

¿ACABA DE RECIBIR UN
DIAGNÓSTICO DE
SCHWANNOMATOSIS?
INFORMACIÓN BÁSICA



ctf.org
1-800-323-7938

CHILDREN'S
TUMOR
FOUNDATION
ENDING NF
THROUGH RESEARCH



CONTENTS

¿Acaba de recibir el diagnóstico? No está solo	2
La Children's Tumor Foundation	4
Información básica sobre la neurofibromatosis	5
Comprenda los síntomas de la schwannomatosis	6
La herencia y la genética de la schwannomatosis	7
¿Cómo se hace el diagnóstico?	10
Tratamiento médico para la schwannomatosis	11
Cómo compartir la noticia	13
Conéctese con otros pacientes y sus familias	15
La investigación sobre la schwannomatosis	16
Los seguros médicos y schwannomatosis	17
Recursos adicionales	18



¿ACABA DE RECIBIR EL DIAGNÓSTICO?

No está solo

En la Children's Tumor Foundation (CTF), comprendemos que puede tener muchas preguntas y preocupaciones después de recibir un diagnóstico de schwannomatosis. La schwannomatosis es una forma de neurofibromatosis o NF. Habrá mucha información para digerir de pronto, y probablemente querrá saber de qué manera el diagnóstico afectará su vida. Puede ser útil recordar que todo el mundo maneja las noticias relacionadas con la salud de una manera diferente. Algunos prefieren lidiar con la información poco a poco, mientras otros prefieren actuar rápidamente para buscar todos los recursos posibles. Las dos maneras son perfectamente normales.

Es importante saber que los síntomas de schwannomatosis varían mucho y la mayoría de las personas con la condición continúan viviendo de una manera plena y activa con la ayuda de un especialista experimentado que trate sus síntomas y vigile la aparición de posibles complicaciones. Este folleto sirve para proporcionarle información esencial sobre la schwannomatosis, como también para ofrecer consejos y recursos importantes para que usted pueda cuidar su salud y aprovechar la vida al máximo.

Ahora que usted empieza a aprender más sobre la schwannomatosis, queremos que sepa que no está solo. La Children's Tumor Foundation dispone de muchos recursos en los Estados Unidos para adultos y niños con schwannomatosis. Estos recursos incluyen clínicas en todas partes del país y varias reuniones a las cuales puede asistir para recibir ayuda y conocer a otros miembros de la comunidad NF en su entorno.

Enfrentarse con un diagnóstico de schwannomatosis puede ser difícil. Todavía no hay una cura, y la evolución de la schwannomatosis en un individuo puede ser difícil de prever. Estos hechos no ayudan a facilitar la situación. Sin embargo, hay muchas cosas que puede hacer para que las cosas sean más manejables:

- **Consiga información.** Lea la página de "Información Básica sobre la NF" en este folleto, o visite la página web de la Foundation, www.ctf.org, para aprender más sobre los tres tipos de NF.
- **Busque un médico que conozca la NF.** Sabemos que es difícil encontrar proveedores de salud que tengan experiencia con la schwannomatosis. Nos esforzamos constantemente para ampliar nuestra red de clínicas y la lista de profesionales disponibles en nuestra página web.
- **Conéctese.** El Foro NF es un encuentro nacional para pacientes y sus familias. Ofrece a los que viven con NF y sus familias una oportunidad para conectarse, apoyarse mutuamente y aprender los unos de los otros. También es una oportunidad para asistir a conferencias sobre temas relacionados con la neurofibromatosis. Aprenda más en la página web ctf.org.
- **Apúntese para participar en ensayos clínicos.** Apúntese en el Registro NF para informarse y participar en la investigación científica avanzada sobre todos los tipos de NF. Visite nfregistry.org.
- **Pregúntenos.** Póngase en contacto con el representante de la Children's Tumor Foundation de su región. Encontrará los datos de esta persona en ctf.org.
- **Participe.** Programas nacionales como NF Walk, NF Endurance, NF Camp y Racing4Research ofrecen experiencias enriquecedoras para usted y su entorno. Todos estos programas forman parte de la lucha para encontrar tratamientos y una cura para la NF. También son una manera de empezar a conocer a otras personas afectadas por la NF
- **Manténgase en contacto.** Visite la página web de la CTF, dele un "Like" en Facebook o síganos en Twitter e Instagram para estar al corriente de todas las novedades e información.
 - Página web: ctf.org
 - Facebook: facebook.com/childrenstumor
 - Twitter: twitter.com/childrenstumor
 - Instagram: instagram.com/childrenstumor
 - YouTube: youtube.com/childrenstumor



“Hay muchas cosas que desconocemos sobre la NF, al igual que en la vida, y es fácil dejar que los pensamientos vuelen. Sin embargo, he aprendido que la mejor manera de superar estos momentos tan difíciles es vivir plenamente cada día y encontrar la alegría en la vida diaria. He tenido tantas bendiciones en la vida y he decidido enfocarme en ellas. No permitiré que la NF me defina como persona. Sobre todo, saber que no estoy sola me ayuda.”

- Michele Baumbaur, una persona que tiene schwannomatosis

La Children’s Tumor Foundation

La Children’s Tumor Foundation (CTF) fue fundada en 1978. Al principio, fue una organización de esfuerzo comunitario dedicada exclusivamente a la meta de encontrar tratamientos para la NF. Hoy, la CTF es una organización sin fines de lucro que es reconocida a nivel nacional y es la fuerza principal en la lucha para acabar con la NF. Es un modelo a seguir en los esfuerzos a favor de la investigación innovadora.

La misión de la Children’s Tumor Foundation:

promocionar la investigación, ampliar los conocimientos y progresar en los cuidados de la comunidad NF.

Nuestra visión: Acabar con la NF.

Para más información, comuníquese con la Children’s Tumor Foundation.
Llame al 1-800-323-7938 o envíe un correo electrónico a: info@ctf.org

Información básica sobre la NF

La neurofibromatosis (NF) incluye al menos tres enfermedades distintas y tiene su origen en un cambio genético que surge en uno de varios genes. Estas enfermedades incluyen la neurofibromatosis tipo 1 (NF1), la neurofibromatosis tipo 2 (NF2) y la schwannomatosis. La NF afecta a todos los grupos de personas por igual, independientemente del género o del grupo étnico. Un tipo de neurofibromatosis no puede convertirse en otro. La NF1 tiene como causa un cambio en el cromosoma 17, mientras que la NF2 y la schwannomatosis son causadas por mutaciones en los genes ubicados en el cromosoma 22. Es posible que otros genes todavía no identificados puedan también estar asociados con la schwannomatosis.

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1), antes conocida como NF de von Recklinghausen o NF periférica, es la clase de NF más común. Ocurre en uno de cada 3.000 nacimientos a nivel mundial. Se caracteriza por múltiples manchas café con leche (marrón claro) y neurofibromas (pequeños tumores benignos) en la superficie o debajo de la piel. Algunas personas con NF1 desarrollan neurofibromas grandes que pueden tener una apariencia desagradable. Aproximadamente el 50% de las personas que tienen NF también tienen dificultades de aprendizaje. Algunos pacientes con NF1 padecen de huesos poco densos o tienen una curvatura en la columna vertebral (escoliosis). Ocasionalmente, los tumores se desarrollan en el cerebro, o en los nervios del cráneo o de la médula espinal. Aunque los tumores de la NF no son cancerosos, pueden causar problemas de salud al causar presión en los tejidos corporales adyacentes. De 85 a 95% de las personas con NF1 no desarrollarán nunca un tumor maligno relacionado con la NF1.

La neurofibromatosis tipo 2 (NF2), es menos común que la NF1 y ocurre en una de cada 25.000 personas a nivel mundial. La enfermedad se caracteriza por el desarrollo de tumores benignos que se llaman schwannomas vestibulares (antes llamados neuromas acústicos) en el nervio que lleva la información de sonido y del equilibrio desde el oído interno al cerebro (el octavo nervio craneal). Estos tumores a menudo afectan los dos oídos y pueden causar una pérdida de audición parcial o total. La NF2 también puede resultar en el desarrollo de otros tumores, tales como meningiomas (tumores en las membranas que rodean el cerebro y la médula espinal) y ependymomas (tumores que se desarrollan de las células que recubren los ventrículos cerebrales y el centro de la médula espinal). Esta enfermedad puede también causar el desarrollo de cataratas, algo que afecta la visión. La mayoría de las personas con NF2 desarrollan síntomas al final de la adolescencia y en los primeros años de la vida adulta, aunque el 10% de las personas empiezan a tener síntomas durante los últimos años de la niñez. Los síntomas más comunes de la NF2 incluyen zumbido en los oídos (tinnitus), pérdida gradual de la audición y problemas de equilibrio.

La schwannomatosis es una forma poco frecuente de la neurofibromatosis que solo ha sido identificada recientemente. Esta enfermedad genética afecta aproximadamente a una de cada 40.000 personas y causa el desarrollo de tumores benignos llamados schwannomas. Los schwannomas normalmente aparecen en los nervios de la espina dorsal y los nervios periféricos. Los tumores aparecen cuando las células Schwann, que forman una cobertura protectora alrededor de las fibras nerviosas, crecen de una manera anormal. El desarrollo de los tumores parece estar relacionado principalmente a un cambio, llamado mutación, en ciertos genes que ayudan a controlar el crecimiento de las células del sistema nervioso. Estas mutaciones impiden que los genes produzcan las proteínas normales que controlan la proliferación de las células, resultando en una multiplicación excesiva de células y la creación de tumores. Estos tumores pueden causar dolor que es a veces difícil de controlar. La schwannomatosis normalmente se desarrolla en la edad adulta.

Comprenda los síntomas de la schwannomatosis

Los síntomas de la schwannomatosis normalmente se detectan cuando el paciente tiene entre 30 y 60 años, aunque pueden aparecer a cualquier edad. El síntoma más común es el dolor crónico, que puede ocurrir en cualquier parte del cuerpo. Se cree que el dolor se debe, al menos en parte, a schwannomas (tumores benignos) que causan presión sobre los nervios. En algunos casos el dolor que las personas experimentan no corresponde al tamaño de los tumores presentes. Además, la intensidad y la frecuencia del dolor varían de manera significativa entre los individuos afectados. Mientras la mayoría de las personas que tiene schwannomatosis experimenta un nivel de dolor que exige tratamiento médico, un número pequeño de personas experimenta solo un dolor leve. Otros experimentan un dolor severo que interfiere con la vida diaria. Aunque algunas personas pueden también tener síntomas neurológicos, para muchas personas con schwannomatosis el dolor es el único síntoma que experimentan durante años, y la causa del dolor tarda años en descubrirse. Por este motivo, esta enfermedad es a menudo difícil de diagnosticar.

Además del dolor, algunas personas con schwannomatosis experimentan otros síntomas, por ejemplo: entumecimiento u hormigueo, cambios en la visión, debilidad, incluyendo debilidad facial, dolores de cabeza, problemas intestinales o dificultad al orinar.

Aspectos clínicos

El aspecto clínico principal de la schwannomatosis es el desarrollo de schwannomas, tumores distintivos que crecen en los nervios periféricos (los nervios del sistema nervioso central). Estos tumores se originan de células Schwann, las células que recubren los nervios, apoyando y protegiendo las células de los nervios y dando el aislamiento necesario para la conducción de los impulsos de los nervios. Los schwannomas son tumores muy homogéneos. Esto significa que consisten únicamente en células Schwann. Estos tumores, que normalmente crecen lentamente, se quedan en la parte exterior del nervio, pero pueden empujar el nervio hacia un lado o apretar el nervio contra un hueso u otro tejido, causando así dolor y complicaciones.

Los schwannomas son diferentes a los neurofibromas de las personas con NF1, ya que normalmente se encuentran en las partes más profundas del cuerpo humano. A pesar de esto, a veces un médico es capaz de palpar un schwannoma durante una evaluación médica. Algunas personas con schwannomatosis desarrollan tumores en todo el cuerpo, mientras otros desarrollan solo uno o dos tumores durante la vida entera.

Los schwannomas son de la misma clase de tumores que se desarrollan en las personas con NF2, aunque en la schwannomatosis no suelen verse muchos de los aspectos clínicos que son comunes en personas con NF2. La distinción más importante es que las personas con schwannomatosis normalmente no desarrollan tumores en el nervio vestibular (schwannomas vestibulares), algo que causa una pérdida de audición en los individuos con NF2. Sin embargo, existe nueva información clínica que indica que los schwannomas vestibulares ocurren en algunas personas con schwannomatosis. Además, otros tipos de tumores que pueden ocurrir en las personas con NF2 (como por ejemplo los meningiomas, los ependimomas y los astrocytomas) no ocurren en las personas con schwannomatosis, y las excepciones son muy poco frecuentes.

La herencia y la genética de la schwannomatosis

Casos en la familia

Aunque la schwannomatosis es una enfermedad genética, los patrones hereditarios son complejos y menos claros que para la NF1 y la NF2. Algunos casos de schwannomatosis ocurren dentro de una familia, es decir, son heredados, y más de una persona de la familia está afectada por la enfermedad. Las formas heredadas de schwannomatosis suponen solo un 15%

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE



de todos los casos. En los casos familiares, la schwannomatosis se hereda a causa de un patrón autosómico dominante. Autosómico dominante significa que un hijo que hereda un gen anormal de solo uno de los padres puede tener la enfermedad, incluso cuando el mismo gen del otro progenitor es normal. Un progenitor con una enfermedad autosómica dominante tiene un 50% de posibilidades de pasar la enfermedad a un hijo.

Sin embargo en casos familiares, los síntomas de la enfermedad pueden saltar generaciones a causa de un fenómeno genético que se llama penetrancia incompleta. El término penetrancia se refiere a la proporción de personas con un cambio genético específico, es decir, una mutación en un gen específico, que tiene los síntomas de una enfermedad genética. Si una condición genética es de penetrancia completa, los síntomas siempre son evidentes. Sin embargo, si una enfermedad es de penetrancia incompleta, como en el caso de la schwannomatosis, no todo el mundo que hereda la mutación tendrá síntomas evidentes. A diferencia de la NF1 y la NF2, es posible que una persona tenga una mutación genética pero nunca desarrolle síntomas, y esto se debe a la llamada penetrancia incompleta.

Casos esporádicos y mosaicos

La mayoría de las personas con schwannomatosis son los primeros en sus familias a los que les diagnostican la enfermedad, y estos casos se llaman casos esporádicos. Pero estas personas que son las primeras en su familia con la enfermedad pueden entonces pasarla a sus hijos. Y un hijo afectado tendrá lo que se denomina un caso familiar. Aproximadamente una tercera parte de las personas con schwannomatosis tiene una forma específica de la enfermedad que se llama schwannomatosis mosaica o segmentaria. En estas personas, los tumores crecen en solo un lado o en sola una parte del cuerpo, por ejemplo en un brazo, en una pierna, o en una parte de la espina dorsal. Esta forma de la enfermedad puede estar relacionada con mutaciones en los genes que hasta hoy se han asociado con la schwannomatosis. La NF2 y la schwannomatosis comparten algunos aspectos clínicos y, particularmente en los casos mosaicos, puede ser difícil distinguir entre las dos formas de neurofibromatosis.



“Cuando asistimos al Foro NF de la Children’s Tumor Foundation recibimos mucha información útil y educativa. Fue un enorme consuelo sentir que no estamos solos en los retos que acompañan esta enfermedad. Los otros asistentes se convirtieron en nuestros aliados y amigos.”

- **Jeanette Held vive en Bristol, Wisconsin, y es la madre de hijos gemelos de 22 años, Travis y Trent. Los dos hijos tienen schwannomatosis.**

Las mutaciones genéticas asociadas con la schwannomatosis

En el 2007 se identificó por primera vez una mutación, o cambio, en un gen supresor de tumores que se ubica en el cromosoma 22. Se llama *SMARCB1*, or *INI1* y se asocia con aproximadamente 30 a 50% de los casos familiares y con 7 a 10% de los casos esporádicos de schwannomatosis. Este descubrimiento ha resultado en el desarrollo de una prueba genética que puede detectar mutaciones en este gen. La prueba utiliza sangre o tejido del tumor para confirmar un diagnóstico de schwannomatosis. Sin embargo, para muchas personas con schwannomatosis, el gen *SMARCB1* no es la causa de la enfermedad. Recientemente se ha descubierto un nuevo gen, también ubicado en el cromosoma 22, que se llama *LZTR1*—y este gen está asociado con aproximadamente 30 a 40% de los casos familiares y con 20 a 30% de los casos esporádicos de schwannomatosis en las personas que no tienen una mutación en el gen *SMARCB1*. La reciente identificación del gen *LZTR1* y sus mutaciones ha impulsado la creación de pruebas genéticas sofisticadas que pueden ayudar a confirmar un diagnóstico de schwannomatosis en algunas personas que no tienen una mutación en el gen *SMARCB1*.

Las pruebas genéticas pueden ser apropiadas para las personas que desean confirmar un diagnóstico, o cuando se sospecha que existe un caso de schwannomatosis, y también para cuando una persona tenga interés en un diagnóstico temprano.

Las pruebas genéticas

Las mutaciones genéticas asociadas con la schwannomatosis pueden detectarse con pruebas genéticas que utilizan ADN extraído de la sangre o de muestras de un tumor.

El análisis del ADN extraído de al menos dos muestras de tejido de tumores de dos áreas anatómicas diferentes, cuando esto es posible, es la manera más exacta y específica para confirmar la presencia de un caso de schwannomatosis asociado con el cromosoma 22.

Un protocolo ideal para el diagnóstico de schwannomatosis incluye pruebas de sangre y de tejido de tumores para determinar si existen mutaciones en los genes *NF2*, *SMARCB1* y *LZTR1*.

Existen pruebas genéticas para los genes que tienen una asociación confirmada con la schwannomatosis. Para las personas con schwannomatosis mosaica, las pruebas genéticas pueden ser más complejas que para las personas que no tienen la forma mosaica de la enfermedad. Sin embargo, es importante comprender que las pruebas genéticas que existen hasta la fecha no identifican una mutación en todos los individuos afectados, y es posible que existan otros genes todavía no descubiertos que sean responsables de la enfermedad en ciertas personas. Es una buena idea que cualquier persona que tenga preguntas acerca de las pruebas genéticas y las decisiones reproductivas en casos de schwannomatosis, incluidas las pruebas prenatales, visite un médico genetista o un consejero genético para aprender más acerca de su caso personal.

El papel del consejero genético

Un consejero genético puede ofrecer ayuda en cuanto a los siguientes temas:

- información acerca de los complejos patrones hereditarios que se asocian con la schwannomatosis
- explicaciones sobre las diferentes pruebas disponibles y los beneficios y limitaciones de las pruebas genéticas
- interpretación y explicación sobre los resultados de las pruebas genéticas para la schwannomatosis.

¿Cómo se hace el diagnóstico?

La schwannomatosis puede ser difícil de diagnosticar porque los síntomas varían mucho entre los individuos afectados y muchos de los síntomas ocurren con otras enfermedades también. Por este motivo es importante que un médico experto en el diagnóstico y tratamiento de la neurofibromatosis sea la persona que confirme un diagnóstico de schwannomatosis. Se han establecido criterios clínicos y moleculares específicos, basándose en un consenso de opinión de profesionales expertos. Los criterios en la lista a continuación fueron escritos para el uso de médicos clínicos, y sin embargo es posible que usted los encuentre útiles para comprender mejor los procedimientos diagnósticos para la schwannomatosis. Pueden servirle de ayuda cuando hable con sus médicos clínicos acerca de su propio diagnóstico.

Los criterios para un diagnóstico clínico: el diagnóstico se basa en CUALQUIERA de los siguientes:

- dos o más schwannomas que no ocurren dentro de los tejidos de la piel, uno con una confirmación patológica, incluyendo un schwannoma vestibular bilateral diagnosticado con una resonancia magnética de alta calidad (un estudio detallado del interior del canal auditivo con una serie de imágenes, cada una con un grosor máximo de 3 mm de tejido).
Atención: algunos pacientes con NF2 mosaico se incluyen en este diagnóstico a temprana edad y en algunos pacientes con schwannomatosis se han reportado casos de schwannomas vestibulares unilaterales o múltiples meningiomas.
- un schwannoma confirmado patológicamente o un meningioma intracraneal **y** la enfermedad en un pariente de primer grado, (por ejemplo, como uno de los padres o un hermano).
- el diagnóstico se clasificará como posible si existen dos o más tumores que no ocurren dentro de los tejidos de la piel pero no existe una prueba patológica confirmando que sean schwannomas; la existencia de dolor crónico asociado con el tumor o los tumores incrementa la probabilidad de schwannomatosis.

Los pacientes con las características siguientes no se consideran como pacientes con un diagnóstico confirmado de schwannomatosis:

- una mutación patogénica germinal de NF2
- la existencia de los criterios diagnósticos para NF2
- un familiar de primer grado con NF2
- pruebas radiográficas (imágenes escaneadas) de un schwannoma no vestibular

Los criterios para un diagnóstico genético molecular

- dos o más schwannomas o meningiomas comprobados patológicamente **y** estudios genéticos de al menos dos tumores con una pérdida de heterocigosidad (LOH) para el cromosoma 22 y dos mutaciones diferentes en el gen *NF2*; si hay una mutación *SMARCB1* en común, se considerará una confirmación de schwannomatosis asociada con *SMARCB1*.
- un schwannoma o meningioma comprobado patológicamente **y** una mutación patogénica germinal de *SMARCB1*.

Tratamiento médico para la schwannomatosis

Todavía no tenemos una cura para la schwannomatosis, y no existe ninguna medicación con comprobada eficacia en el tratamiento de schwannomas. El tratamiento de la condición se basa en los síntomas específicos que una persona desarrolla. Dado que la schwannomatosis puede causar dolor, síntomas neurológicos y otras complicaciones que pueden ser serias, es importante buscar tratamiento con un neurólogo, un neurocirujano o un genetista que tenga experiencia con la schwannomatosis, preferiblemente en una clínica de NF que ofrece tratamientos multidisciplinarios.

Intervenciones quirúrgicas y el tratamiento del dolor

Algunas personas con schwannomatosis no tienen síntomas activos y solo se diagnostican basándose en la presencia de múltiples schwannomas. Los tratamientos para estos individuos pueden incluir una evaluación neurológica anual y estudios de imagen cuando éstos sean recomendados por un especialista experimentado. Para las personas que experimentan dolor asociado con la schwannomatosis, el tratamiento y los cuidados médicos de la condición a menudo incluyen cirugía para extirpar los schwannomas y para reducir el dolor asociado en los nervios. La extirpación completa de los tumores a menudo ayuda a que el dolor sea más leve, aunque el dolor puede volver y otros tumores pueden desarrollarse. En algunas personas la cirugía no reduce el dolor e incluso puede resultar en un incremento de los síntomas dolorosos. A veces se plantea cirugía para las personas que tienen tumores que causan complicaciones relacionadas con los órganos o los nervios. Siempre que se plantea la cirugía para una persona que tiene schwannomatosis, es importante que un cirujano experimentado en la schwannomatosis esté incluido en el tratamiento para así asegurar el mejor resultado posible.

En los pacientes para los cuales la extirpación quirúrgica de los tumores no es posible, o si el dolor persiste, el control del dolor normalmente forma una parte íntegra de los cuidados médicos. Los pacientes se benefician más cuando reciben tratamiento en una clínica en la cual hay especialistas de varias disciplinas y con experiencia en la schwannomatosis. Estos profesionales pueden establecer protocolos para el manejo del dolor que ya han demostrado su eficacia en personas con esta condición.

Encuentre los especialistas idóneos

Dado que la schwannomatosis es una enfermedad genética muy poca frecuente, puede ser difícil encontrar un especialista con experiencia en el diagnóstico y tratamiento de esta condición. Si usted tiene un diagnóstico confirmado o no confirmado de schwannomatosis,



“Hay muchos retos cuando uno vive con una enfermedad poco frecuente como la schwannomatosis. Es difícil saber qué limitaciones existen como resultado de la enfermedad y como adaptarse a ellas. Sin embargo, ya que se sabe muy poco de esta enfermedad, nos toca a nosotros definir las limitaciones. A menudo la única manera de saber si la schwannomatosis va a afectar algo que le interesa hacer es intentarlo. Hace 15 años decidí participar en un medio triatlón IRONMAN, como manera de establecer un reto para mi recuperación después de mi primera cirugía para extirpar un schwannoma. Después de siete intervenciones quirúrgicas, he llegado más allá de lo que jamás habría soñado que era posible. He terminado los últimos 15 triatlón IRONMAN en Australia y he terminado el campeonato IRONMAN en Kona, Hawaii”

— **Steve Glowery, un atleta de resistencia que tiene schwannomatosis**

es importante que busque un médico clínico que tenga experiencia, que inspire su confianza y que viva en su región. Para ayudarlo, la página web de la Children’s Tumor Foundation, ctf.org, ofrece una lista de especialistas en los Estados Unidos.

Las clínicas NF ofrecen un enfoque integral y multidisciplinario para el tratamiento. Un tratamiento guiado por especialistas experimentados que colaboran entre sí en el cuidado y tratamiento de pacientes con todas las formas de NF y sus complicaciones médicas. Estas clínicas especializadas también ofrecen acceso a consejeros genéticos, enfermeros y otros especialistas que ayudan a los pacientes y sus familias en el manejo de las implicaciones médicas, psicológicas y sociales de la NF a lo largo de la vida del paciente.

Cómo compartir la noticia

Uno de los retos más difíciles cuando uno recibe un diagnóstico nuevo es decidir de qué manera y cuándo se debe compartir la noticia con los familiares cercanos o incluso con el niño que tiene la condición. Las sugerencias a continuación pueden ayudar a que el proceso sea un poco más fácil.

¿CON QUIÉN DEBO COMPARTIR LA NOTICIA?

El tema probablemente saldrá cuando usted hable con un miembro de la familia, con un amigo cercano o incluso con un profesor. Muchas personas comparten su diagnóstico con otros solo si la información parece importante para la relación.

¿QUÉ DEBO DECIR?

Cuando usted decide compartir su diagnóstico o el diagnóstico de su familiar con otros, también es necesario decidir cuánta información se debe compartir. Es posible que prefiera compartir la información de una manera limitada, por ejemplo, explicando que el dolor es el síntoma principal de la schwannomatosis. A veces resulta de gran ayuda tener a alguien con quien pueda compartir más detalles, incluyendo todos los posibles altibajos que acompañan el diagnóstico.

ALGUNOS CONSEJOS PARA HABLAR CON NIÑOS

Los niños prefieren la rutina y la seguridad. Aunque la schwannomatosis está llena de incertidumbre, cuanto más pueda establecer rutinas y normalidad para el niño, más cómodo se sentirá. También es importante que diga la verdad. Crear una relación de confianza y de honestidad es muy importante. Ocultar información al niño puede a veces causarle más ansiedad.

La cantidad de información que decida compartir con su hijo dependerá de la edad y la madurez del niño. Muchos padres incrementan la cantidad de información que ofrecen a sus hijos según crecen. No se trata de una sola conversación, más bien una conversación continua que evoluciona con el tiempo. Algunos estudios sugieren que hasta que un niño cumpla los ocho años, solo necesita información básica, como por ejemplo el nombre de la enfermedad, las partes del cuerpo afectadas, cómo se tratará (si es que se va a tratar) y la manera en que afectará su vida a corto plazo.

MODELO DE MENSAJE PARA LOS AMIGOS Y FAMILIARES

Querido _____:

Quiero compartir la noticia de que _____ ha sido diagnosticado con schwannomatosis.

La schwannomatosis es una enfermedad poco frecuente que puede causar pequeños tumores dolorosos en los nervios de la espina dorsal y los nervios periféricos en cualquier parte del cuerpo. Estos tumores normalmente son benignos, pero a veces es necesario extirparlos quirúrgicamente debido al lugar donde se encuentran o a causa del dolor que producen. Las personas con schwannomatosis necesitan vigilancia y cuidados médicos especiales durante toda su vida.

Aunque una persona nace con esta enfermedad, a veces no se diagnostica hasta que el enfermo llega a la edad adulta. Su causa es un cambio genético y ocurre en uno de cada 40.000 nacimientos. Todavía no existe una cura, pero los científicos y los médicos están trabajando para comprender y tratar la schwannomatosis.

Si quiere saber más, puede visitar la página web de la Children's Tumor Foundation: www.ctf.org.

Agradecemos todo su amor y apoyo.

Con cariño,

Conéctese con otros pacientes y sus familias

Después de recibir su diagnóstico es posible que experimente una serie de sentimientos que pueden incluir la conmoción, la tristeza o la incertidumbre. Aunque todas estas emociones son completamente normales, puede ser difícil lidiar con estas emociones solo. Además de recibir el amor y apoyo de sus amigos y familiares, puede ser útil conectarse con otros pacientes de schwannomatosis y sus familias. Es posible que estas personas tengan una manera especial de comprender sus pensamientos y emociones y que puedan ofrecer una perspectiva muy personal acerca de sus propias experiencias y retos asociados con la enfermedad. Richard A. Horvitz, una persona que apoya a los pacientes con NF y alguien que cuidó durante muchos años a su señora ya fallecida, nos ofrece su perspectiva personal y consejos para otros que tienen la enfermedad.

“La schwannomatosis es una enfermedad genética muy poco frecuente, que a veces es diagnosticada incorrectamente inicialmente o es diagnosticada después de un periodo de tiempo muy largo. Ya que la mayoría de las personas, incluidos muchos proveedores de cuidados médicos, no la conocen muy bien, a menudo no comprenden la lucha diaria que los pacientes encuentran al enfrentarse con el síntoma distintivo de esta enfermedad: el dolor. Esta falta de comprensión puede hacer que los pacientes se sientan aislados y solos. El dolor crónico es un síntoma invisible pero muy real, y puede tener un impacto dramático en sus relaciones con otras personas y en la calidad de su vida. El dolor no solo distrae de por sí, sino que los medicamentos para el dolor y el efecto del dolor en el sueño pueden aumentar el problema. Es imprescindible recordar que el dolor que experimenta es real. No está en su cabeza, y obtener el apoyo y la ayuda de sus familiares y amigos es esencial. Sea resolutivo en cuanto a su tratamiento médico y busque a un especialista experimentado con experiencia en las técnicas quirúrgicas correctas para la extirpación de esta clase de tumor y que conozca los protocolos para el tratamiento del dolor que han demostrado ser eficaces para esta condición en particular, ya que las maneras tradicionales de tratar el dolor no siempre son tan efectivas. Recuerde que no está solo. Expertos con empatía e información útil están disponibles para ayudarlo a usted y a su familia a navegar juntos en este viaje.” — Richard A. Horvitz



Richard A. Horvitz,
Miembro del Equipo
Directivo de la
Children's Tumor Foundation



“Nuestro mundo cambiará para siempre a causa de la investigación que hacen estas personas. Pero no hemos terminado, nada más lejos de eso... pero vamos a tener un futuro mejor.”

— Drew Leathers, una persona que vivió valientemente con schwannomatosis

La investigación sobre la schwannomatosis

La búsqueda de medicamentos para tratar la enfermedad

Los logros que supone el descubrimiento de los genes *SMARCB1* y *LZTR1* asociados con la schwannomatosis están ayudando a los científicos a diseñar estudios que en el futuro comprobarán la eficacia de tratamientos con medicaciones que tratan los efectos de las mutaciones genéticas. Otros estudios científicos continúan enfocándose en la búsqueda de nuevos genes asociados con la schwannomatosis, y también en investigar de qué manera los genes *SMARCB1* y *LZTR1* contribuyen a la enfermedad.

Los adelantos en la investigación

Desde la identificación en el 2007 del *SMARCB1*, el primer gen conocido asociado con la schwannomatosis, la Children’s Tumor Foundation ha organizado una serie de conferencias sobre la schwannomatosis. El propósito de éstas es identificar las prioridades en el trabajo científico y la manera de financiar las investigaciones sobre la schwannomatosis. Estos esfuerzos han resultado en la creación de la Base de Datos Internacional de Schwannomatosis y en la colaboración para desarrollar nuevos modelos experimentales para esta condición, y además, el desarrollo de nuevos tipos de tratamientos. El propósito de la base de datos es acelerar la investigación sobre la schwannomatosis conectando a los investigadores y a los pacientes que han pasado ya por una evaluación básica y han expresado el deseo de participar en ensayos clínicos futuros. Para más información visite schwannomatosis.org.

Los seguros médicos y la shwannomtosis

La facturación y el pago de los servicios médicos en los Estados Unidos se basan en códigos de procedimiento y diagnóstico. Los códigos de diagnóstico se utilizan para determinar la necesidad médica de la atención recibida, pero los procedimientos de facturación y codificación son bastante complejos. Es común que los proveedores de servicios de salud cometan errores no intencionales que pueden resultar en que los servicios no sean pagados por la compañía de seguros. Si actúa con paciencia, es posible conseguir que las compañías de seguros reconsideren estas decisiones.

Es importante conocer y utilizar los códigos de diagnóstico y procedimientos de las varias formas de NF para evitar que las compañías de seguros cometan errores y se nieguen a pagar las facturas médicas que deben ser pagadas. Actuar con iniciativa y en conjunto con los proveedores de servicios y las compañías de seguros puede eliminar la mayoría de los fastidios y frustraciones de este proceso.

Los códigos actuales para la neurofibromatosis en el ICD-10 son los siguientes:

DIAGNÓSTICO	CÓDIGO DE DIAGNÓSTICO
NF, Tipo 1	Q85.01
NF, Tipo 2	Q85.02
Schwannomatosis	Q85.03
NF, no especificado	Q85.00

En el caso de que una compañía de seguros se niegue a pagar una reclamación, hable con el consultorio de su médico para asegurarse de que la reclamación fue documentada de manera completa. La falta de información necesaria puede haber sido la causa por la cual no fue aprobada. Asegúrese de que la reclamación incluya un código de diagnóstico de NF, el motivo que justifica el procedimiento (por ejemplo, dolor o pérdida de función) y el código de procedimiento correcto. Si no tiene seguro médico, contacte la Medical Assistance Administration de su estado para más información. Empiece en la página web del estado donde vive. También puede revisar la lista de los Centros de Servicios de Medicare y Medicaid (www.medicaid.gov). Una lista de seguros médicos está disponible en el Mercado de Seguros Médicos. Visite www.cuidadodesalud.gov para más información acerca de estos planes.

RECURSOS ADICIONALES

Buscar información acerca de la schwannomatosis es un paso positivo que puede capacitarle como paciente. Tenga en cuenta que su médico es la mejor fuente de información y de respuestas a sus preguntas. Si lee o escucha información que le resulta confusa o extraña, es importante que hable con su médico.

La Children's Tumor Foundation (www.ctf.org) Es la página web de la fundación más antigua y más grande de NF en los Estados Unidos. Aquí encontrará información sobre NF, grupos de apoyo, médicos especialistas en NF, noticias sobre la investigación, actividades educativas, actividades familiares y muchas otras formas de apoyo para la comunidad NF.

El Registro NF (www.nfregistry.org) Es un recurso para los pacientes donde puede compartir sus experiencias y así apoyar la investigación de la NF. Podrá encontrar ensayos clínicos en los cuales le interese participar, ver como sus experiencias se comparan con las de otras personas y participar en la divulgación internacional de información sobre NF. La colaboración nos hace fuertes, y el Registro NF necesita su participación para alcanzar sus metas.

La Base de Datos Internacional de Schwannomatosis (www.schwannomatosis.org) Esta iniciativa trabaja para promover la investigación sobre la schwannomatosis al conectar investigadores y pacientes que hayan pasado por un proceso básico de evaluación y que hayan expresado un deseo de participar en ensayos clínicos futuros. El propósito es comprender mejor la schwannomatosis como enfermedad y desarrollar tratamientos eficaces que puedan ser evaluados científicamente.

PREPARADO POR:
Children's Tumor Foundation

Con La Contribución De:
Bruce Korf, MD, PhD
Ludwine Messiaen, PhD
Richard A. Horvitz
Yolanda A. Heiberger, MA
Pamela B. Knight, MS

May 2016

Children's Tumor Foundation
120 Wall Street, 16th Floor
New York, NY 10005-1703

ctf.org
info@ctf.org
1-800-323-7938

Síganos en las redes sociales:

 [childrenstumor](https://www.facebook.com/childrenstumor)  @childrenstumor
 [@childrenstumor](https://twitter.com/childrenstumor)  children's-tumor-
 [childrenstumor](https://www.youtube.com/childrenstumor) foundation

