión clínica que, de forma general, ocasiona anomalías en la piel, sistema nervioso central y sistema nervioso periférico, esqueleto, glándulas y afectación en otros órganos y sistemas.

La vida de los padres e hijos afectados de NF cambia al conocer el diagnóstico de la enfermedad, estando durante un largo periodo de tiempo en los hospitales afectando así a la propia vida de los niños como a la vida laboral, social y personal de los padres. Por ello, los profesionales debemos tratar de abordar las dificultades en el aprendizaje que puedan padecer, el impacto psicosocial que ocasiona la enfermedad, estados de angustia y estrés, el dolor y la calidad de vida en general de estos pacientes.

Es necesario conocer los diferentes tratamientos actuales que aborden las complicaciones que ocasiona esta enfermedad, los diferentes programas y herramientas aumentando de esta forma la calidad de vida de los pacientes afectados de NF, así como el afrontamiento de esta enfermedad.

Por todo ello, este proyecto educativo va dirigido a aquellos padres y/o tutores de niños que padecen la enfermedad de NF para ayudar a aumentar su calidad de vida, el afrontamiento de la enfermedad, reducir el impacto psicosocial que puedan padecer, así como el nivel de estrés y ansiedad. Para ello, a través de la enseñanza de conocimientos y herramientas se abordarán los diferentes aspectos que influyen en la calidad de vida de estos.

El motivo por el cual me ha llevado a realizar este proyecto fue debido al padecimiento de dicha enfermedad en mi hermana Seila. Los acontecimientos que se dieron lugar durante el transcurso de su vida siempre me han hecho pensar de qué forma podía ayudar a otras familias que pasaran por la misma situación que pasamos nosotros.

A lo largo de mi vida mis padres han sido un pilar fundamental, les admiro por toda la fuerza y valentía demostrada. En el camino de la realización de mi trabajo de fin de grado, mi madre y mi padre me han apoyado, ayudado y motivado para perseguir aquello que me estaba proponiendo. También quisiera agradecer a mi hermana por haber compartido esos años maravillosos de su vida, por haberme enseñado a luchar y no rendirse a pesar de que las circunstancias no fueran a nuestro favor.

Además, debo dar las gracias a mi pareja por sus palabras diarias que no me dejaban decaer pudiendo así seguir hacia delante. En último lugar, me gustaría mencionar a mi tutor de TFG por su confianza en este proyecto, por su interés y paciencia mostrada durante todo mi trabajo de fin de grado.

5. Estado de la cuestión

5.1 Fundamentación, antecedentes y estado actual de la cuestión

Para comenzar el estado de la cuestión se realizará una búsqueda bibliográfica sobre los conceptos principales de la enfermedad de la Neurofibromatosis. Constará de los siguientes apartados, empezando por una definición de Neurofibromatosis y sus tipos con su respectiva epidemiología. A continuación, serán desarrolladas las manifestaciones clínicas de dicha enfermedad. Por consiguiente, hablaremos del diagnóstico y los posibles tratamientos experimentales. Finalmente, encaminaremos el proyecto educativo explicando el impacto que ocasiona en la calidad de vida de las madres y padres de dichos pacientes en ellos mismos, así como el papel de enfermería en esta cuestión.

Para realizar la búsqueda bibliográfica se han utilizado las siguientes bases de datos: PubMed como principal motor de búsqueda utilizando el operador booleano “AND”, SciELO, Medline, Dialnet y se han usado libros de la biblioteca de la Universidad. Además, se ha utilizado páginas web de consideración como la Asociación Española de Neurofibromatosis y el contacto con esta misma.

Las palabras clave utilizadas en la búsqueda bibliográfica en inglés (MeSH) y en castellano (DeCS) se pueden ver en la Tabla 1.

DeCS	MeSH
Neurofibromatosis	Neurofibromatoses
Neurofibromatosis 1	Neurofibromatosis 1
Neurofibromatosis 2	Neurofibromatosis 2
Síntomas	Neurologic Manifestations
Signos y síntomas	Signs and Symptoms
Diagnóstico	Diagnoses
Tratamiento	Therapy
Psicología	Psychology
Manifestaciones neuroconductuales	Neurobehavioral Manifestations
Consejo Genético	Genetic Counseling
Enfermería	Nursing
Rehabilitación	Rehabilitation
Proyectos	Pilot Projects

Tabla 1. Descriptores de búsqueda. Elaboración propia.

5.1.1 Definición de la enfermedad de Neurofibromatosis

La enfermedad de neurofibromatosis (NF) se trata de un conjunto heterogéneo al menos de dos trastornos hereditarios de transmisión autosómica dominante con variable expresión clínica. Está caracterizada por la presencia de anomalías progresivas en piel, sistema nervioso central (SNC) y sistema nervioso periférico (SNP), esqueleto, glándulas de secreción interna, otros órganos y sistemas. (1).

Se presenta al menos en dos formas genéticas y clínicamente distintas: Neurofibromatosis tipo 1, también conocida como enfermedad de Von Recklinghausen (NF1) y Neurofibromatosis tipo 2 (NF2), también llamada NF acústica bilateral o schwannomatosis vestibular. Ambos trastornos resultan de un defecto congénito en un gen supresor tumoral que regula la diferenciación y crecimiento celular (2).

El trastorno genético en NF1 está provocado por una mutación en el cromosoma 17, también llamado gen NF1, encargado de regular la producción de neurofibromina la cual actúa como supresor tumoral mayoritariamente en la epidermis, el esqueleto y el SNC (3).

En la NF2 el gen se encuentra localizado en el cromosoma 22 cuya mutación provoca una disminución en la producción de una proteína llamada merlina o schwannomina, que actúa como supresor tumoral ocasionando una predisposición a desarrollar tumores en el SNC y SNP, normalmente schwannomas vestibulares y de forma bilateral, así como meningiomas u otros tumores benignos (4).

La schwannomatosis también llamado neurilemoma, es una tumoración benigna con afectación en los nervios periféricos. Consiste en lesiones originadas en las células de Schwann produciendo tumoraciones en los nervios. Debido a las características compartidas con la neurofibromatosis, hasta hace poco fue considerada como parte de la NF2, pero actualmente constituye como una tercera tipificación de esta enfermedad (5,6).

5.1.2 Historia

La NF1 o enfermedad de Von Recklinghausen afecta principalmente el sistema nervioso periférico cuya patología alcanza a más órganos. Se atribuyó el nombre del autor a dicha enfermedad debido a que este autor publicaba una monografía en 1882 en la cual describía lesiones cutáneas y del sistema nervioso periférico, pero anteriormente ya había sido mencionado dicho trastorno especialmente desde comienzos del siglo XIII. El primer caso que apareció ilustrado en la literatura quizás fue el de Von Tilesius en 1793 quien dibujó un sujeto con neurofibromas cutáneos en cara, cabeza y tronco, al cual denominaron “el hombre verruga”. A partir de la descripción clínica y hereditaria realizada por Von Recklinghausen se

fueron realizando diversas aportaciones para contribuir al estudio de dicha enfermedad. (7)

En 1882 un cirujano escocés llamado Wishart describe por primera vez un caso clínico compatible con una NF2. Friedrich Daniel von Recklinghausen aportó en su monografía los tumores en el sistema nervioso central acordes a este tipo de NF. Un siglo después en 1981, Ricciardi realizó una descripción detallada de la NF1 y de la “neurofibromatosis central con neurinoma bilateral del acústico”. (8)

Finalmente, en 1981 se reconocieron la NF1 y NF2 como 2 entidades distintas con sus diferentes alteraciones genéticas (8).

5.1.3 Epidemiología

Las neurofibromatosis pertenecen a un grupo de trastornos genéticos que provocan tumores en el sistema nervioso (SN) además de otras anomalías como alteraciones cutáneas. La NF1 tiene una prevalencia mayor además de presentar el fenotipo más variable, así como un mayor riesgo de padecer tumores malignos. En cuanto a la NF2, no tiene tendencia a la formación de tumores malignos, pero implica una significativa morbilidad como la sordera, debilidad facial y discapacidad física. En comparación con estos dos tipos, la schwannomatosis tiene una menor prevalencia y está caracterizada por schwannomas vestibulares ocasionando dolor en el paciente (9). La NF es un tipo de enfermedad que presenta una prevalencia igual para ambos sexos sin preferencia en la afectación por etnias o razas (4)

La NF1 es uno de los trastornos genéticos más frecuentes teniendo una prevalencia aproximada de uno por cada 3.500 nacidos vivos. La preocupación más importante para los pacientes que padecen NF1 y sus familiares es el riesgo elevado de desarrollar tumores benignos y malignos en el SNC y SNP. El 80% de los pacientes tienen dificultades en el aprendizaje siendo la causa principal de morbilidad en el transcurso de sus vidas. Además, hasta un 60% de los pacientes pueden presentar déficit de atención o hiperactividad. (10)

En el caso de la NF2, inicialmente la frecuencia de presentación de dicha enfermedad ha sido calculada en un caso por cada 30.000-40.000 nacidos vivos y la prevalencia de dicha enfermedad es aproximadamente 1:200.000. La frecuencia real de la enfermedad es significativamente mayor que la prevalencia debido a que muchos de los casos diagnosticados no cumplen los criterios diagnósticos de la enfermedad hasta los 30 años e incluso pueden fallecer antes de este hecho. Hasta el 50% de los pacientes con dicha afectación no presentan historia familiar, es decir suelen ser casos esporádicos llamados mutación de novo. La NF2 suele iniciarse en el adulto joven e incluso puede ser infradiagnosticada en niños por lo que la esperanza de vida es de aproximadamente 36 años teniendo una supervivencia media desde el diagnóstico de 15 años pudiendo mejorar con un diagnóstico temprano con

tratamiento en centros especializados (4). El 90% de los pacientes padecen pérdida auditiva como primer síntoma en la adolescencia debido al Neurinoma del acústico (tumores del nervio acústico) (11).

En cuanto a la Schwannomatosis, la frecuencia es similar a la NF2 siendo aproximadamente uno de cada 40.000 nacimientos (5). Representa el 5% de las neoplasias benignas de los tejidos blandos y habitualmente, se presenta de forma solitaria sin otra patología asociada. (6)

5.1.4 Manifestaciones clínicas

A continuación, se desarrollarán las manifestaciones clínicas que provoca la enfermedad siendo divididas según las 3 formas genéticas en las que se puede desarrollar la enfermedad.

Neurofibromatosis tipo 1

La NF1 o de Von Recklinghausen o anteriormente llamada NF periférica por la presencia de múltiples neurofibromas en el SNP, pero esta denominación está en desuso gracias a Resonancias Nucleares Magnéticas realizadas que permitieron observar lesiones encefálicas en los pacientes con NF1 (12). Los síntomas y los signos se manifiestan durante el primer año de vida o en la segunda infancia. (3)

Continuando con las lesiones en el SNC podemos encontrar agrandamiento del cráneo (con o sin hidrocefalia), deformación de huesos faciales, deformación y/o displasia de los huesos de la base del cráneo y deformación el raquis (escoliosis, cifosis o mixto). En algunos casos se pueden desarrollar tumores en el parénquima cerebral, médula, nervio óptico y en las raíces nerviosas y nervios paravertebrales (12).

Es posible que padezcan pérdida auditiva, pero no es común. Un problema estructural en el oído interno es un neurofibroma que bloquee el conducto exterior o medio produciendo una disminución en la conducción. Es importante diferenciar la sordera, rara en NF1, con la afectación por neurinomas acústicos de la NF2 (12).

Los pacientes con NF1 frecuentemente presentan hipertensión relacionada con la presencia de un feocromocitoma (tumor en la médula suprarrenal) o debido a anomalías arteriales renales o aórticas. (1)

Las manchas hiperpigmentadas o manchas café con leche, así como los neurofibromas cutáneos, aumentan en número y tamaño a lo largo de la infancia y mayoritariamente en la pubertad. Las manchas café con leche representan la primera manifestación de la NF1 en un niño, produciéndose en el 99% de los pacientes afectados. Además, más del 90% de los pacientes al final de la infancia o en la adolescencia desarrollan

neurofibromas cutáneos (1,2,13).

La manifestación oftalmológica más común en la NF1 son los Nódulos de Lisch o hamartomas benignos (lesiones sobreelevadas pigmentadas) en la superficie del iris (14).

El glioma óptico puede desarrollarse convirtiéndose en un tumor. La mayoría de los casos en los que, a través de una resonancia magnética, es detectado un ensanchamiento del nervio óptico no presentan síntomas siendo estable durante años o con un crecimiento lento (12). Un estudio retrospectivo a 80 pacientes (diagnosticados durante la infancia) con gliomas ópticos, realizado en 2008 y publicado por la revista de Neurología, mostró el doble de incidencia en niñas que en niños, pero en ambos casos se observaba que los tumores seguían creciendo después de los 7 años, por ello es importante realizar un buen control de los pacientes con NF1 en la edad adulta (15).

Se ha observado que el 50% de los niños afectados por la NF1 tienen problemas en el aprendizaje que, junto con la macrocefalia y el glioma de las vías ópticas, suponen los motivos de consulta más frecuentes (1,12).

El prurito ocasiona molestias en los pacientes y está relacionada con un crecimiento rápido de las tumoraciones en la piel.

La pseudoartrosis congénita de la tibia se considera patognomónica de esta enfermedad. En casi la mitad de los casos se presenta dicha malformación con mayor afectación en el sexo masculino. Del 60% al 65% progresan a fractura (13).

El estreñimiento puede presentarse en algunos pacientes ocasionado por una ganglioneuromatosis, lesión benigna del sistema nervioso autónomo, difusa en el intestino. Además, un neurofibroma de la mucosa gástrica o del intestino delgado puede acarrear problemas como hemorragias u obstruir la luz (1).

Un resumen de las manifestaciones clínicas que pueden padecer pacientes con NF1 ver en la **Tabla 2**.

Manifestaciones clínicas de la NF1	
Las manifestaciones con mayor probabilidad que aparecen siempre o casi siempre son:	
• Manchas de color café con leche en la piel • Neurofibromas • Nódulos de Lisch	
Con un número inferior de casos se encuentran las siguientes manifestaciones clínicas o complicaciones:	
Deformación huesos faciales	Problemas en el aprendizaje, discapacidad intelectual, alteraciones en el habla, trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH)

Pseudoartrosis	Glioma óptico
Baja estatura	Pérdida auditiva, sordera
Macrocefalia, hidrocefalia	Cefalea
Deformación huesos base del cráneo	Convulsiones
Escoliosis, cifosis, mixto	Hipertensión
Tumores cerebrales y en la columna o médula vertebral	Feocromocitoma
Estreñimiento	Picores
	Cáncer

Tabla 2. Manifestaciones clínicas de la NF1. Elaboración propia basada en información recopilada de: Pou Serradell A, et al... 2004, Jiménez Caballero PE, et al... 2013 (12,16)

Neurofibromatosis tipo 2

La NF2 o NF Bilateral Acústica está caracterizada por el crecimiento de numerosos tumores en nervios craneales y espinales además de otras lesiones cerebrales y del cordón espinal. Frecuentemente este tipo de NF suele ser asintomático hasta los primeros 15 años de vida siendo la edad de inicio de hallazgos entre 18 a 24 años, aunque la franja de edad va desde el nacimiento hasta los 70 años (2,4,12).

Los pacientes afectados con NF2 pueden presentar algunos neurofibromas en la piel, pero son menos habituales que en la NF1. En cambio, es más común que aparezcan neurinomas subcutáneos siendo tumores duros y dolorosos, sobre algún nervio (12).

La afectación en los dos nervios auditivos es determinante en este tipo de NF por lo que el primer síntoma que aparece es la pérdida de audición en la adolescencia, siendo casi siempre de manera unilateral. Progresiva con el transcurso de los años por lo que casi todos los pacientes desarrollan un schwannoma vestibular bilateral a los 30 años pudiendo acabar en sordera completa (1,4,12).

Pueden presentar debilidad en el rostro y una expresión singular debido a que el tumor del nervio auditivo, según su tamaño y situación, puede afectar precozmente al nervio facial. Con el progresivo crecimiento de neurinomas acústicos es posible que aparezca hipertensión de la fosa posterior, compresión y distorsión del cerebelo y del tronco cerebral, que explican los síntomas cerebelosos como cefalea, vértigo o problemas del equilibrio; trastornos oculomotores y signos de déficit piramidal (1,12). En ocasiones, los neurinomas acústicos son tolerados durante años sin una manifestación sintomatológica (1)

La existencia de múltiples schwannomas del trigémino y raíces posteriores de la

médula espinal suele manifestarse como trastornos sensitivos faciales, en el tronco y en las extremidades (1). Durante la infancia se puede detectar una mononeuropatía manifestada como parálisis fácil o estrabismo debido a una afectación en el III par craneal (4).

Los pacientes afectados con NF2 desarrollan meningiomas intracraneales y en la columna vertebral, y hasta el 30% de ellos desarrollan ependimomas y astrocitomas intramedulares. Los meningiomas en la órbita ocasionarán pérdida de visión debido a la compresión del nervio óptico y los que tengan origen en la base del cráneo podrán causar una neuropatía como una compresión cerebral e hidrocefalia (4).

Dos tercios de los pacientes con NF2 desarrollan tumores en la médula espinal pero los más comunes son los schwannomas, que usualmente se originan en el canal intervertebral, en las raíces dorsales (4).

La mitad de los pacientes con NF2 presentan opacidades subcapsulares posteriores del cristalino, un tipo peculiar de catarata, siendo una indicación precoz común en NF2 que sirve como criterio diagnóstico (1,12) Estas opacidades corneales suelen aparecer antes del inicio de los síntomas del neurinoma vestibular por lo que pueden observarse en niños (4).

Los tumores desarrollados en este tipo de NF2 no son malignos pero su multiplicidad, tamaño y localización anatómica presentan una gran morbilidad y una muerte temprana (4)

Resumiendo, las manifestaciones clínicas que pueden padecer los pacientes afectados de NF2 las veremos en la Tabla 3.

Manifestaciones clínicas de la NF2

Las manifestaciones directamente asociadas a la NF2 se citarán a continuación. En más de un 90% de los casos padecen neurinoma del acústico. Los neurinomas subcutáneos, las manchas café con leche y las opacidades subcapsulares posteriores del cristalino no son realmente preocupantes.

- Neurinoma acústico unilateral y bilateral (schwannoma vestibular bilateral)
- Manchas café con leche
- Tumores cutáneos periféricos
- Tumores cerebrales benignos y en la médula espinal
- Opacidades subcapsulares posteriores del cristalino, tipo de catarata.

El desarrollo de múltiples tumores en el SN ocasiona diversas complicaciones que, en su mayoría, están relacionadas con la pérdida de funcionalidad de las vías nerviosas. Las más comunes son las siguientes:

Parálisis facial	Cefalea
Sordera	Problemas estéticos
Pérdida de equilibrio	Impacto Psicosocial

Pérdida de visión	
Problemas motores	
Pérdida de sensibilidad	

Tabla 3. Manifestaciones clínicas de la NF2. Elaboración propia basada en información recopilada de: Pérez-Grau M, et al... 2010, Pou Serradell A, et al...2004 (4,12)

Schwannomatosis

La presentación clínica de la schwannomatosis consiste en una tumoración de crecimiento lento que con el transcurso del tiempo produce dolor. Esta tumoración presiona directamente a un nervio del SNP o contra una estructura ósea ocasionando dolor y parestesias, siendo un rasgo característico. Suelen presentar un signo de Tinel positivo que consiste en realizar percusión ligera sobre el trayecto del túnel del carpo provocando dolor y parestesias por una compresión del nervio mediano. (5,17)

Raramente aparece un déficit neurológico establecido

5.1.5 Diagnóstico

Los criterios diagnósticos en pacientes con NF1 fueron establecidos en 1988 en la conferencia para el desarrollo de consensos del Instituto Nacional de Salud (NIH) los cuales podemos observarlos en la Tabla 4. En el caso de los adultos, resultan muy sensitivos y específicos, en cambio, no se presentan en algunos niños menores de 8 años, siendo alcanzados a dicha edad. Por consiguiente, el diagnóstico molecular para la detección de mutaciones en los genes resulta útil (18).

La búsqueda de alteraciones que permitan identificar el padecimiento de NF1 requiere de un examen físico cuidadoso. En adultos no suele plantear dificultades ya que visiblemente presentan numerosas manchas café con leche además de neurofibromas cutáneos. Por otra parte, realizar un examen con lámpara de Wood puede revelar dichas manchas que pueden pasar inadvertidas en niños (1,12).

El reconocimiento ocular llevado a cabo por un oftalmólogo es indispensable para detectar anomalías en el iris o el cristalino. El estudio por lámpara de hendidura permite identificar los nódulos de Lisch, propios de la NF1, siendo observados en todos los pacientes mayores de 20 años (1).

Las radiografías en la columna vertebral son de gran consideración para detectar posibles alteraciones óseas debidas a neurofibromas. También se realizan en huesos largos para detectar lesiones en estos (1).

En 1988 también fueron establecidos los criterios diagnósticos en pacientes con NF2

los cuales se pueden ver en la Tabla 5. Además, existen pruebas genéticas para identificar una mutación en el gen NF2 (4).

Debido a las manifestaciones clínicas de la NF2 la morbimortalidad es bastante alta teniendo una supervivencia media de aproximadamente 15 años ocasionando una disminución en la calidad de vida, pero, con un diagnóstico precoz ambos parámetros podrían mejorar (11,19). La Resonancia Magnética Nuclear (RMN) y la Tomografía Axial Computarizada (TAC) son considerados métodos de elección para el diagnóstico de NF2, siendo más útil la RMN debido a su sensibilidad para la detección de tumores cerebrales. Por ello, permite una detección precoz del neurinoma acústico e incluso en el estudio de la columna vertebral (1,20).

Criterios diagnósticos de la NF1

Un paciente cumple los criterios diagnósticos de NF1 presentando dos o más de las siguientes alteraciones:

- Seis o más manchas café con leche siendo mayores de 5mm antes de la pubertad o mayores de 15mm después.
- Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme
- Moteado/Pecas en la región axilar o inguinal
- Glioma óptico
- Dos o más nódulos de Lisch
- Una lesión ósea distintiva (displasia esfenoidal o adelgazamiento de la cortical de huesos largos, con pseudoartrosis o sin esta)
- Familiar de primer grado con NF1

Tabla 4. Criterios diagnósticos de la NF1. Elaboración propia basada en la información recogida de: Farreras Valentí, P. et al... 2008 (1).

Criterios diagnósticos de la NF2

Para diagnosticar a un paciente de NF2 debe cumplir al menos de uno de los siguientes criterios diagnósticos:

- Schwannoma bilateral del VIII par craneal, nervio acústico.
- Familiar de primer grado con Nf2 que presente un schwannoma unilateral del VIII par craneal o dos de los siguientes criterios: meningioma, glioma, schwannoma o en menores de edad con opacidad lenticular subcapsular posterior juvenil.
- Schwannoma unilateral del VIII par craneal de inicio precoz, en menor de 30 años, y dos de los siguientes criterios: meningioma, glioma, schwannoma u opacidad lenticular subcapsular posterior juvenil.

- Más de dos meningiomas y:
 - Schwannoma del VIII par craneal unilateral
 - 2 de los siguientes criterios: glioma, schwannoma u opacidad lenticular subcapsular posterior juvenil.

Tabla 5. Criterios diagnósticos de la NF2. Elaboración propia basada en la información recogida de: Pérez-Grau M, et al... 2010, Porter RS, et al...2020. (4,21)

Diagnóstico Prenatal y embarazo

El diagnóstico prenatal se realiza a través de la recogida de una muestra de vellosidad coriónica pero solo será posible realizarlo si previamente se ha realizado un estudio molecular de los padres habiendo detectado la mutación (12).

La muestra de vellosidad coriónica se realiza mediante una punción entre las 10 y las 12 semanas de gestación. La desventaja ante este hecho es la de poder tomar la decisión de interrumpir o no el embarazo antes de las 22 semanas de gestación por un diagnóstico médico justificado. (12).

Por otro lado, el diagnóstico preimplantacional, relacionado con la fecundación in vitro, implica el análisis del embrión mediante la extracción de una o dos células. Posteriormente a este análisis, a la madre se le implantará un embrión sano. En este caso la desventaja es la complejidad y el coste que supone (12).

En numerosas publicaciones hacen constancia de las posibles complicaciones debido al padecimiento de NF, no solo para la salud de la madre si no para la del hijo también. Por ello, estos embarazos se deben considerar de alto riesgo sugiriendo un seguimiento en centros terciarios (22).

En 1906 se reportó por primera vez en la literatura obstétrica la NF por Brickner quien denominó a la enfermedad como “fibroma molusco contagioso” además de señalar una posible asociación adversa entre el embarazo y la NF. La NF se ha asociado con diversas complicaciones perinatales como síndrome HELLP, preeclampsia grave y muerte materna y fetal por eclampsia. Las mujeres embarazadas con NF son consideradas de alto riesgo debido al riesgo que tienen de sufrir complicaciones vasculares durante el embarazo como hipertensión y rotura de la arteria renal. Además, es bastante usual que ocurra abortos espontáneos en el primer semestre, muerte prenatal y restricción del crecimiento intrauterino (23).

Los crecimientos hormonales observados en la pubertad y en el embarazo están asociados con un aumento de los síntomas y a la severidad de la expresión de las NF. Se pudo observar que algunos neurofibromas eran inmunopositivos para el receptor de la hormona del crecimiento (23).

Debido a estas complicaciones que se pueden dar lugar, es importante realizar un seguimiento prenatal estrecho detectando las posibles complicaciones tempranas que puedan darse lugar como hipertensión o restricción del crecimiento intrauterino. Con todo ello, se ha demostrado la importancia de entender enfermedades genéticas como NF para la salud materno- infantil proporcionando una atención adecuada en mujeres embarazadas con NF requiriendo un enfoque interdisciplinario que aborde las posibles complicaciones ante e intraparto de alto riesgo. Se derivará a un centro terciario para una adecuada atención como: medicina materno-fetal, neurología, enfermedades obstétricas de alto riesgo, consejo genético, fisioterapia, anestesiología (23).

En las visitas prenatales enfermería tiene un papel fundamental en las evaluaciones neurológicas y del dolor determinando los posibles cambios que se den lugar debido a los tumores que puedan afectar al SNC y SNP. En el examen neurológico se deberá incluir: nivel de conciencia, presencia y calidad del dolor de cabeza, rigidez de cuello, cambios visuales, sensoriales y/o motores, evaluación del dolor (intensidad, tipo y duración, factores de agravamiento y alivio) (23).

Consejo Genético

El gen NF1 se encuentra localizado en el cromosoma 17, siendo este bastante grande, conteniendo 60 exones dando lugar a la proteína llamada neurofibromina cuya función es regular la actividad oncogénica. Se han podido describir más de 300 mutaciones, un 5% de los pacientes que padecen NF1 han perdido gran parte o todo el gen, pero el 95% de los pacientes presentan un pequeño cambio siendo más complicado de detectar esta mutación (12).

El gen NF2 está localizado en el cromosoma 22, compuesto por 17 exones, dando lugar a una proteína llamada merlina o schwannomina cuya función es la unión del citoesqueleto con la membrana plasmática. Se han podido describir más de 100 mutaciones y aproximadamente el 65% de estas dan lugar a una proteína truncada, mutaciones de terminación o mutaciones de cambio de la pauta de lectura, por esta razón se han asociado a una mayor severidad en la expresión de la enfermedad (12).

El consejo genético permite a los pacientes y familias recibir ayuda en cuanto a la toma de decisiones en aspectos relacionados con la posibilidad de padecer o transmitir dicha enfermedad (24).

La confirmación molecular del diagnóstico clínico de NF es posible, aunque en el caso de la NF1, se puede ver obstaculizada por el gran tamaño del gen, las múltiples mutaciones y la presencia de pseudogenes. Además, se puede añadir la dificultad de que no se ha establecido una relación genotipo- fenotipo clara, es decir, habitualmente no existe una

relación directa entre el tipo de mutación y la clínica que se observa e incluso, las manifestaciones clínicas de la enfermedad es probable que sean muy diferentes entre los miembros de una misma familia. Un padre y un hijo comparten el gen afectado por la NF, pero el resto de dotación genética heredada es diferente por lo que, dichos genes distintos al del NF probablemente contribuyan a que la enfermedad se desarrolle de forma distinta en diversos aspectos clínicos (12,25-27).

Como ya se sabe, la NF presenta una herencia autosómica dominante por lo que todos los pacientes afectados por dicha enfermedad tienen un riesgo del 50% de tener un hijo con dicha enfermedad. Si no se hereda, no será manifestado ni podrá transmitirse. En el caso de que la NF sea heredada se transmitirá el tipo de NF heredado pero las manifestaciones podrán variar (12,27).

El diagnóstico molecular sirve para poder confirmar un diagnóstico presintomático o prenatal de la enfermedad. Se pueden dar dos casos diferentes de pacientes, el caso familiar es la persona que tiene antecedentes familiares de la enfermedad mientras que el caso esporádico representa un caso aislado de esta misma. Una vez mencionado esto, existen dos tipos de diagnóstico genético, el indirecto y el directo (12,27).

El diagnóstico indirecto o de ligamento genético se realiza únicamente en casos familiares de la enfermedad, es fiable y rápido, pero se debe contar con al menos dos familiares afectados. Dicha prueba consiste en la determinación del gen en el cromosoma además de analizar los marcadores genéticos (puntos de referencia en el gen) para determinar qué comparten los afectados entre ellos y los individuos sanos de la familia (12,25).

El diagnóstico directo detecta la mutación causante de la enfermedad pudiéndose utilizar tanto en casos familiares como esporádicos. En este caso se estudia el gen en sí para caracterizar la mutación que provoca la enfermedad (12,25).

Reportando un diagnóstico genético realizado a 37 familias mediante el método de análisis de ligamento, 2 de esas familias solicitaron un diagnóstico prenatal. En dicho diagnóstico se pudo observar que un feto estaba en riesgo de padecer NF1, pero los padres tomaron la decisión de continuar el embarazo, el niño a los 2 años y medio presentaba características de NF1. Debido a la variabilidad fenotípica y la imposibilidad de establecer una correlación genotipo- fenotipo clara, las decisiones reproductivas son difíciles para las familias que padecen NF. Por consiguiente, es importante obtener un asesoramiento genético apropiado y dialogar sobre los posibles resultados antes de realizar las pruebas genéticas prenatales (27).

5.1.6 Tratamientos

En cuanto al tratamiento, las neurofibromatosis no tienen un tratamiento general, sino

que está enfocado en la prevención y manejo de las posibles complicaciones que ocasiona dicha enfermedad (3,21,28).

Se vigilarán a los pacientes para detectar posibles alteraciones, empleando un tratamiento farmacológico para abordar las manifestaciones (3)

Se deberá realizar un seguimiento clínico para llevar a cabo un control evolutivo de los tumores, deliberando la mejor decisión terapéutica siendo esta normalmente quirúrgica (20)

Los pacientes con hidrocefalia pueden requerir una derivación ventrículo-peritoneal. Los gliomas de la vía óptica se suelen tratar con quimioterapia (carboplatino y vincristina) pero los tumores orbitarios con una gran proyección del globo ocular, que ocasionen pérdida de visión, será necesario proceder mediante cirugía. La radioterapia no suele estar indicada debido a la posible malignización debido a la radiación (1).

En el caso de la NF2, los neurinomas acústicos serán eliminados lo antes posible mediante intervención quirúrgica, resección, sin producir una afectación en el nervio coclear permitiendo la audición (1). En algunos casos, debido al fuerte impacto que causa a los pacientes y familiares por la probable pérdida auditiva de los pacientes, surgen diferentes tratamientos como rehabilitación auditiva través de un implante coclear y un implante auditivo de tronco encefálico reduciendo así la sensación de aislamiento y sufrimiento (29).

En el caso de que un paciente tenga tumores de gran tamaño, pero bien tolerados, la decisión de intervenir será individualizada en cada caso en función de su situación personal. La cirugía es el tratamiento de elección actualmente y, en ocasiones, la radioterapia. Como alternativa en algunos casos, está la radiocirugía (1,30).

Los pacientes que padecen NF1 suelen ser tratados con medicación para controlar el TDAH, las convulsiones o el dolor. Actualmente se están realizando ensayos clínicos con un inhibidor selectivo oral de las proteínas- cinasas activadas por mitógeno llamado selumetinib, el cual aún sigue en investigación. En un ensayo clínico realizado en niños dicho fármaco ha demostrado una reducción significativa de tumores plexiformes. En cambio, este fármaco sigue en investigación debido a la necesidad de evaluar la eficacia de este y otras opciones farmacológicas (3).

Tratamientos con inhibidores

Los neurofibromas plexiformes son desarrollados en el 20 al 50% de las personas que padecen neurofibromatosis tipo 1, causando diversas complicaciones como: dolor, deterioro funcional, desfiguración y malignización. Estos suelen diagnosticarse durante la primera infancia teniendo un desarrollo más rápido en esta etapa vital. A menudo no es viable la resección quirúrgica de dichos tumores además de haberse observado un nuevo crecimiento tras dicha intervención (31)

Debido a la mutación genética en el cromosoma 17, o gen NF1, produce una disminución de neurofibromina que actúa como supresor tumoral en epidermis, esqueleto y SNC. La neurofibromina NF1 tiene una función reguladora negativa de la actividad RAS por lo que si hay un decrecimiento conduce a un RAS desregulado ocasionando el desarrollo de tumores. La proteína RAS activa la ruta de transducción de las proteínas kinasas activadas por mitógenos (MAPK) la cual está formada por un módulo de 3 cinasas (RAF, MEK y ERK) siendo dependientes de está y activadas de forma secuencial (3,31,32).

Se han llevado a cabo ensayos clínicos en fase 2 mediante agentes dirigidos a la señalización RAS y otras vías implicadas en el desarrollo de los neurofibromas plexiformes tales como tibifarnib, pirfenidona, sirolimus, interferón alfa-2b pegilado e imatinib. El objetivo de dichos ensayos fue aumentar la supervivencia y la reducción de neurofibromas plexiformes. Se pudo ver desde el comienzo un decrecimiento del volumen tumoral de por lo menos el 20% en solo 4 de 83 pacientes, un 5%, en el ensayo del interferón alfa-2b pegilado y en 5 de 36 pacientes participantes en el ensayo de imatinib, un 14% (31).

Además, se realizaron ensayos con modelos de ratón modificados genéticamente de tumores relacionados con la NF1 permitiendo la realización de ensayos preclínicos. El inhibidor específico de MEK PD0325901 ocasionó la reducción del tumor en la mayoría de los ratones. Este hallazgo permitió un gran apoyo en cuanto a la evaluación de inhibidores selectivos de MEK en pacientes con neurofibromas relaciones con NF1 (31).

Se realizó un ensayo en fase 1 de selumetinib, inhibidor selectivo oral de MAPK quinasa (MEK) 1 y 2 en niños que presentaban NF1 y neurofibromas plexiformes que no podían ser intervenidos de forma quirúrgica. Dicho ensayo buscó determinar la dosis máxima tolerada, así como poder evaluar la farmacocinética plasmática. Se realizó un programa de dosificación continua en ciclos de 28 día administrándose dos veces al día dosis de 20-30 por metro cuadrado de superficie corporal. El seguimiento de la evolución de los tumores se realizó por medio de resonancia magnética. 24 niños con edades de 3 a 18 años con una media de volumen tumoral de 1205ml recibieron selumetinib a largo plazo (media de 30 ciclos). La dosis máxima que toleraron fue de 25 mg por metro cuadrado, un 60% de la dosis recomendada en adultos. Por otro lado, hubo varios efectos secundarios como erupción cutánea, problemas gastrointestinales y elevación de la creatina quinasa. En cambio, los resultados fueron bastante significativos ya que 17 niños presentaron disminución inicial de los tumores mayor del 20% sin observarse posteriormente al ensayo progresión de la enfermedad. Además, se pudo observar una reducción en cuanto a las complicaciones que ocasionan los neurofibromas como el dolor, deterioro funcional y desfiguración. Por lo tanto, se pudo ver un gran beneficio del tratamiento con selumetinib sin tener efectos tóxicos (31).

Se realizó otro ensayo en fase 2 de selumetinib cuyo objetivo era evaluar el beneficio clínico además de poder determinar la tasa de respuesta objetiva entre pacientes con NP.

Desde agosto del 2015 hasta agosto del 2016 se inscribieron 50 niños con un rango de edad de 3,5 a 17,4 años. La dosificación diaria fue dos veces al día con 25 mg por metro cuadrado de superficie corporal en ciclos de 28 días. En cuanto al seguimiento, cada cuatro ciclos se analizaban mediante resonancia magnética volumétrica y una serie de evaluaciones de resultados clínicos (dolor, calidad de vida, desfiguración y deterioro funcional). En marzo del 2019 se confirmó que 35 pacientes, un 70% de ellos, tuvieron una respuesta parcial al tratamiento y 28 de ellos mantuvieron una respuesta durante más de 1 año. Después de haber estado un año en tratamiento, se produjo una disminución significativa en la intensidad del dolor tumoral, una mejora en el funcionamiento diario y en la calidad de vida en cuanto a la salud general. Si embargo, 5 pacientes tuvieron que cesar el tratamiento debido a efectos tóxicos posiblemente relacionados con selumetinib (náuseas, vómitos, diarrea, aumento asintomático de niveles de creatinina fosfoquinasa, paroniquia y erupción cutánea) y 6 pacientes presentaron progresión de la enfermedad. Por consiguiente, el tratamiento con selumetinib mostró una reducción significativa y estable de los NP en la mayoría de los niños con NF1 (33).

Selumetinib es el primer tratamiento aprobado por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) para neurofibromas plexiformes (NP) no operables en pacientes con NF1 demostrando que la inhibición de MEK es una estrategia terapéutica favorable. Actualmente se siguen haciendo estudios para determinar la edad óptima de inicio, así como la duración y beneficios generales de dicho tratamiento (34).

En la figura 1 se pudo observar la supervivencia libre de progresión del neurofibroma. En dicho gráfico se puede ver como al cabo de tres años en el primer grupo la supervivencia natural fue de 15% mientras que el grupo tratado con selumetinib la supervivencia estuvo entorno al 84% (33).

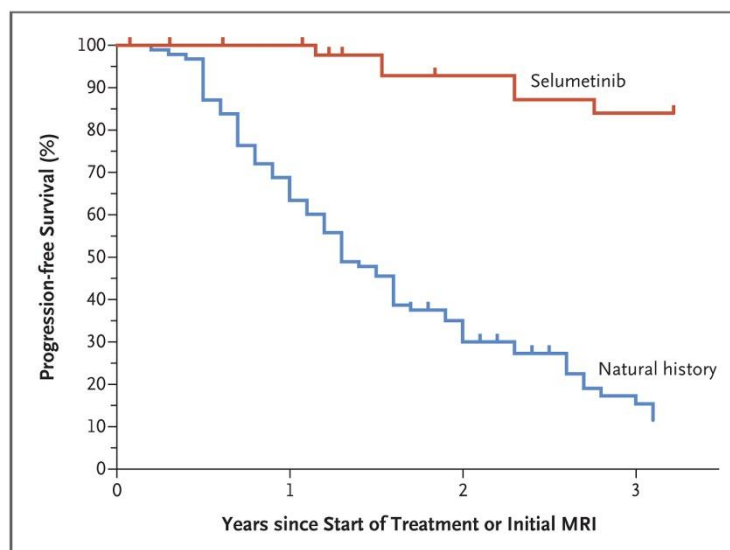


Figura 1. Target Plexiform Neurofibroma Progression-free Survival during

Selumetinib Treatment as Compared with Natural History of Neurofibromatosis Type 1.

Elaborado por: Gross AM, et al... 2020 (33)

En la figura 2 podemos ver los cambios que se han dado lugar en las complicaciones relacionadas con el neurofibroma plexiforme entre el inicio y la evaluación antes del 13^o ciclo de tratamiento con selumetinib. La mayoría de los pacientes presentaron mejoraría en cuanto a su estado y relativamente pocos empeoraron, siendo dichos cambios informados por el paciente y comunicados por el observador de dichos síntomas. En la escala de Impresión Global del Cambio, en la evaluación previa al 13^{er} ciclo, el 86% de los padres y el 72% de los niños rellenaron un formulario en el cual informaron de cierta mejora en cuanto a las complicaciones del niño relacionadas con el NP (33).

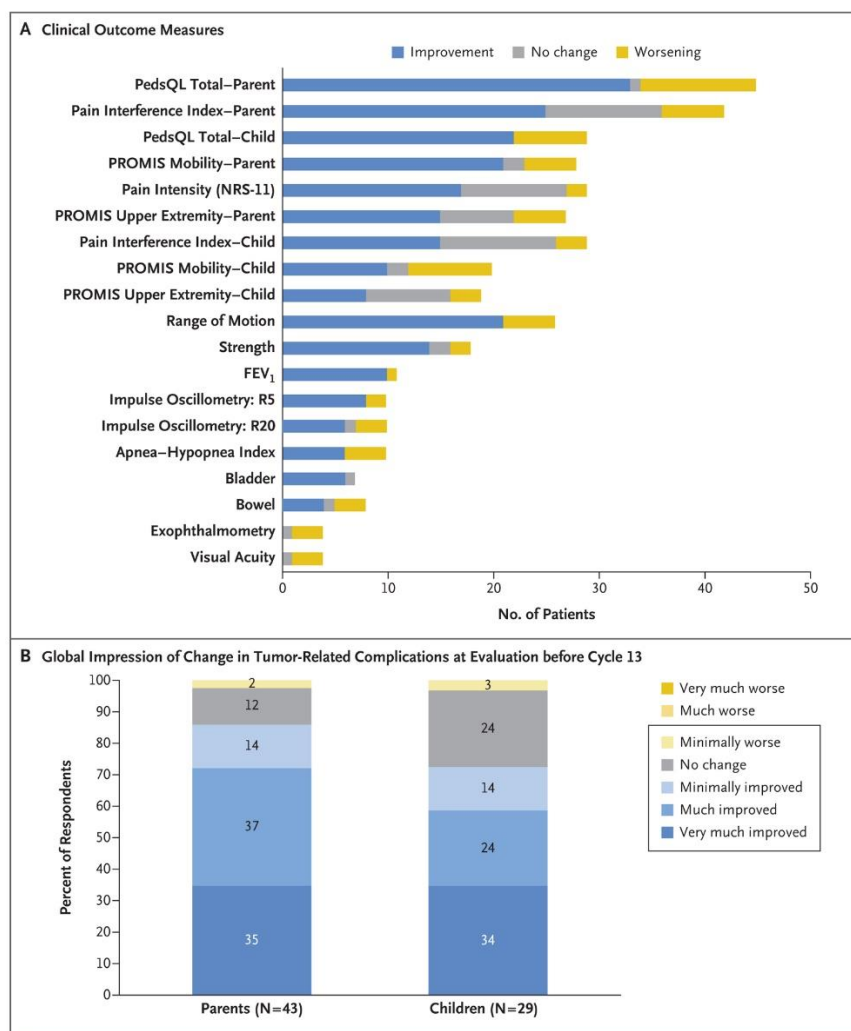


Figura 2. Change in Plexiform Neurofibroma-Related Complications between Baseline and the Evaluation before Cycle 13 of Treatment with Selumetinib. Elaborado por: Gross AM, et al... 2020 (33).

En la figura 3 se pueden ver ejemplos específicos de pacientes. En los paneles A al C se puede observar a un niño de 8 años que presenta un neurofibroma en cuello, brazo y tronco izquierdo. Dicho paciente recibió ibuprofeno de forma diaria para disminuir el dolor además

de que el tumor le ocasionaba limitaciones en el movimiento y fuerza (valores marcados en rojo en el panel C). En el panel B, evaluación previa al 13º ciclo con selumetinib, podemos ver una disminución del 24% en el volumen del NP además de la resolución del dolor permitiendo que dejara de tomar ibuprofeno. Además, la fuerza y la amplitud de movimientos limitados anteriormente por el NP aumentaron consiguiendo una normalización del movimiento de su cuello y hombros (panel C). Los paneles D a F corresponden con un niño de 10 años que presente un NP en el cuello derecho. Tras 12 ciclos de tratamiento el tumor se redujo un 36,2% (panel F) siendo visible un cambio en la desfiguración ocasionada por el NP (panel D y E) (33).

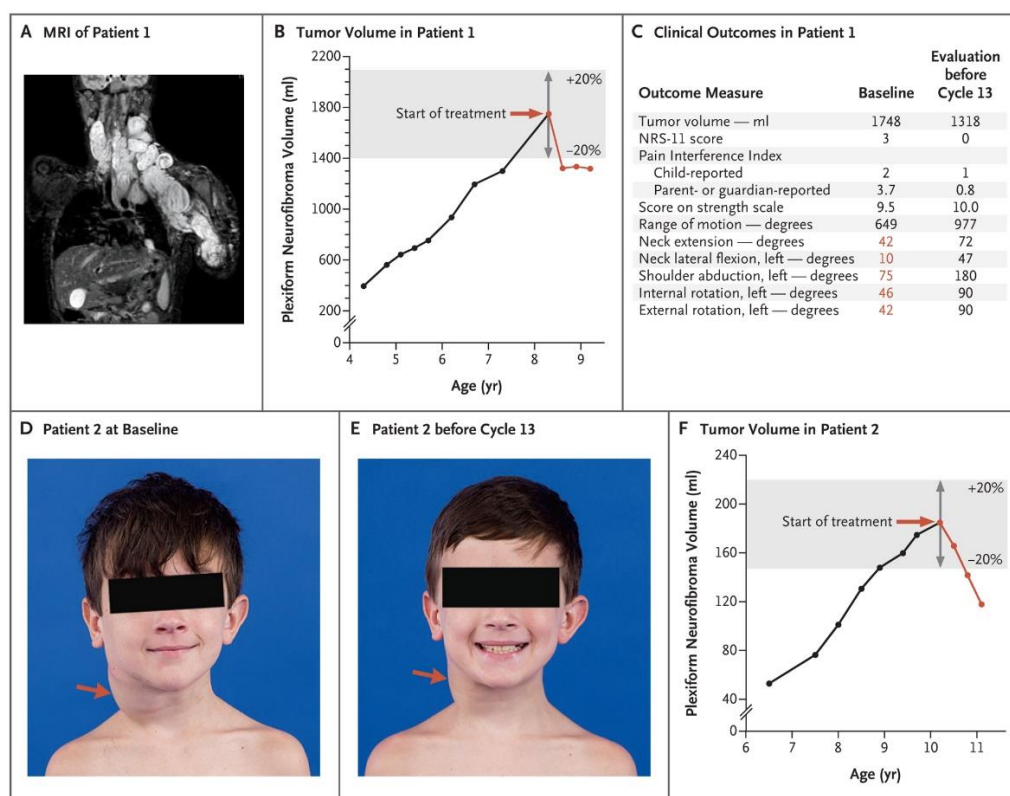


Figura 3. Examples of Specific Patients. Elaborado por: Gross AM, et al... 2020

(33)

5.1.7 Impacto en la calidad de vida de los pacientes y familiares con Neurofibromatosis

Se pudo realizar un estudio retrospectivo al servicio de dermatología en el Hospital Universitario Joseph Raseta Befelatanana, en Madagascar. En dicho estudio se incluyeron 32 casos de NF1 con una media de edad de 24 años según los criterios establecidos en la Conferencia de Consenso de los Institutos Nacionales quienes pidieron dicha investigación genealógica. A parte de los síntomas físicos, en cuanto a los síntomas neurológicos de dichos pacientes se pudieron observar dificultades en el aprendizaje, epilepsia y cefalea. Sin

embargo, a pesar de las dificultades para obtener pruebas por imagen, la complicación ortopédica más común fue la escoliosis (35).

En un estudio basado en un ensayo controlado aleatorio psicosocial se pudieron observar la diferencia en la calidad de vida, angustia, resiliencia y dolor con otros pacientes que padecen otro tipo de enfermedades crónicas además de compararlos con los subtipos de NF. Las personas que padecen NF mostraron peores resultados al ser comparados con pacientes que padecen otro tipo de enfermedades crónicas similares. Sin embargo, las personas con NF1 presentaron una menor calidad de vida y resiliencia comparado con personas afectadas con NF2. Además, las personas afectadas con Schwannomatosis presentaron una mayor intensidad del dolor y una menor calidad de vida física comparando con personas que padecen NF1 y NF2. Debido a estos hallazgos, se ha podido mostrar la necesidad urgente de intervenciones psicosociales dirigidas al mejoramiento de calidad de vida, angustia emocional, resiliencia y dolor. Se ha podido observar como las intervenciones psicosociales promueven la resiliencia siendo un buen enfoque para abordar la angustia y la baja calidad de vida. Como recomendación de dicho estudio fue que los profesionales sanitarios pudieran proporcionar apoyo además de mejorar las habilidades en estas personas (36).

Se ha podido realizar una revisión sistemática cuyo objetivo fue identificar los aspectos específicos de la calidad de vida. Entre 2001 y 2013 se realizaron 8 estudios y en todos ellos se pudo observar una disminución en la calidad de vida de los pacientes con NF comparado con la población en general. En la NF1, debido a su afectación cutánea, la disminución de la calidad de vida era visible y grave. Los pacientes afectados de NF2 y Schwannomatosis presentaban una mayor afectación en los factores psicosociales. Una vez más, para poder abordar dichos problemas de forma integral y eficaz a largo plazo son necesarias las intervenciones físicas y psicológicas (37).

Para evaluar el impacto de la enfermedad son importantes los cuestionarios de calidad de vida específicos, en este caso se ha realizado un cuestionario de calidad de vida específico de NF2. Además, son considerados como una propuesta útil para el tratamiento de los posibles problemas asociados a la enfermedad (29). Se realizó un estudio para poder desarrollar una puntuación específica de la NF2 siendo validada y fiable midiendo así la calidad de vida en la práctica clínica y en los posibles ensayos de tratamiento para NF2. La versión final del cuestionario de Impact of NF1 on Quality of Life (NFTI-QOL) se validó con dos cuestionarios genéricos de calidad de vida: cuestionario Short-Form (SF-36) y European Quality of Life (EuroQOL). La puntuación obtenida en NFTI-QOL tuvo una fuerte correlación con EuroQOL y SF-36. Por lo tanto, se ha desarrollado una puntuación de calidad de vida específica de la enfermedad de ocho ítems para pacientes con NF2 cuyo cuestionario es llamado NFTI-QOL (38). Actualmente en el Hospital German Trias i Pujol de Badalona están

realizando un estudio gracias al Programa de asesoramiento y Genética Clínica para valorar el impacto que ocasiona la NF2 en la calidad de vida. Esto permitirá mejorar la atención a los pacientes (39). Ver Anexo 1.

Por otro lado, se realizó otro estudio para desarrollar y validar un cuestionario específico para la NF1 que midiera la calidad de vida pudiendo usarse como instrumento de evaluación en la práctica clínica como en ensayos clínicos. El cuestionario INF1-QOL contiene 14 ítem fiables y específicos para la enfermedad, además de tener una correlación significativa con EuroQOL (40). Ver Anexo 2.

Neurofibromatosis tipo 1

La complicación más frecuente en niños que padecen NF1 son las discapacidades de aprendizaje (lenguaje, lectura, ortografía, habilidades matemáticas, habilidades visoespaciales, memoria y atención). Además, se ha podido ver que la disfunción ejecutiva es un déficit importante en los niños con NF1. Se realizó un estudio cuyo objetivo era determinar la magnitud del deterioro para cada función ejecutiva, es decir, el comportamiento dirigido a ciertos objetivos. En el modelo que realizaron se describieron tres funciones ejecutivas: control inhibitorio (capacidad para controlar la atención como son los pensamientos o el comportamiento), memoria de trabajo (capacidad para tener en cuenta la información y trabajar mentalmente con ella o actualizarla) y la flexibilidad cognitiva (capacidad de cambio entre conjuntos o estrategias mentales). Gracias a dicho estudio se ha podido observar un aumento en la disfunción ejecutiva progresivamente con un aumento en la edad (41).

El deterioro cognitivo es una complicación neurológica común en niños que padecen NF1, padeciendo entre el 30-60% de ellos un gran número de discapacidades de aprendizaje. Una revisión sistemática realizada, cuyo objetivo fue comparar las puntuaciones del coeficiente intelectual entre niños con NF1 y grupos de control, mostró que los niños con NF1 presentaban un déficit intelectual significativo por lo que se debe hacer hincapié en fomentar programas educativos individualizados para niños afectados con NF1 que ayuden a afrontar futuros problemas que deriven en dificultades en el aprendizaje (42).

Entre el 50 y el 60% de los niños que padecen NF1 presentan trastornos neurocognitivos y conductuales. Existen tres subtipos de perfiles cognitivos en la NF1: trastorno de aprendizaje global, trastorno específico de aprendizaje y trastorno por déficit de atención/ hiperactividad aislada. Además, los déficits cognitivos más frecuentes están relacionados con la alteración visoespacial pero también con la memoria de trabajo y la función ejecutiva que están dos últimas están asociadas con la disfunción de la corteza prefrontal. Sin embargo, el 30% de los niños con NF1 pueden presentar trastornos psiquiátricos como distimia, estado de ánimo depresivo, ansiedad y trastornos de la

personalidad (43,44).

En un estudio cuyo objetivo fue examinar el funcionamiento psicosocial, la calidad de vida y la autoimagen de los niños que padecen NF1, se reclutaron 240 participantes- 60 niños y adolescentes con NF1, 60 padres de niños con NF1, 60 niños y adolescentes sin NF1 y 60 padres de niños sin NF1. Los niños y adolescentes completaron el test de escalas Psiquiátrica Autoadministradas para Niños y Adolescentes y el test de dibujo de la figura humana, mientras que los padres completaron el Child Behavior Check List. Además, los niños y los padres completaron el Inventario de calidad de Vida Pediátrica. Los resultados mostraron que las personas con NF1 padecían problemas de ansiedad, peor calidad de vida y distorsiones en cuanto a la autoimagen. Por otro lado, en comparación con los padres de los participantes sanos, los padres de los participantes con NF1 mostraron una mayor preocupación sobre la calidad de vida, la sociabilidad, el rendimiento escolar y la capacidad de atención de sus hijos. En definitiva, en los niños y adolescentes afectados de NF1 el funcionamiento psicológico, el comportamiento, la autoimagen y la calidad de vida se encuentran comprometidos. Después de haber obtenido estos resultados, recomiendan que los servicios de salud tengan en cuenta las dificultades asociadas a la NF1 y se diseñen programas de rehabilitación con el objetivo de aumentar las habilidades interpersonales de dichos pacientes para mejorar su calidad de vida promoviendo conductas adaptativas (45).

Neurofibromatosis tipo 2

En la NF2 hay una predisposición a desarrollar tumores en el SNC, SNP y lesiones oftalmológicas por lo que la actividad psicomotora es probable que se vea afectada. Asimismo, la NF2 está asociada a una pérdida auditiva progresiva y sordera eventual debido al desarrollo de schwannomas vestibulares benignos y bilaterales además de presentar una morbilidad temprana debido a la ubicación anatómica y los múltiples schwannomas vestibulares. Debido a la pérdida auditiva menciona, la NF2 causa a los pacientes y a sus familiares un fuerte impacto en el transcurso de sus vidas. Por ello, las personas afectadas por dicha enfermedad presentan factores estresantes significativos por las dificultades de comunicación, aislamiento social, disminución del apoyo social, desempleo, separación de personas allegadas, etc. Por todas estas razones, es usual que los pacientes con NF2 presenten un nivel alto de estrés y síntomas depresivos (29,46).

Debido a las diferentes etapas de progresión de la NF2 conllevan a diversas repercusiones físicas, sensoriales y psicológicas. Es por ello que el equipo de profesionales sanitarios deberá atender a las familias con NF2 para mantener un equilibrio en sus vidas integrando la posible discapacidad (29).

5.1.8 Papel de la enfermería en el cuidado de pacientes y familiares con Neurofibromatosis

Para poder proporcionar mejores resultados en la atención es importante una atención individualizada para los niños y familias. Normalmente estos tipos de trastornos genéticos son manifestados durante la infancia y con progresión a lo largo de la vida presentando un transcurso impredecible, requiere de habilidades evaluativas astutas de enfermería además de una cooperación interdisciplinaria integral y continua (3).

Desde el momento del diagnóstico hasta el proceso asistencial de los pacientes con NF1, así como sus familiares, las enfermeras tienen un papel muy importante en el equipo interdisciplinario. Debido al proceso de esta enfermedad, las enfermeras son capaces de proporcionar los cuidados necesarios a estas personas en cualquier entorno, por ejemplo, desde una UCI neonatal o la primera revisión de un niño sano. Es importante que las enfermeras empleen sus habilidades tratando así de identificar los síntomas de NF que puedan llevar a la sospecha de un diagnóstico de NF (3).

Además, las enfermeras pueden trabajar con niños en clínicas especializadas (genética médica, neurológica, dermatología, gastrointestinales, cardiología o endocrinología) donde normalmente los niños son tratados por una complicación subyacente de la NF. En este caso, el papel de enfermería estará centrado en el manejo de los síntomas, prevención de las complicaciones, atención centrada en la familia y la educación (3).

Respecto a la atención sanitaria a domicilio, las enfermeras deberán establecer un plan de cuidados adaptándolo a las necesidades que requiera cada niño (3).

En el caso de que los niños acudan a través de atención aguda, requerirán de gran variedad de cuidados debidos a los diagnósticos al ingreso ya que pueden ir desde una gripe hasta el tratamiento de tumores o cuidados pre/postoperatorios (3).

La enfermería escolar tiene un papel muy importante ya que deberán colaborar con los maestros del aula para detectar posibles deficiencias en el habla y el lenguaje pudiendo establecer juntamente con los padres un plan de atención permitiendo que el niño pueda seguir desarrollándose académicamente (3).

En cuanto al manejo del dolor que puedan padecer los pacientes con esta enfermedad, las enfermeras evaluarán el nivel de dolor que padezcan debido a un dolor secundario a la enfermedad o debido a una intervención quirúrgica u ortopédica. El primer paso en el tratamiento del dolor consiste en establecer el nivel del dolor siendo indispensable el uso de instrumentos de evaluación de la intensidad de este, adecuándolos a la edad de los pacientes. Una vez obtenido esta evaluación permitirá orientar la decisión sobre la medicación para tratar el dolor. Además, se ha podido demostrar que las intervenciones farmacológicas como la distracción son efectivas para reducir la ansiedad y el dolor como, por ejemplo, con música,

juguets, dispositivos electrónicos (dependiendo de la edad del paciente) (3).

Es importante respetar las perspectivas de los padres, así como incluir y animar a que participan en el cuidado del niño, siendo esto de gran ayuda para disminuir el miedo o la ansiedad que puedan padecer los pacientes. Además, proporcionar una buena educación familiar, apoyo emocional y orientación temprana podrá ayudar a las familias a enfrentarse de manera más efectiva a la enfermedad induciendo así a una mejoría en los resultados para los pacientes (3).

5.2 Programas educativos anteriores

CogmedRM (Programas para NF1)

Se realizó un estudio cuyo objetivo era evaluar la viabilidad y eficacia de un programa de entrenamiento de memoria de trabajo (WM) computarizado y basado en el hogar en niños que padecen NF1, llamado CogmedRM. 31 niños con una media de edad entre 8 y 15 años fueron evaluados para participar, 27 de ellos presentaron dificultades en la memoria de trabajo por lo que participaron en el programa de entrenamiento CogmedRM. Los niños que cumplieron con los criterios de elegibilidad completarían dicho programa durante 9 semanas, la tasa de cumplimiento fue del 69% donde los participantes completaron 19,7 de las 25 sesiones prescritas (47).

Se evaluaron los cambios previos y posteriores en las medidas de atención y memoria de trabajo basadas en el desempeño y las calificaciones del funcionamiento ejecutivo completadas por los padres (47).

Los participantes demostraron mejoras en la memoria a corto plazo, la atención y el funcionamiento ejecutivo. Los resultados demuestran que los programas de memoria computarizados en el hogar pueden ser factibles y eficaces para niños con NF1 y déficits cognitivos (47).

Grupo de apoyo de internet (ISG)

Por otra parte, se ha realizado un estudio piloto sobre un grupo de apoyo de Internet (ISG) para padres de niños con NF1 en el cual se investigó la viabilidad y eficacia de dicho grupo. Los padres fueron reclutados a través de correo electrónico completando un cuestionario donde se evaluaba el apoyo social, la autoeficacia, la depresión y la ansiedad, finalmente el ISG fue constituido por padres de 33 familias (29 madres y 4 padres). Se hicieron 8 sesiones semanales de chat de 90 minutos además de un foro de discusión abierto 24 horas durante dichas semanas. El seguimiento fue realizado después de la intervención y 3 meses

después de realizar el ISG. Se pudieron observar que las calificaciones de apoyo emocional en 21 padres aumentaron, pero no hubo cambios en autoeficacia, depresión o ansiedad. Respecto a la satisfacción de los padres fue bastante alta, pero hicieron alusión a que las sesiones de chat no se realizaron en los momentos más oportunos teniendo una participación menor. La conclusión fue que los ISG pueden ser un método factible y potencialmente eficaz para brindar apoyo a los padres de niños con NF1. La mejora propuesta fue que hubiese varias sesiones de chat semanales en varios días y horarios mejorando así la accesibilidad y la participación (48).

Terapia de Aceptación y Compromiso (ACT)

La Terapia de Aceptación y Compromiso (ACT) abordando el dolor crónico ayuda a las personas en sus relaciones con sus padres y actividades diarias. Se realizó un estudio sobre un breve taller de ACT en pacientes con NF1, adolescentes y jóvenes adultos de 12 a 21 años, y sus padres. Dicho taller de 2 días estaba constituido por 10 adolescentes y 7 padres. En el estudio se realizó el taller de 2 días, un refuerzo telefónico al mes después de la intervención y medidas posteriores al tratamiento completadas por correo electrónico 3 meses después. La satisfacción de dicho taller fue moderada- alta, además, en el análisis del taller se ha podido observar cómo los pacientes y padres informaron de una disminución significativa del dolor desde su inicio y a los 3 meses posteriores. Además, los padres hicieron alusión a una mayor aceptación del dolor por parte de sus hijos, pero no hubo cambios en la capacidad funcional o estado de ánimo. Gracias a los hallazgos de dicho estudio, consideran factible una intervención grupal breve de ACT que ayude a los pacientes con NF1 a sobrellevar su dolor crónico (49).

Children's at Home (CH)

Children's at Home (CH) consiste en un sitio web de redes sociales dedicado a padres de adolescentes con NF1. Se realizó un estudio para evaluar la CH de forma cualitativa en 3 momentos distintos. Los participantes informaron sobre la necesidad de dicha web para romper su aislamiento, conectarse con otras familias y poder recibir información precisa, así como consejos y apoyo de otras personas que se enfrentan a una situación similar. Después de que crearan narraciones visuales de evaluación de intervención/ prevención en video sobre tener un adolescente con NF1, los participantes valoraron la oportunidad de hablar sobre las dificultades y desafíos a los que se someten con NF1 y su viaje desde el diagnóstico. Además, los pacientes informaron conectarse con otros padres de niños con NF1 por primera vez, pudiendo compartir experiencias generando una sensación de normalidad. (50)

Dicho estudio cualitativo demostró una disminución en la sensación de aislamiento, proporcionó alivio al poder hablar sobre la NF1 sin tener que explicar esta misma, permitió la adquisición de nuevos conocimientos y la oportunidad de abordar problemas no médicos de la NF1 que nunca se habían hablado en la clínica, y pudo ayudar a los participantes a poner en práctica sus vidas en perspectiva (50).

Por lo tanto, la CH permitió a los padres de adolescentes con NF1 superar el aislamiento previo y ponerse en contacto por primera vez con otras familias en situaciones familiares (50).

Programa de Respuesta de Relajación y Resiliencia para sordos NF2 (d3RP-NF2) (Programas para NF2)

Se ha llevado a cabo un estudio cuyo objetivo fue la mejoría de los síntomas asociados a la NF2 después de una serie de intervenciones psicosociales a través del programa mente-cuerpo. Dicho programa tenía como objetivo aumentar la resiliencia emocional y consistió en 8 sesiones semanales con una duración de 90 minutos impartidas por un psicólogo experimentado en el entrenamiento mente- cuerpo. Se pudo observar gracias al estudio que el programa mente-cuerpo realizado en vivo adaptado a adultos con NF2 sordos llamado Programa de Respuesta de Relajación y Resiliencia para sordos NF2 (d3RP-NF2) mejoró significativamente la calidad de vida y la resiliencia en comparación con el grupo control de educación para la salud llamado Health Enhancement Program for Deaf NF2 (dHEP-NF2). El objetivo de estudio comparativo de estos dos programas fue probar los efectos sobre la depresión y el estrés percibidos por los pacientes debido a su enfermedad. (46)

En el programa d3RP-NF2 45 pacientes con NF2 y pérdida auditiva fueron asignados al azar, midieron su depresión y estrés al inicio y posteriormente a la intervención, así como un seguimiento a los 6 meses. En este programa los pacientes se vieron sometidos a través de video en vivo, gracias a la plataforma Skype, con asistencia de Communication Access Realtime Translation (CART) donde el psicólogo impartió el contenido de las sesiones: mejora del desarrollo personas a través de psicología positiva, habilidades de resiliencia como la respiración profunda y conciencia de escaneo corporal para provocar relajación, atención plena, pensamiento adaptativo y hacer frente a las complicaciones de la enfermedad como sordera, desafíos sociales e inmovilidad. Además, se proporcionó un manual a todos los pacientes para que lo pudieran usar en sus hogares durante las sesiones y un CD con grabaciones de las habilidades de resiliencia aprendidas en dichas sesiones con el objetivo de ayudar en la práctica de relajación en el hogar (meditación guiada) durante aproximadamente 20 minutos al día durante todo el curso del estudio. Los participantes debían completar un registro diario y los métodos que practicaban (46).

Por otro lado, en el programa control, dHEP-NF2 se proporcionó psicoeducación a los pacientes en relación con los factores estresantes de NF2 como la sordera y el aislamiento social. En este programa se les proporcionó un manual del programa, pero no se le asignaron ejercicios en el hogar (46).

En cuanto a la recogida de las evaluaciones, fueron recolectadas a través de correo electrónico de forma segura durante la intervención, posteriormente a ella y en el seguimiento a los 6 meses. Estos registros fueron de forma semanal donde los pacientes incluían información sobre su participación en las habilidades de obtención de respuestas de relajación (RR) y habilidades de apreciación (46,51).

Los resultados comparativos evidenciaron que el programa virtual mente- cuerpo d3RP-NF2 mostró en los pacientes con NF2 que padecen sordera una disminución sobre el nivel de depresión y ansiedad a diferencia del programa control basado solo en psicoeducación. En ambos programas se pudieron ver mejoras significativas hasta después del programa en: gratitud, apoyo social percibido, mindfulness, afrontamiento percibido, pero no hubo una mejora significativa en el optimismo. En cuanto al afrontamiento percibido, el apoyo social y la gratitud hubo mayor mejoría en los pacientes asignados al d3RP-NF2. Los resultados obtenidos mostraron una asociación significativa entre la frecuencia de práctica domiciliar de las habilidades para obtener RR y la calidad física a los 6 meses de seguimiento. Como conclusión, el d3RP- NF2 mostró una mejoría mantenida en el tiempo de diferentes dimensiones de resiliencia (46,51,52).

Resilient Youth with NF (RY-NF)

El programa de videoconferencia mente- cuerpo para jóvenes que padecen NF, llamado Resilient Youth with NF (RY-NF) fue comparado a través de un ensayo piloto simple ciego con un control educativo experimental llamado Health Education for NF (HE-NF) (53).

Participaron 51 adolescentes, con una media de edad entre 12-17 años, los cuales fueron aleatorizados en intervención o control educativo experimental. Como resultados primarios fueron la salud física y la calidad de vida psicológica; como resultados secundarios fueron la calidad de vida de las relaciones sociales, la ambiental, depresión, ansiedad intensidad del dolor y la interferencia de este dolor. A los 6 meses fueron recogidas las evaluaciones posteriores al tratamiento (53).

45 adolescentes, el 88%, completaron el programa y 37 adolescentes, el 82% completaron el seguimiento de 6 meses. Los resultados mostraron una alta satisfacción, pero el RY-NF mostró mejoras significativas desde el inicio hasta después del tratamiento en la calidad de vida de la salud física, psicológica, relaciones sociales y ambiental, habiendo mejoras clínicamente significativas mantenidas durante el seguimiento. (53)

El RY-NF demuestra la viabilidad y factibilidad además de demostrar una mejora mantenida en la calidad de vida. Los adolescentes se muestran receptivos por lo que pueden beneficiarse del aprendizaje de habilidades de resiliencia en grupos a través de video en vivo (53).

Escuela de Madres y Padres

La Escuela de Madres y Padres consiste en un programa preventivo-formativo elaborado y facilitado por la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis ubicada en Madrid. En dicho programa se proporcionan pautas para abordar los problemas que aparecen en la infancia en pacientes que padecen NF. Con ello han pretendido que fuera una guía para madres y padres que pueden encontrarse en situaciones en las que no saben cómo abordar las diferentes dificultades que puedan darse a la hora de educar a un niño/a que presenta dicha enfermedad. Consideran que la intervención con padres es fundamental en el proceso del desarrollo de los niños con NF, así como con sus hermanos (54).

El programa fue constituido por 9 sesiones de 90 minutos cada una en las cuales se fueron abordando diferentes temas para poder aportar los conocimientos y actitudes positivas ante el desarrollo de sus hijos con esta enfermedad. También se trataron las posibles dificultades generadas por la NF proporcionando así un espacio libre y seguro para el desahogo emocional (54).

En una conversación personal con María Fernández Gómez, psicóloga de la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis, ha puesto en mi conocimiento que dicho programa se realizó en 2011-2012, se hicieron dos ediciones, mediante una plataforma online todo ello gracias a una subvención del Estado. La población a la cual fue dirigido fue a familias con NF captadas a través de difusión en redes sociales, demandas/consultas que hacían los familiares a la asociación y que podían beneficiarse del programa. Dicho programa fue publicado a través de la propia web de la asociación. En cuanto a la inscripción, las familias solicitaban inscribirse al programa y posteriormente daban acceso a la plataforma online desde la cual se impartía este mismo.

En ambas ediciones el objetivo educativo generar fue mejorar la calidad de vida de las familias. En la primera edición (2011) se abordaron aspectos psicosociales de la NF, autocontrol emocional, autoestima, dificultades del aprendizaje y técnicas de estudios. En la segunda edición (2012) se abordó el ansiedad y estrés, habilidades sociales, la inteligencia emocional y la comunicación asertiva.

Actualmente ya no se imparte dicho programa por diversas razones como la dificultad en la adherencia en dichos programas debido a que las familias se acuerdas de la enfermedad cuando hay problemas y/o dificultades, pero cuando no están presentes estos mismos

necesitan las familias alejarse de ese entorno siendo un método de evasión. Además, la asociación llegó a un punto que necesitaban priorizar la atención individual en ciertas situaciones por falta de personal sanitario, anteriormente y en la actualidad sigue habiendo dos psicólogas en el centro. Por otro lado, y no menos importante, se acabó la subvención que les fue proporcionada por lo que no podían mantener la plataforma online desde la cual se impartía el programa.

Programa de Intervención Neurocognitiva en niños con NF1.

Los niños y niñas que padecen NF1 presentan diversos problemas neurocognitivos asociados a dicha enfermedad, hasta un 80% de los afectados padecen trastornos del aprendizaje, un 40-60% TDAH y el 4-8% pueden presentar discapacidad intelectual. Además, los afectados de NF1 pueden presentar déficits en habilidades visoespaciales y problemas en funciones motoras. Es por ello que dichos niños frecuentemente tienen problemas en el ámbito académico y en la socialización. Si se trata adecuadamente estas dificultades cognitivas y los trastornos del aprendizaje se evitará en gran medida que persistan en la edad adulta disminuyendo así el impacto negativo en la calidad de vida a futuro (55).

Estos problemas vienen a ser tratados con fármacos, pero si se dejan de administrar pueden cesar sus efectos. Los problemas psicoeducativos asociados a la NF1 pueden ser tratados con resultados óptimos por lo que actualmente existen guías y métodos como técnicas de intervención educativa que tratan algunos de estos problemas de forma general, sin haber una metodología específica aplicada en los casos de NF1 (55).

Por estas razones el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona ha diseñado un Programa de Intervención Neurocognitiva en niños con NF1 cuyo objetivo es ayudar a mejorar su calidad de vida, así como su futuro. En cuanto a su metodología, pretenden realizar un abordaje multimodal teniendo en cuenta el contacto directo con el niño/a planteando una intervención de reeducación precoz de procesos cognitivos básicos como en los aprendizajes académicos. Además, se establecerá un contacto continuo con la escuela y la familia, implicando y educando a los profesores y padres en el manejo conductual del niño. Gracias a este estudio y los resultados obtenidos, se podrán desarrollar pautas para las familias y los centros educativos para poder mejorar el rendimiento académico de las personas afectadas con NF1, así como favorecer la inserción laboral en el futuro de estas personas (55,56).

En primer lugar, el primer objetivo de este estudio es evaluar y definir el fenotipo cognitivo y conductual en una muestra de pacientes con NF1 para poder saber cuáles son los procesos cognitivos primarios que interfieren en el rendimiento académico. El segundo objetivo es realizar una intervención precoz de las dificultades objetivadas orientado al propio paciente (autoinstrucciones, planificación, control atencional, grafismo, lectura, comprensión

lectora y cálculo), asesoramiento a padres en el manejo conductual y asesoramiento escolar de los programas individuales aplicables en el aula (56).

En cuanto a la población de estudio está definida por todo paciente diagnosticado de NF1 entre 6 y 16 años de edad. Se prevé conseguir una muestra de 70 pacientes y 70 controles, cuya captación se hará a través de los diagnósticos de NF1 obtenidos en la unidad de Enfermedades Neurocutáneas del Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona) y el Hospital de Sant Pau y la Santa Creu. Se seleccionarán a los pacientes candidatos para entrar en el programa de evaluación y rehabilitación neurocognitiva en base a unos criterios de inclusión y exclusión. En cuanto a la evaluación, se usará el programa SPSS versión 22 para demostrar la eficacia de la rehabilitación neurocognitiva antes de esta misma y otra después de recibir la rehabilitación, por lo que ambas finalmente serán comparadas y analizadas (56).

Respecto al plan de trabajo, tendrá una duración de 3 años. En el primer año se realizará la selección, evaluación neuropsicológica y la distribución de grupos de forma aleatoria. Además, se realizará la intervención neurocognitiva directa al niño 1 vez por semana, a la familia (manejo conductual) 1 vez al mes y la intervención escolar mediante asesoramiento académico 1 vez al trimestre. En este año por último se realizará la revaloración del niño. En el segundo año se repetirá lo realizado en el primer año, pero con nuevos sujetos. En el tercer año se analizarán los datos obtenidos y se procederá a realizar presentaciones de estos mismos en congresos, asociaciones, etc. (56).

Este proyecto pretende detectar las alteraciones neurocognitivas y los resultados obtenidos de la intervención mediante el programa descrito. La propuesta de abordaje ofrecida para el futuro de estos niños es de vital importancia en el tratamiento de las alteraciones cognitivas en pediatría cuyo objetivo es minimizar el impacto que estas puedan tener en la calidad de vida (56).

5.3 Psicopedagogía, herramientas en el proceso de aprendizaje

La NF es variable en cuanto a su sintomatología, evolucionando de manera distinta en cada individuo por lo que las características psicológicas asociadas también pueden ser diferentes en cada persona. Sin embargo, en todos los afectados se ha podido ver ciertas dificultades de aprendizaje siendo el foco de atención y preocupación tanto en los padres como en los profesores (12).

Las Dificultades de Aprendizaje (DA) que manifiestan los afectados de esta enfermedad pueden llegar a ser similares a las que pueden presentar otros niños no afectados de NF, pero sí con DA. Cuando estas DA que padecen los niños afectados de NF se confirman, se convierten en un derecho y deber de implantar un programa educativo cuyo propósito sea proporcionar un aprendizaje adecuado a las necesidades de dichos niños (12).

Para poder establecer un programa educativo en este ámbito, es necesario que se conozcan las manifestaciones clínicas de la enfermedad, así como las principales características psicológicas y, a partir de esto, organizar las intervenciones psicopedagógicas (12).

Por lo tanto, las características psicológicas propias de la NF (sobre todo NF1) y las sugerencias generales de intervención aplicables en el trabajo educativo diario serán aportadas en el Anexo 3.

5.4 Asociación de Neurofibromatosis

La Asociación de Afectados de Neurofibromatosis (AANF) fue fundada en 1997 siendo la única entidad de ámbito nacional que cuenta con profesionales especializados en NF. La AANF cuenta con dos psicólogas y un trabajador social con formación específica en esta patología cuyos servicios son ofrecidos de forma gratuita sin tener en cuenta la edad, sexo, nacionalidad, lugar de residencia, etc. Por ello, dicha asociación atiende consultas en el extranjero, sobre todo en países de Latinoamérica, ofrecidas de forma telefónica, presencial u online abordando así las necesidades de los afectados (57).

Los servicios ofrecidos de forma gratuita por la AANF son los siguientes:

- Servicio de atención y orientación de la NF.

Dicho servicio es el más demandado y lleva en funcionamiento desde que se fundó la AANF. Supone la primera toma de contacto con esta patología, se atienden todas las consultas y se ofrece orientación en cuanto a las dudas relacionadas con NF (asesoramiento sobre la NF y sus complicaciones, orientación al paciente y familiares, información sobre profesionales especializados) permitiendo que los pacientes y aumenten la sensación de control de esta enfermedad y se ofrece ayuda para manejar las emociones en el momento del diagnóstico (57).

- Servicio de intervención psicológica de la Neurofibromatosis.

Permite abordar la necesidad de apoyo psicológico gracias a especialistas en dicha patología. En dicho servicio se realiza terapia psicológica individual, de pareja y familiar de forma presencial o online. Además, ofrecen orientación y asesoramiento a centros educativos que tienen alumnos que padecen esta enfermedad y a otros recursos psicosociales toman contacto con afectados de NF. También publican contenido psicosocial en la revista INFórmate en la web de la asociación (57).

- Servicio de Orientación Social

El Trabajador Social, de manera individual con cada persona, ofrece trabajar aquellas habilidades y recursos personales que permitan mejorar su vida. También ofrece orientación a los servicios sociales sobre el impacto que conlleva el padecimiento de

NF para abordarlo (57).

- Canal de segunda opinión de la Neurofibromatosis.

Un genetista clínico y un oncólogo pediátrico especializados en NF colaboran en cuanto a la derivación de casos médicos complejos evaluándolos, diagnosticándolos y orientar a los pacientes y familiares (57).

Por otro lado, en la AANF desarrollan diversas actividades como: una revista cuatrimestral llamada INFórmate desarrollada desde hace 19 años informando a los afectados de NF y profesionales sociosanitarios sobre esta patología, Congreso nacional de Neurofibromatosis de forma anual donde participan profesionales especializados en NF para los pacientes puedan trasladar sus dudas, Webinars siendo una plataforma digital de formación y concienciación sobre la NF a través de charlas, actividades de captación de fondos (mercadillos benéficos, microdonaciones, colaboraciones con entidades, venta de lotería), campañas de sensibilización en días internacionales (17 de mayo NF1 y 22 de mayo NF2), participación en ensayos clínicos, diversas publicaciones (guías, trípticos, folletos, cuentos), a través de una aplicación contactan con los asociados, realizan voluntariados y, además, colaboran con el Instituto de Investigación Germans Trias i Pujol recogiendo muestras para realizar diversos estudios (57).

La AANF estima que en España hay entorno a 15.000 pacientes afectados de NF y aproximadamente 2 millones y medio en todo el mundo. Esta asociación está constituida por 1.795 asociados/as (57).

Las diversas características que se dan lugar por padecer NF, así como sus complicaciones, producen en los pacientes y familiares situaciones de gran frustración, angustia, soledad e incertidumbre. Todo ello puede ocasionar trastornos psicológicos y problemas de integración por ello es necesario un apoyo adecuado y profesional para minimizar estos riesgos sobrellevando la enfermedad. Esta asociación atiende a dichas necesidades mejorando así la calidad de vida de las personas afectadas de NF y sus familiares. Gracias a esta asociación se ha podido dar a conocer esta enfermedad poco frecuente no sólo a pacientes y a familiares, sino a profesionales de otros ámbitos que pueden llegar a estar involucrados en distintas dimensiones de los afectados (57).

En el Anexo 4 se ha cumplimentado el Dossier Institucional de la AANF.

5.5 Justificación

La enfermedad de Neurofibromatosis (NF) pertenece a un grupo de trastornos genéticos que provocan tumores en el sistema nervioso (SN) además de otras anomalías como alteraciones cutáneas. La NF1 es uno de los trastornos genéticos más frecuentes presentando un mayor riesgo de padecer tumores malignos, el 80% de los pacientes presentan dificultades en el aprendizaje y el 60% presentan déficit de atención o hiperactividad. La NF2 tiene una menor prevalencia, pero una significativa morbilidad, la Schwannomatosis ocasiona un considerable dolor en los pacientes.

A todo ello, se le suma la diferencia en la calidad de vida, angustia, resiliencia y dolor con otros pacientes que padecen otro tipo de enfermedades crónicas como el impacto psicosocial que supone esta enfermedad. Además, en los padres de los niños afectados de NF se ve alterada la vida laboral, social y personal.

El trastorno genético en NF1 está provocado por una mutación en el cromosoma 17 o gen NF1 el cual regula la producción de neurofibromina que actúa como supresor tumoral principalmente en la epidermis, el esqueleto y el SNC. EL gen NF2 se encuentra localizado en el cromosoma 22, encargado de la producción de una proteína llamada merlina o schwannomina que también actúa como supresor tumoral. La detección de mutaciones en los genes resulta muy útil debido a que los criterios diagnósticos en la NF1 no se presentan en algunos niños menores de 8 años y, en muchos de los casos diagnosticados de NF2 no cumplen los criterios diagnósticos de la enfermedad hasta los 30 años. Con un diagnóstico precoz y sus respectivas posibilidades de intervención biopsicosocial la calidad de vida puede mejorar en los afectados de NF.

Las complicaciones de la NF1 son principalmente trastornos neurocognitivos, conductuales y psiquiátricos como dificultades en el aprendizaje, disfunción ejecutiva, TDAH, estado de ánimo depresivo o ansiedad. Respecto a la NF2, hay una predisposición a desarrollar tumores en el sistema nervioso y lesiones oftálmicas, por lo que la actividad psicomotora se ve afectada. Además, el desarrollo de schwannomas vestibulares en la NF2 ocasiona una pérdida auditiva progresiva y una morbilidad temprana debido a la ubicación anatómica. Por ello, estas personas presentan factores estresantes y ánimo depresivo ocasionados por las dificultades de comunicación, aislamiento social, disminución de apoyo social...

El fuerte impacto ocasionado en el transcurso de las vidas de los pacientes afectados como de los familiares por la propia enfermedad, además de las complicaciones que subyacen a esta, son el motivo por el cual se justifica la decisión de desarrollar un Proyecto Educativo que busca la mejora en la calidad de vida de estas familias. Muchos niños frecuentemente tienen problemas en el ámbito académico y en la socialización que, mediante una enseñanza

de conocimientos y herramientas a padres y/o tutores de pacientes afectados de NF, se evitarán en gran medida que persistan en la edad adulta disminuyendo así el impacto negativo en la calidad de vida a futuro, así como la mejora en el afrontamiento de la enfermedad, la reducción del impacto psicosocial, el nivel de estrés y ansiedad.

6. Proyecto educativo

6.1 Población y captación

6.1.1 Población diana

La población a la que va dirigida este proyecto educativo es a los tutores, padres o familiares próximos que quieran participar tanto de menores de edad o mayores de edad que estén incapacitados.

La NF1 es uno de los trastornos genéticos más frecuentes teniendo una prevalencia aproximada de uno por cada 3.500 nacidos vivos (10) mientras que la NF2 y Schwannomatosis la frecuencia de presentación de dichas enfermedades son similares y han sido calculadas en un caso por cada 30.000-40.000 nacidos vivos (5,11). Debido a la frecuencia de presentación de los 3 tipos de NF, se realiza una aproximación estimada de los pacientes afectados en la Comunidad de Madrid cuya población es de 6,750 millones de personas en 2022 (58). Habrá aproximadamente 1.930 personas afectadas de NF1, en cuanto a la NF2 habrá entre 168-225 personas afectadas y 168 personas que padecen Schwannomatosis. Aproximadamente 2.300 personas en la Comunidad de Madrid padecen NF.

Partiendo del número de pacientes estimados en Madrid, se intentará llegar a casi toda la población, pero de momento reclutaremos a 100 personas dado nuestras posibilidades actuales.

El número total de participantes será de 100 personas, pero se separarán en 4 grupos de 25 personas cada uno permitiendo un ambiente cómodo para que puedan compartir sus vivencias, incertidumbres y el programa educativo sea más eficaz. Las sesiones serán realizadas en horario de mañana o de tarde dando opción a los participantes a elegir el turno además de la posibilidad de acudir a las sesiones dos días a la semana con el fin de que la población se pueda adaptar según su vida personal y laboral. Por lo tanto, 2 grupos serán de mañana y 2 grupos de tarde, los martes y los jueves.

Los criterios de inclusión, condiciones que debe tener la población diana para poder inscribirse al programa educativo, son:

- Los pacientes deben estar diagnosticados de NF
- Los familiares deben tener un familiar de 1^{er} o 2^o orden que padezca esta enfermedad
- Las personas que no sean familiares de los pacientes/ tutores deben convivir con él o atenderle con frecuencia.
- Los pacientes deben pertenecer a servicios de Neurología, Neurocirugía y

6.1.2 Captación

La captación de la población diana se realizará mediante carteles (ver Anexos 6 y 7) mediante la colaboración del Servicio de Neurología del Hospital Universitario Niño Jesús y la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis de Madrid. Serán expuestos en la Unidad de Neurología, Neurocirugía y Dermatología del Hospital Universitario Niño Jesús y además, en la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis. También serán colocados en el Servicio de Neurología del Hospital Gregorio Marañón y La Paz.

Por otro lado, para poder obtener un listado de las familias afectadas de NF la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis y el Hospital Universitario Niño Jesús deberán entregar a las familias una autorización para el uso de datos personales cuya finalidad será poder abarcar al mayor número de familias ofreciéndoles así dicho programa educativo (ver Anexo 8).

Los familiares y/o pacientes interesados deberán mandar un correo al email o llamar al número de teléfono que aparecen en los carteles. Además, deberán ser informados los profesionales sanitarios que trabajen en el Hospital Universitario Niño Jesús, Gregorio Marañón, La Paz y de la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis sobre dicho programa educativo para poder comunicarlo a los pacientes y familiares durante las consultas o ingresos. Según la disponibilidad de plazas y el número de participantes se crearán los 4 grupos en horario de mañana y tarde, los martes y jueves.

Una vez hayan contactado con nosotros los familiares, tutores y pacientes interesados, serán respondidos mediante un correo electrónico con información detallada sobre las sesiones educativas, así como el lugar donde se impartirá el programa educativo. Además, serán enviadas las inscripciones (ver Anexo 9) para que puedan apuntarse a las sesiones. Una vez se hayan inscrito en el programa, se les enviará un correo de verificación de la matriculación en este.

Mediante los recursos utilizados, así como su colocación en dichos lugares permitirá una mayor visualización de dicho programa consiguiendo así una difusión entre la población diana. Los docentes que impartirán las sesiones educativas serán dos enfermeras especialistas en pediatría, dos psicólogos especialistas sobre la enfermedad de NF y dos trabajadores sociales que hayan trabajado anteriormente con familias afectadas de NF. A estos profesionales se les ofrecerá participar en dicho programa siendo así reclutados de forma voluntaria mediante la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis y en los servicios de los hospitales mencionados.

6.2 Objetivos

6.2.1 Objetivos generales

Aumentar la calidad de vida de los pacientes a través de una mejora en el conocimiento de los familiares y/o tutores sobre diferentes aspectos de la enfermedad NF. Además, se querrá conseguir el mejoramiento en la vida de los familiares y/o tutores.

6.2.2 Objetivos específicos

Los objetivos específicos están relacionados con las tres áreas del aprendizaje.

➤ **Objetivos de conocimiento:**

- Al finalizar el proceso docente los familiares y/o tutores sabrán explicar en qué consiste la enfermedad de Neurofibromatosis.
- Los familiares y/ tutores sabrán identificar los diferentes síntomas asociados a la enfermedad.
- Los familiares y/o tutores identificarán las complicaciones de la NF.
- Los familiares y/ tutores conocerán los posibles tratamientos actuales.
- Los familiares y/ tutores conocerán los programas complementarios para NF herramientas para NF
- Los familiares y/o tutores conocerán las dificultades de aprendizaje, así como las sugerencias de intervención para las personas afectadas de NF.
- Los familiares y/tutores conocerán los cuidados necesarios que puedan ofrecer a los familiares afectados de NF.
- Los familiares y/o tutores identificarán las fases de afrontamiento de la enfermedad.

➤ **Objetivos de habilidad:**

- Acabado el curso los familiares y/o tutores serán capaces de hacer frente a los problemas, complicaciones y situaciones críticas que los pacientes puedan tener aplicando los cuidados necesarios.
- Los familiares y/o tutores demostrarán una mejoría ante el afrontamiento de la NF.
- Los familiares y/o tutores serán capaces de poner en prácticas las sugerencias de intervención ante las dificultades de aprendizaje
- Los familiares y/o tutores demostrarán la capacidad de trasponer las herramientas aprendidas en los pacientes ante posibles complicaciones.

- **Objetivos de actitud o emocionales:**
 - Los familiares y/o tutores expresarán sus sentimientos y preocupaciones sobre la calidad de vida de los pacientes, así como su vivencia propia.
 - Los familiares y/o tutores verbalizarán las dificultades que han tenido para afrontar la enfermedad.
 - Los familiares y/o tutores mostrarán seguridad y capacidad de asumir los problemas/ complicaciones.
 - Los familiares y/o tutores verbalizarán los beneficios de las sesiones del taller educativo.

6.3 Contenidos

Los contenidos que serán abordados en este proyecto educativo se encuentran recogidos en el siguiente listado:

Presentación y exposición del cronograma

Se hará una breve presentación de los docentes, así como una presentación de cada uno de los participantes de este taller. Además, se expondrá el cronograma de este proyecto educativo

Introducción, conceptos sobre la enfermedad de Neurofibromatosis

Se realizará un resumen de los diferentes conceptos que se quiere impartir sobre la enfermedad de Neurofibromatosis: en qué consiste, síntomas asociados a la enfermedad, complicaciones y los posibles tratamientos actuales y cuidados que pueden ofrecer.

Puesta en común de sentimientos vividos y experiencias personales

Los padres/ tutores pondrán en común sus sentimientos y preocupaciones sobre la vida de sus hijos o familiares. Además, hablarán sobre sus experiencias vividas reflexionando así sobre las diversas situaciones sintiéndose apoyados por el resto.

Fases de afrontamiento de la enfermedad

Proceso de afrontamiento de la enfermedad del familiar a su cargo y adquisición de las competencias para hacer frente a los diversos problemas que puedan surgir en el proceso de dicha enfermedad.

Programas complementarios

Se analizarán los diferentes programas que haya actualmente para mejorar la calidad de vida de los pacientes (CogmedRM, ACT, Programa de Respuesta de Relajación y Resiliencia para sordos NF2, Children's at Home, RY-NF, Programa de Intervención Neurocognitiva en niños con NF1)

Psicopedagogía, herramientas en el proceso de aprendizaje

Conocerán las dificultades de aprendizaje que presenten las personas afectadas de NF, así como las sugerencias de intervención para abordar estas de la mejor manera posible aumentando así la calidad de vida de los afectados.

Cuidado del familiar afectado de la enfermedad NF

Trasposición de las herramientas adquiridas para mejorar la calidad de vida del familiar afectado de dicha enfermedad.

Desarrollo de habilidades

Práctica y desarrollo de los conocimientos aprendidos ante diversas situaciones que se dan lugar durante el transcurso de la enfermedad.

6.4 Sesiones, técnicas de trabajo y utilización de materiales

6.4.1 Planificación general

Para la consecución de este proyecto educativo serán desarrolladas las siguientes fases de la planificación general:

- Formulación de los objetivos generales y los objetivos específicos del área de conocimientos, área afectiva y área de habilidades.
- Realización de un listado con los contenidos a abordar en las diferentes sesiones.
- Cronograma general del proyecto educativo, así como el número de participantes, docentes que impartan el taller educativo y el lugar de celebración.
- Desarrollo de las sesiones.
- Evaluación pre-sesión y post-sesión así como evaluación a largo plazo tras la realización del taller educativo.

6.4.2 Cronograma general

El proyecto educativo estará formado por un total de 5 sesiones cuya duración será de 140 minutos, aproximadamente 2 horas y media, sin contar con las reuniones de los docentes al finalizar cada sesión para evaluar el desarrollo de estas mismas.

- En la primera sesión se realizará un cuestionario pre-sesión donde se evaluarán los conocimientos que tendrán los participantes hasta ese momento. En la primera parte de la primera sesión se impartirá el contenido teórico trabajándose así el área cognitiva. En la segunda parte de esta sesión se dedicará al área afectiva.

- En la primera parte de la segunda sesión también se impartirá contenido teórico correspondiente al área cognitiva, además de abordar el área afectiva pertinente a estos conceptos. En la segunda parte de la segunda sesión también estará dedicada al área cognitiva trabajándose el desarrollo de habilidades adecuadas a los contenidos transmitidos.
- La tercera sesión estará dedicada al área cognitiva, así como al desarrollo de habilidades.
- La cuarta sesión básicamente estará centrada en el desarrollo de habilidades.
- La quinta sesión corresponderá al cierre del taller educativo con una síntesis general, se entregará un manual teórico que recoja las herramientas que puedan poner en práctica, se realizará un intercambio de sensaciones, emociones y perspectivas sobre el taller educativo y, por último, los participantes realizarán dos cuestionarios post- sesión que evalúen los conocimientos adquiridos además de la satisfacción del taller realizado.

Serán habilitados 4 grupos en dos días diferentes con la posibilidad de dos turnos distintos, en horario de mañana o de tarde con el fin de que los familiares y/o tutores puedan acudir al taller educativo en el horario que mejor les convenga según su disponibilidad.

Una vez finalizadas las fases de captación e inscripción las sesiones serán impartidas durante el mes de mayo y junio, organizadas en los días 2, 4, 9, 11, 16, 18, 23, 25, 30 de mayo y 1 de junio. Cada sesión durará 140 minutos (sin contar con la reunión de los docentes para evaluar la sesión) por lo que el turno de mañana será de 10:30 a 13:00, el turno de tarde será de 17:30 a 20:00.

Por lo tanto, el cronograma de las sesiones quedará planificado de la siguiente manera:

	GRUPO 1: MARTES Turno de mañana 10:30 – 13:00	GRUPO 2: MARTES Turno de tarde 17:30 – 20:00	GRUPO 3: JUEVES Turno de mañana 10:30 – 13:00	GRUPO 4: JUEVES Turno de tarde 17:30 – 20:00
1º SESIÓN	02/05/2023	02/05/2023	04/05/2023	04/05/2023
2º SESIÓN	09/05/2023	09/05/2023	11/05/2023	11/05/2023
3º SESIÓN	16/05/2023	16/05/2023	18/05/2023	18/05/2023
4º SESIÓN	23/05/2023	23/05/2023	25/05/2023	25/05/2023
5º SESIÓN	30/05/2023	30/05/2023	01/06/2023	01/06/2023

6.4.3 Número de participantes

Como bien hemos dicho anteriormente, este proyecto educativo intentará abarcar a unas 100 personas debido a nuestras posibilidades actuales (familiares o tutores de las personas afectadas). Por lo tanto, los grupos estarán formados aproximadamente por 25 personas.

6.4.4 Docentes

El equipo de profesionales reclutados de forma voluntaria mediante la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis y en los servicios de los hospitales mencionados anteriormente, estará compuesto por dos enfermeras especialistas en pediatría, dos psicólogos especialistas sobre la enfermedad de NF y dos trabajadores sociales que hayan trabajado anteriormente con familias afectadas de NF. Así pues, estos profesionales impartirán las sesiones de este proyecto educativo

6.4.5 Lugar de celebración

Las sesiones se llevarán a cabo en la sala de docencia de la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis ubicada en C/La Coruña 9, 28020 Madrid.

6.4.6 Sesiones

Se realizarán cinco sesiones en las que se impartirán contenidos diferentes en cada una de ellas con una duración de 140 minutos cada una, sin contar con la reunión de los docentes al final de cada sesión. Para una mayor eficacia del curso, en cada sesión se hará un recordatorio de lo visto y aprendido anteriormente. En las tablas desarrolladas a continuación mostrarán las características de cada una de las sesiones, así como los contenidos que se impartirán, los objetivos específicos, la duración de cada una de las sesiones y las técnicas utilizadas además de los recursos utilizados para poder realizar cada una de las actividades propuestas en las sesiones.

Sesión 1: área cognitiva y área afectiva.

CONTENIDOS	OBJETIVOS	MÉTODO	DURACIÓN	RECURSOS
Presentación	Presentación de los docentes y participantes del taller permitiendo crear una atmósfera de confort y seguridad durante el taller educativo.	Técnica del ovillo: disposición de los participantes en círculo de manera que se pasarán el ovillo entre ellos. Cada persona que reciba el ovillo procederá a presentarse y compartirá con los demás lo que esperan o desean conseguir tras este programa educativo. Posteriormente lo lanzará a otra persona, de forma consecutiva hasta que todos los asistentes hayan realizado esta actividad. Todos quedarán unidos formando una especie de tela de araña representando la unión del grupo formado.	40 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Todos los docentes <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente • Sillas dispuestas de manera circular • Ovillo de lana
Exposición del cronograma	Conocer la organización del taller educativo	Técnica expositiva: lección	5 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente • Ordenador • Proyector • Presentación
CUESTIONARIO PRE- SESIÓN (cuestionario de conocimientos) 10 minutos				

Introducción sobre la NF	Los familiares y/o tutores comprenderán en qué consiste la enfermedad de Neurofibromatosis.	Técnica expositiva: lección con discusión	15 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente • Ordenador • Proyector • Presentación
Conceptos sobre la enfermedad de NF - Síntomas - Complicaciones	Los familiares y/o tutores sabrán identificar los diferentes síntomas asociados a la enfermedad. Los familiares y/o tutores identificarán las complicaciones de la NF.	Técnica expositiva: lección con discusión	20 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente • Ordenador • Proyector • Presentación
DESCANSO 10 minutos				
Repercusión de la enfermedad en la calidad de vida de los pacientes - Sentimientos	Los familiares y/o tutores expresarán sus sentimientos y preocupaciones sobre la calidad de vida de los pacientes, así como su vivencia propia.	Método de investigación en el aula, tormenta de ideas: Un participante saldrá a la pizarra y conjuntamente con el resto de los participantes irá escribiendo los diferentes sentimientos y preocupaciones sobre la calidad de vida de sus familiares afectados de NF y que	40 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Psicólogo especialista en NF - Trabajador social <u>Recursos materiales:</u>

- Experiencias		hacían para poder mejorar esas situaciones. Posteriormente se analizarán las ideas expuestas de todos los participantes		• Sala docente • Pizarra blanca • Rotulador
EVALUACIÓN DE LA SESIÓN (Reunión docentes) 5 minutos				

Sesión 2: área cognitiva, área afectiva y área de habilidades.

CONTENIDOS	OBJETIVOS	MÉTODOS	DURACIÓN	RECURSOS
Resumen sesión anterior	Recordar lo visto anteriormente	Técnica expositiva: charla participativa	10 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente
Fases de afrontamiento de la enfermedad. - Fases	Los familiares y/o tutores identificarán las fases de afrontamiento de la enfermedad.	Técnica expositiva: lección con discusión	15 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Psicólogo especialista en NF - Enfermera especialista en pediatría <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente • Ordenador • Proyector • Presentación
Fases de afrontamiento de la enfermedad. - Dificultades de afrontamiento	Los familiares y/o tutores verbalizarán las dificultades que han tenido para afrontar la enfermedad.	Técnica de investigación en el aula: Frases incompletas Los docentes abrirán dicha actividad mediante la siguiente frase incompleta: las dificultades que he encontrado para afrontar esta enfermedad han sido... Los participantes irán completando dicha frase de	45 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Psicólogo especialista en NF - Enfermera especialista en pediatría <u>Recursos materiales:</u>

		manera que analizaremos conjuntamente lo obtenido. Dejaremos apuntadas las frases para una posterior actividad		• Sala docente • Ordenador • Proyector • Frase incompleta
DESCANSO 10 minutos				
Conceptos sobre la NF - Tratamientos	Los familiares y/ tutores conocerán los posibles tratamientos actuales	Técnica expositiva: lección con discusión	30 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente • Ordenador • Proyector • Presentación
Programas complementarios para NF	Los familiares y/ tutores conocerán los programas complementarios para NF	Técnica expositiva: lección con discusión	30 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría - Psicólogo <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente • Ordenador • Proyector • Presentación

EVALUACIÓN DE LA SESIÓN (Reunión docentes)

5 minutos

Sesión 3: área cognitiva, área de habilidades

CONTENIDOS	OBJETIVOS	MÉTODOS	DURACIÓN	RECURSOS
Resumen sesión anterior	Recordar lo visto anteriormente	Técnica expositiva: charla participativa	10 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente
Cuidado del familiar afectado de NF	Los familiares y/tutores conocerán los cuidados necesarios que pueden ofrecer a los familiares.	Método de investigación en el aula, lluvia de ideas Un participante saldrá a la pizarra y conjuntamente con el resto de los participantes irá escribiendo diferentes problemas, complicaciones y/o situaciones críticas las cuales han podido abordar proporcionando determinados cuidados a los pacientes con NF. Posteriormente se analizarán las ideas expuestas de todos los participantes	40 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría - Trabajador social <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente • Pizarra blanca • Rotulador
DESCANSO 10 minutos				
Psicopedagogía, herramientas en el proceso de aprendizaje - Dificultades de	Los familiares y/o tutores conocerán las dificultades de aprendizaje, así como las sugerencias de intervención para las personas afectadas de NF.	Técnica expositiva: lección con discusión	30 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría - Psicólogo <u>Recursos materiales:</u>

aprendizaje - Sugerencias de intervención				• Sala docente • Ordenador • Proyector • Presentación
Psicopedagogía, herramientas en el proceso de aprendizaje - Dificultades de aprendizaje - Sugerencias de intervención	Los familiares y/o tutores serán capaces de poner en prácticas las sugerencias de intervención ante las dificultades de aprendizaje	Método para el desarrollo de habilidades: simulación. Pondremos varios ejemplos de dificultades de aprendizaje que puedan padecer los familiares afectados. A continuación, los participantes se prestarán voluntarios para sugerir una intervención ante una dificultad y demostrarán su desarrollo.	50 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría - Psicólogo - Trabajador social - Voluntarios para recrear la escena. <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente • Rotulador • Pizarra blanca • Material de papelería (bolígrafos, folios)
EVALUACIÓN DE LA SESIÓN (Reunión docentes) 5 minutos				

Sesión 4: área cognitiva y área de habilidades

CONTENIDOS	OBJETIVOS	MÉTODOS	DURACIÓN	RECURSOS
Resumen sesión anterior	Recordar lo visto anteriormente	Técnica expositiva: charla participativa	10 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente
Desarrollo de habilidades	Los familiares y/o tutores demostrarán una mejoría ante el afrontamiento de la NF. Los familiares y/o tutores serán capaces de hacer frente a los problemas, complicaciones y situaciones críticas que los pacientes puedan tener aplicando los cuidados necesarios. Los familiares y/o tutores demostrarán la capacidad de trasponer las herramientas aprendidas en los pacientes ante posibles complicaciones.	Método para el desarrollo de habilidades: simulación. Recapitulamos las frases incompletas de la sesión 2 y daremos a los participantes a elegir varias de las dificultades mencionadas. Desarrollaremos a continuación varias para los participantes con las cuales las dificultades mencionadas puedan, en su gran mayoría, ser solventadas con lo visto en las sesiones anteriores.	120 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría - Psicólogo - Trabajador social - Voluntarios para recrear escenas <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente • Materiales de papelería
DESCANSO ENTRE LAS SIMULACIONES CUANDO PRECISE 10 minutos				

EVALUACIÓN DE LA SESIÓN (Reunión docentes)

15 minutos

Sesión 5: área cognitiva, afectiva y cierre

CONTENIDOS	OBJETIVOS	MÉTODOS	DURACIÓN	RECURSOS
Síntesis general	Recordar lo visto anteriormente	Técnica expositiva: charla participativa	15 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente
Adaptación de las herramientas y/o programas disponibles a la vida diaria de los pacientes con NF, así como los posibles tratamientos.	Conseguir que los familiares y/o tutores adapten los conocimientos y la práctica obtenida en la vida diaria del familiar afectado de NF	Manual teórico que recoja las herramientas que puedan poner en práctica para que puedan consultarlo cuando lo requieran.	40 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría - Psicólogo - Trabajador social <u>Recursos materiales:</u> • Sala docente • Manual
DESCANSO 10 minutos				
Cierre del taller	Intercambio de sensaciones, emociones y perspectivas sobre el taller educativo	Método o técnica de investigación en el aula: fotopalabra. En una mesa serán expuestas diferentes fotografías que se puedan asociar con un sentimiento Los participantes libremente irán eligiendo 1-2	60 minutos	<u>Recursos humanos:</u> - Enfermera especialista en pediatría - Psicólogo - Trabajador social <u>Recursos materiales:</u>

		fotografías con las que se hayan sentido identificados y expresarán sus sensaciones. Finalmente, la enfermera con sus compañeros docentes cerrará la sesión agradeciendo la participación y la asistencia al taller.		• Sala docente • Mesa • Fotografías
EVALUACIÓN POST- SESIONES (evaluación del programa, evaluación de satisfacción y cuestionario conocimientos) 15 minutos EVALUACIÓN DE LA SESIÓN (Reunión docentes) 5 minutos				

6.5 Evaluación

Para poder comprobar si el proyecto educativo y los procesos de enseñanza-aprendizaje, respecto al área cognitiva, afectiva y área de habilidades, están siendo efectivos será necesaria la realización de determinadas evaluaciones con la finalidad de valorar la consecución de los objetivos planteados.

6.5.1 Evaluación de la estructura y del proceso

Los docentes del taller educativo deberán realizar una evaluación al final este mismo valorando el proceso de captación de la población diana, el número de participantes, el lugar donde se ha realizado el taller, las fechas y horarios disponibles, el número de sesiones, los contenidos impartidos y las técnicas utilizadas, los materiales necesarios para la realización y la participación de los integrantes. Se llevará a cabo a través de una evaluación cuantitativa mediante una evaluación numérica (ver Anexo 10).

En la última sesión, se repartirá a los participantes una evaluación anónima evaluando así la planificación y programación general del proyecto, así como la calidad de los docentes, las técnicas utilizadas, los materiales empleados, etc. Se llevará a cabo mediante una evaluación cuantitativa que reflejará la valoración del taller por parte de los asistentes (ver Anexo 11). Además, para poder valorar la satisfacción obtenida del curso, se repartirá a los participantes otro cuestionario en el cuál manifestarán si el taller educativo ha cumplido sus expectativas (ver Anexo 12).

6.5.2 Evaluación de los resultados educativos

Se evaluarán los resultados educativos comprobando de esta manera si se han cumplido los objetivos educativos generales, así como los objetivos educativos específicos propuestos en las tres áreas del aprendizaje al finalizar el taller y a largo plazo (seis meses después).

- Evaluación al finalizar el taller: para poder valorar los conocimientos adquiridos, así como la comprensión por los asistentes se evaluarán mediante la comparación de un cuestionario previo en la primera sesión y un cuestionario posterior en la última sesión (ver Anexo 13). Además, para poder analizar las sesiones, tras estas mismas se reunirán los docentes como observadores de la sesión para analizar lo ocurrido durante estas dando pie a una mejora en las siguientes sesiones.
- Evaluación a largo plazo: transcurrido un tiempo de seis meses tras la

realización del taller educativo, se procederá a contactar con los participantes por correo electrónico. Se procederá a enviarles un cuestionario (ver Anexo 13) cuya finalidad será determinar la efectividad de los contenidos educativos adquiridos en la calidad de vida de los familiares afectados de NF.

7. Bibliografía

- (1) Fundado por A. Von Domarus, continuado por P. Farreras Valentí, director C. Rozman. Medicina interna . 16ª ed. Barcelona: Elsevier; 2008.
- (2) Mattson Porth C, C. Grossman S. Porth Fisiopatología: Alteraciones de la salud, conceptos básicos. 9ª ed. Barcelona: Wolters Kluwer; 2014.
- (3) Sampson J, L. Thompson H, Wall Parilo DM. Cuidado de niños con neurofibromatosis de tipo 1. Nursing 2019; 36(6):26-31.
- (4) Pérez-Grau M, Miró N, Prades J, Vergés J, Lareo S, Roca-Ribas F. Neurofibromatosis Tipo 2. Acta Otorrinolaringológica Española 2010; 61(4):306-311.
- (5) Bartolomé García S, De la Cuadra Virgili P, Jiménez Cristóbal J. Schwannomatosis múltiple bilateral: a propósito de un caso. Revista Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología 2011; 55(3):220-223.
- (6) Montoya Cardero LE, Blanco Trujillo F, Hernández González JC, Junco Gelpi DA, Moncada Josephs O. Schwannomatosis del pie. MEDISAN 2013; 17(6):1012-1016.
- (7) Pascual Castroviejo I. Neurofibromatosis. 7th ed. Madrid: Escuela libre editorial; 2001.
- (8) González Fernández D, Palacios García L, Pérez Oliva N. Neurofibromatosis de tipo 2: hallazgo de una nueva mutación en el gen NF2 con múltiples manifestaciones neurológicas y cutáneas. Piel 2013; 28(7):391-394.
- (9) T Jordan J, R Plotkin S. Neurofibromatosis. Hematology/Oncology Clinics of North America 2022; 36(1):253-267.
- (10) T. Acosta M. Neurobiología de los trastornos del aprendizaje: Neurofibromatosis tipo 1 como modelo para investigar y tratar los trastornos del aprendizaje. Neurología 2007; 44(S02):S3-S8.
- (11) Solanes A, Lázaro C, Castellanos E, Serra E, Blanco I. Neurofibromatosis tipo 2: La historia de Lidia. Index de Enfermería 2012-06; 21(1-2):77-81.
- (12) Pou Serradell A, Lázaro García C, García i Gumiel L, Castro Zubizarreta A, Castro Zubizarreta S, Valenzuela i Benavent F editors. Las neurofibromatosis: guía de familias. 1ª ed. Madrid: Observatorio de la discapacidad; 2004.
- (13) Miscione F, Miscione H, Lambert N. Deficiencias congénitas del miembro inferior. Actualización sobre la pseudoartrosis congénita de la tibia. Asociación de Argentina de Ortopedia y Traumatología 2011; 76(2):172-173.
- (14) Moreno Londoño MV, Takane Imay M, González González MC, Koga Nakamura W, Estrada Reyes Ce, Islas de la Vega G. Nódulos de Lisch y ultrabiomicroscopia. Revista Mexicana de Oftalmología (RMO) 2014; 88(4):189-193.
- (15) Pascual Castroviejo I, Pascual Pascual SI, Velázquez Fragua R, Viaño J, García segura JM, Botella MP. Neurofibromatosis tipo 1 y gliomas de vías ópticas. Una serie de 80 pacientes. Neurología 2008; 46(09):530-536.

- (16) Jiménez Caballero PE, López Espuela F, Portilla Cuenca JC, Romero Sevilla RM, Fermín Marrero JA, Casado Naranjo I. Manifestaciones clínicas y neurorradiológicas en los adultos con neurofibromatosis tipo 1. *Neurología* 2013; 28(6):361-365.
- (17) Alfonso MI, Dzwierzynski W. Hoffman-Tinel Sign: The Realities. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America* 1998; 9(4):721-736.
- (18) Gómez M, Batista O. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y su diagnóstico molecular como estrategia del diagnóstico diferencial y a edades tempranas. *Revista médica de Chile* 2015; 143(10):1320-1330.
- (19) Plana-Pla A, Bielsa-Marsol I, Carrato-Moñino C. Manifestaciones cutáneas de la neurofibromatosis tipo 2: interés diagnóstico y pronóstico. *Actas Dermo-Sifiliográficas* 2017; 108(7):630-636.
- (20) Heredia Moy K, Oviedo Gamboa I, Panozo Borda SV, Zegarra Santiesteban W, Ricaldez Muñoz R, Villarroel Arze T. Diagnóstico por neuroimagen de Neurofibromatosis tipo 2. Reporte de un caso clínico. *Gaceta Médica Boliviana* 2012; 35(1):28-30.
- (21) Beers MH, Berkow R. El Manual Merck: de diagnóstico y tratamiento. 10ª ed. española. ed. Madrid: Madrid [etc.]: El Servier Science, D. L.; 2002.
- (22) Heredia Ruiz AJ, González Saavedra JA, Sánchez Martínez MF, Vergara Maide ME, Farfán Aguilar JC. Neurofibromatosis y embarazo con resultado de muerte fetal: caso clínico. *Prog Obstet Ginecol* 2007; 50(6):355-359.
- (23) Gresham DD, Braunlin JL, Vuckovich SK. Caring for the pregnant woman with neurofibromatosis. *MCN. The American journal of maternal child nursing* 2010/01; 35(1):18-25.
- (24) Alonso Gordo JM^a, Sánchez González, M. ^a del Carmen, Hernández Pérez N, Calvo Orduña M^aJ. Las posibilidades del Consejo Genético en Atención Primaria. *Revista Clínica de Medicina de Familia* 2014; 7(2):118-129.
- (25) Anna Duat Rodríguez. Características fenotípicas y genéticas en la neurofibromatosis tipo 1 en la edad pediátrica Universidad Autónoma de Madrid - Facultad de Medicina; 2015.
- (26) Valero MC, Martín Y, Hernández-Imaz E, Marina Hernández A, Meleán G, Valero AM, et al. A highly sensitive genetic protocol to detect NF1 mutations. *J Mol Diagn* 2011; 13(2):113-122.
- (27) Terzi YK, Oguzkan-Balci S, Anlar B, Aysun S, Guran S, Ayter S. Reproductive decisions after prenatal diagnosis in neurofibromatosis type 1: importance of genetic counseling. *Genet Couns* 2009; 20(2):195-202.
- (28) Orozco Ariza JJ, Besson A, Pulido Rozo M, Ruiz Roca JA, Linares Tovar E, Sáez Yuguero MR. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) revisión y presentación de un caso clínico con manifestaciones bucofaciales. *Avances en Odontoestomatología* 2005; 21(5):231-239.
- (29) Carillo C, Kiening M, Bergheimer S, Kalamarides M. Psychological follow-up care of neurofibromatosis type 2 patients and their relatives. *Neurochirurgie* 2018; 64(5):381-385.

- (30) Evans DGR. Neurofibromatosis 2 [Bilateral acoustic neurofibromatosis, central neurofibromatosis, NF2, neurofibromatosis type II]. *Genet Med* 2009;11(9):599-610.
- (31) Dombi E, Baldwin A, Marcus LJ, Fisher MJ, Weiss B, Kim A, et al. Activity of Selumetinib in Neurofibromatosis Type 1–Related Plexiform Neurofibromas. *N Engl J Med* 2016; 375(26):2550-2560.
- (32) Zafon C, Obiols G. Vía de señalización dependiente de la proteincinasa de activación mitogénica en el carcinoma papilar de tiroides. De las bases moleculares a la práctica clínica. *Endocrinol Nutr* 2009; 56(4):176-186.
- (33) Gross AM, Wolters PL, Dombi E, Baldwin A, Whitcomb P, Fisher MJ, et al. Selumetinib in Children with Inoperable Plexiform Neurofibromas. *N Engl J Med* 2020; 382(15):1430-1442.
- (34) Anderson MK, Johnson M, Thornburg L, Halford Z. A Review of Selumetinib in the Treatment of Neurofibromatosis Type 1-Related Plexiform Neurofibromas. *Ann Pharmacother* 2022; 56(6):716-726.
- (35) Sendrasoa FA, Rasoarisata A, Ramarozatovo LS, Rapelanoro Rabenja F. [Clinical aspects of Neurofibromatosis type 1 seen in the Department of Dermatology at University Hospital Antananarivo, Madagascar]. *Med Trop Sante Int* 2022; 2(2).
- (36) Fishbein NS, Vranceanu A, Mace RA. Baseline characteristics of adults with neurofibromatosis enrolled on a psychosocial randomized controlled trial. *J Neurooncol* 2022; 159(3):637-646.
- (37) Vranceanu A, Merker VL, Park E, Plotkin SR. Quality of life among adult patients with neurofibromatosis 1, neurofibromatosis 2 and schwannomatosis: a systematic review of the literature. *J Neurooncol* 2013; 114(3):257-262.
- (38) Hornigold RE, Golding JF, Leschziner G, Obholzer R, Gleeson MJ, Thomas N, et al. The NFTI-QOL: A Disease-Specific Quality of Life Questionnaire for Neurofibromatosis 2. *J Neurol Surg B Skull Base* 2012; 73(2):104-111.
- (39) Asociación de afectados de Neurofibromatosis Blanco Guillermo, Ignacio, Ros Peña A. Cuestionario NF2. Available at: <https://neurofibromatosis.es/cuestionario-nf2/>. Accessed Jan 25, 2023.
- (40) Ferner RE, Thomas M, Mercer G, Williams V, Leschziner GD, Afridi SK, et al. Evaluation of quality of life in adults with neurofibromatosis 1 (NF1) using the Impact of NF1 on Quality Of Life (INF1-QOL) questionnaire. *Health Qual Life Outcomes* 2017; 15(1):34.
- (41) Beaussart M, Barbarot S, Mauger C, Roy A. Systematic Review and Meta-analysis of Executive Functions in Preschool and School-Age Children With Neurofibromatosis Type 1. *J Int Neuropsychol Soc* 2018; 24(9):977-994.
- (42) Al-Farsi FAH, Al-Alyani OBS, Al-Kumzari A, Al-Saadi T. Systemic Review and Meta-analysis of the Intellectual Integrity of Children with Neurofibromatosis Type 1. *World Neurosurg* 2022; 157:69-74.

- (43) Bogadi M, Bakija I, Kaštelan S, Kasun B. Transdisciplinary Approach in Type I Neurofibromatosis - Review of Psychiatric Disorders. *Psychiatr Danub* 2021; 33(Suppl 4):1254-1260.
- (44) Peñas JJG. Trastornos de aprendizaje en la neurofibromatosis tipo 1. *Revista de neurología* 2017; 64(1):59-63.
- (45) Cipolletta S, Spina G, Spoto A. Psychosocial functioning, self-image, and quality of life in children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *Child Care Health Dev* 2018 -03; 44(2):260-268.
- (46) Carter S, Greenberg J, Funes CJ, Macklin EA, Vranceanu A. Effects of a mind-body program on symptoms of depression and perceived stress among adults with neurofibromatosis type 2 who are deaf: A live-video randomized controlled trial. *Complement Ther Med* 2021 -01; 56:102581.
- (47) Hardy KK, Berger C, Griffin D, Walsh KS, Sharkey CM, Weisman H, et al. Computerized Working Memory Training for Children With Neurofibromatosis Type 1 (NF1): A Pilot Study. *J Child Neurol* 2021 -10; 36(12):1078-1085.
- (48) Martin S, Roderick MC, Lockridge R, Toledo-Tamula MA, Baldwin A, Knight P, et al. Feasibility and Preliminary Efficacy of an Internet Support Group for Parents of a Child with Neurofibromatosis Type 1: a Pilot Study. *J Genet Couns* 2017-06; 26(3):576-585.
- (49) Martin S, Wolters PL, Toledo-Tamula MA, Schmitt SN, Baldwin A, Starosta A, et al. Acceptance and commitment therapy in youth with neurofibromatosis type 1 (NF1) and chronic pain and their parents: A pilot study of feasibility and preliminary efficacy. *Am J Med Genet A* 2016 -06; 170(6):1462-1470.
- (50) Akre C, Polvinen J, Ullrich NJ, Rich M. Children's at Home: Pilot Study Assessing Dedicated Social Media for Parents of Adolescents with Neurofibromatosis Type 1. *J Genet Couns* 2018 -04; 27(2):505-517.
- (51) Funes CJ, Zale EL, Luberto CM, Vranceanu AM. Home practice and quality of life among patients with neurofibromatosis randomized to a mind-body intervention. *Complement Ther Med* 2019 -02; 42:114-118.
- (52) Greenberg J, Carter S, Lester E, Funes CJ, Macklin EA, Plotkin S, et al. Cultivating resiliency in patients with neurofibromatosis 2 who are deafened or have severe hearing loss: a live-video randomized control trial. *J Neurooncol* 2019 -12; 145(3):561-569.
- (53) Lester E, DiStefano S, Mace R, Macklin E, Plotkin S, Vranceanu A. Virtual mind-body treatment for geographically diverse youth with neurofibromatosis: A pilot randomized controlled trial. *Gen Hosp Psychiatry* 2020; 62:72-78.
- (54) Responsable: Fernández Gómez M. Escuela de Madres y Padres - Asociación de Afectados de Neurofibromatosis. 2012; Available at: <https://neurofibromatosis.es/escuela-de-madres-y-padres/>.
- (55) Hospital Sant Joan de Déu. Óptica Universitaria y la Asociación Catalana de Neurofibromatosis unidos en un proyecto solidario. 2017; Available at: <https://www.sjdhospitalbarcelona.org/es/colabora/noticias/optica-universitaria-y-asociacion-catalana-neurofibromatosis-unidos-proyecto-solidario>. Accessed Feb 15, 2023.

(56) Hospital San Joan de Déu, Asociación Catalana de Neurofibromatosis, Ayudas Merck de Investigación. Memoria. Programa de Intervención Neurocognitiva en niños con Neurofibromatosis tipo 1. Acnefi.org 2016: 11.

(57) Escrito por los profesionales de la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis. Dossier Institucional AANF. 2022; Accessed Marzo, 2023.

(58) Madrid: Población por municipios y sexo. (2881). 2022; Available at: <https://www.ine.es/jaxiT3/Datos.htm?t=2881>. Accessed Feb 19, 2023.

(59) Wonder.Legal España. Autorización para el uso de Datos Personales - Modelo. 2022.

8. Anexos

Anexo 1. Cuestionario sobre la calidad de vida en la Neurofibromatosis tipo 2 (NFTI-QOL)

Documento recogido de Blanco Guillermo, Ignacio, et al... (39)

Anexo 1 – Página 1



Programa d'Assessorament i Genètica Clínica
CSUR Facomatosi

Estimado Sr, Sra,

Nos ponemos en contacto con usted para pedir su colaboración en un estudio que estamos realizando desde el Programa de Asesoramiento y Genética Clínica del Hospital Germans Trias i Pujol, y que pretende valorar que **impacto tiene la Neurofibromatosis Tipo 2 en la calidad de vida**.

El estudio, dirigido por el Dr. Ignacio Blanco, tiene como objetivo general conocer hasta qué punto las manifestaciones clínicas de la NF2, bajo su punto de vista, han impactado en su calidad de vida. Esto nos permitirá **mejorar la atención** a los usuarios y tomar conciencia de aquellos aspectos que debemos mejorar o atender de forma más minuciosa.

Para decidir si quiere participar en este estudio es importante que tenga en cuenta los siguientes puntos:

- La inclusión en este estudio es estrictamente voluntaria
- La negativa a participar, o su retirada en cualquier momento, no conllevarán perjuicio alguno en su asistencia clínica o en la relación con el equipo asistencial.
- Si alguna de las cuestiones planteadas en el estudio le hacen sentir incómodo tiene derecho a hacérselo saber al investigador y no responderlas.
- De acuerdo con la Ley Orgánica de Protección de datos (LOPD) LO15/99 se le asegura la protección y confidencialidad de los datos, tanto personales como del estudio, sin que puedan ser usados sin su consentimiento. Nadie, excepto los investigadores del estudio, tendrá acceso a su información. Los resultados obtenidos sólo podrán publicarse de forma anónima, y nunca de forma individual.

Si usted accede a participar en este estudio deberá firmar el consentimiento informado y responder a una serie de cuestionarios que encontrará en las páginas siguientes

Agradecidos de antemano, reciba un cordial saludo,

Dr. Ignacio Blanco
Investigador Principal

Andrea Ros
Coinvestigadora

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Grupo investigador: Programa de Asesoramiento y Genética Clínica.

Investigador Principal: Dr. Ignacio Blanco

Yo, Sr, Sra _____

Con DNI número _____

DECLARO:

1. Haber sido informado de manera clara y comprensible, pudiendo consultar todas mis dudas, sobre los procedimientos y objetivos de la investigación sobre **instrumentos psicométricos para medir la calidad de vida en NF2** realizado por el Programa de Asesoramiento y Genética Clínica del Hospital Germans Trias i Pujol.
2. Mi participación en este estudio es completamente voluntaria, entendiendo que en cualquier momento puedo retirarme de la investigación sin perjuicio alguno en mi asistencia clínica o en la relación con el equipo asistencial
3. Saber que toda la información que facilite a los miembros de la Unidad de Asesoramiento Genético será totalmente confidencial, y sólo los investigadores conocerán la identidad de los participantes en el estudio. Si los resultados de la investigación se hicieran públicos, se hará de tal manera que no se pueda identificar a las personas que han formado parte de la muestra estudiada.
4. Autorizar que en caso necesario los investigadores puedan consultar mi historial clínico con objeto de ampliar información.

(Nombre y apellidos)



Firma del participante

Dr. Ignacio Blanco

Investigador Principal

CUESTIONARIO EuroQol-5D (Parte 1)

Marque con una cruz la respuesta de cada apartado que mejor describa su estado de salud en el día de HOY.

Movilidad

- ☐ No tengo problemas para caminar
- ☐ Tengo algunos problemas para caminar
- ☐ Tengo que estar en la cama

Cuidado personal

- ☐ No tengo problemas con el cuidado personal
- ☐ Tengo algunos problemas para lavarme o vestirme
- ☐ Soy incapaz de lavarme o vestirme

Actividades cotidianas (p.ej., trabajar, estudiar, hacer las tareas domésticas, actividades familiares o actividades durante el tiempo libre)

- ☐ No tengo problemas para realizar mis actividades cotidianas
- ☐ Tengo algunos problemas para realizar mis actividades cotidianas
- ☐ Soy incapaz de realizar mis actividades cotidianas

Dolor/Malestar

- ☐ No tengo dolor ni malestar
- ☐ Tengo moderado dolor o malestar
- ☐ Tengo mucho dolor o malestar

Ansiedad/Depresión

- ☐ No estoy ansioso ni deprimido
- ☐ Estoy moderadamente ansioso o deprimido
- ☐ Estoy muy ansioso o deprimido

CUESTIONARIO EuroQol-5D (Parte 2)

TERMÓMETRO EUROQOL DE AUTOVALORACIÓN DEL ESTADO DE SALUD

Para ayudar a la gente a describir lo bueno o malo que es su estado de salud hemos dibujado una escala parecida a un termómetro en el cual se marca con un 100 el mejor estado de salud que pueda imaginarse y con un 0 el peor estado de salud que pueda imaginarse

Nos gustaría que nos indicara en esta escala, en su opinión, lo bueno o malo que es su estado de salud en el día de HOY. Por favor, dibuje una línea desde el casillero donde dice «Su estado de salud hoy» hasta el punto del termómetro que en su opinión indique lo bueno o malo que es su estado de salud en el día de HOY.

Su estado
de salud
hoy

(Escriba su estado
de salud hoy)

El mejor estado
de salud
imaginable

100

90

80

70

60

50

40

30

20

10

0

El peor estado
de salud
imaginable

CUESTIONARIO SOBRE LA CALIDAD DE VIDA EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 (NFTI-QOL)

Por favor, complete la siguiente información:

Fecha de hoy: _____

Nombre y Apellidos: _____

Edad: _____ años

Sexo: Hombre ☐ Mujer ☐ (por favor marque)

Para cada una de las preguntas que se muestran a continuación, marque con una cruz la que mejor describa como se siente usted HOY. Las actividades cotidianas incluyen: trabajo, labores domésticas, deporte, actividades sociales, familiares o de ocio.

P1.- ¿Los problemas del equilibrio o mareos le impiden realizar **sus actividades cotidianas**?

- 0 ☐ No tengo problemas del equilibrio o mareos
- 1 ☐ Tengo problemas del equilibrio o mareos pero no me suponen una dificultad
- 2 ☐ Tengo problemas del equilibrio o mareos que me suponen una dificultad
- 3 ☐ Tengo problemas del equilibrio o mareos que me impiden realizar mis actividades cotidianas

P2.- ¿Los problemas de audición le impiden realizar **sus actividades cotidianas**?

- 0 ☐ No tengo problemas de audición
- 1 ☐ Tengo problemas de audición pero no me suponen una dificultad
- 2 ☐ Tengo problemas de audición que me suponen una dificultad
- 3 ☐ Tengo problemas de audición que me impiden realizar mis actividades cotidianas

P3.- ¿La parálisis facial le impide **sus actividades cotidianas**?

- 0 ☐ No tengo parálisis facial
- 1 ☐ Tengo parálisis facial pero no me supone una dificultad
- 2 ☐ Tengo parálisis facial que me supone una dificultad
- 3 ☐ Tengo parálisis facial que me impide realizar mis actividades cotidianas

P4.- ¿Los problemas de visión le impiden **sus actividades cotidianas**?

- 0 ☐ No tengo problemas de visión
- 1 ☐ Tengo problemas de visión pero no me suponen una dificultad
- 2 ☐ Tengo problemas de visión que me suponen una dificultad
- 3 ☐ Tengo problemas de visión que me impiden realizar mis actividades cotidianas

P5.- ¿Tiene problemas para moverse o caminar?

- 0 ☐ No tengo problemas para moverme o caminar.
- 1 ☐ Tengo algunas dificultades pero puedo arreglármelas solo
- 2 ☐ No puedo caminar sin ayuda
- 3 ☐ No puedo caminar de ninguna manera

P6.- ¿Su estado de salud ha afectado su perspectiva de la vida? (por ejemplo, su confianza, su vulnerabilidad, sus relaciones sociales, el cuidado de su familia, su profesión, tener hijos)?

- 0 ☐ No ha tenido ningún efecto o el efecto ha sido positivo
- 1 ☐ Ha tenido un pequeño efecto negativo
- 2 ☐ Ha tenido un moderado efecto negativo
- 3 ☐ Ha tenido un gran efecto negativo

P7.- Dolor: a lo largo de nuestra vida la mayoría de nosotros hemos tenido dolor de vez en cuando, como un leve dolor de cabeza, esguinces y dolor de muelas. ¿Ha tenido algún otro tipo de dolor *que no sean estos anteriores* durante la última semana?

- 0 ☐ Ninguno
- 1 ☐ Sí, dolor leve
- 2 ☐ Sí, dolor moderado
- 3 ☐ Sí, dolor severo

P8.- ¿Actualmente sufre de ansiedad o depresión?

- 0 ☐ No
- 1 ☐ Sí, leve ansiedad o depresión.
- 2 ☐ Sí, moderada ansiedad o depresión
- 3 ☐ Sí, extrema ansiedad o depresión

*Si quiere hacer algún comentario adicional sobre el impacto de la NF2 en su calidad de vida, por favor
escribalo a continuación:*

*Ha completado el cuestionario NFTI-QOL.
Muchas gracias por su participación.*

Tabla recogida de Hornigold, Rachel E., et al... 2012 (38)

Symptoms/Signs	Not Present (n)	Present, but Causes no Difficulty with Usual Activities (n)	Causes Some Difficulty with Usual Activities (n)	Stops Usual Activities (n)
Q1. Hearing problems	8 (16%)	9 (18%)	24 (48%)	9 (18%)
Q2. Dizziness or balance problems	8 (16%)	3 (6%)	32 (64%)	7 (14%)
Q3. Facial weakness	27 (54%)	10 (20%)	10 (20%)	3 (6%)
Q4. Sight problems ^a	15 (40%)	7 (19%)	15 (41%)	0 (0%)
Q5. Mobility	No problems (n)	Some difficulty, can manage on own (n)	Unable to walk without help (n)	Unable to walk at all (n)
	10 (38%)	21 (42%)	8 (16%)	2 (4%)
Q6. Role on outlook on life (e.g., confidence, vulnerability, relationships, caring for family, career)	Positive or no effect (n)	Small negative effect (n)	Moderate negative effect (n)	Large negative effect (n)
	9 (18%)	16 (32%)	16 (32%)	9 (18%)
Q7. Pain	None	Mild	Moderate	Severe
	26 (52%)	12 (24%)	11 (22%)	1 (2%)
Q8. Anxiety and depression	None	Mild	Moderate	Extreme
	21 (42%)	15 (30%)	9 (18%)	10 (5%)

Anexo 2. Cuestionario sobre la calidad de vida en la Neurofibromatosis tipo 1 (INF1-QOL).

Tabla recogida de Ferner, Rosalie E, et al...2017 (40)

The INF1-QOL 14 item questionnaire – responses in 50 NF1 participants.

INF1-QOL Question	No problem n (%)	Mild Problem n (%)	Moderate Problem n (%)	Severe Problem n (%)	Pearson Correlation with Total INF1-QOL Score (p 2-tailed)
Q1 Vision	24 (48)	20 (40)	5 (10)	1 (2)	.380 (.006)
Q2 Cosmetic appearance	26 (52)	16 (32)	4 (8)	4 (8)	.623 (<.001)
Q3 Pain quality	25 (50)	20 (40)	4 (8)	1 (2)	.810 (<.001)
Q4 Pain Intensity	21 (42)	19 (38)	8 (16)	2 (4)	.671 (<.001)
Q5 Learning problems	16 (32)	25 (50)	9 (18)	0 (0)	.678 (<.001)
Q6 Behaviour and personality	27 (54)	18 (36)	4 (8)	1 (2)	.569 (<.001)
Q7 Mobility and walking	42 (84)	4 (8)	4 (8)	0 (0)	.620 (<.001)
Q8 Weakness, numbness, clumsiness in hands	37 (72)	11 (24)	2 (4)	0 (0)	.698 (<.001)
Q9 Speech	36 (72)	12 (24)	2 (4)	0 (0)	.496 (<.001)
Q10 Bones	37 (72)	11 (24)	2 (4)	0 (0)	.608 (<.001)
Q11 Breathing	42 (84)	8 (16)	0 (0)	0 (0)	.351 (.012)
Q12 Sleeping	22 (44)	19 (38)	8 (16)	1 (2)	.598 (<.001)
Q13 Role and outlook on life	13 (26)	16 (32)	14 (28)	7 (14)	.693 (<.001)
Q14 Depression and anxiety	18 (36)	16 (32)	14 (28)	2 (4)	.802 (<.001)

Anexo 3. Psicopedagogía, herramientas en el proceso de aprendizaje.

Tabla de elaboración propia basada en la información recogida de (12)

CARACTERÍSTICAS PSICOLÓGICAS QUE PUEDEN AFECTAR AL PROCESO DE APRENDIZAJE	SUGERENCIAS DE INTERVENCIÓN
<u>Aspectos psicomotores</u> Dificultad en la coordinación motora fina y gruesa. - La mayoría de los pacientes con NF encuentran dificultades en coger un libro, un bolígrafo, tijeras, atarse los cordones de los zapatos, etc. Además, pueden encontrar dificultades en montar en bicicleta, nadar, correr, etc. Todo ello les ocasiona miedo en áreas escolares como la Educación Física - Por otro lado, presentan dificultades en el aprendizaje de caligrafía debido a los problemas de coordinación fina.	- Práctica de deportes que potencien la coordinación motora gruesa, respetando sus preferencias - Promover actividades manuales que aumenten el control físico fino. - Probar diferentes elementos para escribir como, por ejemplo, las empuñaduras, y dejar que el niño use el que mejor se adapte a él. - Suficiente con una caligrafía legible, no exigir una caligrafía perfecta. - Evitar tareas de copiar o escribir demasiado extensa. - Dar la oportunidad en determinadas ocasiones de que el niño haga exámenes orales en vez de escritos. También está la posibilidad de que dicte las respuestas a otra persona. - Un recurso de utilidad que facilite las tareas son los ordenadores.
<u>Atención</u> - Suelen presentar una atención dispersa derivándose en problemas para concentrarse en una determinada actividad. - En algunos casos presentan TDAH	- Para que pueda adquirir un hábito progresivo en las actividades que realice será necesario demandarle progresivamente mayor tiempo en las tareas de atención. - Potenciar el desarrollo del pensamiento metacognitivo. Es decir, que vaya tomando conciencia de la distracción y cómo afecta a sus tareas, así como enseñarle estrategias para

	controlar esta misma. ○ Enseñar técnicas de estudio adaptadas a sus necesidades. Crear hábito y rutina de trabajo (espacio fijo de estudio, buena iluminación y sin elementos que puedan distraer a la persona) siendo los padres y/o tutores fundamentales en esta tarea. ○ El interés y la fatiga psicofísica influyen en la distracción ○ Ejemplos de estrategias para atender mejor: - Conducta de rastreo visual: atención sucesiva de todo el campo, detenerse en cada uno de los aspectos durante breve tiempo) - Focalización visual y auditiva: estrechar campo de atención hacia determinados aspectos hasta la adaptación de a visión o audición, posteriormente centrarla en los estímulos que se desean percibir) - Conductuales visuales comparativas - Autoinstrucciones: hablarse así mismo en voz baja, las primeras veces supervisado por el profesor que le vaya dando instrucciones a la hora de realizar una tarea. - Revisión/ corrección de tareas
<u>Percepción</u> • Dificultades en la orientación visoespacial y en la distinción figura-fondo como por ejemplo en el cálculo de distancias o profundidades, posiciones y tamaños de algo en el espacio. • Puede invertir o alternan letras, números, palabras y oraciones completas al leerlas, copiarlas o escribirlas.	○ Proporcionar más tiempo para terminar tareas viso- perceptivas. Situar al niño en primera fila cerca de la pizarra. ○ Realizar ejercicios cinestésicos: escribir en la pizarra, caminar, pintar con los dedos, deambular en la habitación. ○ Recuerdan más lo que oyen que lo que ven. ○ Presentar los materiales nuevos, los de lectura que sean claros, legibles y en hojas limpias. Instrucciones dadas oralmente.

• Dificultad en la percepción social y el lenguaje corporal	○ Enseñar el comportamiento social adecuado, no debemos aceptar que aprenderá por si solo sin ayuda. Ejercicios de desempeño de roles son de gran utilidad para representar determinadas situaciones diarias que pueda encontrarse dialogando sobre los posibles actos ante estas.
<u>Inteligencia</u> • El coeficiente intelectual se encuentra ligeramente disminuido respecto a personas que no presentan NF. Solo una pequeña parte de estos pacientes presentan retraso mental severo. • Si una persona presenta dificultades en el aprendizaje y se le proporcionan los recursos y apoyos necesarios, no aumentan progresivamente con la edad e incluso pueden mejorar.	○ Estudiar las habilidades y capacidades del niño. Elaborar un programa diseñado para hacer frente las dificultades que pueda tener, así como sus necesidades y la potenciación de sus habilidades. ○ Desarrollar estrategias de aprendizaje priorizando la comprensión frente a la memoria y los procedimientos. ○ Emplear las nuevas tecnologías como un recurso educativo ya que los medios audiovisuales e informáticos atraes a los niños. La experiencia recreativa es la mejor forma de aprendizaje
<u>Funciones ejecutivas</u> • Dificultad en la organización. Lentitud a la hora de estructurar y comenzar una actividad • Dificultades en la planificación y organización del tiempo • Inconvenientes a la hora de salir de la rutina, poco flexibles. • Problemas en la dotación de sentido y comprensión de la información	○ Calendario para que registre sus tareas y actividades. Ayudarle a organizar su mesa y materiales. Una vez acabada la jornada escolar, se aconseja ayudarle a organizar los deberes que tenga que hacer en casa. ○ Estimularle a que comience a realizar sus tareas, explicándole oralmente los pasos a seguir. Dividir las tareas complejas en subtareas. Realizar retroalimentación positiva cuando termine una tarea. Aumentar poco a poco la extensión y dificultad de estas. ○ En tareas de resolución de problemas enseñarle a hablar sobre los pasos que se requieren realizar, le ayudará a verlo con mayor claridad. ○ Intentar que solo solicite ayuda cuando lo precise ante tareas complejas o confusas. No

	deberemos anticiparnos ante la mínima dificultad que puede presentársele. ○ Ofrecer oportunidades para practicar los conocimientos adquiridos permitiendo que pueda generalizarlos a diversas situaciones.
<u>Memoria</u> • Deficiencia en la memoria espacial • Dificultades en la memoria a corto plazo.	○ Repetir instrucciones paso a paso, hacer que el niño las repita demostrando se sabe lo que tiene que hacer ○ Esperar a que el niño acabe la tarea que esta realizando para poder explicarle la siguiente. ○ Repasar las materias aprendidas ○ A la hora de intentar que memorice algo, enseñarle estrategias para recordar información como el sistema de siglas.
<u>Lenguaje</u> • Pueden presentar retraso en la adquisición del lenguaje. Limitada fluidez verbal • Dificultad en la expresión de sentimientos y emociones mediante lenguaje no verbal	○ Aumentar léxico. Cuando aparezca una nueva palabra en un texto, ejemplificar su significado e identificarlas en el texto con colores para que los niños las puedan recordar con mayor facilidad. ○ Utilizar juegos de palabras, canciones, rimas, etc. En estos juegos pueden participar los demás miembros de la familia como los hermano. ○ Practicar dinámicas grupales o individuales de expresión corporal ○ Ser pacientes cuando les preguntamos algo y tardan en responder o no consiguen expresarse bien. ○ Fomentar la conversación mediante preguntas como qué ha hecho hoy en el colegio, si tiene deberes, que le gustaría hacer el fin de semana, etc. Le ayudaremos de esta forma a orientarse y organizarse.

<u>Conducta</u> • Pueden tener conductas impulsivas, disruptivas y poco cooperadores • Inflexibles, acostumbrados a las rutinas siendo difícil modificar tareas planificadas. • Un gran número de pacientes presentan hiperactividad	○ Preparar previamente los cambios a realizar en sus rutinas haciéndoselos conocer con tiempo. ○ Se debe ser perseverante y coherente con las instrucciones, organización, reglas, etc. Deben ser acordadas y respetadas por todos ○ Pueden tener un gran beneficio las técnicas de relajación adecuadas a sus edades. ○ Enseñar a escuchar y nosotros escuchar sus demandas.
<u>Personalidad</u> Debido a las dificultades de aprendizaje, sociabilidad, de aspecto... es probable que presente un nivel de autoestima bajo. Si el entorno exterioriza una percepción negativa de sus capacidades y habilidades académicas empeorarán esta situación. • Aparición de frustraciones en la adolescencia debido a los problemas estéticos • Suelen ser tímidos e introvertidos.	○ Fomentar el desarrollo de su autoconfianza, evitar la sobreprotección. ○ No ocultar la enfermedad, hablarlo en el propio núcleo familiar. Proporcionar estrategias de habilidades sociales ○ Valorar sus acciones haciéndole sentir útil aumentando así su autoestima y que pueda socializar aún más con los demás. ○ Otorgarle oportunidades cuando se encuentra rodeado de sus compañeros/amigos. ○ Adquirir la capacidad de atribución de su propio éxito a su propio esfuerzo ○ Reforzar su autonomía personal.

RECOMENDACIONES FINALES

Conocer la enfermedad es el primer paso para convivir con ella y abordarla de la mejor manera. Para ello es importante mantener una buena comunicación entre los profesionales, la familia y el paciente.

Es un primer momento se debe detener los sentimientos de culpabilidad y ansiedad de los padres. Existen grupos de apoyo

Los equipos multidisciplinarios deberán atender tanto los aspectos médicos como psicológicos, psicopedagógicos y sociales de los afectados de NF.

Anexo 4. Documento Asociación de Afectados de Neurofibromatosis.

Anexo 4 – Página 1



DOSIER INSTITUCIONAL

**Asociación de Afectados de
Neurofibromatosis- AANF**

Domicilio: C/ La Coruña 9 - 28020 – Madrid

Teléfono: 913610042

Correo-e: info@neurofibromatosis.es

Web: www.neurofibromatosis.es



Índice

1.	Datos Institucionales	3
2.	Servicios gratuitos ofrecidos por la AANF	4
	Servicio de atención y orientación de la Neurofibromatosis (SAONF)	4
	Servicio de intervención psicológica de la Neurofibromatosis (SIPNF)	4
	Servicio de Orientación Social (SOS)	5
	Canal de segunda opinión de la Neurofibromatosis	5
3.	Principales Actividades de AANF	5
4.	Neurofibromatosis: Situación de los pacientes de NF	6
5.	La Asociación	8



1. Datos Institucionales

Nombre de la Entidad	Asociación de Afectados de Neurofibromatosis- AANF
Inicio de Actividad	La Asociación es una entidad sin ánimo de lucro creada en España en 1997
Objetivos	Mejorar la calidad de vida de las personas con neurofibromatosis y sus familias
Ámbito	Nacional. Única Asociación de pacientes con NF de ámbito nacional.
Utilidad Pública	Declarada de utilidad pública en 2001
Calidad	Certificado ISO 9001
Transparencia	https://neurofibromatosis.es/transparencia-2/
Independencia	No tenemos dependencia jerárquica, funcional ni institucional de entidades lucrativas ni de administraciones públicas.
Miembro de	- Socio fundador de la Neurofibromatosis Patient United- NFPU. Año 2017 EURORDIS-Rare Diseases Europe. Año 2009 Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Año 2008 Foro Español de Pacientes. Año 2019
Junta Directiva	- Presidente y Representante Legal: Agustín Campos Muñoz - Vicepresidencia: Pepi González Rendón - Secretaria: Raquel de Gracia Muñoz - Tesorero: Juan Diego Díaz Sánchez - Vocal: Nuria Julián Cardona
Equipo Técnico	- Dirección: Teresa Tejero Amoedo - Trabajador social: Rafael Prieto Punzón - Psicóloga: Carmen Sánchez Vázquez - Psicóloga: María Fernández Gómez - Trabajadora social: Elena Martín Acebedo
Servicios	Servicio de atención y orientación Servicio de atención psicológica Servicio de atención social Revista INFórmate Servicio acompañamiento CSUR Congresos Anuales Canal de Segunda Opinión Médica Webinarios
Domicilio social	C/ La Coruña 9 - 28020 – Madrid
Datos de contacto	Teléfonos: 913610042 - Correo-e: info@neurofibromatosis.es
Presencia online	Web: www.neurofibromatosis.es Facebook : Asociación de Afectados de Neurofibromatosis Twitter : @asociacion_anf Youtube : Asociación de Afectados de Neurofibromatosis Instagram : neurofibromatosis.es Linkedin : Neurofibromatosis

2. Servicios gratuitos ofrecidos por la AANF

La Asociación de Afectados de Neurofibromatosis es la única entidad de ámbito nacional que cuenta con profesionales especializados en esta patología. Contamos con dos psicólogas y un trabajador social con formación específica en Neurofibromatosis (NF) y es ofrecido de manera gratuita independientemente de la edad, sexo, nacionalidad, lugar de residencia o cualquier otra característica. Es por ello por lo que también atendemos consultas del extranjero, principalmente de países de Latinoamérica.



Se ofrecen **telefónicamente, presencialmente y online**, para poder abordar las necesidades de todos los afectados que lo necesiten, independientemente de su provincia de residencia.

Estos son **los servicios especializados gratuitos** que la AANF ofrece a los pacientes:

Servicio de atención y orientación de la Neurofibromatosis (SAONF)

Este servicio es el más demandado por las personas afectadas de NF, sus familiares y otras personas interesadas en la patología. Lleva en funcionamiento desde 1997, cuando nació la Asociación y ha ido profesionalizándose con el paso de los años.

Está coordinado por un Trabajador Social especializado en la patología. Y supone la primera toma de contacto con la patología, desde él se atienden todas las consultas y se ofrece orientación sobre todas las dudas relacionadas con la NF: asesoramiento sobre las características de la enfermedad, así como sus principales complicaciones y síntomas; orientación al enfermo y familiares e información sobre profesionales con experiencia, aumentando la sensación de control de la enfermedad y ayudándoles para manejar las emociones asociadas al diagnóstico de una enfermedad rara, etc.

Servicio de intervención psicológica de la Neurofibromatosis (SIPNF)

El Servicio de Intervención psicológica se puso en marcha hace más de 20 años para dar respuesta a los afectados en su necesidad de encontrar apoyo psicológico especializado en la enfermedad.

Realizamos terapia psicológica individual, de pareja y familiar, en función de las necesidades de cada caso, y para todas las edades. Se ofrece tanto presencial como en remoto porque no queremos que la distancia física sea un impedimento para recibir ayuda psicológica especializada.

Anexo 4 – Página 5

Asimismo, ofrecemos orientación y asesoramiento a los centros educativos que tienen alumnos con NF; a los Centros Base de Valoración y orientación a personas con discapacidad y a otros recursos psicosociales que trabajan con afectados de neurofibromatosis.

De manera cuatrimestral publicamos artículos de contenido psicosocial en la revista iNFórmate.

Servicio de Orientación Social (SOS)

Nuestro Trabajador Social, a través de la intervención sistémica y centrada en la persona, ofrece la posibilidad de trabajar las habilidades y recursos personales, generando una red de apoyo que parte de la persona afectada y se extiende por cada dimensión de su vida, implicando a aquellas personas de su entorno que deciden participar en este proceso de mejora.

- Asesoramiento sobre discapacidad, dependencia e incapacitación
- Búsqueda de recursos sociales y económicos

También ofrece la posibilidad de orientar a los profesionales de servicios sociales, su sintomatología y cómo puede afectar a la calidad de vida de las personas que acuden a los servicios sociales de zona.

Canal de segunda opinión de la Neurofibromatosis

Contamos con la colaboración de un genetista clínico y un oncólogo pediátrico especializados en neurofibromatosis a los que se derivan los casos médicos más complejos para su evaluación, diagnóstico y orientación.

3. Principales Actividades de AANF

- [Revista cuatrimestral iNFórmate](#). Es un proyecto evolutivo que se viene desarrollando desde hace 19 años, que informa a afectados de NF y profesionales sociosanitarios interesados en la patología.
- Congreso nacional de Neurofibromatosis. Se celebra anualmente y cuenta con la participación de ponentes especializados en NF a quienes los pacientes pueden trasladar sus dudas.
- [Píldoras informativas online](#): Sobre temas de interés respecto a la NF.
- [Webinarios](#) de formación y concienciación sobre NF a través de charlas en plataformas digitales.
- Actividades de captación de fondos: [Mercadillos benéficos](#), [microdonaciones](#) en la plataforma Teaming, [acuerdos de colaboración](#) con entidades, venta de [lotería](#), etc.
- [Recogida de muestras](#). En colaboración con el [Instituto de Investigación Germans Trias i Pujol \(IGTP\)](#), se recogen muestras biológicas que se envían al instituto para su estudio.



Anexo 4 – Página 6

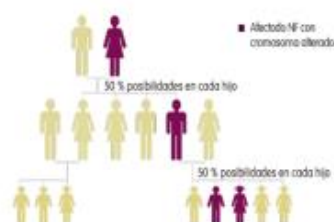
- Campaña de sensibilización entorno a los [Días Internacionales](#) -17 NF1 y 22 de mayo NF2-.



- Participación en [ensayos clínicos](#).
- Publicaciones: Cuentos: [El país de Serolav](#) y [Cuéntamela una historia Nana](#); Guías, trípticos, folletos informativos, etc..
- Comunicación con asociados: Nueva aplicación de [gestión de asociados](#).
- Voluntariado.

4. Neurofibromatosis: Situación de los pacientes de NF

La NEUROFIBROMATOSIS es una enfermedad genética crónica, degenerativa, incurable y que suele ser discapacitante, originada por una alteración de los cromosomas 17 y 22 que provoca un **crecimiento descontrolado de tumores en casi todo el organismo**.



Es el trastorno neurológico más común causado por un solo gen. Se hereda en un porcentaje del 50% y es una de las enfermedades autosómicas dominantes más comunes en los seres humanos - es suficiente heredar un gen alterado de alguno de los padres para que aparezca la enfermedad-.

Existe también la mutación espontánea “de novo” de otro 50% donde los padres no tienen ninguna alteración cromosómica ni tienen antecedentes familiares. En el caso de la schwannomatosis todavía no se conoce muy bien cómo se hereda, pero se sabe que el 85% de los casos se producen por nuevas mutaciones.

Anexo 4 – Página 7

Existen varios tipos de Neurofibromatosis:

- Neurofibromatosis Tipo I: es una de las enfermedades raras de mayor prevalencia, con una incidencia de 1 de cada 3.000 personas.
- Neurofibromatosis Tipo II: afecta a 1 de cada 25.000 personas.
- Schwannomatosis: es un tipo raro de neurofibromatosis que afecta a aproximadamente a uno de cada 40.000 nacidos.

Se estima que **en España hay alrededor de 15.000 pacientes de algún tipo de neurofibromatosis, dos millones y medio en todo el mundo**. La Asociación aglutina a 1.795 asociados/as. Todas las formas de la enfermedad afectan por igual a hombres y mujeres, así como a todos los grupos étnicos.

Es una enfermedad que no sigue la misma pauta de evolución en cada afectado. Muy al contrario, no todos desarrollan los mismos síntomas, ni con la misma gravedad, ni siquiera cuando la enfermedad es transmitida de padres a hijos.

Las complicaciones físicas, psíquicas, sensoriales y sociales a las que se enfrentan los afectados son múltiples y su evolución muy variable:

- **Dolor** intenso.
- Riesgo incrementado de tumores **cancerígenos**. Con lo que, además de vivir con la incertidumbre de una enfermedad cuyo pronóstico se desconoce, está el miedo a que pueda derivar en algún tipo de cáncer.
- **Discapacidad sensorial**. Pueden quedarse parcial o totalmente **sordos o ciegos**, especialmente de adultos, lo que dificulta el aprendizaje del lenguaje de signos o del Braille.
- **Discapacidad física** (problemas de crecimiento, disfunción motora, ... principalmente movilidad), a veces acompañada de dolor neuropático crónico.
- **Desfiguración** debido a grandes tumores, deformidades y otros problemas óseos, o a la proliferación continua de múltiples tumores cutáneos. Son síntomas con una afectación estética que provocan una pobre autoimagen, baja autoestima, rechazo y aislamiento social.
- **Dificultades de aprendizaje, TDAH y rasgos TEA**. Estos limitan y dificultan la vida laboral y la inclusión social con sus consecuencias psicológicas.
- **Epilepsia**,
- Disfunción de las vías respiratorias,
- Disfunción de la vejiga/intestino, etc....

En cuanto a las **lesiones que produce la patología**, en la mayoría de los casos, se desarrollan síntomas visibles en la piel. El **dolor** puede aparecer como síntoma bien a consecuencia de la enfermedad o bien debido a alguna intervención o tratamiento, y, puede ser crónico, localizado o generalizado. En ocasiones su origen es un neurofibroma que se puede extirpar total o parcialmente sin complicaciones, pero otras veces requiere de un **tratamiento paliativo**.

En la Neurofibromatosis tipo 1 (NF1), entre el 30 y el 50 por ciento de los pacientes presentan **neurofibromas plexiformes sintomáticos e inoperables**. Los neurofibromas son tumores que se forman en el tejido que cubre y protege los nervios. Pueden formarse en cualquier parte del cuerpo tanto interna como externamente (**mucho visibles**). La cantidad varía de algunos a cientos o, incluso, miles. Aunque la mayoría de los neurofibromas no son cancerígenos, pueden aumentar hasta alcanzar un gran tamaño y algunos se vuelven **maligmos** con el tiempo (aproximadamente el **10 %**).

Como resulta evidente, muchas de estas comorbilidades causan **discapacidad** y/o merman la capacidad para llevar una **vida normalizada** y provoca trastornos de **aislamiento social, ansiedad y/o depresión**. Todo ello, puede provocar falta de autoestima y rechazo, que, a su vez, se traduce en **una falta de habilidades sociales, déficit en asertividad, bajo rendimiento escolar, dificultades de incursión en el mundo laboral, etc.**

Cáncer y la NF1

Las personas con NF1 tienen un riesgo mayor de desarrollar tumores cancerosos además de una predisposición genética a presentarlos en edades tempranas. Estos incluyen un sarcoma llamado tumor maligno de vaina de nervio periférico (TMVNP), cáncer de encéfalo y cáncer de mama. **Además, una vez que malignizan los tumores, la quimioterapia y la radioterapia habitual no suelen funcionar en estos pacientes.** Los investigadores calcularon que estos cánceres **disminuyen la esperanza de vida** de las personas con NF1 de 10 a 15 años de media.

Cánceres más comunes	Cánceres a una edad más temprana	Cánceres potencialmente más mortales
• Glioma (de grado bajo y alto) • Sarcoma • Cáncer de mama • Cánceres endocrinos • Melanoma • Leucemia linfoblástica aguda • Cáncer de ovario • Cáncer de próstata • Meningioma	• Glioma de grado bajo • Glioma de grado alto • Tumor maligno de vaina de nervio periférico (TMVNP) • Cáncer de mama	• Sarcoma pleomórfico indiferenciado • Glioma de grado alto • TMVNP • Cáncer de ovario • Melanoma

5. La Asociación

Estas características, entre otras, produce en los afectados y sus familias una situación de gran frustración, angustia, inmensa soledad, incertidumbre e indefensión que, si no se acompaña de un apoyo adecuado y profesional, pueden derivar en trastornos psicológicos y problemas de integración tanto social como laboral. Muchos de ellos son personas en riesgo de exclusión social.

Los afectados necesitan de un servicio especializado para poder sobrellevar la enfermedad y sus consecuencias psicológicas y sociales y la Asociación es el único centro que atiende las necesidades de este colectivo, sean o no asociados.

Las neurofibromatosis son enfermedades muy desconocidas y desde la asociación se trabaja para recopilar toda la información basada en evidencia científica, divulgarla e implicar a profesionales del ámbito sanitario, social y de la salud para mejorar el proceso asistencial de los pacientes y, por lo tanto, mejorar su calidad de vida.

Llevamos 25 años trabajando para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas de NF y sus familiares. Ofrecemos soporte social y emocional a los padres de los niños recién diagnosticados de la enfermedad, a los niños afectados y a los adultos que la padecen, pues todos, en algún momento de sus vidas, necesitan asesoramiento.

Durante estos años, hemos atendido un enorme volumen de consultas y dado respuesta a las necesidades de atención que no son respondidas por ningún otro organismo público o privado; hemos dado a conocer esta patología poco frecuente no sólo a pacientes y familiares, sino a profesionales de diferentes ámbitos que repercuten en las diferentes dimensiones de los afectados.

25 AÑOS CAMINANDO JUNTO A PACIENTES Y FAMILIARES

Asociación de Afectados de Neurofibromatosis - Declarada de Utilidad Pública O.M. 04/06/2001
C/La Coruña, 9- 28020 Madrid Teléfono: 913610042 Correo-e: info@neurofibromatosis.es Web: www.neurofibromatosis.es

Anexo 5. Documento Memoria programa Neurocognitivo.

Anexo 5 – Página 1

MEMORIA

Programa de Intervención Neurocognitiva en niños con Neurofibromatosis tipo 1

INDICE

1. RESUMEN	2
2. ANTECEDENTES SOBRE EL TEMA.....	3
3. OBJETIVOS.....	5
4. METODOLOGÍA	6
5. PLAN DE TRABAJO.....	8
6. VIABILIDAD DEL PROYECTO DE INVESTIGACIÓN	9
7. BIBLIOGRAFÍA	10

1. RESUMEN

La Neurofibromatosis de tipo 1 (NF1) es uno de los trastornos genéticos más frecuentes. La preocupación más importante para los pacientes y sus familias es el riesgo incrementado de desarrollar tumores benignos y malignos de los sistemas nerviosos periférico y central. Sin embargo, hasta un 80% de los pacientes tienen dificultades en los procesos de aprendizaje. Los síntomas compatibles con el trastorno por déficit de atención/hiperactividad se presentan hasta en un 60% de los pacientes. Los trastornos del aprendizaje son la principal causa de morbilidad a lo largo de la vida. Los déficits cognitivos son muy variados. Hasta el momento, se ha reportado en la literatura la asociación de la NF-1 con la discapacidad intelectual (estimada en el 4-8% de los pacientes), con el TDAH (en el 40- 60%), con trastornos específicos del aprendizaje (con una frecuencia estimada del 30- 65% de los niños) y déficit en habilidades visoespaciales y en funciones motoras.

La definición del fenotipo cognitivo, así como el entendimiento real de los procesos cognitivos subyacentes, es necesario para el desarrollo de métodos que puedan evaluar potenciales propuestas de intervención neurocognitiva. Estos déficits producen impacto no solo en los procesos de aprendizaje, sino en actividades sociales, interpersonales y, en general, en muchos aspectos de la vida diaria. Los programas de intervención cognitiva y conductual específicos en esta población, a día de hoy, son inexistentes. Es por este motivo que creemos que un programa de neuroreeducación cognitiva, en estos pacientes, a edades tempranas podrá impactar en el rendimiento escolar, social y, en un futuro, laboral.

Así pues, dado que se trata de un trastorno crónico, se plantea la necesidad de un abordaje terapéutico más extenso e interdisciplinar con el objetivo de mejorar la calidad de vida de nuestros pacientes. La reeducación cognitiva contribuye a alcanzar este objetivo, trabajando de forma integral sobre el rendimiento cognitivo, autonomía, socialización y estabilidad emocional.

Por ello, se propone una evaluación y reeducación neurocognitiva en pacientes diagnosticados de NF1 que se encuentren en edad escolar, con el objetivo de mejorar su rendimiento académico y potenciar al máximo los déficits en procesos cognitivos más básicos (memoria, atención, lenguaje, funciones ejecutivas, funciones visoespaciales y/o motricidad).

2. ANTECEDENTES SOBRE EL TEMA

La Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) tiene una incidencia de 1 de cada 3000 recién nacidos. Es el trastorno neurogenético autosómico dominante más común, el cual presenta una mutación del gen NF1.

En la población infantil existe una elevada incidencia de anomalías en el sistema nervioso central (SNC), incluyendo macrocefalia, gliomas, señales de hiperintensidad en Resonancia Magnética Nuclear (RMN), problemas en motricidad fina y gruesa, déficits neuropsicológicos y dificultades de aprendizaje (2).

Existe asimismo una elevada predisposición a desarrollar tumores, debido a una mayor inactividad de la neurofibromina, proteína que actúa como supresor tumoral codificándose en el cromosoma 17q11.2, lugar donde se localiza la alteración que origina dicha patología. Uno de los tumores más comunes en esta patología es el glioma de vía óptica (3), pero también pueden presentar con una mayor incidencia que la población general gliomas en otras localizaciones como fosa posterior o hemisferio cerebral (4).

A día de hoy, existe un gran número de investigaciones que corroboran una disfunción cognitiva en estos pacientes (1,3,5-6), siendo los déficits más representativos en esta población las funciones visoespaciales, atención, velocidad de procesamiento, percepción visual, coordinación visomotora, lenguaje y lectura. Las alteraciones de las funciones visoespaciales son las más distintivas en esta patología (1,7-11,20,25).

Varios estudios corroboran una mayor disminución en el metabolismo del tálamo, lo cual podría contribuir a los déficits neurocognitivos descritos en la literatura, dado que las alteraciones en el tálamo se asocian con mayor disfunción en tareas perceptivas y velocidad de procesamiento de la información. Por otro lado, el tálamo presenta conexiones con áreas corticales como la corteza frontal y prefrontal, así pues una alteración en los circuitos cortico-subcorticales, se traduciría a alteraciones de las funciones ejecutivas (12-14).

Paralelamente, se ha detectado un tamaño significativamente mayor del cuerpo calloso en dichos pacientes, hallazgo que se asocia con un CI significativamente más bajo, debido a las dificultades en razonamiento abstracto, memoria y lectura (1,15-17). Por otro lado, distintos autores, señalan la relación entre la mayor presencia de lesiones hiperintensas en los ganglios basales y/o el cerebelo con la adquisición de las habilidades motoras, tanto finas como gruesas (13,18-19).

Así pues, este patrón de alteraciones cognitivas, conlleva que una gran parte de los pacientes diagnosticados de NF1 tengan dificultades de aprendizaje. El conjunto de estos déficits cognitivos, repercute negativamente en el rendimiento escolar, requiriendo en la mayoría de los casos una atención educativa especial acorde a sus dificultades (21). Este hecho va a condicionar la posterior adaptación a la vida social, académica o laboral.

Estudios realizados en pacientes adultos que presentan NF1 han demostrado que las alteraciones cognitivas persisten en la edad adulta. Las evaluaciones realizadas en pacientes adultos mostraron un enlentecimiento cognitivo, un menor rendimiento en las pruebas de memoria y dificultades en funciones visoconstructivas y visoespaciales (5-6,20). Otros estudios también realizados en

población adulta, han obtenido bajos rendimientos en atención selectiva y en funciones ejecutivas (22-24).

A día de hoy, no está establecido qué tipo de intervención es la más adecuada y eficaz para la rehabilitación neurocognitiva en población pediátrica. Pero diferentes autores ya remarcan la necesidad de realizar una rehabilitación neurocognitiva lo más ecológica y precoz posible.

Hay descritas diferentes técnicas que han demostrado su eficacia en la rehabilitación de pacientes con déficits neurocognitivos secundarios a una lesión cerebral (daño cerebral adquirido) según los programas de rehabilitación cognitiva basada en la evidencia.

Existen diferentes tipos de programas informatizados que permiten trabajar habilidades cognitivas concretas. Entre ellas, se ha desarrollado el *Attention Process Training* (APT) de Sohlberg para trabajar la Atención. Es un programa de intervención individualizada, donde se trabajan los diferentes tipos de atención (selectiva, sostenida, alternante y dividida) y que se ha aplicado en pacientes pediátricos (27-29). También se han reportado otros programas más específicos para la memoria de trabajo como el Cogmed, desarrollado por el profesor Klinberg. A su vez existen programas para trabajar la memoria y habilidades motrices, entre otras. Y no podemos olvidar la intervención cognitiva y conductual para el TDAH.

La literatura infantil, en relación con la rehabilitación cognitiva asociada al daño cerebral adquirido, es muy crítica con la utilización de estos programas. Se ha observado una mejoría en estas funciones cognitivas específicas concretas (por ejemplo, atención, memoria, etc..) pero esta mejoría tiene poca generalización en las adquisiciones escolares como la comprensión lectora, la organización de material, etc.. (Melby- Lervag M, 2013).

Es por este hecho que nos planteamos una intervención de reeducación precoz tanto de procesos cognitivos básicos como en los aprendizajes académicos y el asesoramiento conductual familiar y escolar. El objetivo es realizar una Intervención Multimodal Precoz.

3. OBJETIVOS

Con lo expuesto anteriormente el objetivo de nuestro trabajo es:

- Evaluar y definir el fenotipo cognitivo y conductual de una muestra de pacientes con NF1, con el fin de saber cuáles son los procesos cognitivos primarios que interfieren en el rendimiento académico de estos pacientes.
- Realizar una intervención precoz de las dificultades objetivadas orientada a tres modalidades:
 - o Al propio paciente:
 - Autoinstrucciones, planificación, control atencional, grafismo, lectura, comprensión lectora y cálculo, entre otras.
 - o Asesoramiento a los padres en el manejo conductual
 - o Asesoramiento escolar de los programas individuales a aplicar en el aula

Así pues nuestro objetivo principal es el de reducir los déficits neurocognitivos que impiden el funcionamiento adecuado del paciente en su vida diaria (memoria, atención, lenguaje, funciones ejecutivas, funciones visoespaciales y/o motricidad), con el fin de favorecer la autonomía del menor, socialización e integración del paciente a su entorno.

Paralelamente, nos proponemos establecer un fenotipo cognitivo de la muestra de pacientes de NF1.

4. METODOLOGÍA

La población de estudio está definida por todo paciente con diagnóstico de NF1 entre 6 y 16 años de edad.

Para conseguir un nivel de significación del 0,05, se ha calculado el tamaño de la muestra, donde se prevé una muestra de 70 pacientes y 70 controles. Siendo este tamaño muestral necesario para alcanzar los objetivos de este proyecto.

Los pacientes diagnosticados de NF1 procederán de la Unidad de Enfermedad Neurocutáneas del Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona) y el Hospital de Sant Pau y la Santa Creu, dónde se seleccionarán los pacientes candidatos para entrar en el programa de evaluación y rehabilitación neurocognitiva en base a los siguientes criterios de inclusión y exclusión:

Criterios de inclusión:

- a. Edad del paciente entre 6-16 años
- b. Diagnóstico Neurofibromatosis 1
- c. Cociente Intelectual (CI) de 70 o superior

Criterios de exclusión:

- a. Diagnóstico previo de trastorno psiquiátrico grave (con tratamiento médico).
- b. Pacientes tratados con psicoestimulantes o medicamentos psicotrópicos destinados a tratar los trastornos del estado de ánimo o pensamiento.
- c. Presentar patología del SNC (hidrocefalia, epilepsia, tumores intracraneales), excepto gliomas asintomáticos o más de 1 año fuera de tratamiento.

Dado que encontrar población sana control resulta difícil y con el objetivo de que el máximo números de niños afectados de NF-1 se puedan beneficiar de una intervención neurocognitiva, se distribuirán los sujetos de la siguiente forma:

- Grupo 1: niños con NF-1 (n=40+-) de evaluación y tratamiento
- Grupo 2: niños con NF-1 (n=40+-) sólo evaluación y que servirá de grupo control.

Estos sujetos serán seleccionados y distribuidos en los grupos de forma aleatoria o bien, en el grupo sólo de evaluación, aquellos que no puedan asistir por proximidad al tratamiento semanal.

En la evaluación neurocognitiva, exploraremos las diferentes funciones cognitivas a través de pruebas estandarizadas y validadas en esta población, en función de la edad utilizaremos unos test u otros. Nuestro objetivo con esta evaluación es afinar en aquellos procesos cognitivos que están alterados para así poder rehabilitar de manera más específica los déficits cognitivos. Somos conscientes que es una exploración larga, y con el fin de no sobresaturar y cansar al paciente es importante combinar adecuadamente las pruebas. El protocolo de evaluación neurocognitiva diseñado para este estudio se adjunta en *Anexos (Ver Anexo I)*.

La creación de este protocolo de evaluación tan específico, nos va a permitir aislar los procesos cognitivos para determinar cuál de ellos está alterado y está influyendo negativamente en el rendimiento cognitivo, y poder así diseñar un plan de rehabilitación lo más adaptado y ajustado a las alteraciones cognitivas que muestran nuestros pacientes.

Análisis Estadístico

El análisis estadístico se realizará mediante SPSS versión 22. Para el análisis de los estadísticos descriptivos del grupo que recibe tratamiento se presentaran: las medias, desviación típica, mediana y rango intercuartil. Las variables obtenidas en las evaluaciones neuro-cognitivas, serán convertidas en puntuaciones T (media:50, dt:10), corregidas por edad y género.

Para demostrar la eficacia de la rehabilitación neurocognitiva en la población de estudio, se realizará una evaluación neurocognitiva antes de la rehabilitación (pre-tto) y otra después de recibir rehabilitación (post-tto), y ambas evaluaciones se compararan entre ellas (grupos apareados). Así pues se realizará una comparación de medias con datos apareados (evaluaciones pre y post del grupo que recibe tratamiento). En caso de que la distribución sea normal se utilizará el test paramétrico *T*, en caso de que la distribución no siga la distribución normal se utilizará test *Wilcoxon*.

Se estudiará estadísticamente si las diferencias obtenidas son significativas.

Así pues, para analizar si las muestras (grupo control y grupo experimental) siguen una distribución normal, se utilizará la prueba de normalidad de *Shapiro-Wilk*. Para realizar un análisis bivalente de muestras independientes se utilizará la prueba *U-Mann-Whitney*, y la *prueba T* para aquellas que siguen distribución normal.

Los resultados se consideran significativos para valores de p inferiores a 0,05.

5. PLAN DE TRABAJO

La duración del trabajo se realizará en 3 años, con la siguiente distribución cronológica:

- Primer año:** muestra total de 40 (20 niños en Grupo de tratamiento y 20 niños en Grupo Control)
- 1- Septiembre- Diciembre 2016: selección, evaluación neuropsicológica y distribución a grupos
 - 2- Enero- julio 2017: intervención neurocognitiva con la siguiente modalidad
 - a. Directa al niño (cognitivo): 1 vez a la semana
 - b. Familia (manejo conductual): 1 vez al mes
 - c. Escolar (asesoramiento académico): 1 vez al trimestre
 - 3- Septiembre- diciembre 2017: revaloración

Segundo año: repetición del primero pero con nuevos sujetos

Tercer año: análisis de datos y presentación de resultados en congresos, asociaciones, etc...

6. VIABILIDAD DEL PROYECTO DE INVESTIGACIÓN

Toda esta situación cobra mayor importancia si tenemos en cuenta que a día de hoy, no se está ofreciendo ninguna intervención cognitiva a estos pacientes. Es por ello que es de vital importancia una evaluación neuropsicológica para así poder crear un perfil cognitivo de cada sujeto, y poder iniciar un programa de rehabilitación cognitiva específico a las alteraciones cognitivas detectadas, con el objetivo de minimizar el impacto que estas puedan tener en el rendimiento académico, consiguiendo un mejor funcionamiento cognitivo.

Así pues, la particularidad de este proyecto radica en la posibilidad de poder detectar las alteraciones neurocognitivas y los resultados obtenidos de una intervención directa. Además, dada la poca literatura al respecto, se pretende ofrecer una propuesta de abordaje para el futuro de estos niños, aspecto que supondrá un avance en el tratamiento de las alteraciones cognitivas en población pediátrica.

7. BIBLIOGRAFÍA

- 1- Levine, TM., Materek, A., Abel, J., O'Donnell, M. y Cutting, LE.(2006).Cognitive profile of Neurofibromatosis type 1.*Seminars in Pediatric Neurology*, 13, 8-20 .
- 2- National Institutes of Health.(1988). National Institutes of Health Consensus Development Conference : Neurofibromatosis conference statement. *Archives of Neurology*, 45,575-78.
- 3- Ward, BA. y Gutmann, DH.(2005). Neurofibromatosis 1: From lab bench to clinic. *Pediatr Neurol*, 32,221-28.
- 4- Cohen, ME., Duffner, PK., Heffner, RR., Lacey, DJ. y Brechner, M. (1986). Prognostic factors in brain stem gliomas. *Neurology*,36, 602-5.
- 5- Levine, TM., Materek, A., Abel, J., O'Donnell, N. y Cutting, LE.(2006).Cognitive of neurofibromatosis type 1. *Seminars in Pediatric Neurology*,13, 8-20.
- 6- Eliason, MJ.(1988). Neuropsychological patterns: neurofibromatosis compared to developmental learning disorders. *Neurofibromatosis*,1,17-25.
- 7- Sangster, J., Shores, EA, Watt, S. y North, KN.(2011).The cognitive profile of preschool-aged children with neurofibromatosis type 1. *Child Neuropsychol*,17(1),1-16.
- 8- Hyman, SL., Shores, EA. y North, KN.(2005).The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1. *Neurology*, 65, 1-8.
- 9- Kayl, AE. y Moore, BD.(2000). Behavioural Phenotype of Neurofibromatosis Type 1. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*,6, 117-24.
- 10- Levine, TM., Materek, A., Abel, J., O'Donnell, M. y Cutting, LE.(2006).Cognitive profile of neurofibromatosis type 1. *Semin Pediatr Neurol*, 13(1), 8-20.
- 11- Watt, SE., Shores, A. y North, KN.(2008).An examination of lexical and sublexical reading skills in children with neurofibromatosis type 1. *Child Neuropsychol*, 14 (5),401-18.
- 12- Goh, WH, Khong, PL. y Leung, CS.(2004). T2-weighted hyperintensities (unidentified bright objects) in children with neurofibromatosis 1: Their impact on cognitive function. *J Child Neurol*, 19, 853-8.
- 13- Hyman, SL., Gill, DS., Shores, EA., Steingerg, A. y North, KN.(2007).T2 hyperintensities in children with neurofibromatosis type 1 and their relationship to cognitive functioning. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 78, 1088-91.
- 14- Schrimsher, GW., Billingsley, RL., Slopis, JM. y Moore, BD. (2003). Visual/spatial performance deficits in children with Neurofibromatosis type1. *Am J Med Genet A*, 120A(3),326-30.
- 15- Pride, N., Payne, JM., Webster, R., Shores, EA., Rae, C. y North, KN.(2010). Corpus Callosum Morphology and its relationship to cognitive function in Neurofibromatosis Type1. *J Child Neurol*, 25(7), 834-41.
- 16- Hyman, S., Shores, EA. y North, KN. (2005).The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1. *Neurology*,65(7),1037-44.
- 17- Luders, E., Narr, K. y Bilder, R.(2007).Positive correlations between corpus callosum thickness and intelligence. *Neuroimage*,37(4),1457-64.
- 18- Nicita, F., Di Biasi, C., Sollaku, S., Cecchini, S., Salpietro V. y otros.(2014). Evaluation of the basal ganglia in neurofibromatosis type 1. *Childs Nerv Syst*,30(2), 319-25.
- 19- Hachon, C., Iannuzzi, S., Chaix, Y. (2011). Behavioural and cognitive phenotypes in children with neurofibromatosis type 1 (NF1): The link with the neurobiological level. *Brain and Dev*, 33, 52-61.
- 20- Violante, IR., Ribeiro, MJ., Cunha, G., Bernardino, I., Duarte, JV., Ramos, F., Saraiva, J. y otros. (2012). *Abnormal Brain Activation in Neurofibromatosis Type 1: A Link between Visual Processing and the Default Mode Network*. *PLoSOne*,7(6).
- 21- Krab, LC., Aarsen, FK., de Goede-Bolder, A., Catsman-Berrevoets, CE., Arts, WF., Moll, HA. y Elgersma, Y. (2008). Impact of neurofibromatosis type 1 on school performance. *J Child neurol*,23(9), 1002-10.
- 22- Descheemaeker, MJ., Plasschaert, E., Frijns, JP., Legius, E.(2013). Neuropsychological profile in adults with neurofibromatosis type 1 compared to a control group. *J Intellect Disabil Res*, 57(9),874-86.
- 23- Zamboni, SL., Loenneker, T., Boltshauser, M., Il'yasov, KA. (2007). Contribution of diffusion tensor MR imaging in detecting cerebral microstructural changes in adults with neurofibromatosis type 1. *Am J Neuroradiol*,28(4),773-76.
- 24- Uttner, I., Wahlländer-Danek, U., Danek, A. (2003). Cognitive impairment in adults with neurofibromatosis type 1. *Fortschr Neurol Psychiatr*,71(3),157-62.
- 25- Hyman, SL., Shores, EA., North, KN.(2005). *The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1*. *Neurology*,65,1037-44.
- 26- Cicerone, KD., Langenbahn, DM., Braden, C., Malec, JF., Kalmar, K. y otros. (2011). Evidence-based cognitive rehabilitation: updated review of the literature from 2003 through 2008. *Arch Phys Med Rehabil*, 92(4),519- 30.
- 27- Butler, RW., Copeland, DR., Fairclough, DL., Mulhern, RK., Katz, ER. y otros. (2008). A multicenter, randomized clinical trial of a cognitive remediation program for childhood survivors of a pediatric malignancy. *J Consult Clin Psychol*,76(3),367-78.
- 28- Bernabeu, J., López, B., Fournier, C., Cañete, A., Suárez, J. y Castel, V. (2004). Attention process training application within an intervention project on attentional processes in children with cancer. *Rev Neurol*,38(5),482-86.
- 29- Zou, P., Li, Y., Conklin, HM., Mulhern, RK., Butler, RW. y Ogg, RJ. (2012). Evidence of change in brain activity among childhood cancer survivors participating in a cognitive remediation program. *Arch Clin Neuropsychol*,27(8),915-29
- 30- Pauly-Takacs, K., Moulin, CJ. y Estlin, EJ.(2011). SenseCam as a rehabilitation tool in a child with anterograde amnesia. *Memory*,19(7),705-12.

- 31- Kirchoff, BA., Anderson, BA., Barch, DM. y Jacoby, LL.(2012). Cognitive and neural effects of semantic encoding strategy training in older adults. *Cereb Cortex*, 22(4),788-99.
- 32- Baudouin, A., Clarys, D., Vanneste, S. y Isingrini, M.(2009). Executive functioning and processing speed in age-related differences in memory: contribution of a coding task. *Brain Cogn*,71(3),240-45.
- 33- Noreña, D., Ríos-Lago, M., Bombin-Gonzalez, L., Sánchez-Cubillo, I. y Tirapu, UJ.(2010).Effectiveness of neuropsychological rehabilitation in acquired brain injury (I): attention, processing speed, memory and language. *Rev Neurol*,51(11),687-98.
- 34- Ho, J., Epps, A., Parry, L., Poole, M. y Lah, S.(2011). Rehabilitation of everyday memory deficits in paediatric brain injury: self-instruction and diary training. *Neuropsychol Rehabil*, 21(2),183-207.
- 35- Pauly-Takacs, K., Moulin, Cj. y Estlin, Ej. (2012). Benefits and limitations of errorless learning after surviving pediatric brain tumors: a case study. *J Clin Exp Neuropsychol*,34(6),654-66.
- 36- O'brien, A., Chiaravalloti, N. y Arango-Lasprilla, Jc. (2007). An investigation of the differential effect of self-generation to improve learning and memory in multiple sclerosis and traumatic brain injury. *Neuropsychol Rehabil*,17(3),273-92.
- 37- Muñoz, JM. y Tirapu, UJ. (2004). Rehabilitation programs for executive functions. *Rev Neurol*, 38(7),656-63.
- 38- García, A., Enseñat, A., Tirapu, J. y Roig, T.(2009). Maturation of the prefrontal cortex and development of the executive functions during the first five years of life. *Rev Neurol*,48(8),435-40.
- 39- Blazquez, JL., Paul, N. y Muñoz, JM. (2004). Attention and executive processes in neuropsychological rehabilitation of the visuospatial processes. *Rev Neurol*, 38(5),487-95.
- 40- Brunsdon, R., Nickels, L. y Coltheart, M. (2007).Topographical disorientation: towards an integrated framework for assessment. *Neuropsychol Rehabil*,17(1),34-52.

Anexo 6. Cartel Programa educativo.

Cartel de elaboración propia.

TALLER EDUCATIVO

**PARA FAMILIARES Y TUTORES QUE
CONVIVEN CON LA ENFERMEDAD DE
NEUROFIBROMATOSIS**



SALA DE DOCENCIA

Asociación de Afectados de Neurofibromatosis
Impartido por 2 Enfermeras especialistas en pediatría, 2
Psicólogos con formación en NF y 2 Trabajadores Sociales.

INSCRIPCIÓN: DEL 1 AL 13 DE ABRIL

PARA MÁS INFORMACIÓN:
Email: vivirconNF@programa.com
Teléfono: 91 234 56 78
Asociación de Afectados de Neurofibromatosis
C/ La Coruña, 9 – 28020 Madrid
Hospital Universitario Niño Jesús
Av. de Menéndez Pelayo, 65, 28009 Madrid

Anexo 7. Tríptico informativo.

Tríptico de elaboración propia.

Contenidos

Presentación y exposición del cronograma

Introducción, conceptos sobre la NF

- En qué consiste
- Síntomas asociados a la enfermedad
- Complicaciones
- Posibles tratamientos actuales

Cuidados que pueden ofrecer

Puesta en común de sentimientos vividos y experiencias personales

Fases de afrontamiento de la enfermedad

- Fases
- Adquisición de competencias para hacer frente a las complicaciones

Programas complementarios

Se analizarán los diferentes programas que haya actualmente para mejorar la calidad de vida de los pacientes

Psicopedagogía, herramientas en el proceso de aprendizaje

- Dificultades de aprendizaje
- Sugerencias de intervención

Cuidado del familiar afectado de la enfermedad NF

Trasposición de las herramientas adquiridas

Desarrollo de habilidades

DIRECCIÓN

Asociación de Afectados de Neurofibromatosis
C/ La Coruña, 9 – 28020 Madrid

CONTACTO

 vivirconNF@programa.com
91 234 56 78 

FECHAS Y HORARIOS

FECHA LÍMITE DE INSCRIPCIÓN
1 AL 13 DE ABRIL 

Taller Educativo impartido durante el mes de Mayo- Junio

TALLER IMPARTIDO POR:

- 2 Enfermeras especialistas en Pediatría
- 2 Psicólogos con formación en NF
- 2 Trabajadores Sociales

¿Cómo convivir con la enfermedad de Neurofibromatosis?







Anexo 8. Autorización para la obtención de listado de familias afectadas por la enfermedad de NF.

Autorización de elaboración propia basada en Wonder.Legal España (59).

AUTORIZACIÓN PARA EL USO DE DATOS PERSONALES:

Por medio del presente, yo con DNI/ NIF, con domicilio en

AUTORIZO A:

La Asociación de Afectados de Neurofibromatosis y al Hospital Universitario Niño Jesús quienes actúan como responsables del tratamiento de datos personales, para que en los términos legalmente establecidos realicen la recolección, almacenamiento, uso, circulación, supresión y en general, el tratamiento de mis datos personales que he procedido a entregar o entregaré, tal y como se dispone en la Ley Orgánica 3/2018 de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (LOPDGDD) y el Reglamento general de Protección de Datos (RGDP) 2016/679. En este sentido, afirmo que he sido informado que el uso de mis datos personales tiene la siguiente finalidad:

Obtención de listado de familias afectadas de la enfermedad de NF

Asimismo, se informa que los datos personales no se transferirán a terceras personas, excepto por obligación de alguna ley.

Del mismo modo, el interesado podrá ejercer su derecho de acceso, rectificación, cancelación, oposición o portabilidad relativo a este tratamiento, dirigiéndose siempre al siguiente correo electrónico o al siguiente correo postal

Para que así conste, firmo la autorización en, a del

Firma:

Anexo 9. Documento inscripción al Programa educativo.

Formulario de elaboración propia.

FORMULARIO DE INSCRIPCIÓN AL PROGRAMA EDUCATIVO:

NOMBRE Y APELLIDOS DEL SOLICITANTE:
FECHA SOLICITUD:

DATOS PERSONALES

NOMBRE Y APELLIDOS		DNI
DIRECCIÓN		CÓDIGO POSTAL
TELÉFONO MÓVIL	CORREO ELECTRÓNICO	

Serán habilitados 4 grupos en dos días diferentes con la posibilidad de dos turnos distintos, en horario de mañana o de tarde con el fin de que los familiares y/o tutores puedan acudir al taller educativo en el horario que mejor les convenga según su disponibilidad.

HORARIO

Marcar el horario que le interese:

GRUPO 1: MARTES	GRUPO 2: MARTES	GRUPO 3: JUEVES	GRUPO 4: JUEVES
Turno de mañana 10:30 – 13:00	Turno de tarde 17:30 – 20:00	Turno de mañana 10:30 – 13:00	Turno de tarde 17:30 – 20:00
☐	☐	☐	☐

Firma solicitante:

Anexo 10. Evaluación del proceso y la estructura del programa educativo para los docentes

Cuestionario de elaboración propia.

1. Número de participantes									
1 ☐	2 ☐	3 ☐	4 ☐	5 ☐	6 ☐	7 ☐	8 ☐	9 ☐	10 ☐
Insuficiente								Adecuado	
2. Lugar de celebración									
1 ☐	2 ☐	3 ☐	4 ☐	5 ☐	6 ☐	7 ☐	8 ☐	9 ☐	10 ☐
Inadecuado								Adecuado	
3. Captación de la población diana									
1 ☐	2 ☐	3 ☐	4 ☐	5 ☐	6 ☐	7 ☐	8 ☐	9 ☐	10 ☐
Inadecuada								Adecuada	
4. Fechas y horarios									
1 ☐	2 ☐	3 ☐	4 ☐	5 ☐	6 ☐	7 ☐	8 ☐	9 ☐	10 ☐
Inadecuados								Adecuados	
5. Número de sesiones									
1 ☐	2 ☐	3 ☐	4 ☐	5 ☐	6 ☐	7 ☐	8 ☐	9 ☐	10 ☐
Inadecuado								Adecuado	
6. Duración de las sesiones									
1 ☐	2 ☐	3 ☐	4 ☐	5 ☐	6 ☐	7 ☐	8 ☐	9 ☐	10 ☐
Inadecuada								Adecuada	
7. Contenidos y técnicas educativas									
1 ☐	2 ☐	3 ☐	4 ☐	5 ☐	6 ☐	7 ☐	8 ☐	9 ☐	10 ☐
Inadecuados								Adecuados	
8. Calidad materiales									
1 ☐	2 ☐	3 ☐	4 ☐	5 ☐	6 ☐	7 ☐	8 ☐	9 ☐	10 ☐
Inadecuado								Adecuado	
9. Observaciones									

Anexo 11. Evaluación anónima del programa educativo por parte de los participantes.

Cuestionario de elaboración propia.

RESPECTO A LOS DOCENTES:					
	1 Muy deficiente	2 Deficiente	3 Regular	4 Bueno	5 Excelente
1. Dominio de los conocimientos	☐	☐	☐	☐	☐
2. Lenguaje adecuado y claridad en sus explicaciones	☐	☐	☐	☐	☐
3. Respuestas adecuadas a las preguntas planteadas.	☐	☐	☐	☐	☐
4. Organizan las sesiones	☐	☐	☐	☐	☐
5. Calidad sesiones	☐	☐	☐	☐	☐
6. Aplican didácticas distintas	☐	☐	☐	☐	☐
7. Trato personal	☐	☐	☐	☐	☐
8. Valoración global de los docentes	☐	☐	☐	☐	☐

RESPECTO AL PROGRAMA EDUCATIVO:					
	1 Muy deficiente	2 Deficiente	3 Regular	4 Bueno	5 Excelente
1. Cantidad de asistentes	☐	☐	☐	☐	☐
2. Lugar de celebración de los talleres	☐	☐	☐	☐	☐
3. Fechas y horarios	☐	☐	☐	☐	☐
4. Duración sesiones	☐	☐	☐	☐	☐
5. Contenidos teóricos y prácticos	☐	☐	☐	☐	☐
6. Técnicas educativas utilizadas	☐	☐	☐	☐	☐
7. Materiales adaptados a las necesidades	☐	☐	☐	☐	☐
8. Participación en los talleres	☐	☐	☐	☐	☐
9. Valoración global del programa educativo	☐	☐	☐	☐	☐

Observaciones:

Anexo 12. Evaluación anónima de satisfacción por parte de los participantes.

Cuestionario de elaboración propia.

A continuación, se le harán una serie de preguntas, las cuales responderá con la mayor sinceridad posible.
1. ¿Cómo se siente respecto al afrontamiento de dicha enfermedad tras la realización de este programa?
2. ¿Sería capaz de aplicar los conocimientos aprendidos respecto al cuidado, utilización de herramientas psicopedagógicas en el proceso de enseñanza-aprendizaje y ante las diversas complicaciones?
3. ¿Qué significa para usted cuidar a un familiar con Neurofibromatosis?
4. ¿Qué beneficios ha tenido para usted realizar este programa educativo?
5. ¿Ha cumplido este programa sus expectativas? ¿Qué le ha gustado más y que le ha gustado menos del taller que ha recibido?
6. ¿Recomendaría este programa educativo a otros padres y/o tutores de personas que padezcan Neurofibromatosis?
Observaciones:

Anexo 13. Cuestionario anónimo de conocimientos antes y después del taller (a corto y largo plazo) sobre la enfermedad de NF.

Cuestionario de elaboración propia.

Conteste a las siguientes preguntas sobre la enfermedad de Neurofibromatosis
1. La enfermedad de neurofibromatosis (NF) se trata de un conjunto heterogéneo de hasta 3 trastornos hereditarios de transmisión autosómica dominante con variable expresión clínica. ☐ Verdadero ☐ Falso
2. Las manchas hiperpigmentadas o manchas café con leche, así como los neurofibromas cutáneos son manifestaciones más comunes de la NF2. ☐ Verdadero ☐ Falso
3. La afectación en los dos nervios auditivos se asocia con la NF2. ☐ Verdadero ☐ Falso
4. El diagnóstico prenatal se realiza a través de la recogida de una muestra de vellosidad coriónica pero solo será posible realizarlo si previamente se ha realizado un estudio molecular de los padres habiendo detectado la mutación. ☐ Verdadero ☐ Falso
5. Los crecimientos hormonales observados en la pubertad y en el embarazo no están asociados con un aumento de los síntomas y a la severidad de la expresión de las NF. ☐ Verdadero ☐ Falso
6. Actualmente no existe un tratamiento general para la NF, pero los tratamientos actuales están enfocados en la prevención y manejo de las posibles complicaciones que ocasiona dicha enfermedad ☐ Verdadero ☐ Falso
7. ¿Tienes constancia de algún ensayo clínico actual para tratar la enfermedad de NF? ¿Conoces algún tratamiento en desarrollo?
8. ¿Qué impacto puede tener el padecer Neurofibromatosis en la calidad de vida de los pacientes y familiares?

9. Una enfermera escolar tiene un papel muy importante, colabora con los maestros detectando las necesidades que pueda tener un niño estableciendo junto con los padres un plan de atención que permita al niño seguir desarrollándose académicamente a pesar de las dificultades. ☐ Verdadero ☐ Falso
10. ¿Qué cuidados se pueden llevar a cabo a un niño con Neurofibromatosis?
11. ¿Conoces algún programa, grupo de apoyo o terapia?
12. Cuando se identifican las dificultades en el aprendizaje, se convierten en un derecho y un deber implantar un programa educativo cuyo propósito sea proporcionar un aprendizaje adecuado a las necesidades de dichos niños. ☐ Verdadero ☐ Falso
13. ¿Conoces alguna herramienta que pueda ayudar a afrontar y mejorar las dificultades del aprendizaje en personas afectadas de NF?
14. La Asociación de Afectados de Neurofibromatosis (AANF) es la única entidad de ámbito nacional que cuenta con profesionales especializados en NF. ☐ Verdadero ☐ Falso
15. ¿Cuántas personas afectadas de NF crees que hay en España?