

## ¿Cómo una persona desarrolla neurofibromatosis (NF)?

La mitad de las personas que desarrollan neurofibromatosis tipo 1 (NF1) o schwannomatosis relacionada con NF2 (NF2-related schwannomatosis, NF2-SWN) la heredan de un progenitor. Los demás la desarrollan por azar, como resultado de un cambio espontáneo en un gen específico de un óvulo o espermatozoide. Cada persona afectada por la NF1 o la NF2-SWN tiene un 50 por ciento de probabilidades de transmitir la enfermedad a su descendencia. La schwannomatosis no se conoce tan bien, pero la mayoría de los casos parecen ocurrir por casualidad, no porque se herede.

## ¿Existe un análisis de sangre para la detección de la NF?

Hay un análisis de sangre disponible para todos los tipos de NF. Este análisis determina si alguien tiene uno de los cambios genéticos responsables de estas afecciones. Estos análisis no se hacen de forma habitual porque un diagnóstico clínico (basado en signos de NF visibles) se considera confiable en la mayoría de los casos. A veces, el análisis genético se puede usar para confirmar un diagnóstico clínico. La decisión de realizarse o no un análisis genético es personal. Es importante hablar con un profesional de atención médica experto acerca de las limitaciones del análisis, los beneficios y los riesgos que correspondan.

## ¿Existe una cura?

En este momento, no hay una cura para la NF; sin embargo, la Administración de Alimentos y Medicamentos (Food and Drug Administration, FDA) de los EE. UU. aprobó en 2020 el primer tratamiento para la NF, Koselugo (selumetinib), para neurofibromas plexiformes inoperables. Los médicos y los científicos son optimistas y creen que, con fondos para llevar a cabo más investigaciones, se podrán conseguir más opciones de tratamiento para mejorar la vida de los millones de personas que tienen NF.

## ¿Qué debería hacer alguien que cree que tiene NF?

Solo un profesional de atención médica capacitado que esté familiarizado con la afección puede hacer un diagnóstico de NF. Si cree que tiene NF o que su hijo tiene NF, comuníquese con un médico para que haga una evaluación. Puede encontrar una lista de clínicas especializadas en NF en todo el país llamando a Children's Tumor Foundation al 800-323-7938 o visitando [ctf.org/doctor](http://ctf.org/doctor).

## ¿Qué otros recursos hay disponibles?

Children's Tumor Foundation (CTF) ofrece muchas oportunidades para ayudar a tratar su NF, obtener más información, sentirse apoyado y saber que no está solo. Fundada en 1978, CTF comenzó como la primera organización dedicada, desde sus orígenes, exclusivamente al objetivo de encontrar tratamientos para la NF. 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. Obtenga más información en nuestro sitio web: [ctf.org](http://ctf.org).



[www.ctf.org](http://www.ctf.org) | [info@ctf.org](mailto:info@ctf.org)  
1-800-323-7938  
212-344-6633

 [childrenstumor](https://www.facebook.com/childrenstumor)

 [@childrenstumor](https://www.instagram.com/childrenstumor)

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

 [@childrenstumor](https://www.tiktok.com/@childrenstumor)

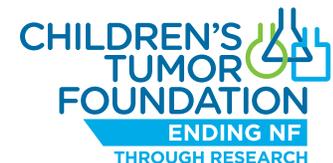
 [@childrenstumor](https://twitter.com/childrenstumor)

 [childrenstumor](https://www.youtube.com/childrenstumor)

# Preguntas frecuentes sobre la NF

# preguntas y respuestas

La NF es un conjunto de afecciones genéticas que provocan el crecimiento de tumores en los nervios de todo el cuerpo.





## ¿Qué es la NF?

La NF se refiere a un conjunto de afecciones genéticas que provocan el crecimiento de tumores en los nervios de todo el cuerpo. Los tipos de NF incluyen la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y todos los tipos de schwannomatosis (SWN), incluida la schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2-SWN*). Algunos tipos de NF ocurren en, aproximadamente, **1 de cada 2,000 nacimientos**.

## ¿Cuáles son los tipos de neurofibromatosis?

**Neurofibromatosis 1 (NF1):** este es el tipo de NF más frecuente y ocurre en, aproximadamente, **1 de cada 2,500 nacimientos**. La NF1 se caracteriza por seis o más manchas de color café con leche (marrón claro) y neurofibromas (pequeños tumores benignos) en la piel o debajo de ella. Alrededor de la mitad de las personas con NF1 también tienen dificultades de aprendizaje. Algunos pacientes con NF1 desarrollan reblandecimiento y curvatura de los huesos y curvatura de la columna vertebral (escoliosis). A veces, los tumores se pueden desarrollar en el cerebro, los pares craneales (cerebro) o en la médula espinal. Si bien los tumores suelen ser benignos (no cancerosos), puede causar problemas de salud al presionar tejidos corporales cercanos. A veces un tumor benigno puede volverse maligno (canceroso), pero el 90 % de las personas con NF1 nunca desarrollarán un tumor maligno. Por lo general, la NF1 se diagnostica en la infancia.

**Schwannomatosis (SWN):** la schwannomatosis es un término general para un conjunto de afecciones genéticas en las que tumores llamados schwannomas crecen en los nervios. Los schwannomas son benignos, es decir que no son cáncer; sin embargo, a veces presionan los nervios, los vasos sanguíneos o los órganos cercanos y esto puede causar dolor u otros síntomas. Los nombres de los tipos de schwannomatosis se determinan de acuerdo con la información genética que se usa para diagnosticar la afección e incluyen schwannomatosis relacionada con *NF2* (consulte a continuación), schwannomatosis relacionada con *SMARCB1*, schwannomatosis relacionada con *LZTR1*, schwannomatosis relacionada con 22q, y schwannomatosis no especificada de otra manera (not otherwise specified, NOS) o schwannomatosis no clasificada en otra parte (not elsewhere classified, NEC). Algunos tipos de schwannomatosis ocurren en **1 de cada 20,000 nacimientos**. Sin incluir la schwannomatosis relacionada con *NF2*, aproximadamente **1 de cada 70,000 personas** nace con schwannomatosis y, por lo general, se la diagnostica en la adultez.

## Schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2-SWN*):

Este tipo de NF ocurre en, aproximadamente, **1 de cada 25,000 personas**. Por lo general, la *NF2-SWN* se diagnostica con la aparición de pérdida de la audición o acúfenos (zumbidos en los oídos), que son el resultado de tumores benignos que se forman en el nervio vestibular del cerebro. El sello distintivo de la *NF2-SWN* es la aparición de schwannomas vestibulares bilaterales, tumores benignos en ambos lados del nervio vestibular. Las personas con *NF2-SWN* también pueden desarrollar schwannomas en otras partes del cuerpo o pueden desarrollar otros tipos de tumores benignos en el cerebro o la columna vertebral. Muchas personas con *NF2-SWN* pueden desarrollar cataratas y otros tipos de anomalías en los ojos, aunque generalmente son tratables. **La schwannomatosis relacionada con *NF2* se llamaba antes neurofibromatosis tipo 2**, pero se volvió a clasificar bajo el término general schwannomatosis en 2022. Por lo general, la *NF2-SWN* se diagnostica en la juventud.



## ¿La NF1 es lo mismo que la enfermedad del hombre elefante?

No. La NF no es la enfermedad del hombre elefante. Durante muchos años, los científicos creyeron que Joseph Merrick, el llamado “hombre elefante”, tenía NF1. Sin embargo, en 1986, se estableció que lo que él tenía era el síndrome de Proteus, una afección extremadamente rara.

## ¿Puede un tipo de NF cambiar a otro tipo?

No. Todos los tipos de NF son afecciones diferentes.

## ¿La NF afectará la esperanza de vida de una persona?

La mayoría de las personas con NF tienen una esperanza de vida normal. Algunos pacientes desarrollan complicaciones más graves que pueden acortarles la vida.

## ¿Hay alguna forma de predecir la gravedad de la NF de una persona?

Depende. El tipo y la gravedad de los síntomas de la NF1 varía de una persona a otra y no se puede predecir con antelación. Incluso cuando la afección es hereditaria, los síntomas del niño pueden ser diferentes de los del progenitor afectado. Sin embargo, cuando la *NF2-SWN* es hereditaria, los síntomas del niño tienden a ser similares a los del progenitor afectado. Cuando la *NF2-SWN* ocurre de manera espontánea, el tipo de variante genética puede predecir hasta cierto punto cuál será el curso de la enfermedad. No es posible predecir el curso de la schwannomatosis en este momento.