

UNA GUÍA PARA LAS PERSONAS QUE VIVEN CON NF1

# Un diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 (NF1)



Patrocinada por AstraZeneca 

CHILDREN'S  
TUMOR  
FOUNDATION  
ENDING NF  
THROUGH RESEARCH 

## Un mensaje de la Children's Tumor Foundation

Este folleto tiene el propósito de ayudarle a encarar la vida con neurofibromatosis tipo 1 (NF1). Tanto si el diagnóstico es reciente como si no lo es, usted encontrará aquí información y apoyo que serán de ayuda para usted y sus seres queridos.

La Children's Tumor Foundation (CTF) espera que esta guía responda algunas de las preguntas más frecuentes que se plantean las personas que viven con NF1 y las personas que cuidan de ellas. Encontrará respuestas con respecto a temas tales como la manera de lidiar con un diagnóstico, comprender cómo ocurre la NF1, reconocer los síntomas comunes y los menos frecuentes, y organizar el tratamiento, todo para que la persona con NF1 goce de una vida plena.

Además, estamos aquí para ayudarle a conectarse con otros pacientes y sus familias y para ofrecerle oportunidades que le permitirán formar parte de la activa y vibrante comunidad de personas con NF que existe en el mundo.



“Estoy convencido de que aunque tener NF me ha creado muchas dificultades, también me ha enseñado a seguir adelante y perseverar ante cualquier obstáculo que la vida me ponga por delante, y en verdad ha hecho de mí la persona plena que ahora soy”.

—David, una persona que vive con NF1, fotografiado con sus dos hijas, Genna y Rosie, que también viven con NF1.

- 2 Un diagnóstico de NF1**  
Si usted acaba de recibir un diagnóstico de NF1  
Si usted recibió en el pasado un diagnóstico de NF1
- 4 NF: información básica**  
Tipos de NF  
Introducción a la NF1  
¿Cuál es la causa de la NF1?  
El riesgo de tener otro hijo con NF1  
Las pruebas genéticas
- 10 ¿Cómo llega el médico a un diagnóstico de NF1?**  
Criterios para un diagnóstico de NF1  
Manifestaciones clínicas de la NF1
- 14 Dificultades de aprendizaje**
- 16 Tratamiento médico de la NF1**  
Profesionales de la salud que se especializan en NF1
- 18 Conversaciones sobre un diagnóstico de NF1**  
Cómo decírselo a otras personas  
Cómo hablar con los niños
- 20 Carta modelo para amigos y familiares**
- 21 Otras fuentes de apoyo y otros recursos**  
Recursos educativos de la CTF  
Cómo buscar tratamiento para la NF  
El NF Registry
- 26 La Children's Tumor Foundation**  
Participe

## Si usted acaba de recibir un diagnóstico de NF1

En la Children's Tumor Foundation (CTF) sabemos que un diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 (NF1) puede ser abrumador y difícil de digerir de inmediato. Cada persona responde de manera diferente ante una mala noticia o una noticia inesperada. En algunas familias, el diagnóstico es una sorpresa absoluta en un niño que por lo demás parece sano. En otros casos, es posible que la familia haya recorrido un largo camino antes de obtener finalmente un diagnóstico.

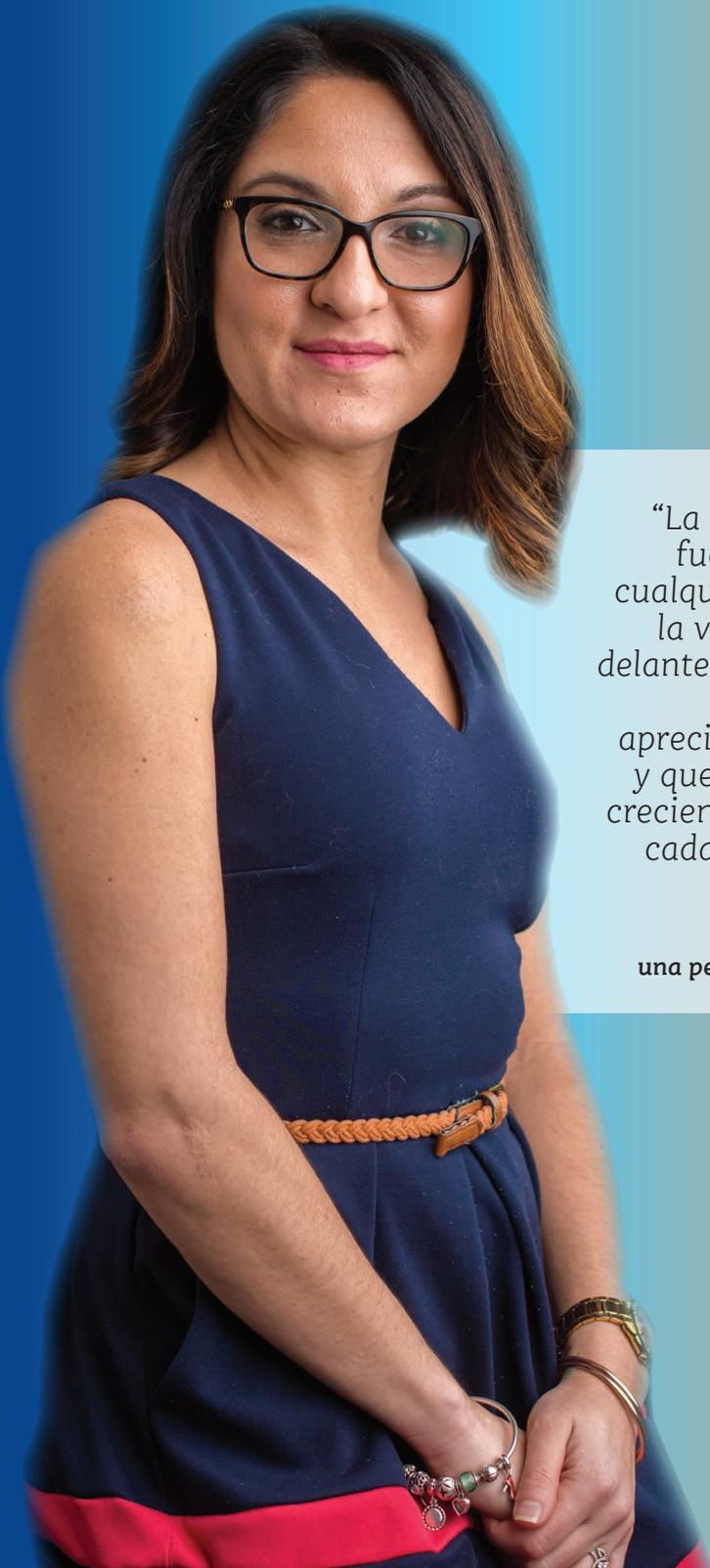
Algunas personas prefieren digerir la información lentamente, dándose tiempo para absorber todo poco a poco. Otras prefieren adquirir la mayor cantidad de información posible cuanto antes. Ambas reacciones son perfectamente normales, y no hay una manera correcta o incorrecta de afrontar la noticia.

**Es importante que usted sepa que no está solo.** La NF1 es uno de los trastornos genéticos más comunes, y hay muchas familias que pueden compartir sus experiencias y brindar apoyo. La Children's Tumor Foundation, junto con los profesionales de la salud que lo atienden y con sus seres queridos, puede ayudarlo a adaptarse al diagnóstico y puede ofrecerle las herramientas necesarias para encarar el tratamiento de la NF.

## Si usted recibió en el pasado un diagnóstico de NF1

Afrontar un diagnóstico de una enfermedad genética como la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) puede ser difícil en cualquier etapa de la vida. Las familias se ven continuamente obligadas a aprender cosas nuevas y a ajustar su manera de enfrentar la situación a medida que las dificultades específicas del paciente van cambiando con el tiempo. Por ejemplo, es posible que las consideraciones que se tienen en cuenta en el momento del diagnóstico inicial sean muy diferentes de las que entran en juego muchos años después, o durante la transición entre la niñez y la edad adulta.

Es importante reconocer que pueden surgir nuevas preguntas, temores e inquietudes que quizás resulten sorprendentes. La Children's Tumor Foundation está aquí, junto con los profesionales de la salud que lo atienden, para ayudarlo a lo largo de su camino con la NF.



“La NF me ha dado la fuerza para superar cualquier obstáculo que la vida me ponga por delante. Me ha enseñado que es necesario apreciar todo en la vida y que tengo que seguir creciendo como persona cada día para superar esta situación”.

—Samantha,  
una persona que vive con NF1

## Tipos de NF

La NF se refiere a un grupo de condiciones genéticas que hacen que los tumores crezcan en los nervios. Son condiciones crónicas que afectan a todos los grupos demográficos por igual, independientemente del género, raza o grupo étnico. Las personas con NF pueden llevar una vida plena, pero suelen necesitar cuidados médicos especializados de parte de un equipo de profesionales de la salud que conozcan bien el trastorno. Un tipo de NF no se convierte en otro.

La neurofibromatosis tipo 1 es el tipo más común de NF, y ocurre en aproximadamente 1 de cada 2 500 nacimientos. Aunque las personas con NF1 tienen esa condición desde que nacen, no siempre reciben un diagnóstico inmediato. Esto ocurre porque algunas manifestaciones (signos o características) aparecen solo con el tiempo. Además, algunos profesionales de la salud que no están familiarizados con las manifestaciones tempranas de la NF1 a veces tienen dificultades para reconocer algunas de sus características importantes.

Este folleto se refiere específicamente a la NF1. Si usted no está seguro acerca del tipo de NF que tiene, contacte al profesional de la salud que lo atiende. Para más información acerca de todos los tipos de NF, consulte la página web de la Children's Tumor Foundation, [ctf.org](http://ctf.org).

—Diane, Sean y Jaden,  
Héroe de la NF



### ¿lo sabía?

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es el tipo de NF más frecuente.

Afecta a aproximadamente 1 persona de cada 2 500.

## Introducción a la NF1

La neurofibromatosis tipo 1, o NF1, puede afectar varios órganos del cuerpo. Los signos más comunes aparecen en la piel, habitualmente en la infancia o los primeros años de la niñez. Las *café-au-lait macules*, máculas de color café con leche, son pequeñas manchas planas de color marrón que pueden aparecer en la piel en cualquier parte del cuerpo. También pueden aparecer pecas en la zona inguinal o en las axilas. La presencia de estas manchas o pecas en la piel suele hacer que el médico sospeche que se trata de un caso de NF1.

Además de las manchas y las pecas, también pueden aparecer neurofibromas (tumores benignos en los nervios periféricos del cuerpo), que a veces se presentan en una etapa temprana pero que otras veces se desarrollan a lo largo del tiempo. Aproximadamente el 50 % de las personas que tienen NF1 también experimentan dificultades de aprendizaje. Algunas personas que tienen NF1 presentan problemas de fragilidad o encorvamiento de los huesos de las piernas o de la columna vertebral (escoliosis). También pueden aparecer manchas benignas en la parte coloreada del ojo (nódulos de Lisch).

A veces se desarrollan tumores en el cerebro, en los nervios craneales, o en la médula espinal. Aunque habitualmente no son cancerosos, los tumores asociados con la NF pueden causar problemas si afectan algún nervio o crean presión en los tejidos cercanos. Puede ocurrir que un tumor benigno se vuelva maligno (canceroso), pero la mayoría de las personas con NF1 nunca tendrán un tumor maligno asociado con la NF1.

**La mayoría de las personas con NF1 llevan una vida sana con síntomas que son relativamente leves o llevaderos.** Aunque dos tercios de las personas con NF1 no experimentan complicaciones médicas de importancia, otras personas tienen problemas de salud más serios. Entre las complicaciones poco frecuentes pero graves relacionadas con la NF1 figuran los tumores malignos (cáncer) y los problemas causados por el estrechamiento de los vasos sanguíneos. Estas situaciones no son típicas, pero son serias, y deben ser vigiladas por profesionales de la salud que conozcan bien la NF1.

Las manifestaciones de la NF1 son muy diferentes en cada persona. Es difícil pronosticar la severidad del impacto de la NF1 o los problemas de salud que irán surgiendo a lo largo del tiempo. Esta incertidumbre puede causar temor y frustración en los pacientes y sus familias. Por eso, es importante conectarse con un especialista en NF1 y someterse a un seguimiento médico.

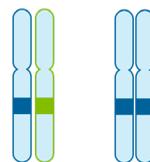
*Si cree que necesita ayuda para afrontar la NF1, acuda a la Children's Tumor Foundation o a su profesional de la salud.*

## ¿Cuál es la causa de la NF1?

Quizás usted se pregunte cuál fue la causa de que usted o su hijo tengan NF1. **Es importante que sepa que usted no hizo nada mal. La NF1 está relacionada con un cambio genético, y no es el resultado de algo que el padre, la madre, o la persona con NF hayan hecho o dejado de hacer.**

### ¿Cómo ocurren los cambios genéticos?

- La neurofibromatosis tipo 1 tiene su origen en un cambio, o variante patogénica (antiguamente llamada *mutación*), en un gen. Un gen es una secuencia de ADN.
- Todos tenemos dos genes *NF1*. Heredamos uno del padre y otro de la madre. En general, se utiliza NF1 para hablar de la condición médica y *NF1* (en letra cursiva) para hablar del gen.
- El gen *NF1* tiene una secuencia genética muy larga, e incluso un cambio pequeño puede alterar su funcionamiento normal.
- El gen *NF1* está ubicado en el cromosoma 17 y es responsable de la producción de neurofibromina, una proteína que impide que las células crezcan demasiado rápidamente.
- Una persona con NF1 tiene una variante patogénica en el gen *NF1* que altera la producción normal de neurofibromina.
- La producción de neurofibromina anormal o de una cantidad insuficiente de neurofibromina es la causa de las manifestaciones clínicas asociadas con esta condición.



Una variante patogénica del gen *NF1*

En un 50 % de las personas que tienen NF1, la variante del gen *NF1* fue heredada del padre o de la madre. En la otra mitad de los casos, el cambio en el gen *NF1* ocurre a pesar de que ni el padre ni la madre tienen la condición. Estos casos se llaman casos espontáneos, esporádicos o *de novo* de NF1.

La neurofibromatosis tipo 1 no es el resultado de algo que el padre o la madre hayan hecho o dejado de hacer antes o durante el embarazo. Tampoco es una condición que pueda ser detectada en un examen prenatal rutinario. **La NF1 no es contagiosa. Usted no puede propagarla ni puede contagiarse de otra persona.**

## ¿lo sabía?

Es posible que un niño herede la NF1 del padre o de la madre, pero aproximadamente la mitad de las veces un niño con NF1 es la única persona de la familia que tiene NF1.

“Tener NF era simplemente algo normal para mí. Pero cuando realmente me enteré, estaba en esa edad en que pensaba ‘Soy diferente.’”

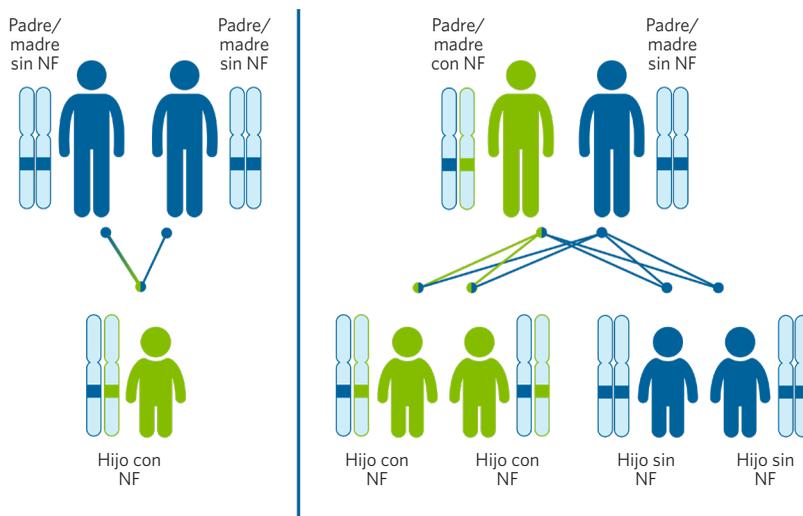
—Olyviah, fotografiada con su hermano Frankie. Los dos viven con NF1.



## La posibilidad de tener otro hijo con NF1

Si uno de los integrantes de la pareja tiene NF1, cada vez que esa persona tiene un hijo la probabilidad de que el hijo tenga NF1 es del 50 %. Es una situación semejante a lanzar una moneda al aire: **en cada embarazo existe una probabilidad del 50 %**. Cada vez que lanzamos una moneda al aire puede tocar cara o cruz, pero ese resultado no afecta las probabilidades de que en el futuro obtengamos un resultado de cara o cruz.

**Si ninguno de los integrantes de la pareja tiene NF1**, es poco probable que la pareja tenga otro hijo con NF1. Como la variante genética no fue heredada del padre ni de la madre, se calcula que el riesgo de tener otro hijo con NF es de menos del 1 %.



Para obtener respuestas acerca de los riesgos y de las opciones en cuanto al embarazo, es conveniente hablar con un asesor genético o un profesional de la salud que conozca bien el tema.

## ¿lo sabía?

El gen *NF1* es responsable de la producción de neurofibromina, una proteína que ayuda a controlar el crecimiento de las células.



## Las pruebas genéticas

Las pruebas genéticas también se conocen como pruebas moleculares o pruebas de ADN. Como la NF1 tiene su origen en un cambio genético (llamado también variante patogénica), es posible que el médico recomiende una prueba genética del gen *NF1*. Esta prueba especializada puede hacerse con sangre, con saliva o con otros tejidos del cuerpo. En ciertos casos, una prueba genética puede ser valiosa para confirmar un diagnóstico, para determinar si otros miembros de la familia tienen NF1, o para obtener información a la hora de tomar decisiones en materia reproductiva.

Las pruebas genéticas tienen limitaciones, y no detectan la NF1 en todas las personas que tienen la condición. En la mayoría de los casos, las pruebas genéticas no pronostican ni la gravedad del caso ni las complicaciones específicas que una persona habrá de experimentar. La decisión de someterse a una prueba genética es una decisión personal. Un profesional de la salud especializado en genética o un asesor genético pueden ayudarle con esta decisión. Para más información acerca de las pruebas genéticas, consulte la página web [ctf.org/geneticstesting](http://ctf.org/geneticstesting).

“Las personas con NF se ven afectadas de muchas maneras diferentes, pero todas tienen NF. Debemos hacer que el máximo número posible de personas cobre conciencia acerca de la NF”.

—Aiden, una persona que vive con NF1

## Criterios para un diagnóstico de NF1

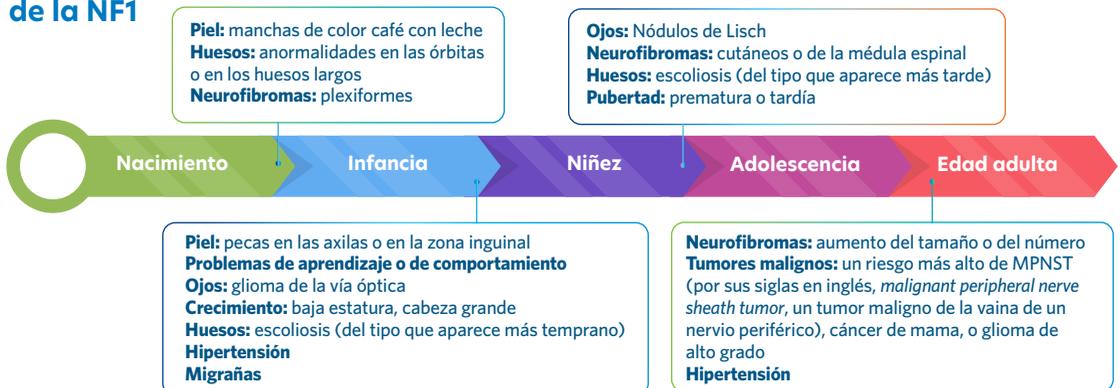
En 2021, un grupo internacional de expertos en NF1 publicó una actualización de los criterios que se consideran necesarios para confirmar un diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 (NF1). Se puede diagnosticar que una persona tiene NF1 si presenta dos o más de las manifestaciones que figuran en esta lista:

- Seis o más máculas de color café con leche (en inglés, *café-au-lait spots*)\*
- Pecas en las axilas o en la zona inguinal\*
- Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme (un tumor más grande y extenso)
- Dos o más nódulos de Lisch (manchas benignas de color en el ojo) o dos o más anomalías del coroides (la capa vascular del ojo)
- Un glioma de la vía óptica (un tumor de la vía visual)
- Una lesión ósea (una anomalía en los huesos), por ejemplo: displasia esfenoidal (crecimiento anormal) del hueso situado detrás del ojo, o encorvamiento o displasia de la tibia (un hueso largo de la pierna) o de otros huesos largos
- Una variante patogénica del gen *NF1* identificada a través de una prueba genética
- Padre o madre con NF1, con un diagnóstico establecido mediante los criterios indicados en esta sección

\*Al menos una de las dos manifestaciones pigmentarias debe estar presente en ambos lados del cuerpo.

Algunas de las manifestaciones de la NF1 están relacionadas con la edad y no siempre están presentes en la infancia. Por este motivo, a veces no es posible confirmar un diagnóstico en un niño pequeño sobre la base de un examen médico. Sin embargo, esto no significa que el niño no tenga NF1. Cuando un niño cumple solo uno de los criterios mencionados más arriba, algunos médicos y algunas familias adoptan un enfoque expectante (en inglés, *a wait and see approach*), que consiste en vigilar al niño a lo largo del tiempo para determinar si se presentan otras manifestaciones de la NF1. Otras veces, se considera la posibilidad de llevar a cabo una prueba genética.

### Etapa de la vida en que suelen presentarse las diferentes manifestaciones de la NF1



## Reconocimiento de los signos y síntomas

Ninguna persona tiene todos los posibles signos y síntomas, o manifestaciones, de NF1. Las características varían de una persona a otra, y no existen dos casos idénticos. Incluso miembros de una misma familia pueden presentar diferentes síntomas de NF1. Muchas personas con NF1 se ven afectadas de una manera muy leve y tienen pocos problemas médicos. Sin embargo, hay una amplia gama de posibles manifestaciones y distintos grados de gravedad. En la mayoría de los casos, no hay manera de saber qué síntomas aparecerán en una persona. Las posibles manifestaciones de NF1 se detallan a continuación:

### Piel

**Manchas de color café con leche o máculas de color café con leche.** Las manchas de color café con leche son planas, de color marrón claro. No son peligrosas ni causan dolor. No son indicativas de la gravedad del caso de NF ni de los lugares donde podría desarrollarse un tumor. Las personas con NF1 suelen tener seis o más manchas de color café con leche.

### Ojos

**Tumor de la vía óptica.** Un glioma de la vía óptica (OPG, por sus siglas en inglés, *optic pathway glioma*), es un tumor que se desarrolla alrededor del nervio óptico. El nervio óptico está conectado al globo ocular y transmite al cerebro información relacionada con la visión. Entre un 15 % y un 20 % de los niños que tienen NF1 presentan gliomas. Los niños menores de seis años corren el mayor riesgo de experimentar síntomas de un glioma de la vía óptica. En la mayoría de los casos, los gliomas de la vía óptica no causan síntomas y no requieren intervención, pero a veces afectan la visión o causan otros problemas médicos que necesitan tratamiento.

**Nódulos de Lisch.** Los nódulos de Lisch son pequeños bultos de color marrón que aparecen en el iris (la parte coloreada del ojo). Típicamente, no aparecen hasta la adolescencia. Por lo general, estos nódulos no afectan la visión, pero son muy útiles para el diagnóstico de la NF1.

### Huesos

**Anormalidades de los huesos.** La escoliosis (encorvamiento de la columna vertebral) ocurre con más frecuencia en los niños que tienen NF1, y debe ser vigilada durante la niñez y la adolescencia. Aunque es poco frecuente, algunas personas que tienen NF1 presentan un encorvamiento de los huesos de la parte inferior de las piernas u otros problemas con otros huesos. Si el encorvamiento de los huesos de las piernas es severo, quizás resulte necesario recurrir a soportes ortopédicos u otros tratamientos.

## Nervios periféricos

**Neurofibromas.** Un neurofibroma es una clase de tumor que forma bultos junto a los nervios en cualquier parte del cuerpo. Hay varios tipos de neurofibromas asociados con la NF1.

Los **neurofibromas cutáneos o subcutáneos** son la clase más frecuente de neurofibromas causados por la NF1. Estos tumores benignos se desarrollan junto a un nervio en la piel (neurofibromas cutáneos) o debajo de la piel (neurofibromas subcutáneos) y se presentan como protuberancias o bultos en la piel o como bultos palpables situados debajo de la superficie de la piel. No hay manera de predecir cuándo o dónde se habrán de desarrollar, ni cuántos neurofibromas habrán de desarrollarse. Algunas personas con NF1 tienen solo unos pocos neurofibromas, en tanto que otras personas tienen varios. Estas clases de neurofibromas no se vuelven cancerosos y normalmente no están asociados con problemas médicos serios. A veces causan sensibilidad o dolor leve.

Los **neurofibromas espinales** son los que crecen en los nervios situados alrededor de la médula espinal. Como están situados muy cerca de la médula, a veces producen presión o síntomas tales como debilidad, entumecimiento u hormigueo. Si aparecen síntomas, es importante decírselo al médico, ya que quizás sea necesario proceder a una intervención quirúrgica.

Los **neurofibromas plexiformes** ocurren en aproximadamente 30-50 % de las personas que viven con NF1. Al igual que los neurofibromas cutáneos, los neurofibromas plexiformes crecen junto a los nervios, pero a veces son más complejos. En la superficie de la piel, presentan una textura mixta o nodular y a veces les crece vello. Pueden enredarse con las estructuras lindantes, como por ejemplo los músculos, los vasos sanguíneos y distintos órganos del cuerpo. A veces causan desfiguramiento o discapacidad.

A diferencia de los neurofibromas cutáneos, se cree que los neurofibromas plexiformes están presentes desde el nacimiento y crecen lentamente a lo largo del tiempo. Pueden aparecer dentro del cuerpo o en la superficie de la piel. Los neurofibromas plexiformes deben ser vigilados con atención por los pacientes y por sus profesionales médicos. Existe la posibilidad de que se vuelvan malignos y se conviertan en un cáncer llamado tumor maligno de la vaina de un nervio periférico (MPNST por sus siglas en inglés, *malignant peripheral nerve sheath tumor*). Esto ocurre en un 10-12 % de los pacientes con neurofibromas plexiformes. Para más información sobre neurofibromas plexiformes, visite [ctf.org/pns](http://ctf.org/pns).

Existe un tratamiento autorizado para algunos pacientes con neurofibromas plexiformes inoperables que puede ayudar a detener el crecimiento del tumor e incluso reducir el tamaño de estos tumores en algunas personas. Para más información acerca de las opciones para su tratamiento, visite [ctf.org/treatments](http://ctf.org/treatments).

## El sistema hormonal

**Pubertad prematura o tardía.** En la mayoría de las personas con NF1, la pubertad comienza dentro del rango de edad esperable, pero en algunos casos se produce una pubertad precoz (prematura) o una pubertad tardía. En ese caso, es importante que comente esto con su profesional de la salud, porque a veces es una indicación de una complicación relacionada con la NF.

**Problemas relacionados con el crecimiento.** Muchas personas que viven con NF1 tienen una estatura más baja de lo que cabría esperar en sus familias. Además, en algunas personas con NF1 la cabeza tiene un tamaño más grande de lo que correspondería a su estatura y peso. Habitualmente, estos signos no se deben a problemas médicos subyacentes. Sin embargo, es importante que profesionales de la salud que estén familiarizados con la NF1 controlen el crecimiento, el desarrollo físico y el tamaño de la cabeza de las personas con NF1 a lo largo de la niñez.

## Sistema vascular

**Hipertensión.** La hipertensión ocurre con más frecuencia en las personas con NF1 y puede llevar a complicaciones serias si no recibe tratamiento. Además, hay otros tipos de complicaciones relacionadas con la NF1 que pueden causar un aumento de la tensión arterial. Si la tensión arterial es elevada, es muy importante que la persona visite un médico que esté familiarizado con la NF1.

—Tristan, Héroe de la NF,  
una persona que vive con NF1



Para obtener más información y recursos adicionales acerca de la NF, visite la página web de la Children's Tumor Foundation, [ctf.org/education](https://ctf.org/education).

## Dificultades de aprendizaje asociadas con la NF1

Uno de los problemas más comunes que enfrentan las personas con NF1 son las dificultades de aprendizaje. Aunque el porcentaje de casos de discapacidad intelectual es bajo, hasta un 50 % de las personas con NF1 experimentan dificultades de aprendizaje. Las áreas más afectadas suelen ser la memoria, la atención, las funciones visual y motora y la orientación espacial. A veces hay problemas para procesar información y dificultades con las habilidades ejecutivas, como la planificación, la gestión, la atención y la organización. Sin embargo, estos síntomas varían, y no se presentan en todas las personas con NF1.

Los problemas de aprendizaje a veces afectan el funcionamiento diario de las personas con NF1. Para las personas que tienen dificultades de aprendizaje, la intervención temprana puede producir mejoras significativas. Estos problemas no se agravan con el tiempo, pero pueden hacerse evidentes a medida que el niño avanza en la escuela y la dificultad del trabajo escolar aumenta. La colaboración con los docentes del estudiante con NF1 para abordar estos problemas es vital y puede tener efectos positivos considerables.

Con el fin de ofrecer mayor apoyo a los familiares de los niños que tienen dificultades de aprendizaje y a sus docentes, los siguientes recursos están disponibles gratuitamente en la página web **ctf.org/education**:

- **Learning with NF1**
- **NF1 Guide for Educators**
- **The NF Parent Guidebook**

### ¿lo sabía?

**Aproximadamente la mitad de los niños y adultos con NF1 tienen dificultades de aprendizaje y pueden necesitar algún tipo de asistencia pedagógica.**

“Las dificultades de aprendizaje suelen estar asociadas con la NF1, y al ver cómo Denver lucha para progresar en la escuela me he dado cuenta de que yo también luchaba contra esas mismas dificultades de aprendizaje, que fue lo que hizo que terminar la escuela fuera tan difícil. He aprendido a ser más paciente con Denver. Sé lo que está atravesando, y es muy difícil”.

—Katy, madre de Denver.  
Los dos viven con NF1.



## Profesionales de la salud que se especializan en NF

Dado que no existe hoy una cura para todos los tipos de neurofibromatosis y schwannomatosis, el tratamiento médico se centra en la detección temprana de las complicaciones y el tratamiento de los síntomas. Dado que los síntomas varían de una persona a otra, los tratamientos y los tipos de profesionales de la salud que se ocupan del tratamiento también varían.

Es importante acudir a profesionales de la salud que estén familiarizados con la NF. La NF1 involucra muchos sistemas diferentes del cuerpo, y por lo tanto es posible que varios profesionales de diferentes especialidades médicas participen en el tratamiento de la NF. Por ese motivo, lo más conveniente es acudir a una clínica que se especialice en el tratamiento de la NF. En la página web de la Children's Tumor Foundation, [ctf.org/doctor](https://ctf.org/doctor), hay una lista de clínicas que se especializan en NF. Como parte del plan de tratamiento, a veces se piden interconsultas con diversos profesionales de la salud que son expertos en las distintas áreas relacionadas con la NF.

Muchas clínicas especializadas en NF ofrecen una atención coordinada, para que los especialistas estén en contacto entre sí. A veces es posible que un paciente vea a más de un profesional de la salud en el mismo día. Entre ellos puede haber médicos, proveedores de técnicas avanzadas y otros tipos de profesionales en estos campos:

**Cardiología.** Los cardiólogos son especialistas en el corazón y los vasos sanguíneos mayores.

**Dermatología.** Los dermatólogos ofrecen evaluación y tratamiento para los problemas de la piel, el cabello y las uñas.

**Genética.** Los médicos especializados en genética son expertos en el diagnóstico, control y tratamiento de trastornos genéticos. Los asesores en genética ofrecen educación y orientación en materia de trastornos genéticos y explican las opciones que existen a la hora de tomar decisiones en materia reproductiva.

**Neurología.** Los neurólogos se especializan en el diagnóstico, control y tratamiento de las condiciones que afectan el cerebro y los nervios.

**Neuropsicología.** Los neuropsicólogos son especialistas en la evaluación del comportamiento y las funciones cognitivas. Pueden ayudar a formular recomendaciones para una escuela cuando un estudiante tiene dificultades de aprendizaje.

**Oncología.** Los oncólogos son especialistas en el diagnóstico y tratamiento de diferentes tipos de tumores benignos y malignos.

**Oftalmología.** Los oftalmólogos se especializan en el diagnóstico, control y tratamiento de las condiciones que afectan a los ojos y las estructuras corporales asociadas con la visión.

**Ortopedia.** Los ortopedistas se ocupan de las condiciones que afectan a los músculos y los huesos, incluida la columna vertebral.

**Psiquiatría y psicología.** Los psiquiatras se ocupan del diagnóstico y tratamiento de problemas emocionales y de comportamiento. Los psicólogos ofrecen orientación y otras intervenciones relacionadas con el comportamiento para ayudar a los pacientes a afrontar estos problemas.

**Cirugía.** Hay varios tipos de cirujanos que pueden ocuparse del tratamiento de una persona con NF.

- *Los cirujanos generales* son cualificados para tratar a personas que tienen una amplia gama de condiciones afectando casi cualquier parte del cuerpo.
- *Los neurocirujanos* son especialistas en las condiciones que afectan el cerebro y la médula espinal.
- *Los cirujanos plásticos* son especialistas en el tratamiento de problemas cosméticos y estéticos.
- *Los cirujanos ortopédicos* son especialistas en el tratamiento de los problemas de los huesos.

**Terapia.** Hay diferentes tipos de terapeutas que pueden intervenir en el tratamiento de una persona con NF.

- *Los terapeutas ocupacionales* ayudan a los pacientes con sus actividades diarias y sus habilidades motoras finas, entre ellas la escritura, el vestirse y la utilización de los cubiertos de mesa.
- *Los fisioterapeutas* ayudan a los pacientes con las habilidades motoras que requieren fuerza corporal y movimiento, como por ejemplo el andar.
- *Los logopedas* ayudan a los pacientes con las funciones orales y el habla.

## ¿lo sabía?

**El paciente es un miembro importante del equipo terapéutico.**

**Si usted asume una postura activa, se involucra y se mantiene bien informado, tendrá un efecto decisivo para el tratamiento de la NF.**

## Cómo decírselo a otras personas

A veces, los familiares de una persona con NF1 no saben bien qué decirles a otras personas acerca de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1). Quizás esto se deba a que no saben dónde empezar o cuánta información deben compartir. Quizás les preocupe la posibilidad de que otras personas los traten, o traten a su hijo, de una manera diferente si hay un diagnóstico de NF1.

Aunque todo el mundo tiene sus propias ideas y nivel de confort cuando se trata de compartir información personal, hay ciertas cosas que uno puede tener en cuenta para facilitar el proceso. Puede ser útil que el niño con NF1 participe en las conversaciones y las decisiones acerca de quien recibirá información y cuanta información se compartirá. Es más, esta experiencia puede resultar de gran utilidad para el niño, haciéndole más fuerte.

## Con quién compartir la noticia

El diagnóstico se suele compartir principalmente con los familiares y amigos más cercanos. Dado que la NF1 puede afectar el rendimiento escolar de un niño, es conveniente compartir el diagnóstico con los docentes, los consejeros académicos y la enfermera de la escuela, con el fin de que estas personas puedan asegurar que el niño reciba el apoyo y los servicios adicionales que necesite.

En el caso de los jóvenes y los adultos, es conveniente informar a su empleador, especialmente si es posible que haya ausencias del trabajo por citas médicas u otras cuestiones de salud relacionadas con la NF1.

En otros casos, es muy posible que el tema del diagnóstico de NF se presente, particularmente si la persona tiene manifestaciones visibles de la NF1 en el exterior del cuerpo, si tiene dificultades de aprendizaje o si tiene problemas de comportamiento que son perceptibles para otras personas.



## Cómo hablar con los niños

La neurofibromatosis tipo 1 es un tema que resulta difícil de abordar con un niño. El momento y la manera de hablar con un niño acerca del diagnóstico varían según la edad, la capacidad cognitiva, el estado emocional y el nivel de madurez del niño. Algunos padres solicitan el asesoramiento de un profesional de la salud para que les ayude a compartir la información, en tanto que otros prefieren hacerlo solos.

En todos los casos, es importante que la información sea correcta. La honestidad y la franqueza son cruciales. Si un niño percibe que sus padres no están hablando de una manera franca o están ocultando algo, esto puede generar problemas de confianza y un incremento de la ansiedad, ya que el niño podría hacer suposiciones erróneas o buscar información en otras fuentes.

Los niños de cualquier edad suelen responder al estado de ánimo de las personas que los rodean. Por este motivo, es importante tener en cuenta la manera en que los padres han reaccionado ante el diagnóstico en presencia del niño. Aunque un diagnóstico de NF1 es algo serio, conviene mantener la calma durante estas conversaciones. Asimismo, es necesario contar con tiempo suficiente para tener esa conversación, que no debe llevarse a cabo de forma precipitada.

Las conversaciones acerca de un diagnóstico de NF suelen ser conversaciones periódicas que se profundizan a lo largo del tiempo. Cuando el niño es más pequeño, es posible que necesite solo información básica, como el nombre del trastorno, las partes del cuerpo afectadas, el tipo de tratamiento que se utilizará (si es que habrá tratamiento), y la forma en que su vida se verá afectada a corto plazo. Si el niño tiene una pregunta específica, es conveniente que los padres limiten su respuesta a la pregunta específica sin entrar en explicaciones detalladas, a menos que el niño tenga más preguntas o necesite una clarificación. Conforme el niño vaya creciendo, será posible compartir más información, y cuando sea un adulto joven se podrán tratar los temas relacionados con la genética y los aspectos hereditarios de la NF.

La Children's Tumor Foundation tiene una serie de recursos educativos desarrollados para los niños y sus padres, en muchos de ellos aparecen nuestras divertidas mascotas Moxie & Sparx. Estas actividades, libros infantiles educativos y cómics pueden ayudarle a hablar con su hijo sobre la NF1 y también enseñarle a hablar sobre el tema. Para más información, lo invitamos a consultar la página web [ctf.org/education](http://ctf.org/education).



## Carta modelo para los amigos y los familiares y amigos

Querido familiar/amigo:

Queremos compartir contigo la noticia de que a nuestro hijo le han diagnosticado neurofibromatosis tipo 1.

La neurofibromatosis tipo 1, o NF1, es un trastorno que ocurre en aproximadamente 1 de cada 2 500 nacimientos. La gravedad y los síntomas varían mucho de una persona a otra. La neurofibromatosis tipo 1 es un trastorno genético que está presente desde el nacimiento, aunque a veces no se diagnostica inmediatamente porque algunas de sus manifestaciones se desarrollan con el tiempo. Habitualmente, el síntoma más evidente de la NF1 es la aparición de manchas de color marrón claro en la piel que se llaman *café-au-lait spots* (manchas de color café con leche). La neurofibromatosis tipo 1 puede también causar tumores benignos que se llaman neurofibromas y que no suelen ser cancerosos. Algunas personas con NF1 tienen también dificultades de aprendizaje.

Las personas con NF1 requieren cuidados médicos especializados, pero normalmente gozan de vidas plenas y activas. La neurofibromatosis tipo 1 tiene su origen en un cambio genético (un cambio en el ADN), pero el cambio no es siempre hereditario. La NF1 no es contagiosa y no es el resultado de algo que el padre o la madre hayan hecho mal. Los médicos y científicos están empeñados en aumentar sus conocimientos acerca de la NF y en encontrar un tratamiento. Si quieres saber más sobre el tema, hay más información en la página web **ctf.org**.

Agradecemos todo tu cariño y tu apoyo.

Sinceramente,

Su nombre

## Otras fuentes de apoyo y otros recursos

Esperamos que esta guía le haya sido útil. Es posible que a lo largo de su camino con la NF experimente diversas emociones. Algunas personas tienen dificultades para comprender sus propias emociones, o incluso se niegan a aceptar el diagnóstico. La aceptación de malas noticias es un proceso, y algunas personas tardan más que otras. Es posible que cada miembro de la familia pase por el proceso a su propio ritmo, por lo que la comunicación y la comprensión mutua son muy importantes. En lugar de luchar contra las emociones, es importante que las reconozca y decida cómo va a cuidar de sí mismo y de su familia.

Como parte de nuestra misión, la Children's Tumor Foundation está dedicada a la creación y difusión de recursos educativos para pacientes con distintos tipos de neurofibromatosis y schwannomatosis para sus familias. En la página web **ctf.org/education** se puede descargar gratuitamente una colección completa de los recursos disponibles con respecto a los síntomas de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y a las preocupaciones específicas de pacientes, adolescentes, adultos, docentes, padres y familias.

Mientras busca información acerca de la NF1, su médico es la mejor fuente de información. Si encuentra información que le resulta confusa, o si simplemente tiene preguntas, es importante que hable con su profesional de la salud.



## Recursos educativos de la CTF para usted y su familia

- Para orientar a los padres de niños con NF1 que afrontan dificultades en materia de aprendizaje, comportamiento y relaciones sociales, la CTF ha creado el **NF Parent Guidebook**, un libro para uso hogareño de 160 páginas que ofrece apoyo e información para usted y su familia. El *NF Parent Guidebook* ofrece ideas, estrategias y sugerencias para adultos y niños. Este recurso se puede descargar, sin costo, en la página web **ctf.org/nfparentguidebook**. Este libro es uno de los muchos recursos sobre la NF ya disponibles en español. Para la versión en español, viste la página **ctf.org/education**, y descargue el título *Guía sobre la NF para padres*.
- Para los niños que viven con NF1, junto con sus hermanos y amigos, puede encontrar una atractiva colección de actividades educativas, cómics, videos y actividades de Moxie & Sparx, así como libros para niños patrocinados por CTF y guías para padres en **ctf.org/education**.
- Otra fuente de apoyo para las familias y los docentes de los niños que tienen dificultades de aprendizaje son los folletos **Learning with NF1** y **NF1 Guide for Educators**, que están disponibles en la página web **ctf.org/education**.
- Aunque la NF1 habitualmente se diagnostica durante la niñez, es una condición que dura toda la vida. La Children's Tumor Foundation está aquí para pacientes de todas las edades. Hay un folleto destinado específicamente a pacientes adultos, **Adults with NF1**, que está disponible en la página web **ctf.org/education**.
- La Children's Tumor Foundation es una organización internacional, y hemos emprendido la tarea de traducir nuestros recursos educativos, como este, a varios idiomas. Para más información, visite la página web **ctf.org/education**.
- Leer historias sobre otras personas que viven con NF y sobre sus familias puede ser útil y reconfortante. En la página web **ctf.org/news**, bajo la sección Noticias de la CTF, se publican a menudo **Stories of NF**.
- En los canales de YouTube de la Children's Tumor Foundation y Make NF Visible encontrará videos que presentan a personas de distintas edades que viven con NF1:  
**YouTube.com/ChildrensTumor**  
**YouTube.com/MakeNFVisible**

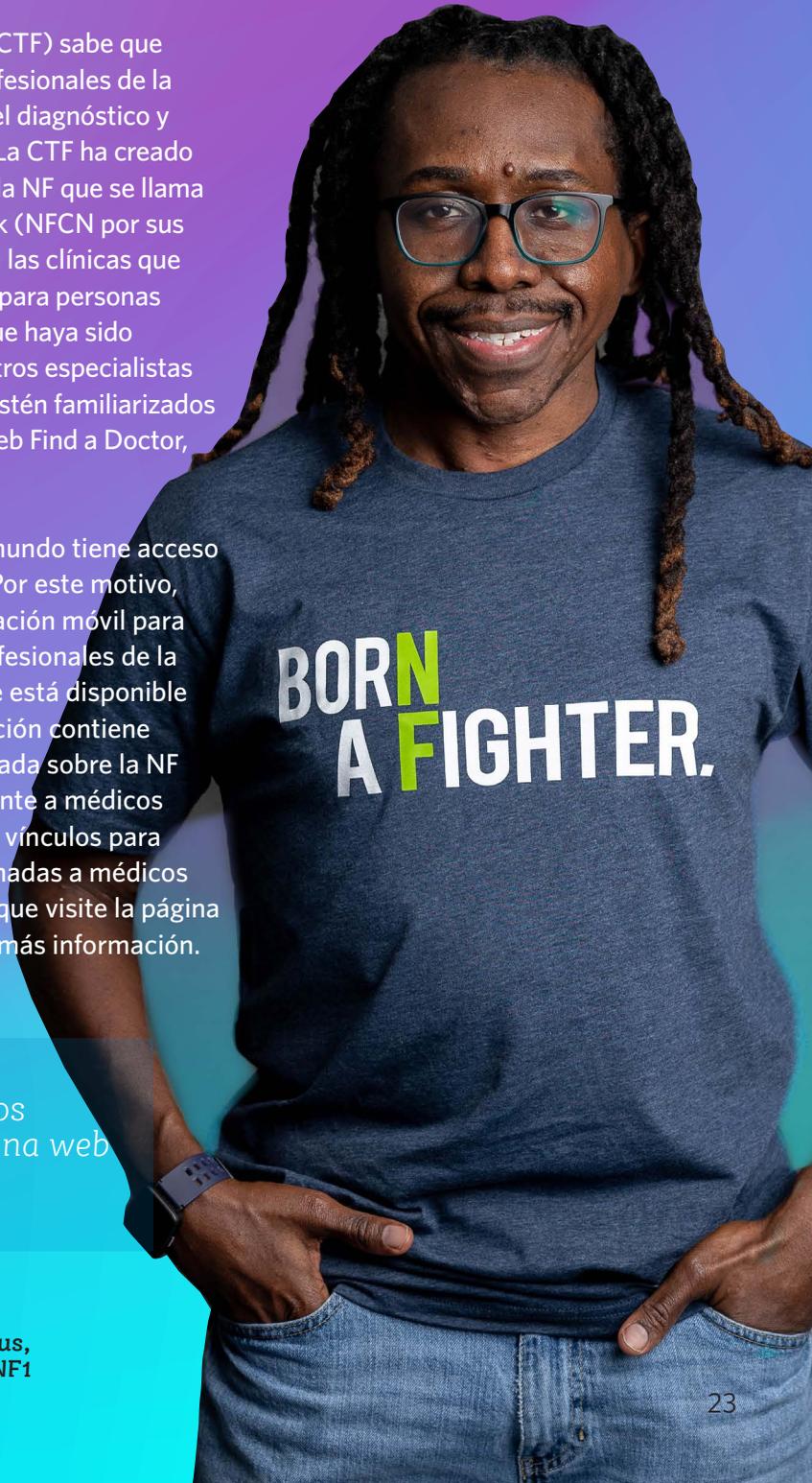
## Cómo buscar tratamiento para la NF1

La Children's Tumor Foundation (CTF) sabe que es muy importante encontrar profesionales de la salud que tengan experiencia en el diagnóstico y tratamiento de personas con NF. La CTF ha creado una red nacional de clínicas para la NF que se llama Neurofibromatosis Clinic Network (NFCN por sus siglas en inglés), en la que figuran las clínicas que ofrecen atención médica integral para personas con NF. Para buscar una clínica que haya sido aceptada en la NFCN, así como otros especialistas de cualquier región del país que estén familiarizados con la NF, visite nuestra página web Find a Doctor, [ctf.org/doctor](http://ctf.org/doctor).

Comprendemos que no todo el mundo tiene acceso a un médico especialista en NF. Por este motivo, la CTF ha desarrollado una aplicación móvil para médicos generalistas y otros profesionales de la salud, llamada NF Diagnosis, que está disponible para iPhone y Android. La aplicación contiene información diagnóstica actualizada sobre la NF que está destinada específicamente a médicos y profesionales clínicos e incluye vínculos para publicaciones importantes destinadas a médicos generalistas. Pídale a su médico que visite la página web [ctf.org/nfapp](http://ctf.org/nfapp) para obtener más información.

Si desea consultar otros recursos, visite la página web [ctf.org/education](http://ctf.org/education)

—Marcus,  
una persona que vive con NF1



“Formar parte del NF Registry me permite unirme a la batalla para eliminar el sufrimiento causado por la NF. Es una decisión personal que he tomado con el propósito de participar en la lucha para acabar con la NF”.

—Alwyn, una persona que vive con NF1



## El NF Registry

El NF Registry es un recurso basado en el trabajo de los pacientes que tiene el objetivo de acelerar la investigación y el descubrimiento de tratamientos para todas las formas de neurofibromatosis y schwannomatosis. Esta herramienta segura y eficaz empodera a las personas con NF y a las personas que cuidan de ellas, ya que las invita a participar activamente en la tarea de impulsar la investigación sobre la NF.

Si usted se apunta al NF Registry, tendrá acceso a los más recientes descubrimientos relacionados con las maneras en que la NF afecta a las personas que viven con NF y a sus familias. Esto les ayudará a usted y a su familia a buscar el mejor tratamiento posible. Como participante en el NF Registry, deberá rellenar un cuestionario anual sobre su salud. Esta información ayuda a los investigadores a estudiar las diferentes maneras en que la NF afecta a las personas y las maneras en que la NF cambia a lo largo del tiempo. Usted podrá entonces decidir si desea recibir correos electrónicos personalizados sobre alguno de los temas que se detallan a continuación, o sobre todos ellos:

- Ensayos clínicos y estudios de investigación relevantes para usted o para su hijo
- Recomendaciones actualizadas acerca del tratamiento de la NF
- Anuncios y noticias relacionados con la investigación
- Cuestionarios destinados a recabar aportaciones de los pacientes acerca de las dificultades más significativas que genera la NF
- Material educativo que corresponde a su situación
- Recursos para ayudarle en su camino con la NF

El principio básico del NF Registry es que las personas con NF siempre tienen el control sobre su propia información. Usted solo comparte lo que quiere compartir, y usted controla la configuración de su cuenta e indica si desea que se lo contacte, y cuándo. Toda la información está protegida con los protocolos de privacidad más estrictos.

Incluso si usted no desea que se lo contacte, su participación en el NF Registry permite que los investigadores obtengan información de los verdaderos expertos: las personas con NF y sus familias.

Para obtener más información o para apuntarse al NF Registry, visite la página web **nfregistry.org**.

¡El NF Registry está también disponible en español! Esta traducción es un primer paso para que el NF Registry pueda llegar a las personas en los Estados Unidos y en otros países que no hablan inglés. Para participar en el NF Registry en español, visite **nfregistry.org**, y en el ángulo superior derecho de la página de bienvenida, seleccione la palabra **Language**, y después, **Español**.

## ¿lo sabía?

**Al apuntarse al NF Registry, usted tendrá acceso a la investigación más reciente sobre la NF y dispondrá de información acerca de ensayos clínicos y estudios de investigación que pueden ser relevantes para usted.**

## La Children's Tumor Foundation

Independientemente de que usted haya recibido un diagnóstico de neurofibromatosis o schwannomatosis recientemente o hace mucho tiempo, la Children's Tumor Foundation (CTF) quiere brindarle orientación y apoyo en su camino. Creada en 1978, la Children's Tumor Foundation (CTF) fue la primera organización comunitaria dedicada exclusivamente a buscar tratamientos para la NF. Hoy, la CTF es una fundación internacional sin ánimo de lucro altamente reconocida, líder en la lucha para acabar con la NF, y un modelo para otros proyectos de investigación innovadores.

**Nuestra misión:** Incentivar la investigación, ampliar los conocimientos, y promover una mejor atención de la comunidad afectada por la NF.

**Nuestra visión:** Acabar con la NF

## Participe

La Children's Tumor Foundation ofrece muchas oportunidades para ayudarle a lidiar con la NF, aprender más, sentirse apoyado y tener la seguridad de que no está solo.

- **Infórmese.** Lea y comparta la información que figura en este folleto, y si desea obtener más información o buscar una conferencia informativa (presencial o virtual) que le permita adquirir mayores conocimientos sobre la NF, visite nuestra página web [ctf.org](http://ctf.org).
- **Descargue las aplicaciones NF.** La CTF está preparando varias aplicaciones para ayudar a las personas con NF, las personas que cuidan de ellas y también los profesionales médicos. Estas aplicaciones ofrecerán acceso rápido a las noticias de la CTF, a las novedades en materia de investigación y a diversos recursos destinados a las personas de la comunidad NF. Todas las aplicaciones estarán disponibles, sin costo, para iPhone y Android en la página web [ctf.org/nfapp](http://ctf.org/nfapp).
- **Apúntese para participar en la investigación.** Inscribáse en el NF Registry en la página web [nfregistry.org](http://nfregistry.org) para informarse y participar en investigaciones científicas avanzadas relacionadas con la NF. Hay más información al respecto en la página 25 de este folleto.
- **Participe.** Hay programas nacionales como Shine a Light NF Walk, NF Endurance, y NF Summit, que son estupendas maneras de empoderarse, conocer a otras personas, crear mayor conciencia y apoyar la atención médica e investigación relacionada con la NF. Para más información, visite la página web [ctf.org](http://ctf.org).



- **Difunda el mensaje.** Todos los años, durante el mes de mayo, familias y organizaciones de todas partes del mundo participan en NF Awareness Month y se suman a las actividades y campañas de **Make NF Visible** y **Shine a Light**. Comparta nuestras infografías y videos en las redes sociales, consiga una proclamación en su pueblo o estado, ilumine un lugar de referencia en su comunidad, o solicite que se asignen fondos para la investigación sobre la NF. Para más información, visite la página web [ctf.org/nfawareness](http://ctf.org/nfawareness).
- **Establezca conexiones.** Comuníquese con la CTF para saber si hay alguna persona con quien establecer contacto o algún evento cerca de su comunidad. Tenemos en todo el país muchos voluntarios y empleados que están dispuestos a brindarle apoyo. Para hablar directamente con una persona, envíenos un correo electrónico a la dirección [info@ctf.org](mailto:info@ctf.org) o llame el **1-800-323-7938**.
- **Manténgase informado.** Visite la página web [ctf.org](http://ctf.org) para mantenerse informado acerca de la investigación sobre la NF o para ver el calendario de actividades. Para apuntarse a nuestro boletín de noticias o a nuestra lista de correos electrónicos, visite la página web [ctf.org/newsletter](http://ctf.org/newsletter).
- **Participe en las redes sociales.** Además de participar en las actividades presenciales que tienen lugar en todas las regiones del país, puede conectarse con personas con NF y con sus familias en cualquiera de los canales sociales de la Children's Tumor Foundation.

**Facebook:** [facebook.com/childrenstumor](https://facebook.com/childrenstumor)

**Twitter:** [twitter.com/childrenstumor](https://twitter.com/childrenstumor)

**Instagram:** [instagram.com/childrenstumor](https://instagram.com/childrenstumor)

**YouTube:** [youtube.com/childrenstumor](https://youtube.com/childrenstumor)

**LinkedIn:** [linkedin.com/company/children's-tumor-foundation](https://linkedin.com/company/children's-tumor-foundation)

- **CTF Europe.** La Children's Tumor Foundation Europe se puso en marcha en 2018 y está empeñada en incentivar la investigación, ampliar los conocimientos y promover una mejor atención de los más de 250 000 europeos que viven con neurofibromatosis. Para más información, visite la página web [ctfeurope.org](http://ctfeurope.org).

“Quiero que mis amigos sepan que tengo NF, porque quiero que la gente sepa que soy un poco diferente y que tengo más tumores en el cuerpo”.

—Alex, una persona que vive con NF1



Instamos a las familias a consultar solamente sitios web de buena reputación y a no hacer búsquedas generales en línea sobre la NF. Los resultados de las búsquedas generales a veces ofrecen información incorrecta o muestran solo los casos más graves. Además, aconsejamos que no acepten consejos médicos personales a través de las redes sociales. Si tienen preguntas específicas relacionadas con su propia salud o con complicaciones vinculadas a la NF, deben comunicarse con sus propios profesionales de la salud.

## Bibliografía en inglés:

Legius, E., Messiaen, L., Wolkenstein, P. et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genet Med* (2021). <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01170-5>

Miller DT, Freedenberg D, Schorry E, et al. Health supervision for children with neurofibromatosis type 1. *Pediatrics*. 2019;143(5):e20190660. doi: 10.1542/peds.2019-0660.

Stewart DR, Korf BR, Nathanson KL, Stevenson DA, Yohay K. Care of adults with neurofibromatosis type 1: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2018;20(7):671-682. doi: 10.1038/gim.2018.28.

## Colaboradores

Este folleto fue preparado por la Children's Tumor Foundation y aprobado por la CTF Clinical Care Advisory Board del año 2021.

### **Agradecimientos:**

Tena Rosser, MD; Nicole Ullrich, MD, PhD; Heather Radtke, MS, CGC; Alwyn Dias, una persona que vive con NF1; Vanessa Shealy Younger; Susanne Preinfalk

### **Traducción:**

Nahum Hahn y Lisa M. Rodríguez

*Créditos fotográficos: Foto de tapa, Heather y su hijo Ryan: London & Michaud Photography LLC. Fotos de tapa interior y páginas 3, 9, 16, 23, 24, 28 y 29: cortesía del fotógrafo Craig Warga.*

# Estamos aquí para ayudar.

Para más información acerca de la NF1 y todos los tipos de NF, comuníquese con la Children's Tumor Foundation

—Michelle,  
una persona que vive con NF1



Patrocinada por **AstraZeneca** 

**CHILDREN'S  
TUMOR  
FOUNDATION**   
**ENDING NF  
THROUGH RESEARCH**

**CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION**  
info@ctf.org | ctf.org  
1-800-323-7938  
1-212-344-6633