CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
ENDING NF THROUGH RESEARCH

DIAGNÓSTICO DE SCHWANNOMATOSIS RELACIONADA CON *NF2*

ANTERIORMENTE CONOCIDA COMO NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2

UN MENSAJE DE

Children's Tumor Foundation

Este folleto está diseñado para ayudarlo en su proceso de vivir con schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2*-related schwannomatosis, *NF2*-SWN) (y anteriormente conocida como neurofibromatosis tipo 2 o NF2). Independientemente de que sea un diagnóstico reciente o establecido, encontrará información y apoyo para ayudarlo a usted y ayudar a sus seres queridos.

Children's Tumor Foundation (CTF) creó esta guía para ayudar a responder algunas de las preguntas más frecuentes que las personas que tienen *NF2*-SWN se hacen con respecto a afrontar un diagnóstico, comprender cómo se presenta esta afección genética, reconocer los síntomas frecuentes y poco frecuentes, y gestionar la atención al mismo tiempo que se vive una vida plena.

También estamos aquí para ayudarlo a que conecte con otras personas que tienen un diagnóstico de *NF2*-SWN y con sus familias, y compartir oportunidades para que usted forme parte de una comunidad de CTF activa y enérgica en todo el mundo.

En la portada:
Sequoyah, tiene NF2-SWN, es fotógrafa y editora fotográfica de Brooklyn, NY. En la foto de la portada está con su padre Darien, que también tiene NF2-SWN.

Índice

2 Diagnóstico de schwannomatosis relacionada con *NF2*

2 ¿Diagnóstico reciente?

3 Diagnóstico anterior

4 Schwannomatosis relacionada con *NF2*: información

4 ¿Qué es la NF?

4 Introducción a la schwannomatosis

7 Introducción a la schwannomatosis relacionada con *NF2*

8 ¿Qué causa la schwannomatosis relacionada con *NF2*?

10 Análisis genético

11 Características clínicas

11 Síntomas de la schwannomatosis relacionada con *NF2*

14 Gestión médica

14 Tratamiento de la schwannomatosis relacionada con *NF2*

17 ¿Cómo determina el médico el diagnóstico?

18 Criterios de diagnóstico

19 Hablar sobre su diagnóstico

19 Mensaje a amigos y familiares

20 Apoyo y recursos adicionales

20 Conectarse con otros pacientes y familias

21 Encontrar atención especializada

22 El registro de NF

23 Investigación

24 Acerca de Children's Tumor Foundation

25 Recursos educativos de CTF

26 Involucrarse

McKinnon, tiene NF2-SWN

DIAGNÓSTICO DE SCHWANNOMATOSIS RELACIONADA CON *NF2*

Diagnóstico reciente de schwannomatosis relacionada con *NF2*

En Children's Tumor Foundation (CTF), queremos que sepa que no está solo en su proceso de vivir con schwannomatosis relacionada con *NF2* o *NF2*-SWN. Para la mayoría de las personas, las preguntas y las preocupaciones surgen después de recibir el diagnóstico. Puede que necesite apoyo a medida que obtiene información sobre esta afección, cómo manejarla y cómo vivir su vida de la mejor manera posible. Este folleto está diseñado para brindarle información y recursos esenciales.

Hay mucha información que asimilar de una sola vez y probablemente quiera saber cómo su vida se verá afectada por el diagnóstico. Puede ser útil recordar que cada persona afronta las noticias relacionadas con la salud de maneras diferentes. Mientras algunos prefieren ir recibiendo información de a poco, otros prefieren obtener la mayor cantidad de información posible de inmediato. Cualquiera de estas maneras es perfectamente normal.

Children's Tumor Foundation cuenta con muchos recursos disponibles para personas que reciben un diagnóstico de cualquier tipo de schwannomatosis. Estos recursos incluyen información sobre clínicas especializadas en todo el mundo, eventos locales en los que puede conocer a otras personas que tienen *NF2*-SWN y oportunidades en línea.

Diagnóstico anterior de schwannomatosis relacionada con *NF2*

Afrontar un diagnóstico de una afección genética puede ser difícil en cualquier etapa de la vida. Las personas y las familias deben aprender cosas nuevas constantemente y ajustar sus métodos de afrontamiento a medida que aparecen desafíos nuevos. Las consideraciones al momento del diagnóstico inicial pueden ser muy diferentes de aquellas que son aplicables muchos años después. Las consideraciones y los desafíos pueden cambiar con el tiempo en función de síntomas nuevos y de cómo se siente por tener *NF2*-SWN.

Debido a los descubrimientos nuevos, en 2022, un grupo de expertos publicó directrices actualizadas para el diagnóstico de todos los tipos de schwannomatosis, incluida la *NF2*-SWN. Es posible que para algunos pacientes sea difícil aceptar estos cambios, lo cual puede generar confusión e incertidumbre. Children's Tumor Foundation, junto con sus proveedores de atención médica, está aquí para ayudarlo a manejar sus sentimientos y su comprensión de la *NF2*-SWN a medida que seguimos aprendiendo acerca de estas afecciones.

NF2-SWN: INFORMACIÓN

¿Qué es la NF?

El término NF hace referencia a un grupo de afecciones genéticas distintas, que incluyen la neurofibromatosis tipo 1, o NF1, y todos los tipos de schwannomatosis, incluida la schwannomatosis relacionada con *NF2* (anteriormente conocida como NF2). Cada una tiene diferentes causas genéticas, por lo que un tipo de NF no puede cambiar a otro tipo.

Estas son afecciones de por vida que afectan a todos los grupos demográficos por igual, independientemente del género, la raza o el origen étnico. Nada que usted o sus padres hayan hecho o dejado de hacer causa la NF, y no es contagiosa. Las personas que tienen NF pueden llevar una vida productiva, pero a menudo necesitan atención médica especializada.

¿Sabía qué...?

Un tipo de NF no puede cambiar a otro tipo.

Introducción a la schwannomatosis

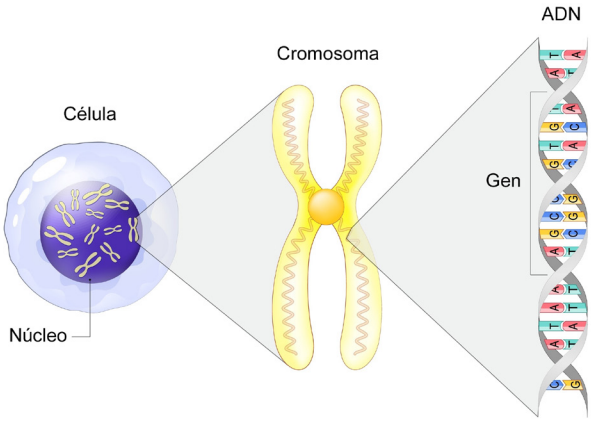
La schwannomatosis es un tipo de NF que hace que crezcan tumores, llamados schwannomas, en los nervios del sistema nervioso central (cerebro y columna vertebral) y en los nervios periféricos (los nervios del resto del cuerpo). Los schwannomas son benignos, es decir que no son cáncer. Sin embargo, a veces presionan los nervios, los vasos sanguíneos u otros órganos cercanos y esto puede causar dolor u otros síntomas.

Tipos de schwannomatosis

El término schwannomatosis es un término genérico para hacer referencia a varias afecciones genéticas que conllevan el riesgo de que crezcan múltiples schwannomas en los nervios.

¿Sabía qué...?

Los cromosomas están formados por largas cadenas de ADN y un gen es una pequeña parte del ADN.



Todos los tipos de schwannomatosis que se conocen son el resultado de un cambio en un gen (una secuencia de ADN) en el cromosoma 22. Cuando un cambio genético hace que un gen deje de funcionar correctamente, se denomina variante patógena (anteriormente llamada mutación genética) o variante que causa la enfermedad.

Antes de 2022, la schwannomatosis y la "NF2" se clasificaban como dos afecciones diferentes. Sin embargo, los investigadores y los médicos han descubierto que son muy similares y que es más preciso agruparlas bajo el término genérico de schwannomatosis.

Recientemente, se ha empezado a cambiar la forma en la que nombramos a las afecciones genéticas. Incluye una combinación del nombre del gen afectado (tiene una variante patógena) y un síntoma o una característica principal del diagnóstico. Por lo tanto, ahora nos referimos a los tipos de schwannomatosis según el gen afectado, si se conoce. *Los nombres de los genes están siempre en cursiva.*

Schwannomatosis relacionada con *GENES*

Por ejemplo, la schwannomatosis relacionada con *NF2* es causada por una variante patógena en el gen *NF2*. Asimismo, si el gen *SMARCB1* está involucrado, entonces la afección se llama schwannomatosis relacionada con *SMARCB1*.

Todos los genes que se sabe que provocan schwannomatosis causan tumores llamados schwannomas. Sin embargo, hay algunas diferencias en otros problemas de salud con cada tipo de schwannomatosis y los investigadores siguen obteniendo más información sobre ellos y sobre cómo afectan la salud de una persona.

La tabla a continuación incluye los nombres de los diferentes tipos de schwannomatosis que se conocen actualmente. Los investigadores creen que hay más genes que causan la schwannomatosis por descubrir. A medida que los investigadores sigan estudiando estas afecciones, sus hallazgos informarán mejor a los profesionales de atención médica acerca de los tipos de schwannomatosis y de cómo atender mejor a sus pacientes.

Tipo de schwannomatosis	Gen que la causa	Incidencia estimada
Schwannomatosis relacionada con *NF2*	*NF2*	1 de cada 25,000 nacimientos
Schwannomatosis relacionada con *SMARCB1*	*SMARCB1*	1 de cada 280,000 nacimientos
Schwannomatosis relacionada con *LZTR1*	*LZTR1*	1 de cada 500,000 nacimientos
Schwannomatosis relacionada con 22q	Se desconoce, los análisis genéticos de sangre/saliva son negativos y los análisis tumorales localizan la variante que causa la enfermedad en el cromosoma 22q	Se desconoce
Schwannomatosis no especificada de otra manera (not otherwise specified, NOS)	Se desconoce, los análisis genéticos no están disponibles o no se realizan	Se desconoce
Schwannomatosis no clasificada en otra parte (not elsewhere classified, NEC)	Se desconoce, los análisis genéticos de sangre/saliva y tumorales se realizan pero no identifican ninguna variante que cause la enfermedad	Se desconoce

La información a continuación que se incluye en este folleto hará referencia únicamente a la schwannomatosis relacionada con *NF2*. Para obtener información sobre los otros tipos de schwannomatosis, se encuentra disponible un folleto por separado cuyo título es **Diagnóstico de schwannomatosis** que puede descargar o solicitar en **ctf.org/education**.

Introducción a la schwannomatosis relacionada con *NF2*

La schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2*-SWN) es la forma más frecuente de schwannomatosis y afecta a, aproximadamente, 1 de cada 25,000 personas. El *NF2* transporta las instrucciones para producir una proteína llamada merlina (proteína de tipo moesina-ezrina-radixina). La merlina ayuda a prevenir que las células se multipliquen demasiadas veces. Sin la merlina, las células se siguen multiplicando y se convierten en tumores.

Los tumores más frecuentes en la schwannomatosis relacionada con *NF2* se llaman schwannomas vestibulares (anteriormente llamados neuromas acústicos) y se forman en el nervio que transporta la información sobre el sonido y el equilibrio desde el oído interno hasta el cerebro (el octavo par craneal). En la *NF2*-SWN, estos tumores suelen afectar ambos oídos y pueden causar la pérdida parcial o total de la audición. La *NF2*-SWN también puede hacer que los schwannomas se desarrollen en otros nervios en el sistema nervioso central (cerebro y columna vertebral) o en el sistema de nervios periféricos (nervios en otras partes del cuerpo, incluida la piel).

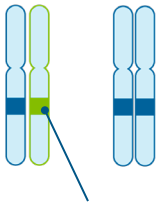
Las personas con *NF2*-SWN también pueden desarrollar tumores llamados meningiomas (tumores de las membranas alrededor del cerebro y de la médula espinal) y ependimomas (tumores que se desarrollan a partir de las células que recubren los ventrículos del cerebro y el centro de la médula espinal). Esta afección también puede causar diferentes problemas con los ojos, algunos de los cuales pueden causar pérdida de la visión. La mayoría de las personas desarrollan síntomas al final de la adolescencia y al principio de la adultez, aunque alrededor del 10 % de las personas desarrollan síntomas durante la infancia. Los primeros síntomas de un diagnóstico de *NF2*-SWN que se presentan con más frecuencia son zumbido de oídos (acúfenos), pérdida gradual de la audición o problemas de equilibrio.

Estos síntomas se analizan en más detalle en las páginas 11-13.

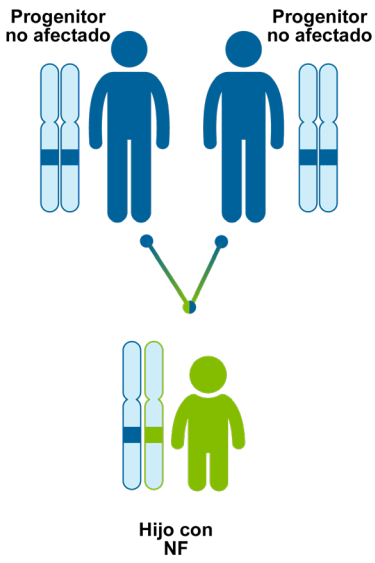
¿Qué causa la schwannomatosis relacionada con *NF2*?

NF2-SWN familiar

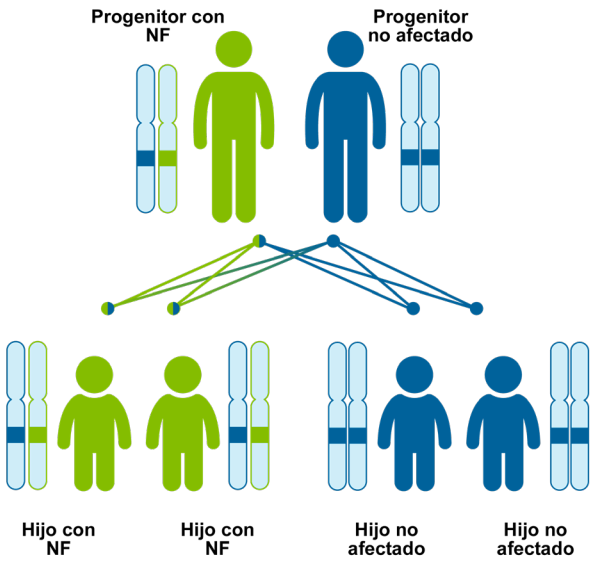
Algunos casos de *NF2*-SWN son familiares, o hereditarios, lo que significa que más de una persona de la familia se ve afectada por la afección. Aproximadamente la mitad de las personas que nacen con *NF2*-SWN la heredan de un progenitor afectado.



La schwannomatosis relacionada con *NF2* sigue un patrón de herencia autosómico dominante. Tenemos dos copias de la mayoría de los genes del cuerpo, una de cada progenitor, incluido el gen *NF2*. Autosómico dominante significa que solo se necesita una variante patógena en una copia del gen para causar la afección; la segunda copia del gen del otro progenitor no tendrá una variante patógena y funciona correctamente. En general, un progenitor con una alteración autosómica dominante (como *NF2*-SWN) tiene un 50 % de probabilidades de transmitir la afección a un hijo.



NF esporádica



NF hereditaria (autosómica dominante)

NF2-SWN esporádica (no familiar)

Aproximadamente la mitad de las personas con *NF2*-SWN no heredaron la afección de un progenitor y son la primera persona de la familia que recibe el diagnóstico. Esto se da como resultado de un cambio nuevo en el gen *NF2*, que hace que no funcione correctamente. La llamamos esporádica o *de novo*. Debido a que las personas con schwannomatosis relacionada con *NF2* esporádica presentan una variante patógena en el gen, existe el riesgo de que la transmitan a sus hijos, al igual que ocurre con las personas con schwannomatosis relacionada con *NF2* familiar.

NF2-SWN en mosaico

Más de la mitad de las personas con *NF2*-SWN esporádica (no familiar) tiene la variante patógena del *NF2* en algunas partes del cuerpo y no en otras. Esto se denomina mosaicismo genético, una situación en la que una persona está compuesta por dos tipos de células genéticamente distintas. Las personas con mosaicismo pueden presentar una forma más leve de la afección, ya que la variante que causa la enfermedad no está presente en todo el organismo; por ejemplo, los pacientes con *NF2*-SWN en mosaico pueden desarrollar problemas de audición solo en un oído. En las personas con *NF2*-SWN en mosaico, el riesgo de transmitir la afección a un hijo es, por lo general, menor al 50 %. A veces es necesario realizar análisis genéticos especializados en personas con *NF2*-SWN en mosaico para ayudar a comprender mejor el riesgo para sus hijos.

¿Sabía qué...?

Un progenitor con *NF2*-SWN tiene un 50 % de probabilidades de transmitir la afección a un hijo. Si un progenitor tiene *NF2*-SWN en mosaico, la probabilidad puede ser menor al 50 %.

Análisis genético

El análisis genético para la *NF2*-SWN está disponible pero no siempre es necesario para hacer un diagnóstico de schwannomatosis relacionada con *NF2*, ya que, a menudo, el diagnóstico se puede hacer solo sobre la base de las características clínicas. El análisis del *NF2*, junto con el análisis de otros genes asociados con la schwannomatosis, puede ser útil cuando hay dudas con respecto al diagnóstico. Además, el análisis del *NF2* a veces es útil para comprender y predecir la gravedad de la *NF2*-SWN y permite que los familiares que están en riesgo se hagan análisis. También puede ser útil como parte de la planificación familiar para futuros hijos. El análisis se puede realizar en una muestra de sangre o de saliva, pero puede que a veces se requiera tejido tumoral si está disponible.

La importancia del asesoramiento genético

Los asesores genéticos y los médicos genetistas son expertos en el estudio de los genes y las alteraciones hereditarias, y en cómo afectan a las familias y su salud. Están familiarizados con la complejidad de estas afecciones. Los asesores genéticos pueden hacer lo siguiente:

- Brindar información sobre los patrones de herencia en los diferentes tipos de schwannomatosis.
- Explicar las opciones de análisis disponibles y hablar sobre los beneficios, los riesgos y las limitaciones de los análisis genéticos.
- Ayudarlo a decidir las mejores opciones de análisis genéticos para su situación.
- Interpretar y explicar los resultados de los análisis genéticos.
- Analizar los posibles usos de los análisis genéticos para la planificación familiar (incluidos los análisis prenatales durante el embarazo y los análisis genéticos embrionarias durante la fecundación *in vitro*) o los análisis de otros familiares.
- Ayudar a las familias a afrontar un diagnóstico genético y su impacto en la familia.
- Encontrar recursos que puedan ayudar a las familias a lo largo del proceso de tener *NF2*-SWN.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Síntomas de la schwannomatosis relacionada con *NF2* (anteriormente conocida como NF2)

Existen diferentes formas de sospechar inicialmente que una persona tiene schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2*-SWN).

Primero, puede que haya preocupaciones con respecto a la audición o el equilibrio. Para otros, los hallazgos en un examen ocular (cataratas o membrana epirretiniana) pueden conducir a un diagnóstico. A veces, la *NF2*-SWN se diagnostica antes de que se desarrollen los síntomas, ya sea porque se sospechaba debido a los antecedentes familiares o si se encontraron tumores de *NF2*-SWN de manera casual (inesperada) en una exploración del cuerpo que se realizó por otro motivo (por ejemplo, se realiza una exploración cerebral después de una herida en la cabeza y revela un tumor de schwannoma vestibular).

La *NF2*-SWN es altamente variable y no todas las personas con esta afección presentarán todas las manifestaciones. Algunas de las dificultades y los síntomas que las personas con *NF2*-SWN pueden presentar son los siguientes:

- Zumbido de oídos (acúfenos).
- Pérdida de la audición.
- Problemas con el equilibrio.
- Debilidad facial.
- Dificultades para hablar y tragar.
- Convulsiones.
- Pérdida de la visión.
- Pérdida del equilibrio y de la movilidad debido a tumores en la columna vertebral, pie caído, dolor, atrofia muscular u otras lesiones nerviosas.

Schwannomas

Los tumores que se observan con más frecuencia en personas con *NF2*-SWN son los schwannomas. Los schwannomas son tumores no cancerosos (benignos) formados por células de Schwann anormales, que son las células que aíslan los nervios. Pueden desarrollarse en cualquier nervio del cuerpo, incluidos los pares craneales, los nervios raquídeos y los nervios periféricos.

Schwannomas vestibulares

Los schwannomas que se observan con más frecuencia en la *NF2*-SWN son los schwannomas vestibulares, a veces también llamados neuromas acústicos. Estos schwannomas suelen afectar a los nervios acústicos (cocleares) (que transmiten información sobre el sonido al cerebro) y a los nervios vestibulares (que transmiten información sobre el equilibrio al cerebro). Los schwannomas vestibulares pueden ser unilaterales (en un lado) o bilaterales (en ambos lados). Una exploración por imágenes por resonancia magnética (magnetic resonance imaging, MRI) se hace habitualmente para controlar la presencia o la evolución de los schwannomas vestibulares.

En la *NF2*-SWN, los schwannomas vestibulares son generalmente bilaterales y, por lo tanto, afecta la audición de ambos lados. Existen diferentes enfoques para el tratamiento de los schwannomas vestibulares y las personas pueden considerar varias opiniones al revisar estas opciones.

Schwannomas no vestibulares

Los lugares más frecuentes para que se desarrollen los schwannomas no vestibulares en la *NF2*-SWN son los nervios raquídeos (schwannoma espinal), otros pares craneales (nervios de la cabeza y la cara) y los nervios periféricos (schwannoma periférico) en el resto del cuerpo. A menudo, se controlan mediante exploraciones por MRI y el control de los síntomas (como debilidad, dolor y entumecimiento). El tratamiento principal de los schwannomas no vestibulares es la cirugía.

Meningiomas

Estos son tumores benignos que se encuentran en el revestimiento del cerebro y de la médula espinal. Se presentan en alrededor del 80 % de las personas con *NF2*-SWN en algún momento de sus vidas pero no siempre causan síntomas evidentes. Los síntomas de los meningiomas puede incluir dolores de cabeza, convulsiones, visión borrosa, debilidad o entumecimiento. Muchos meningiomas de las personas con *NF2*-SWN nunca necesitan tratamiento, pero a menudo se controlan con exploraciones por MRI. La cirugía es el tratamiento principal para los meningiomas.

Ependimomas

Estos son tumores benignos que generalmente se desarrollan a partir de las células que recubren los espacios del interior de la médula espinal. Los ependimomas aparecen en el interior de la columna vertebral en aproximadamente el 20 % de las personas con *NF2*-SWN. Los ependimomas espinales pueden causar dolor, cambios en los sentidos o debilidad, pero suelen ser asintomáticos. De ser necesario, la cirugía es el tratamiento principal para el ependimoma, aunque a veces se pueden considerar otros tratamientos, como la radioterapia o la quimioterapia.

Problemas oculares/de la visión

La función visual se ve afectada de algún modo en aproximadamente un tercio de las personas con *NF2*-SWN. La catarata juvenil es frecuente en los jóvenes a quienes se les diagnostica *NF2*-SWN y puede causar problemas de visión o no. En algunos casos, las personas con *NF2*-SWN pueden tener problemas oculares causados por schwannomas en los pares craneales. Esto puede afectar la visión directamente, puede causar problemas con los movimientos oculares (a veces causando visión doble), puede afectar abrir y cerrar los párpados debido a la debilidad facial, y puede causar opacidad del ojo debido a problemas para cerrar los párpados y pérdida de sensibilidad en el ojo. Además, las personas con *NF2*-SWN pueden desarrollar una membrana en la parte posterior del ojo (membrana epirretiniana) o tener tumores que crecen detrás de los ojos que pueden provocar pérdida de la visión.

GESTIÓN MÉDICA

Tratamiento de la schwannomatosis relacionada con *NF2*

Actualmente, no existe una cura para la schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2*-SWN). Sin embargo, se están llevando a cabo ensayos clínicos y de investigación prometedores para evaluar la biología de los tumores de *NF2*-SWN y los fármacos. Existe la esperanza de que estos posibles tratamientos puedan reducir eficazmente los tumores de *NF2* y controlar o prevenir los síntomas.

Debido a que la *NF2*-SWN afecta muchas partes diferentes del cuerpo, los proveedores de atención médica de diferentes especialidades pueden formar parte de la atención de las personas con *NF2*-SWN. Una clínica especializada en NF es el centro con más probabilidades de ofrecer toda la gama de servicios necesarios. Puede encontrar una lista de clínicas especializadas en NF en el sitio web de CTF en **ctf.org/doctor**. Busque en particular centros que se especialicen en *NF2*-SWN, lo que significa que están familiarizados con las complejidades de la *NF2*-SWN y el tratamiento y la gestión de las personas que tienen esta afección. Idealmente, los distintos especialistas que se necesitan para la atención de la *NF2*-SWN pueden coordinarse y comunicarse entre sí para la gestión y planificación del tratamiento (vea la página 21).

En el transcurso del diagnóstico, el tratamiento y la atención continua, una persona con *NF2*-SWN puede solicitar recibir atención de varios especialistas:

- Neurología: afecciones que afectan el cerebro y la columna vertebral.
- Otorrinolaringología (ORL): cirujanos de oído, nariz, garganta y aparato vestibular (equilibrio del oído interno).
- Neurootología: cirugía para problemas de oído relacionados con los nervios.
- Audiología: evaluaciones de audición, audífonos, implantes cocleares y auditivos de tronco cerebral.
- Neurocirugía: cirugía del cerebro y de la médula espinal.
- Oncología y neurooncología: gestión y tratamiento de tumores benignos y malignos.
- Oftalmología: control y tratamiento de los ojos y la visión.
- Traumatología: cirugía para extraer los tumores de schwannoma.
- Neurooftalmología: control y tratamiento de problemas de visión relacionados con los nervios.
- Genética: diagnóstico y evaluación del riesgo familiar.
- Atención primaria pediátrica y de adultos: atención médica habitual.
- Fisioterapia, ergoterapia o logopedia: mejoran las funciones y tratan el dolor y la discapacidad.

Afrontar la pérdida de la audición

La comunicación es un intercambio de información significativo entre dos o más personas. En la *NF2*-SWN, la pérdida de la audición o las dificultades para hablar pueden afectar profundamente sus relaciones e interacciones sociales.

Se pueden usar varias herramientas y estrategias para maximizar las opciones de comunicación en el lugar de trabajo, con sus amigos y familiares, y en la vida diaria. Esto puede incluir aprender medios visuales de comunicación que no dependan de la audición, como lengua de señas estadounidense (American Sign Language, ASL) y la palabra complementada. Las tecnologías de apoyo, como las aplicaciones de voz a texto y los servicios de transcripción por teléfono o en persona, pueden ser muy útiles. Para algunas personas, los audífonos pueden mejorar su comprensión del lenguaje hablado y de otros sonidos. Para otras, puede que estén disponibles las opciones de implante auditivo, como el implante cerebral auditivo (auditory brain implant, ABI) y el implante coclear (cochlear implant, CI).

Puede encontrar las estrategias y herramientas para ayudarlo a afrontar la pérdida de la audición en **ctf.org/hearingloss**.

> *He pasado por eso y sé lo que es perder lentamente la audición y la cara. Y luego hay que tratar de aprender acerca de todas los diferentes cosas que están disponibles para ayudar a recuperar la audición... La buena noticia en todo esto es que nunca en la historia del hombre ha habido un mejor momento para ser sordo. Entre el ABI (implante cerebral auditivo), los mensajes de texto y algunas aplicaciones de transcripción, estamos frente a herramientas que realmente ayudan; cada pequeña parte ayuda a normalizar el día.*
>
> —Matt, tiene schwannomatosis relacionada con *NF2*

Lesión del nervio facial

Las personas con *NF2*-SWN a menudo desarrollan una lesión del nervio facial debido al crecimiento de sus schwannomas vestibulares o del nervio facial o, con más frecuencia, durante el tratamiento de los tumores. Los daños en el nervio facial pueden provocar parálisis facial (debilidad de la frente, los párpados o la boca), habla arrastrada, cambios en el gusto y la alimentación, y cierre incompleto de los ojos. Los pacientes que sufren estos problemas deben buscar fisioterapia facial (una subespecialidad de la fisioterapia) como primera opción de tratamiento. Se pueden recomendar inyecciones de bótox o cirugía.

> *La NF no debe impedir que persigamos nuestros sueños. Nada puede impedir que lo intente. Y los demás deben saber que por el simple hecho de que tenemos una enfermedad que es un desafío podemos triunfar en la vida.*
>
> —Christine, tiene schwannomatosis relacionada con *NF2*

CÓMO DETERMINA EL MÉDICO EL DIAGNÓSTICO DE SCHWANNOMATOSIS RELACIONADA CON *NF2*

En función de antecedentes médicos y un examen detallados, los proveedores de atención médica usan una lista de criterios de diagnóstico (una lista de verificación de signos y síntomas) para determinar si a una persona se le puede diagnosticar schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2*-SWN). Además, el examen patológico de un tumor extirpado o los análisis genéticos de la sangre, la saliva o el tumor pueden contribuir a establecer un diagnóstico de *NF2*-SWN.

Criterios de diagnóstico actualizados de 2022

Un grupo grande de expertos en NF revisaron atentamente los criterios de diagnóstico de la schwannomatosis y la afección anteriormente llamada "neurofibromatosis tipo 2". Publicaron una actualización de estas pautas en 2022, en la que se renombró a la neurofibromatosis tipo 2 como schwannomatosis relacionada con *NF2*. El objetivo de estas revisiones es mejorar la precisión del diagnóstico para que los médicos puedan tomar las mejores decisiones para ayudar a mejorar la salud y el bienestar de los pacientes.

Si bien los criterios de diagnóstico se desarrollaron específicamente para los proveedores de atención médica, puede ser útil que usted los conozca para mejorar su comprensión del proceso diagnóstico de la *NF2*-SWN y analizar su propio diagnóstico individual con sus proveedores de atención médica.

Para proveedores de atención médica y médicos generales

Puede encontrar información completa sobre los criterios de diagnóstico de todos los tipos de NF, que incluyen enlaces a la publicación *Genetics in Medicine* (La genética en la medicina), documentos de resúmenes y una aplicación móvil para el diagnóstico de la NF en **ctf.org/criteria**.

Criterios de diagnóstico de la schwannomatosis relacionada con *NF2*

Antes llamada neurofibromatosis tipo 2

El diagnóstico de la schwannomatosis relacionada con *NF2* se puede establecer cuando un paciente tiene **uno de los siguientes:**

1. **Schwannomas vestibulares bilaterales** (tumores en los nervios auditivos de ambos oídos).
2. **Una variante patógena de *NF2* idéntica* en al menos dos tumores separados relacionados con *NF2*** (incluidos schwannoma, meningioma o ependimoma).
3. **Dos criterios mayores O uno mayor y dos menores como se indica a continuación:**

Criterios mayores	Criterios menores
• Schwannoma vestibular unilateral (tumor en un solo lado). • Un progenitor con schwannomatosis relacionada con *NF2*. • Dos o más meningiomas (Nota: Un solo meningioma se considera un criterio menor). • La variante patógena de *NF2** se encuentra cuando se analiza la sangre o la saliva.	Se puede contar más de uno de un tipo (por ej., dos schwannomas = dos criterios menores) • Ependimomas O schwannoma. (Nota: Si el criterio mayor es el schwannoma vestibular [en el nervio auditivo], al menos un schwannoma debe estar localizado en la piel).
	Se puede contar solo una vez • Catarata juvenil del ojo (ya sea de tipo subcapsular o cortical). O • Hamartoma retiniano (tumor en el nervio de la retina). O • Membrana epirretiniana (engrosamiento del tejido de la retina del ojo) en una persona de menos de 40 años. O • Un meningioma. (Nota: Los meningiomas múltiples se consideran un criterio mayor; el meningioma no puede usarse como criterio mayor y menor).

**Cuando la variante está presente en un nivel reducido, el diagnóstico es schwannomatosis relacionada con NF2 en mosaico.*

MOSAICISMO

El mosaicismo se confirma para la schwannomatosis relacionada con *NF2* mediante **alguno** de los siguientes:

- Fracción alélica de la variante patógena claramente inferior al 50 % en sangre o saliva. O
- No se detecta la variante patógena en sangre o saliva, pero se detecta una variante patógena compartida en dos o más tumores independientes (no relacionados anatómicamente).

RESUMEN: el mosaicismo se confirma cuando los análisis de sangre muestran que solo algunas de las células que se analizan muestran la misma variante del gen o cuando la sangre o la saliva no muestran ninguna variante patógena. Se debe encontrar una variante en dos tumores separados.

HABLAR SOBRE SU DIAGNÓSTICO

Contarlo a otras personas

Un aspecto difícil de lidiar con un diagnóstico nuevo es cómo y cuándo informar a la familia y a los amigos cercanos. Aquí encontrará algunas sugerencias que pueden ayudar a facilitar un poco el proceso.

¿A quién debería decirle?

Usted decide a quién contarle. No tiene que contarle a nadie sobre su diagnóstico si no desea hacerlo. Sin embargo, compartir su diagnóstico puede ser importante en algunas relaciones para explicar lo que ha estado experimentando. También puede ser útil recibir apoyo de otras personas.

¿Qué debería decirles?

Cuando decida compartir su diagnóstico o el de su familiar con otras personas, también deberá decidir cuánta información compartirá. Puede que solo quiera compartirlo de forma limitada, por ejemplo, comentando el hecho de que la pérdida de audición suele ser el síntoma principal. Otras veces es útil tener a alguien con quien compartir más detalles, incluidos todos los posibles altibajos que acompañan al diagnóstico.

Mensaje de muestra para familiares y amigos

Querido _____:

Quería decirte que a _____ le han diagnosticado schwannomatosis relacionada con NF2, también llamada NF2-SWN.

La NF2-SWN es una afección genética que hace que crezcan tumores benignos (no cancerosos) en los nervios en el cerebro y la columna vertebral. Lo más probable es que _____ requiera atención médica especial y control de por vida.

Los signos más evidentes de la NF2-SWN pueden ser la pérdida de la audición, debilidad facial o problemas con el equilibrio. Aunque la NF2-SWN es algo con lo que las personas nacen, es posible que no se diagnostique hasta una edad más avanzada. La causa un cambio genético que se presenta en, aproximadamente, 1 de cada 25,000 personas. No es contagiosa. Aún no hay una cura. Sin embargo, los científicos y los médicos están trabajando para comprender y tratar la NF2-SWN.

*Si te gustaría obtener más información sobre la NF2-SWN, Children's Tumor Foundation tiene información gratuita en línea sobre la afección en **ctf.org**.*

Agradecemos todo el amor y el apoyo.

Saludos, su nombre

APOYO Y RECURSOS ADICIONALES

Conectarse con otros pacientes y familias

Después de su diagnóstico, es posible que experimente una variedad de sentimientos que pueden incluir conmoción, tristeza, ira e incertidumbre. Aunque todos estos sentimientos son completamente normales, puede ser difícil lidiar con estas emociones por su cuenta. Además de recibir amor y apoyo de amigos y familiares, también puede ser de ayuda conectarse con otros pacientes y familias que están enfrentando desafíos similares. Estas personas pueden tener una comprensión especial de sus pensamientos y sentimientos, y ofrecer una perspectiva personal única sobre sus propias experiencias y desafíos con la *NF2*-SWN.

Puede resultarle reconfortante y útil leer historias de otras personas que tienen *NF2*-SWN y de sus familias. En la sección de noticias de CTF en **ctf.org/news** suele haber publicaciones de historias de NF. También puede disfrutar leer las historias de los Héroes de la NF de todas las edades en **ctf.org/storiesofnf**

En los canales de YouTube de Children's Tumor Foundation y Hacer visible la NF se pueden ver varios videos con pacientes con *NF2*-SWN de todas las edades.
YouTube.com/ChildrensTumor
YouTube.com/MakeNFVisible

> *Hacer visible la NF cultiva la comunidad, la conexión y las amistades profundas con otras personas como usted. Crea muchas oportunidades de apoyo, aliento, orientación y una vida mejor. Este tipo de promoción ayuda a proporcionar una guía en este difícil recorrido y es un recordatorio constante de que usted puede hacerlo y que no está solo. Solos podemos llegar hasta cierto punto, pero juntos podemos llegar aún más lejos.*
>
> —Nissa, tiene schwannomatosis relacionada con *NF2*

Encontrar atención especializada

Debido a que la *NF2*-SWN es una afección genética, encontrar un especialista experimentado en el diagnóstico y el tratamiento de la afección puede ser un desafío. Si tiene un diagnóstico presunto o confirmado de *NF2*-SWN o cualquier tipo de schwannomatosis, es importante buscar un médico confiable y experimentado.

Children's Tumor Foundation (CTF) sabe lo importante que es encontrar profesionales de atención médica con experiencia en el diagnóstico y cuidado de pacientes con *NF2*–SWN. CTF ha establecido una red nacional de clínicas especializadas en NF denominada Red de Clínicas Especializadas en NF (NF Clinic Network, NFCN) que reconoce a las clínicas que ofrecen atención médica integral.

Las clínicas especializadas en todos los tipos de NF ofrecen un enfoque integral y multidisciplinario de la atención. A estas clínicas especializadas las dirigen expertos que colaboran en el tratamiento y la gestión de todas las formas de schwannomatosis y complicaciones relacionadas. Los asesores genéticos, las enfermeras y otros especialistas afiliados a estas clínicas pueden ofrecer a los pacientes y sus familias ayuda y apoyo para gestionar los problemas médicos y psicológicos de por vida, y las repercusiones sociales de un diagnóstico de *NF2*-SWN.

Para buscar una clínica que sea miembro de la NFCN y otros especialistas en el país que estén familiarizados con la NF, visite nuestra página "Buscar un médico" en **ctf.org/doctor**

Para proveedores de atención médica

Entendemos que es posible que no todo el mundo tenga acceso a un especialista en NF, por lo que CTF ha desarrollado la aplicación móvil NF Diagnosis para proveedores de atención primaria, disponible para teléfonos iPhone y Android. La aplicación contiene información actualizada sobre el diagnóstico de la NF dirigida específicamente a los médicos. También hay enlaces a publicaciones importantes sobre la *NF2*-SWN para los médicos generales. Pídale a su médico que visite **ctf.org/nfapp** para obtener más información.

El registro de NF

El registro de NF es un recurso para pacientes para compartir información sobre los síntomas y ayudar a orientar la investigación sobre la schwannomatosis. Esta herramienta segura y efectiva alentará a los pacientes y a sus cuidadores invitándolos a participar activamente en el avance de la investigación sobre la NF.

Al unirse al registro de NF, tiene acceso a los últimos descubrimientos sobre las múltiples formas en que tener NF puede afectar a las personas y a las familias. Esta información será de ayuda para usted y su familia para buscar la mejor atención posible. Como participante del registro de NF, deberá completar una encuesta de salud por año. Esta información ayuda a los investigadores a estudiar cómo la NF afecta de manera diferente a las personas y cómo la NF cambia con el tiempo. Luego puede elegir recibir correos electrónicos personalizados sobre alguno de los siguientes temas o sobre todos ellos:

- Ensayos clínicos y estudios de investigación pertinentes para usted o su hijo.
- Actualizaciones sobre las recomendaciones de atención de la NF.
- Noticias o anuncios de investigación.
- Encuestas diseñadas para obtener información del paciente sobre los principales desafíos de la NF.
- Material educativo específico para usted.
- Recursos para ayudarlo en su camino con la NF.

El primer principio del registro de NF es que las personas con schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2*-SWN) siempre tienen el control de su propia información. Solo comparte lo que desea compartir, y controla los permisos sobre cuándo lo van a contactar o si lo van a contactar. Toda la información se protege con cuidado y se implementan estrictos protocolos de privacidad. Incluso si elige que no lo contacten, su participación ayuda a los investigadores a obtener información de las personas con NF y sus familias.
Para obtener más información o unirse al registro de NF, visite **nfregistry.org**

¿Sabía qué...?

Unirse al registro de NF le dará acceso a la investigación más reciente sobre la *NF2*-SWN y puede recibir alertas sobre ensayos clínicos y estudios de investigación pertinentes para usted.

Investigación

Children's Tumor Foundation trabaja con pasión para lograr avances en el tratamiento de la schwannomatosis relacionada con *NF2*.

Nuestro compromiso con el progreso se nota en el campo de la investigación de la *NF2*-SWN. Buscamos terapias de forma activa a través de iniciativas potentes y continuas. Con los años, varios investigadores individuales han recibido apoyo mediante la financiación de CTF. En particular, la iniciativa "Synodos para NF2" de nuestro equipo científico reunió a expertos de 12 laboratorios de primera categoría durante tres años. Estos equipos especializados colaboraron compartiendo información, conjuntos de datos y resultados en tiempo real, y han puesto generosamente esos datos a libre disposición.

El proyecto Synodos descubrió varios tratamientos prometedores y desempeñó un papel fundamental en la creación de la plataforma del ensayo INTUITT-NF2. Este esfuerzo de colaboración entre instituciones académicas y empresas farmacéuticas pretende acelerar la disponibilidad de opciones de tratamiento prometedoras para pacientes con *NF2*-SWN.

CTF mantiene su compromiso de acelerar el tiempo que se tarda en llevar tratamientos eficaces para la *NF2*-SWN a la clínica y, en última instancia, a los pacientes. Alcanzamos esto ampliando la cartera de fármacos clínicos para la *NF2*-SWN, mejorar la selección de fármacos a través de modelos de evaluación innovadores y explorar opciones de genoterapia dirigidas a las causas genéticas fundamentales de la *NF2*-SWN.

Encuentre más información sobre nuestro impactante trabajo que sigue logrando avances para salvar las vidas de pacientes con *NF2*-SWN en **ctf.org/impact**

Buscar información es un paso positivo que puede empoderarlo como paciente. Tenga en cuenta que su médico es la mejor fuente para obtener información o responder preguntas. Si encuentra información que le resulta confusa o extraña, es importante que hable con su médico.

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION

Fundada en 1978, Children's Tumor Foundation (CTF) comenzó como la primera organización dedicada, desde sus orígenes, exclusivamente al objetivo de encontrar tratamientos para la NF, que incluye la neurofibromatosis tipo 1, o NF1, y la schwannomatosis, incluida la schwannomatosis relacionada con *NF2* o *NF2*-SWN. Hoy en día, CTF es una fundación mundial sin fines de lucro muy reconocida, la fuerza líder en la lucha para acabar con la NF y un modelo para otros esfuerzos innovadores de investigación.

La misión de Children's Tumor Foundation: Impulsar la investigación, ampliar los conocimientos y lograr avances en la atención a la comunidad de personas con NF.

Nuestra visión: acabar con la NF.

> ***Es importante visibilizar la NF para que todas las personas que la padecen, tanto si es evidente como si no, tengan voz.***
>
> —*Alexandra*, **tiene *NF2*-SWN**

Recursos educativos de CTF

Hay mucho que aprender cuando usted o un ser querido recibe un diagnóstico de *NF2*-SWN. La imprevisibilidad de la afección requiere mantenerse al día con la información clínica y de investigación nueva e innovadora. Por momentos, esto puede ser abrumador. Sin embargo, existen recursos para ayudarlo a que su proceso sea un poco más llevadero.

Información

Lea la información de este folleto y visite el sitio web de la fundación en **ctf.org** para obtener más información sobre los distintos tipos de schwannomatosis, o asista a un simposio clínico local o a un evento nacional como la Cumbre de la NF de CTF, que se organiza todos los años.

Traducciones

Children's Tumor Foundation es una organización mundial y está trabajando para traducir nuestros recursos educativos, incluido este, al español y a otros idiomas. Para obtener más información, visite **ctf.org/education**

Descargar la aplicación para pacientes NF Care

Para pacientes y cuidadores, la aplicación NF Care de Children's Tumor Foundation contiene acceso rápido a las noticias de CTF, actualizaciones de investigación, recursos para pacientes y mucho más. Obtenga más información en **ctf.org/nfapp**

Inscríbase para la investigación

Únase al registro de NF en **nfregistry.org** para obtener información sobre la investigación científica avanzada de la NF y participar en ella. Obtenga más información en la página 22 de este folleto.

Involucrarse

Involucrarse en una gran forma de conocer a otras personas que también tienen *NF2*-SWN.

Programas nacionales de CTF

Las actividades de recaudación de fondos de Children's Tumor Foundation incluyen Shine a Light NF Walk, NF Endurance y Cupid's Undie Run. Estas son excelentes maneras de empoderarse a usted mismo y a su comunidad en la lucha por los tratamientos y la cura de todos los tipos de NF.

Cumbre de la NF

La Cumbre de la NF, un encuentro anual de pacientes, familiares, voluntarios y médicos, permite a las personas con NF y a sus familias conectarse, apoyarse y aprender unos de otros mientras asisten a seminarios sobre temas pertinentes relacionados con la schwannomatosis relacionada con *NF2*. Obtenga más información en **ctf.org/nfsummit**

Corra la voz

Familias y organizaciones de todo el mundo participan en el Mes de la Concientización sobre la NF cada mes de mayo y se unen a las campañas de concientización Hacer visible la NF y Shine a Light de Children's Tumor Foundation. Puede compartir nuestras infografías y nuestros videos en las redes sociales, asegurar una proclamación en su ciudad o estado local, iluminar un monumento local e incluso abogar por la financiación de la investigación de la NF. Obtenga más información en **ctf.org/nfawareness**

Conviértase en un acelerador de la *NF2*-SWN

Un acelerador de la *NF2*-SWN es un defensor de la comunidad que usa su voz para crear conciencia y compartir información sobre el compromiso de CTF de ampliar la cartera de fármacos y acelerar los tratamientos para la *NF2*-SWN. Si está interesado en convertirse en un acelerador de la *NF2*-SWN, envíe un correo electrónico que diga "Quiero ser un acelerador de la *NF2*-SWN" a **info@ctf.org**

CTF Europa

Children's Tumor Foundation Europa, que se lanzó en 2018, ha estado trabajando arduamente impulsando la investigación, ampliando el conocimiento y avanzando en la atención a los más de 250,000 europeos que tienen NF. Obtenga más información en **ctfeurope.org**

Manténgase informado

Visite el sitio web de CTF en **ctf.org** para mantenerse informado sobre la investigación de la NF, encontrar un calendario de eventos o inscribirse en nuestro boletín informativo o lista de correo electrónico.

Socialice

Además de los eventos presenciales en todo el país, puede ponerse en contacto con pacientes con NF y sus familias en cualquiera de los canales de redes sociales de Children's Tumor Foundation.

Facebook: facebook.com/childrenstumor
X: twitter.com/childrenstumor
Instagram: instagram.com/childrenstumor
YouTube: youtube.com/childrenstumor
LinkedIn: linkedin.com/company/children's-tumor-foundation
TikTok: tiktok.com/childrenstumor

Forme conexiones

Comuníquese con CTF para ver si hay algún contacto o evento en su zona. Tenemos muchos voluntarios y miembros del personal en todo el país que están disponibles y quieren ayudarlo. Para hablar directamente con alguien, envíenos un correo electrónico a **info@ctf.org** o llame al **1-800-323-7938**.

Recuerde que usted no es su diagnóstico.

Sí, es una parte importante de su recorrido. Sí, es muy difícil. Sin embargo, recuerde que usted es un individuo único con talentos, habilidades, fortalezas personales y recursos, incluso si tener *NF2*-SWN plantea muchos desafíos. El mundo puede ser un lugar mejor gracias a usted en muchos sentidos.

Referencias

Plotkin, S. R., Messiaen, L., Legius, E., et al. (2022). Updated diagnostic criteria and nomenclature for neurofibromatosis type 2 and schwannomatosis: An international consensus recommendation. *Genetics in Medicine*, 24(9), 1967-1977. 24(9), 1967-1977. https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.05.007

Evans DGR, et al. (2017). Cancer and CNS Tumor Surveillance in Pediatric Neurofibromatosis 2 and Related Disorders. *Clin Cancer Res*, 23(12), e54-e61. doi: 10.1158/1078-0432.CCR-17-0590. PMID: 28620005.

Ruggieri, M., Praticò, A. D., & Evans, D. G. (2015). Diagnosis, Management, and Therapeutic Options in Childhood Neurofibromatosis Type 2 and Related Forms. *Semin Pediatr Neurol*, 22(4), 240-258. https://doi.org/10.1016/j.spen.2015.10.008

Plotkin SR, Blakeley JO, Evans DG, et al. (2013). Update from the 2011 International Schwannomatosis Workshop: From genetics to diagnostic criteria. *Am J Med Genet A*, 161A(3), 405-416. doi: 10.1002/ajmg.a.35760. PMID: 23401320; PMCID: PMC4020435.

COLABORADORES

Kaleb Yohay, MD; Kara Anstett, MS, CGC; Scott Plotkin, MD, PhD; Jocelyn McGee, PhD; Brigid Garelik, MD; Heather Radtke, MS, CGC; Vanessa Younger; Susanne Preinfalk;
y Reema Bogin, representante de pacientes con *NF2*-SWN.

Este folleto para pacientes fue elaborado por Children's Tumor Foundation y aprobado por la Junta Asesora de Atención Clínica de CTF 2023.

Las fotografías de personas con NF2-SWN a lo largo de este folleto fueron capturadas por el fotógrafo y padre de un niño con NF Craig Warga.

Alentamos a las familias a usar únicamente sitios web de confianza y a no realizar búsquedas generales en Internet, que pueden ser inexactas o mostrar los peores escenarios posibles. Además, no recomendamos buscar asesoramiento médico personal en las redes sociales. Hable con su proveedor de atención médica si tiene preguntas específicas sobre su salud o la de un familiar, o sobre las complicaciones de la schwannomatosis relacionada con *NF2*.

Leanna,
tiene
NF2-SWN

©2024
Children's Tumor
Foundation
ctf.org

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