

NIÑOS CON NEUROFIBROMATOSIS tipo 1 (NF1)



C/Reina, 7
28004 Madrid (ESPAÑA)

Niños con Neurofibromatosis de Tipo 1

Este folleto fué escrito por el Dr. Bruce R. Korf. Profesor Asistente de Neurología de la Escuela Médica de Harvard (Estados Unidos).

Este folleto está dedicado a las familias que viven con la Neurofibromatosis y a sus amigos, que les apoyan y les animan a seguir.

Publicado por primera vez por la Fundación Americana de Neurofibromatosis en 1991.

Agradecimientos

La Asociación Española de Neurofibromatosis agradece a la Fundación Americana de Neurofibromatosis toda la colaboración que nos han prestado desde nuestros comienzos, especialmente a su Presidente: Peter Bellermann.

Mientras podemos elaborar en España nuestro propio folleto, con nuestras propias realidades que, hoy por hoy, desde luego no coinciden con las realidades americanas, tanto en lo que se refiere a la asociación como en lo que se refiere a las ofertas médicas y de estudio genético, hemos respetado la traducción del folleto original, porque es una explicación que consideramos muy apropiada para aquellas familias con un niño pequeño recién diagnosticado.

Para cualquier duda, ampliación de información, ofrecimiento de colaboración, etc... podéis poneros en contacto con la Asociación. Todos los que estamos interesados en la Neurofibromatosis tenemos mucho trabajo por delante.

Pilar Muñoz Villalobos - Presidenta

“El progreso empieza por la creencia de que lo necesario es posible”.

Norman Cousins



c/ Reina, 7
28004 Madrid
Tfno: 91 726 48 23
Fax: 91 532 50 47
www.aeenf.com
e.mail: asoc_nf@eresmas.com
Declarada de utilidad pública

INDICE

Introducción	
¿Qué es la neurofibromatosis?	
Diagnóstico de la NF1	
Criterios de diagnóstico de la NF1	
Pronóstico de la neurofibromatosis.....	
Como actuar ante la neurofibromatosis	
Complicaciones específicas de la neurofibromatosis	
Recién nacidos y primera infancia	
Años pre-escolares	
Edad escolar	
Adolescencia	
Edad adulta	
Complicaciones de la NF1 que pueden amenazar la vida	
¿Qué hay que vigilar en un niño con NF?.....	
¿Cuándo informar a un niño sobre la NF?	
¿Se debe informar a los profesores del niño?.....	
Implicaciones genéticas de la NF	

INTRODUCCION

Saber que un niño tiene, o puede tener, Neurofibromatosis puede ser una experiencia muy dura. A menudo, se presenta como una noticia totalmente inesperada en un niño que aparenta estar totalmente sano, sólo por la presencia de unas, digamos inocentes, manchas color "café con leche" en la piel. Con frecuencia, estas manchas han pasado inadvertidas durante muchos años, consideradas como simples "marcas de nacimiento" o "antojos". Ahora, sin embargo, se le etiqueta como paciente de Neurofibromatosis, palabra impronunciable que muchos médicos tienen que buscar en sus libros para explicar. Todo parece incierto. Algunas personas no tienen especiales problemas de salud debido a la NF, mientras que otras están severamente afectadas, y no hay manera de predecir lo que les aguarda en el futuro. Incluso la misma diagnosis es a menudo incierta y nadie puede decir en qué punto (o momento) el diagnóstico puede ser certero. Finalmente, parece que no hay donde buscar un diagnóstico fiable, una información y apoyo. Existen algunos folletos que pueden iluminar las manifestaciones más severas de la NF ¿cómo se refieren éstos a niños que sólo presentan unas suaves manchas color "café con leche"? La finalidad de este folleto es intentar dar perspectiva a estos leves signos o temprano diagnóstico de la Neurofibromatosis. Hasta cierto punto la condición de NF es impredecible, y la incertidumbre es inevitable. Esperamos, sin embargo, que el acceso a una información médica correcta haga esta incertidumbre más llevadera y más fácil de entender.

¿QUÉ ES LA NEUROFIBROMATOSIS?

La Neurofibromatosis es un término que hoy en día conlleva, por lo menos, dos trastornos diferentes. La Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es la más común y afecta a una de cada 2.500 personas en el mundo. Su principal característica son las manchas color "café con leche" en la piel y neurofibromas (bultos fibrosos en el tejido nervioso). Puede afectar a cualquier nervio del cuerpo, incluyendo el cerebro, y los de la columna vertebral. La Neurofibromatosis tipo 2 (NF2) afecta a una de cada 40.000 personas. Se caracteriza por la aparición de tumores (bultos) en el nervio auditivo y del equilibrio (neurinomas acústicos), así como también otros tumores en el sistema nervioso. Tanto la NF1 como la NF2 son trastornos genéticos. Generalmente, todos los miembros de una familia que estén afectados tienen el mismo tipo de Neurofibromatosis. Es posible que existan otros tipos de NF, además de la NF1 y la NF2, pero esto aún no está firmemente probado.

Este folleto va principalmente dirigido a las familias que tienen niños afectados o que pueden estarlo por la NF1, pues ésta es la forma que más puede presentarse con las manchas de color "café con leche". Los rasgos de la NF2, generalmente, no son aparentes en niños pequeños.

DIAGNÓSTICO DE LA NF1

La manera más común es la de descubrir múltiples manchas color “café con leche” en la piel. Se llaman así por su color característico. A veces se notan en el nacimiento pero, más a menudo, empiezan a aparecer en los primeros meses de vida y pueden continuar apareciendo en un periodo de varios años. Las manchas en sí mismas son inofensivas. Es corriente que pasen como manchas de nacimiento (antojos). Incluso es corriente que muchas personas tengan 1 o 2 manchas sin tener, por ello, la Neurofibromatosis. Lo único significativo es que si las tiene, existe la posibilidad de que tenga NF.

La gente que tiene NF, generalmente, tienen muchas manchas de ese color, a veces cientos, y casi siempre más de 6. Se suele pensar que se sospecha bastante de la existencia de NF1 en individuos que tengan 6 o más manchas. Estas manchas han de tener un mínimo de 5 mm de tamaño en un niño, antes de la pubertad, o por lo menos 15 mm después de ésta. Tenemos que subrayar que el mayor o menor número de manchas no guarda relación con el mayor o menor grado de severidad de la NF. No importa que el niño tenga 6 o 60 o 600 manchas. Las demás características de la NF no van a variar por eso.

Aunque la presencia de numerosas manchas sugiere fuertemente el diagnóstico de la NF1, no está absolutamente comprobado. Puede haber individuos con hasta 6 manchas que no muestren ningún otro signo de Neurofibromatosis.

El diagnóstico de la Neurofibromatosis sólo se puede confirmar cuando existan otros signos o características que lo indiquen también. Las características que se suelen buscar están en la lista abajo indicada. Buscar estos datos implica hacer un examen médico muy esmerado, que incluya un estudio de los ojos, generalmente realizado por oftalmólogos.

El diagnóstico de la NF1 se considera cierto cuando existen, al menos, dos características de este listado. Por ejemplo, un niño con más de 6 manchas que, además, tenga nódulos de Lisch puede considerarse que está afectado.

CRITERIOS DE DIAGNÓSTICO DE LA NF1

1. Seis o más manchas color “café con leche” de, al menos, 5 mm antes de la pubertad o de 15 mm después.
2. Dos o más neurofibromas o un neurofibroma plexiforme.
3. Pecas en las axilas o las ingles.
4. Nódulos de Lisch en el iris del ojo. (Esto son marcas de células de pigmento que son completamente inofensivas para la vista).
5. Glioma óptico.
6. Anormalidad esquelética característica (curvatura de la espinilla, anormalidad de la órbita).
7. NF1 en uno de los padres, antepasados o descendientes.

Existe un problema para diagnosticar con estos criterios clínicos, y es que muchos de estos factores están relacionados con la edad, quiere decir esto que, muy a menudo, no están presentes en niños pequeños con NF1, sino que sólo aparecen con el tiempo. Esto significa que no se perciben hasta la edad de 7-10 años o, incluso, hasta la adolescencia. La pubertad es una edad muy típica para que aparezcan otros rasgos de la Neurofibromatosis.

Como resultado, es frecuente no poder hacer un diagnóstico definitivo en un niño pequeño que sólo presente las manchas color "café con leche". Hay posibilidad de que tal niño presente la enfermedad, pero llevará unos años hasta que aparezcan otros signos que permitan realizar un diagnóstico más certero. Es una práctica común hacer revisiones a estos niños una vez al año, buscando otros rasgos de la enfermedad, tales como pecas en axilas o ingles y/o nódulos de Lisch. Si se encuentran, el diagnóstico está claro, si no, la cuestión permanece incierta.

A menudo, surge la pregunta "si año tras año no aparecen otros rasgos ¿existe una edad determinada para que esto suceda?". No existe una respuesta clara y precisa para esta cuestión. La mayoría de las personas desarrolla otros rasgos en la pubertad, pero no todas, necesariamente. No hay una edad concreta en la que se pueda asegurar si un individuo que sólo presenta manchas está afectado o no por la Neurofibromatosis.

Esta incertidumbre sobre el diagnóstico se remediaría si hubiera un test de diagnóstico específico para la Neurofibromatosis. Desafortunadamente, no existe tal test actualmente para estos niños, si no tienen antecedentes del caso en sus progenitores. A veces se podría hacer una biopsia, o un examen de rayos X para determinar si existen otros rasgos de Neurofibromatosis. En algunos casos, puede que un análisis de sangre pudiera confirmar el diagnóstico por análisis de mutación, pero aún no existe ningún análisis de laboratorio capaz de determinar esto con certeza. Esperamos que se desarrollen tests y análisis más efectivos en un futuro cercano, que sean más procedentes cuanto más se vaya avanzando en el conocimiento del gen de la NF1.

PRONÓSTICO DE LA NEUROFIBROMATOSIS

La Neurofibromatosis es realmente una alteración imprevisible. Varía mucho en agresividad de un caso a otro. Incluso entre 2 personas de la misma familia. Algunos pasan su vida con unas pocas manchas y quizás algún que otro bultito, y pueden estar ajenos totalmente a conocer que están afectados por la Neurofibromatosis. Otros pueden presentar problemas mayores de estética y médicos, y éstos pueden comenzar a cualquier edad, incluso en el nacimiento. Esta incertidumbre hace muy difícil saber qué esperar de un niño pequeño que sólo presente manchas.

Sin embargo, hay algunas cosas que se pueden decir con confianza. Primero, las complicaciones serias de la NF1 son absolutamente inevitables. La mayoría de la literatura médica tiende a enfatizar los problemas más severos y hacen que éstos parezcan más comunes de lo que realmente son. Hay una tendencia natural en la literatura médica a inclinarse hacia los casos más severos. En parte, esto es debido a que son solamente los casos más agresivos los que se estudian más a fondo. Por cada caso severo, puede haber muchos más que presentan características más suaves, que no necesitan tanta atención médica para sus alteraciones.

Segundo, algunas complicaciones de la Neurofibromatosis aparecen pronto en la vida. Estas incluyen deformidades de los huesos de la cara o de las piernas que, con frecuencia, aparecen en la infancia. Un niño de 5 años que sólo tenga manchas, se ha librado de estas serias complicaciones de la NF1. Esto no quiere decir que no aparezcan más tarde, existe siempre esa temible posibilidad, pero no regularmente en todos los casos.

Tercero, aunque hay tantas cosas que pueden ocurrir en un caso de Neurofibromatosis, es posible que ningún afectado contraiga todas las complicaciones existentes y posibles, y la mayoría de los casos más agresivos son los menos comunes. Por supuesto que, lo que entendemos por un caso serio o muy agresivo, varía de unas personas a otras. Pero se sabe que la mayoría de afectados de NF1 viven una larga y productiva vida, y no desarrollan dificultades que amenacen sus vidas.

Muchos pueden experimentar algún grado de problema estético, por su condición, pero en la mayoría de los casos ésto es fácil de superar. Vivir afectado por la Neurofibromatosis implica una adaptación, tanto a ciertos problemas médicos, como a la incertidumbre de cuándo y cómo pueden, o no, aparecer. Esto hay que verlo con perspectiva, y no debe sobrepasarnos ni hundirnos.

Habiendo apuntado todo ésto, hay que reconocer también que cualquier grave alteración de la enfermedad puede aparecer, o no, en cualquier momento de la vida. Una persona puede desarrollar serios problemas estéticos o médicos. La condición de la Neurofibromatosis merece siempre un respeto por parte de los afectados, de sus familias y de los profesionales, por la posibilidad de problemas inesperados.

CÓMO ACTUAR ANTE LA NEUROFIBROMATOSIS

Hasta ahora no hay tratamiento específico, ni médico ni quirúrgico, que pueda curar la Neurofibromatosis, ni mejorarla, ni prevenir sus complicaciones. Esto refleja nuestra ignorancia de los mecanismos básicos por los que la mutación genética de la Neurofibromatosis afecta al cuerpo. Un objetivo muy importante de la investigación es barrer esta ignorancia y desarrollar medios efectivos de terapia.

Hasta que esto no se consiga (y se realice el progreso), la actuación médica de la Neurofibromatosis se limita a la detección temprana de las complicaciones que puedan ser tratadas. El tratamiento en este sentido significa cirugía para extirpar o reducir el tamaño de los neurofibromas, valoración y actuación sobre las dificultades de aprendizaje, etc. La anticipación o previsión de estos problemas y su pronta intervención puede mejorar, generalmente, el resultado del tratamiento.

Generalmente, se recomienda que una persona con Neurofibromatosis se haga una revisión médica completa por lo menos 1 vez al año. Esto debe hacerlo un profesional que conozca y tenga experiencia en esta enfermedad y que tenga acceso a un buen asesoramiento y consultas que le ayuden a enfrentarse con este caso y cualquier problema que aparezca. Esta revisión suele consistir en una historia médica, revisión total que incluya presión sanguínea, estudio neurológico y revisión oftalmológica. Hay que prestar especial atención a cualquier cambio en las manifestaciones de la piel en la Neurofibromatosis, en particular a cualquier crecimiento o dolor en un neurofibroma. El

progreso en los conocimientos del niño y el progreso escolar, en general, deben ser también motivo de atención.

Todo esto concierne tanto a los niños con Neurofibromatosis declarada, como a los que sólo tengan las manchas características, pero que no se haya confirmado aún el diagnóstico definitivo. Este niño está en riesgo de desarrollar la Neurofibromatosis y sus complicaciones propias, y deben tener un seguimiento igual.

Con frecuencia, se cuestiona uno "¿Debe hacerse a todos los afectados un estudio de Rayos X, TAC's y Resonancias Magnéticas?" No hay respuesta adecuada a esta pregunta. Todo el mundo está de acuerdo en que cualquier signo que indique una posible Neurofibromatosis debe ser investigado a fondo y eso suele incluir TAC o RM del cerebro. El valor de esta prueba en ausencia de síntomas neurofibromatosos no es tan claro. Algunos facultativos prefieren obtener un cuadro lo más completo posible de cómo ha ido la Neurofibromatosis afectando al individuo. Otros piensan que esta prueba no es necesaria, cuando no existan signos o síntomas de problemas, ya que en esta situación no se puede aplicar un tratamiento eficaz y se pondría al individuo y a la familia en una situación de stress innecesaria. Probablemente, más que buscar un consenso en este tema, sería más conveniente mantener un diálogo con la familia sobre los riesgos y beneficios de estas pruebas.

COMPLICACIONES ESPECÍFICAS DE LA NEUROFIBROMATOSIS

Los padres de niños pequeños con Neurofibromatosis se preguntan con frecuencia qué problemas específicos relacionados con la NF podrían aparecer. Algunos de los más comunes o más típicos los vamos a describir a continuación, teniendo en cuenta las edades en que más probablemente podrían aparecer.

Recién Nacidos y Primera Infancia

La mayoría de los recién nacidos que tienen mutación de genes de Neurofibromatosis muestran pocas o, incluso, ninguna mancha color "café con leche". Estas manchas se suelen ver ya en las primeras semanas de vida, o pueden también aparecer más tarde o antes. El hecho de que el niño que puede haber heredado la Neurofibromatosis no presente dichas manchas, no indica que el niño no haya recibido ese gen, puesto que éstas pueden aparecer más tarde.

Los neurofibromas no se suelen encontrar en la primera infancia. Una excepción es el neurofibroma plexiforme. Este neurofibroma afecta a múltiples ramas de un nervio grande. Ocasionalmente estos neurofibromas plexiformes aparecen en el nacimiento como una pequeña hinchazón bajo la piel. El hecho de que no aparezca, no significa que no lo haga más adelante. Particularmente eso es porque son profundos y no se notan hasta que no crecen un poco.

Aunque no sucedan con frecuencia, hay 2 tipos de deformaciones óseas típicas de la NF1 y suceden desde el nacimiento, esto implica a los huesos largos como la tibia. Aparece como una curvatura en las piernas del niño. Un cierto grado de curvatura es normal, pero en grado excesivo indica la posibilidad de este problema, que se llama displasia de la tibia. Si se sospecha esta posibilidad, se suele hacer un estudio de rayos X. Caso de

confirmarse, hay que consultar con un ortopedista. La parte anormal de la tibia es muy sospechosa de fractura y éstas tienden a no soldar debidamente. La atención ortopédica se enfoca a la prevención de fracturas o a la solución de éstas si se produjeran.

Otra deformidad de los huesos muy típica es la anomalía de la cavidad ósea que está detrás del ojo, que se llama la órbita. Algunos recién nacidos con Neurofibromatosis tienen un defecto del hueso que está detrás de la órbita, el esfenoides. Esto suele estar asociado con ojos saltones o hundidos y, a veces, con un desplazamiento del ojo hacia abajo. Además, podría haber un neurofibroma plexiforme detrás de la órbita y un agrandamiento del párpado superior. Esto puede ser muy deformante y, con frecuencia, tiende a crecer a lo largo de los años. La anomalía del hueso esfenoides se detecta con rayos X o escaner CT. No suele ser necesario hacer nada con referencia a la ausencia del hueso esfenoides.

La deformidad estética asociada con la displasia orbital es, en cierto modo, tema de cirugía plástica. Afortunadamente, este problema es relativamente escaso y, generalmente, algunos signos son visibles en el primer año de vida.

Aparte de las deformidades óseas ya descritas, la Neurofibromatosis no está normalmente asociada con malformaciones congénitas. El corazón y los órganos vitales más importantes no suelen estar afectados.

Años pre-escolares

Las manchas color "café con leche", generalmente, son muy visibles hacia el primer año de vida, como ya hemos dicho. Los neurofibromas plexiformes pueden crecer o pueden percibirse por primera vez en este primer año. A veces, se pueden ver algunas pecas en axilas o ingles e, incluso, algún pequeño neurofibroma en la piel; éstos aparecen como bultitos blandos al tacto, en la piel, con un matiz rosado o morado. No son dolorosos y el único problema que causan es de tipo estético. Puede que los niños pequeños no presenten más de 1 o 2, o ninguno. Algunos niños no desarrollan ninguna complicación severa adicional durante su infancia.

Existen dos anomalías del crecimiento más comunes en niños pre-escolares. Una es la baja estatura. Generalmente, los niños con NF1 son más bajos que los demás de su familia. La causa de esto no se conoce, la revisión médica no es muy productiva, excepto en casos en que el crecimiento experimenta cambios inesperados. La segunda anomalía es el mayor tamaño de la cabeza. Esto no suele causar incomodidad al niño y, generalmente, no tiene relación con problemas neurológicos. La cabeza les crece a más velocidad de lo normal, pero a un ritmo moderado. Es raro que el crecimiento de la cabeza se pueda asociar a síntomas como vómitos, dolor de cabeza... En estos casos se hace un escaner para asegurarse de que no crezca la presión del líquido que hay dentro del cerebro (hidrocefalia).

Los tumores cerebrales pueden aparecer en cualquier momento de la vida, incluyendo la infancia. Afortunadamente, no son muy comunes. Una forma de tumor que particularmente aparece en la infancia es el glioma óptico. Este es un tumor del nervio óptico y puede ser causa de pérdida de visión, dolor, ojo abultado (saltón), o afectar a la secreción de la hormona pituitaria. Los gliomas ópticos se detectan con escaner y pueden tratarse con radioterapia o quimioterapia. También en el escaner se puede detectar un

engrosamiento del nervio óptico. Cuanto antes de detecte mejor, por eso se recomienda que todos los niños con NF1 se hagan revisiones oftalmológicas al menos anualmente.

Edad escolar

Cualquiera de los rasgos antes indicados pueden aparecer o continuar apareciendo a lo largo de la edad escolar. Así, las pecas de la piel pueden ir aumentando, pueden aparecer los nódulos de Lisch del iris, pueden crecer los neurofibromas plexiformes y los de la piel hacerse visibles. También suelen aparecer problemas en el aprendizaje escolar. La dificultad exacta de estos problemas de aprendizaje no se puede aún precisar, pero se estima de un 25% a un 60%, haciendo de éste uno de los problemas serios más comunes de esta enfermedad. El grado de dificultad varía de unos niños a otros. Unos experimentan dificultades visuales y espaciales, otros dificultades en el habla y el lenguaje, otros con la lectura y las matemáticas o cualquier otra combinación de estas habilidades. Además, algunos tienen problemas de atención, de concentración, aunque no suele haber verdaderos problemas de hiperactividad en niños con NF1.

No se entienden las causas reales de las dificultades de aprendizaje de estos niños, aunque se cree que la mutación del gen de la NF puede afectar al desarrollo del cerebro. Es raro que se asocien estas dificultades con una anomalía del estudio neurológico o con un problema de visión en el sistema nervioso. Este problema no es progresivo, no empeora con el tiempo. El tratamiento o procedimiento a seguir sería el mismo que el que se seguiría con cualquier otro niño que tuviera dificultades de aprendizaje. Se debe hacer un estudio en profundidad de las habilidades y capacidades del niño, así como de aquellas áreas débiles que tenga y elaborar un programa especial diseñado para hacer frente a sus dificultades y necesidades concretas. Esto suele estar incluido en el sistema escolar. Es muy importante ser consciente de la posibilidad de estas dificultades, porque si éstas pasan inadvertidas, el niño puede desmoralizarse con el fracaso escolar, en vez de recibir la ayuda específica que necesita.

Adolescencia

La adolescencia es un tiempo de cambio, y esto, a menudo, implica un cambio en las manifestaciones de la Neurofibromatosis. Hay individuos que no han desarrollado neurofibromas en la infancia y que ven que éstos empiezan a aparecer en su piel en la pubertad. Los neurofibromas pre-existentes suelen crecer en tamaño en ese momento. Las pecas también aumentan. Se cree que los cambios hormonales influyen en esto. Cambios muy semejantes suelen apreciarse en las mujeres durante el embarazo. Esto ha planteado la duda de si los anticonceptivos orales se deben o no administrar a estas mujeres. De hecho, no hay evidencia clara de que los anticonceptivos orales puedan ser la causa del progreso de los neurofibromas. Este tema aún no ha sido suficientemente estudiado.

Edad adulta

No se puede predecir el curso o la evolución de esta alteración. Las manifestaciones de la Neurofibromatosis no suelen desaparecer una vez que han aparecido, aunque en algunos casos, las manchas color "café con leche" se desvanecen un poco con el paso de los años. Los neurofibromas pueden seguir apareciendo a cualquier edad, así como los síntomas de

compresión de los nervios y se pueden seguir desarrollando. Las dificultades de aprendizaje no desaparecen en la edad adulta, pero aquellos que en su infancia recibieron el apoyo adecuado, pueden llevar una vida muy productiva.

Complicaciones de la Neurofibromatosis 1 que pueden amenazar la vida

Como ya hemos dicho, la mayoría de estos individuos pueden vivir una vida larga y saludable. Pero sí, hay que reconocer que algunas complicaciones de la Neurofibromatosis pueden ser vitalmente amenazantes. La que más asusta es el cáncer. Los neurofibromas no son tumores cancerosos, no se extienden por el cuerpo, aunque aparezcan en distintos lugares de la piel. En algunas personas, sin embargo, el cáncer puede desarrollarse en algún neurofibroma. Esto no suele suceder en los pequeños que aparecen bajo la piel, es más frecuente que sea en los neurofibromas plexiformes. Una señal de que sea maligno podría ser que apareciera dolor en una masa que antes no era dolorosa y que empezara a aumentar de tamaño repentinamente. Es normal que los neurofibromas plexiformes sean dolorosos si reciben un golpe o cualquier otro trauma, pero este dolor es diferente del que se asocia con que ese tumor sea maligno. El dolor indicativo de cáncer es más frecuente que ocurra espontáneamente sin evidencia de golpe o trauma en la masa. Tampoco todos los crecimientos de neurofibromas son indicativos de que haya cáncer. Los neurofibromas suelen crecer, especialmente los plexiformes. El crecimiento rápido es más indicativo que el lento. Estos tumores cancerosos producidos en los neurofibromas se dan en aproximadamente un 5% de los casos. Esto, aparentemente, resultaría mucho, si no tuviéramos en cuenta que el 25% de la gente (con o sin Neurofibromatosis) desarrollan tumores malignos a lo largo de sus vidas y que 19 de cada 20 afectados no los desarrollan por la Neurofibromatosis. Estos tumores malignos relacionados con la NF se tratan combinando la cirugía, la radioterapia y la quimioterapia. El resultado suele depender de lo pronto que se hayan detectado.

Además de esto, hay que considerar la posibilidad de tumores en el cerebro y en el sistema nervioso de la columna. Estos también son raros y se dan en muy pocos enfermos de NF1, aunque también hay que decir que estos pacientes tienen más riesgo de que se les formen estos tumores que cualquier otra persona. Se detectan, generalmente, por algunos síntomas, como dolores de cabeza, vómitos, ataques, problemas de visión, o cambios en el comportamiento. En el estudio neurológico se puede notar alguna nueva anomalía. El tumor puede ser diagnosticado por medio de TAC o RM. A veces se hace una biopsia del tumor e, incluso, se extrae con cirugía. El tratamiento suele consistir en radioterapia o, en algunos casos, quimioterapia. Hay que insistir en que no siempre todos los dolores de cabeza se deban, en dichos enfermos, a la presencia de un tumor.

Normalmente, los dolores de cabeza, migrañas, etc. ocurren en estos enfermos lo mismo que en el resto de las personas. Si estos dolores son persistentes, o especialmente agudos, hay que comunicarlo al especialista.

¿Qué hay que vigilar en un niño con Neurofibromatosis?

Un niño con NF1 no debe ser tratado como un enfermo o como un niño excesivamente frágil. No hay necesidad de restringir la actividad, a menos que se sepa que tiene una especial complicación de la Neurofibromatosis que sea propensa a un daño. Tampoco es necesario registrar cuidadosamente cada mancha o bultito. Esto lo verá el facultativo en las revisiones anuales de seguimiento. Lo importante, es fijarse si hay algún cambio repentino en el tamaño o aspecto de un neurofibroma, dolor inexplicable o, como se decía antes, dolores de cabeza persistentes o agudos. Tanto la familia como los educadores, deben tomar conciencia de la posibilidad de dificultades en el aprendizaje.

¿Cuándo informar a un niño sobre la Neurofibromatosis?

Una de las cuestiones más comunes y más difíciles que se plantean los padres de niños con Neurofibromatosis es ésta. No hay una sola respuesta adecuada para esta pregunta. Depende mucho de la adaptación de los padres, de la madurez del niño y de las manifestaciones específicas de la Neurofibromatosis en cada niño. En último caso, los niños con NF1 se pueden preguntar por qué tienen que ir a un médico específico, o por qué tienen un aspecto diferente a los otros niños. Si algún consejo se puede dar, es que hay que responderle con honestidad, dándole cuanta información sea oportuna para que entienda aquello de lo que es capaz. No es necesario meterse en grandes detalles, ni mucho menos hablarle de las posibles complicaciones que la NF podría acarrearle. Las respuestas evasivas, a menudo, provocan miedo y desconfianza, en vez de seguridad, y las respuestas falsas le producirían más tarde una desconfianza aun mayor. También es verdad que, más tarde o más temprano, el niño se va a enterar de lo que es la Neurofibromatosis, si no es por sus padres será por amigos, revistas o periódicos. Esto puede llevarle a una desinformación o información errónea y, consecuentemente, a un temor infundado y desproporcionado de los riesgos asociados con esta enfermedad. Si los padres o el médico son la principal fuente de información sobre la NF, podríamos estar más seguros de que la información es más oportuna, cierta y equilibrada.

¿Se debe informar a los profesores del niño?

Muchas veces se preguntan los padres hasta qué punto ésto sería positivo. La preocupación sería que el resultado de informar a los profesores, podría ser que se etiquetara al niño como problemático en su aprendizaje. Pero, realmente, pensamos que quizás sea más perjudicial no informar a los profesores del colegio, que no entenderían la dificultad del niño en este terreno, y podrían atribuirlo a otros factores, como el comportamiento o la actitud del niño. Una conversación franca con el profesor, puede evitar malentendidos y ayudar a detectar pronto estas dificultades, proporcionándole así la ayuda adecuada.

Implicaciones genéticas de la Neurofibromatosis

La Neurofibromatosis es una alteración genética, debida a una anomalía en un gen. Todas las personas tienen 2 copias de cada gen, una de su madre y otra de su padre. En una situación como la Neurofibromatosis, basta con que una de las 2 copias esté afectada para que se produzca esta alteración. Por eso, decimos que la condición es de herencia dominante. Un individuo afectado tiene un 50% de riesgo de pasar esta copia anómala del gen a cada uno de sus descendientes. El niño que herede este gen también tendrá Neurofibromatosis.

Muchos niños que tienen Neurofibromatosis son los únicos de su familia que están afectados. Ninguno de los padres parecen estarlo, y no se conoce ningún otro pariente con dicha enfermedad. Hay 2 posibles explicaciones para este hecho. Una es que uno u otro de los padres estén afectados, pero de una manera tan leve que esto sea imperceptible totalmente. Otra es que el cambio genético o mutación causante de la Neurofibromatosis puede haber surgido en el esperma o en el óvulo que dieron origen a este niño. En este caso, ninguno de los 2 progenitores estaría afectado. La decisión de optar por una u otra de estas 2 alternativas puede ser importante. En el primer caso, que uno de los padres estuviera afectado, el riesgo de reaparición de la NF1 es del 50% si se tiene un nuevo hijo. En el segundo caso, en el que el niño resulte afectado debido a una mutación "de novo" del gen de la NF1, el riesgo de futuras apariciones de la enfermedad es muchísimo más bajo. Actualmente, la mejor manera de resolver la duda es hacer un examen al padre y a la madre, que suele ser de la piel y del ojo (buscando nódulos de Lisch). Si ninguno de los 2 presentan síntomas de la enfermedad, el niño ha sido víctima de una nueva mutación genética. No sería imposible que los padres tuvieran otro hijo afectado, pero esto es muy improbable, es raro que este niño tuviera hermanos afectados, pero éstos deben ser examinados para descartar esta remota posibilidad.

Cualquier persona afectada tiene un 50% de posibilidades de engendrar hijos con la enfermedad, sea que la hayan heredado ellos mismos de generaciones anteriores o que la hayan engendrado ellos en su concepción. No hay, por ahora, ninguna manera de predecir el grado de gravedad, ni en la situación de mutación espontánea, ni en la heredada: padres muy afectados pueden engendrar hijos levemente afectados y viceversa. Las pruebas genéticas (DNA) se hacen, en algunos casos, para hacer un diagnóstico prenatal.

Si pensamos que un niño ha contraído la enfermedad por generación espontánea, por una mutación del gen, es natural que surja la pregunta "¿Cómo ha podido suceder esto?" Los padres se suelen preguntar que si hay algo que hicieron para hacer que esto sucediera así, como por ejemplo haber estado expuestos a radiaciones, algún medicamento, alcohol, etc. De hecho, la causa de las mutaciones del gen en la NF1 es desconocida. Aun no existe una causa externa, ni ambiental, que se pueda justificar como causa. De hecho, las mutaciones genéticas ocurren con frecuencia. Cuando una célula se divide, tiene que reproducirse fielmente una enorme cantidad de información genética.

LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE NEUROFIBROMATOSIS

La Asociación Española se crea en 1997, por una familia con dos miembros afectados de NF2. Hay sede en varias Comunidades autónomas.

Entre sus metas y objetivos está:

1. Actuar como un grupo de apoyo para padres y afectados de NF, compartiendo problemas e ideas.
2. Conectar a los afectados con NF para superar los sentimientos de aislamiento que sufren.
3. Unir a los afectados con los profesionales médicos para el beneficio mutuo.
4. Proveer información para pacientes con NF, médicos y otros, divulgando el conocimiento sobre los problemas encontrados en esta enfermedad.
5. Reunir fondos para investigación. Los avances recientes nos permiten pensar en un deseo realista de encontrar tratamientos efectivos en un plazo de entre 5 y 10 años.

Si después de leer este folleto, necesita más información debe contactar con:

ASOCIACION ESPAÑOLA DE NEUROFIBROMATOSIS

Reina, 7

28004 Madrid

Tfno: 91 726 48 23

Fax: 91 532 50 47

e.mail: asoc_nf@eresmas.com

www.aeenf.com

Declarada de utilidad pública

Este folleto ha sido traducido por Mapi Zerolo, profesora de Inglés y miembro de esta Asociación Española de Neurofibromatosis.

distribuido por la



Reina, 7
28004 Madrid

con sedes en diversas Comunidades Autónomas.

Tfno: 91 726 48 23
Fax: 91 532 50 47
Email: asoc_nf@eresmas.com
www.aeenf.com
Declarada de utilidad pública