

ACERCA DE LA SCHWANNOMATOSIS (SWN)



- **La neurofibromatosis (NF)** es un grupo de afecciones genéticas que provocan el crecimiento de tumores en los nervios de todo el cuerpo. La NF incluye la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y todos los tipos de schwannomatosis (SWN), incluida la schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2-SWN*), antes denominada neurofibromatosis tipo 2.
- **Schwannomatosis (SWN)** es un término que engloba las siguientes afecciones, que reciben su nombre en función del cambio genético que las causa (los nombres de los genes figuran en cursiva):
 - Schwannomatosis relacionada con *NF2*
 - Schwannomatosis relacionada con *SMARCB1*
 - Schwannomatosis relacionada con *LZTR1*
 - Schwannomatosis relacionada con 22q
 - Schwannomatosis sin especificar (NOS)
 - Schwannomatosis no clasificada en otra parte (NEC)
- La SWN (todos los tipos) se da en aproximadamente 1 de cada 20,000 nacimientos.
- La SWN (sin incluir la schwannomatosis relacionada con *NF2*) se da en aproximadamente 1 de cada 70,000 nacimientos.
- La causa de la schwannomatosis es un cambio en uno de los genes del cromosoma 22.
- Los signos y síntomas de la schwannomatosis suelen aparecer durante la adolescencia y la adultez, aunque pueden presentarse a cualquier edad.
- La schwannomatosis se caracteriza por el desarrollo de tumores benignos —denominados **schwannomas**— generalmente en los nervios espinales y periféricos.
- El síntoma más frecuente de la schwannomatosis es el **dolor crónico**, que puede aparecer en cualquier parte del cuerpo. Se cree que la causa, al menos en parte, son los schwannomas que ejercen presión sobre los nervios.
- El tratamiento del dolor suele ser parte integral de los cuidados.
- La schwannomatosis afecta a todas las poblaciones, independientemente de su raza, origen étnico o sexo.
- La mayoría de los casos se dan en familias sin antecedentes del trastorno.
- La schwannomatosis aún no tiene cura, pero se están haciendo prometedores avances en la investigación de esta afección.

Ayude a acabar con la NF inscribiéndose en el **registro de NF** confidencial. Para obtener más información y participar, visite **nfregistry.org**