

LAS NEUROFIBROMATOSIS GUÍA DE FAMILIAS



BSERVATORIO DE LA DISCAPACIDAD

El capítulo que describe la enfermedad, ha sido corregido y ampliado por el doctor **Adolfo Pou Serradell**, jefe del Servicio de Neurología del *Hospital Universitari del Mar*. Profesor Titular de Neurología de la facultad de Medicina de la UAB.

La autora del «*Consejo Genético en las Neurofibromatosis*» es la doctora **Conxi Lázaro García**, genetista y investigadora de las neurofibromatosis en el *Departamento de Genética Médica y Molecular del Institut de Recerca Oncològica*.

El capítulo dedicado a los grupos de apoyo es original de **Lluïsa García i Gumiel**, psicóloga especializada en psicología social y grupos de apoyo.

La información sobre grupos de ayuda mutua está extraído de textos de la **Agencia Municipal de Serveis per a les Associacions de Barcelona**.

El capítulo sobre la visión psicopedagógica ha sido elaborado por **Ana Castro Zubizarreta** y **Sara Castro Zubizarreta** maestras y psicopedagogas y cedido por la *Asociación Cantabria para la Neurofibromatosis*.

El resto del texto ha sido recopilado y redactado por **Francesc Valenzuela i Benavent** de la *Associació Catalana de les Neurofibromatosis*.

Associació Catalana de les Neurofibromatosis.
C/ Bilbao 93-95, 5.º, 1.ª - 08005 Barcelona.
Teléfono y fax 933 074 664
E-mail: info@acnefi.com
Página web: <http://www.acnefi.com>
Registre d'Associacions de la Generalitat de Catalunya: 20.191
NIF: G61519476

El Instituto de Mayores y Servicios Sociales no comparte necesariamente las opiniones y juicios expuestos y en ningún caso asume responsabilidades derivadas de la autoría de los trabajos que publica.

Diseño cubierta: Nuria Antolí

1.ª edición, 2004

© Instituto de Mayores y Servicios Sociales

Edita: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales

Secretaría de Estado de Servicios Sociales,

Familias y Discapacidad

Instituto de Mayores y Servicios Sociales

Avda. de la Ilustración, c/v. Ginzo de Limia, 58

28029 Madrid

NIPO:216-04-004-8

Depósito Legal: BI-2.344-04

Imprime: GRAFO, S.A.

ÍNDICE

PRESENTACIÓN.....	7
AL LECTOR	9
1. ¿QUÉ SON LAS NEUROFIBROMATOSIS?	11
1.1. Tipos de Neurofibromatosis	14
1.1.1. Neurofibromatosis 1	14
1.1.2. Neurofibromatosis 2	16
2. FACTORES GENÉTICOS EN LAS NEUROFIBROMATOSIS	21
2.1. Los genes de la NF1 y de la NF2	23
2.2. Relación genotipo-fenotipo	24
2.3. Herencia de la NF	24
2.4. Consejo genético	25
2.5. Detección de mutaciones de la NF1 y NF2	27
2.6. Diagnóstico prenatal	27
2.7. El futuro de la investigación en las NF	28
3. DIAGNÓSTICO DE LAS NEUROFIBROMATOSIS	29
3.1. Diagnóstico de la Neurofibromatosis 1	31
3.2. Diagnóstico de la Neurofibromatosis 2	33
4. ASPECTOS PSICOSOCIALES DE LA NEUROFIBROMATOSIS.....	35
4.1. ¿Qué son los Grupos de Apoyo?	39
4.1.1. Grupos de Apoyo de las Neurofibromatosis ..	41
4.1.1a. Grupos de Apoyo de Afectados	41
4.1.1b. Grupos de Apoyo de Familiares	41
4.1.2. La relación entre los GA y los GAM	42
4.2. ¿Qué son los Grupos de Ayuda Mutua?	42
4.2.1. ¿Cómo funcionan los Grupos de Ayuda Mutua?.....	43

4.2.2. Tipos de Grupos de Ayuda Mutua	43
4.2.3. Objetivos de los grupos	43
4.2.4. Motivos para incorporarse en un grupo	44
4.2.5. Funciones de un Grupo de Ayuda Mutua	44
5. NF1, LA VISIÓN PSICOPEDAGÓGICA	47
5.1. Introducción	49
5.2. Características psicológicas que pueden afectar a su proceso de aprendizaje	50
5.2.1. Aspectos psicomotores	50
5.2.2. Atención	51
5.2.3. Percepción	52
5.2.4. Inteligencia	53
5.2.5. Funciones ejecutivas	54
5.2.6. Memoria	55
5.2.7. Lenguaje	55
5.2.8. Conducta	56
5.2.9. Personalidad	57
5.2.10. Recomendaciones finales	58
BIBLIOGRAFÍA Y ESPACIOS WEB	59

PRESENTACIÓN

Las Neurofibromatosis I y II (NF), si bien son enfermedades distintas, tienen en común, entre otras condiciones, el pertenecer al grupo de las denominadas enfermedades raras. Se entiende por enfermedades raras, poco comunes, minoritarias o de baja frecuencia, aquellas que tienen una frecuencia (prevalencia) baja, menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. En conjunto, aunque muy diferentes en origen y manifestaciones, son un grupo de enfermedades que comparten ciertas características:

- Presentan muchas dificultades en cuanto a establecer un diagnóstico y por tanto un tratamiento y seguimiento
- El origen es desconocido en la mayoría de los casos
- Conllevan múltiples problemas sociales
- Escasos datos epidemiológicos
- La investigación es exigua y difícil debido a los pocos casos
- La ausencia, en su mayoría, de tratamientos efectivos

Por todas estas razones se trata de un colectivo que precisa de interés y atención preferentes por parte de las distintas Instituciones implicadas.

En esta línea el IMSERSO, a través de su Observatorio de la Discapacidad y con la inestimable colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Ministerio de Sanidad y Consumo, con el fin de facilitar una información clara y veraz a las personas afectadas y sus familias, ha venido promoviendo una serie de publicaciones de carácter divulgativo, dentro de la **Colección Manuales y Guías**, sobre algunas de éstas enfermedades raras. El objetivo es conseguir aunar esfuerzos para fomentar el conocimiento, la investigación y el interés de la sociedad por todas ellas.

*La presente guía ha sido elaborada desde la **Associació Catalana de les Neurofibromatosis** (ACNefi) por distintos expertos en la materia, y coordinada por su Presidente D. Francesc Valenzuela.*

Describe tanto la NF tipo I o de Von Recklinghausen, como la NF tipo II o Acústica bilateral, desde varias perspectivas: médica, psicossocial y psicopedagógica.

Para el IMSERSO, resulta especialmente gratificante la publicación de esta guía, en la línea de colaboración y coordinación, abierta ya hace tiempo, tanto con la FEDER y las distintas asociaciones que la integran, como con el IIER, en la mejora de la información, atención y calidad de vida de las personas con NF y sus familias.

DIRECCIÓN GENERAL DEL IMSERSO

AL LECTOR:

Este libro se ha editado con intención de divulgar que son las Neurofibromatosis y dar una introducción al conocimiento que se tiene de ellas.

Hay que observar, previa su lectura, que se explican muchos aspectos diferentes y graves, pero que una persona, no puede padecer todas las manifestaciones que se relacionan y, además, en la mayoría de casos no habrá complicaciones importantes.

Queremos informar porque creemos que la mejor forma de superar los problemas es conociéndolos y hablando de ellos. Si la evolución de la enfermedad en una persona deriva hacia posibles complicaciones, su desconocimiento, no las evitará, al contrario, a menudo saberlo nos puede permitir tomar medidas correctoras a tiempo.

En cualquier caso, este libro tiene el objetivo de desangustiar a través del conocimiento, porque creemos que, lo realmente angustiioso es la ignorancia. No obstante si, antes de leerlo, piensa que el libro le puede aumentar su angustia, no lo lea: ciérrelo y póngase en contacto con la asociación, donde le daremos la información que individualmente pueda necesitar.

Y ante todo, cuídense mucho:

ACNefi

¿QUÉ SON LAS NEUROFIBROMATOSIS?

1

¿QUE SON LAS NEUROFIBROMATOSIS?

Neurofibromatosis es el nombre que recibe un grupo de afecciones que tienen algunas características comunes. La más importante es que son afecciones derivadas de un mal desarrollo, genéticamente condicionado, de una parte del embrión (ectodermo) que origina el sistema nervioso y la piel. A estas afecciones se las denomina síndromes neurocutáneos.

Las Neurofibromatosis incluyen el grupo más grande de pacientes con este síndrome. Otros grupos de la misma corresponde a los que padecen esclerosis tuberosa, angiomatosis encefalotrigeminal, y otras aún más raras.

La Neurofibromatosis 1 fue descrita por vez primera en el 1882 por **Friedrich Daniel Von Recklinghausen**, un patólogo alemán. Desde entonces, está claro no tan sólo que las neurofibromatosis son una de las enfermedades genéticas más comunes, sino también que hay diversas expresiones diferentes de la enfermedad. La forma descrita por *Von Recklinghausen* es, con diferencia, la más común, llegando aproximadamente al 85% de los casos.

Las Neurofibromatosis comportan, entonces, signos clínicos cutáneos y neurológicos. A menudo la enfermedad se limita a manifestaciones cutáneas. Otras veces –con mucha menos frecuencia–, son las manifestaciones neurológicas las exclusivas o predominantes. Las más importantes de estas, son los tumores que se pueden formar a lo largo de los nervios, especialmente de los filetes nerviosos cutáneos, y de aquí el nombre de la enfermedad (*Neurofibromatosis = múltiples neurofibromas*).

Las manifestaciones cutáneas más frecuentes son las manchas de color café con leche. Los neurofibromas son tumores que solo muy excepcionalmente malignizan, en general se mantienen como tu-

mores benignos toda la vida y su única trascendencia consiste en el defecto cosmético que comportan.

Los neurofibromas pueden crecer hasta una medida enorme y pueden causar serias desfiguraciones o deformaciones. El tratamiento quirúrgico de estas lesiones, a menudo es poco satisfactorio debido a la íntima integración con los nervios y a la tendencia de algunos tumores a crecer en forma de red.

La NF está mundialmente distribuida, afectando ambos sexos por igual, y no hay ningún tipo especial de distribución racial, geográfica o étnica. Por tanto, la población entera tiene el mismo riesgo de padecer la NF.

Las Neurofibromatosis pueden también, aunque con mucha menor frecuencia, afectar otros órganos del cuerpo que no proceden directamente del ectodermo, como por ejemplo el esqueleto especialmente el axial (raquis y cráneo). Se han descrito diferentes formas de Neurofibromatosis, pero –con mucho– las más importantes son la Neurofibromatosis tipo 1 o NF1 y la Neurofibromatosis tipo 2 o NF2, diez veces menos frecuente que la NF1.

1.1. Tipos de Neurofibromatosis

Actualmente, se distinguen dos tipos:

1.1.1. Neurofibromatosis 1

La **Neurofibromatosis 1** (NF1, también conocida por **NF de Von Recklinghausen** o **NF Periférica**) afecta a una de cada 3.500 personas y se caracteriza por múltiples manchas de café con leche y neurofibromas en la piel o por debajo de ella.

Antes se la denominaba NF Periférica por ser su característica la presencia de muchos, a veces incontables, neurofibromas. Actual-

mente –gracias sobre todo a la Resonancia Nuclear Magnética–, se sabe que suelen encontrarse lesiones encefálicas (o sea al nivel del Sistema Nervioso Central) en los pacientes con NF1, y es por esta razón que es mejor dejar de lado esta denominación.

Puede provocar agrandamiento del cráneo, con o sin hidrocefalia (acumulación de líquido cefalorraquídeo en el interior de los ventrículos), deformación de huesos de la facies, deformación y/o displasia de los huesos de la base del cráneo, deformación el raquis en sentido lateral (escoliosis), anteroposterior (cifosis) o mixto (cifoescoliosis).

En algunos casos, los tumores se pueden desarrollar en el propio parénquima cerebral, en la médula, o en el nervio óptico y también en las raíces nerviosas y nervios paravertebrales.

La NF1 está causada por la anomalía de un gen en el cromosoma 17. Es una enfermedad muy variable y no hay dos personas afectadas de la misma forma aunque sean miembros de la misma familia.

Puede producirse pérdida de la audición, pero no es lo habitual, y la sordera es rara. Algunas pérdidas pueden estar causadas por un problema estructural en el oído interno, o porque un neurofibroma pueda bloquear el conducto exterior o medio produciendo una deficiencia de conducción.

Este tipo de sordera es diferente a la causada por los neurinomas acústicos (tumores del nervio acústico) de la NF2.

La hipertensión es frecuente en la NF1 y puede aparecer a cualquier edad.

También se ha observado que, aproximadamente, un 50% de niños afectados por la NF1 tienen algún tipo de problema de aprendizaje.

Es cierto que hay muchas posibles complicaciones de la NF1 pero es importante indicar que los 2/3 de las personas que la padecen, no tienen ninguna complicación importante.

La malignidad de los tumores, se puede presentar a cualquier edad, pero los tipos de tumores difieren de niños a adultos. En los niños, los tumores graves que normalmente se pueden desarrollar, son los gliomas de nervio óptico y un tipo de tumores cerebrales. La leucemia y el linfoma también se desarrollan más frecuentemente en los niños. En los adultos, los neurofibrosarcomas son los más comunes específicamente asociados a la NF1.

El tratamiento del glioma óptico en afectados de la NF1 es problemático. La mayoría de los casos en los que la resonancia magnética nuclear detecta un ensanchamiento del nervio óptico no presentan síntomas y siguen así. El historial del glioma del nervio óptico en pacientes que no tengan la afección es muy distinto, ya que en la NF1 el glioma óptico es frecuentemente estable durante muchos años, o bien crece muy lentamente. Es importante señalar, pues, que muchos afectados de la NF1 con glioma en el nervio óptico no precisan tratamiento.

1.1.2. Neurofibromatosis 2

La **Neurofibromatosis 2** (NF2, también conocida como **NF Bilateral Acústica**), es mucho más rara, solo se produce en uno de cada 40.000 individuos. Se caracteriza por el crecimiento de múltiples tumores en los nervios craneales y espinales, y por otras lesiones cerebrales y del cordón espinal. Los tumores que afectan a los dos nervios auditivos son una señal determinante. El primer síntoma, generalmente, es la disminución de audición en adolescentes.

La NF2 está causada por la anomalía de un gen en el cromosoma 22. A diferencia de la NF1, su evolución es bastante similar en la mayoría de casos, y normalmente sólo se manifiesta en el adulto.

También puede presentar algunos neurofibromas en la piel, aunque menos comunes que en la NF1, en cambio aparecen frecuentes neurinomas subcutáneos, en forma de tumores duros y dolorosos, ubicados sobre algún nervio. Otros tumores del cerebro y del cordón espinal son más comunes en la NF2, pero normalmente no aparecen gliomas ópticos.

Una indicación precoz común de la NF2 es un tipo particular de catarata, llamada catarata del subcapsular.

El tumor del nervio auditivo, según su tamaño y situación, también puede afectar el nervio facial y el sistema vestibular, causando la parálisis de parte de la cara y problemas de equilibrio. La pérdida de audición es progresiva, y puede acabar en sordera completa. Extirpar los tumores mediante cirugía es difícil, y algunos no pueden ser totalmente eliminados. El diagnóstico precoz es importante, ya que los tumores más pequeños suelen ser más fáciles de extirpar y la audición puede conservarse.

No obstante, se debe hacer un examen completo para asegurarse de que no haya más tumores en otras partes del cuerpo.

La NF1 y la NF2 son entidades independientes. Nada tiene que ver una enfermedad con la otra, excepto por su nombre, y porque originalmente se pensaba que era una sola enfermedad.

Es decir, que en ningún caso, a pesar de lo que a veces se dice, un tipo de NF puede evolucionar en el otro, ni transformarse a causa de la herencia. Por otra parte, la Neurofibromatosis ni es ni tiene nada que ver con la enfermedad del «Hombre Elefante».

Manifestaciones clínicas de la NF1

Las más probables, o criterios mayores que aparecen siempre o casi siempre, pero que no tiene por qué representar complicaciones importantes de la enfermedad son:

- Manchas de color café con leche en la piel.
- Neurofibromas
- Nódulos de Lisch (pigmentación benigna del iris)

Las posibles complicaciones, también denominadas criterios menores, aparecen en un número inferior de casos. A algunas de ellas sólo se las supone asociadas con la NF porque se encuentran con más frecuencia en afectados, otras son consecuencia directa de la enfermedad. Ninguna de ellas por sí sola es indicación de NF1. Las más comunes son:

- | | |
|-----------------------------------|----------------------------|
| • Problemas cosméticos | • Retardo mental |
| • Problemas funcionales | • Sordera |
| • Pseudoartrosis | • Alteraciones del habla |
| • Baja estatura | • Pubertad precoz o tardía |
| • Macrocefalia | • Dolor de cabeza |
| • Escoliosis | • Convulsiones |
| • Glioma óptico | • Hipertensión |
| • Tumores cerebrales | • Feocromocitoma |
| • Tumores en la columna vertebral | • Picores |
| • Estreñimiento | • Cáncer (metástasis) |
| • Problemas de aprendizaje | • Impacto Psicosocial |

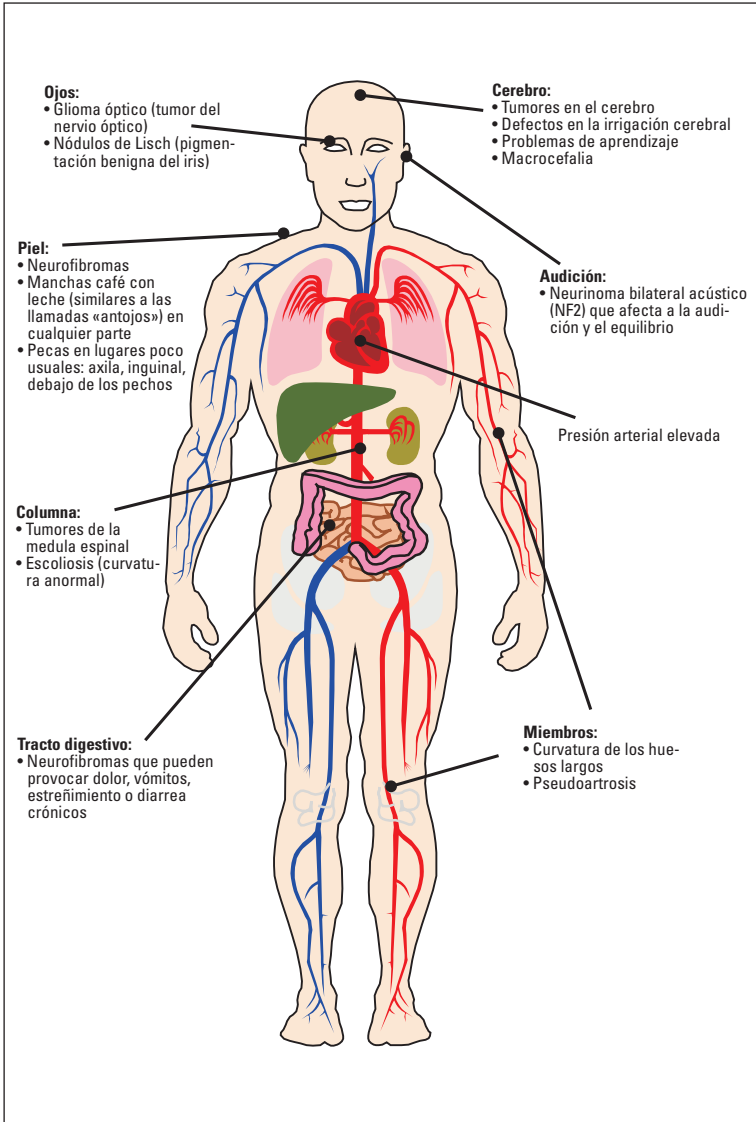
Manifestaciones clínicas de la NF2

Las manifestaciones directamente asociadas a la NF2 se citan a continuación. El neurinoma del acústico, aparece en más de un 90% de casos. Los tumores cutáneos, las manchas y las cataratas no son realmente preocupantes:

- Neurinoma acústico bilateral (a veces unilateral)
- Algunas manchas de café con leche
- Algunos tumores cutáneos periféricos
- Tumores cerebrales benignos
- Tumores en la medula espinal
- Cataratas

Como consecuencia de los múltiples tumores que en el sistema nervioso produce la NF2, a menudo se presentan otras complicaciones, la mayoría de las cuales están relacionadas con la pérdida de la funcionalidad de las vías nerviosas. Hay que tener en cuenta que, si bien los tumores son benignos, pueden producirse en tal número y localización que hacen que su extirpación sea muy difícil, y no exenta de consecuencias. A veces es complicado determinar si es mejor extirpar o no. Las más comunes son:

- Parálisis facial
- Pérdida de visión
- Problemas cosméticos
- Problemas motores
- Pérdida de equilibrio
- Sordera
- Pérdida de sensibilidad
- Dolor de cabeza
- Impacto Psicosocial



FACTORES GENÉTICOS
EN LAS NEUROFIBROMATOSIS

21

2

FACTORES GENÉTICOS EN LAS NEUROFIBROMATOSIS

2.1. Los genes de la NF1 y de la NF2

Tanto el gen responsable de la NF1 como el de la NF2 forman parte de la familia de genes supresores tumorales.

Las neurofibromatosis son enfermedades monogénicas, autosómicas y dominantes.

Es decir, que están causadas por la lesión de un único gen, que su transmisión no depende del sexo del progenitor afectado, y que si se hereda este gen se padece la enfermedad.

El gen de la NF1 se localizó en 1990 en la región pericentromérica del cromosoma 17. Es un gen bastante grande, contiene 60 exones, y da lugar a una proteína, llamada neurofibromina, que tiene un dominio regulador de actividad oncogénica.

Hasta el momento se han descrito más de 300 mutaciones. Este gen está compuesto por una secuencia de 335.000 letras (ó bases). Un 5% de los pacientes de NF1 han perdido una gran parte o todo el gen, sin embargo el 95% de los casos sólo presentan un pequeño cambio, lo cual lo hace más difícil de detectar. Cualquier modificación en esta estructura implica la formación de una proteína anómala, que no funcionará correctamente, dando lugar a la enfermedad.

El gen de la NF2 está localizado en el cromosoma 22 (22q21) y consta de 17 exones. Codifica una proteína que se llama schwano-mina o merlina que tiene una función en la unión del citoesqueleto con la membrana plasmática.

Hasta el momento son más de 100 las mutaciones que se han des-

crito. Aproximadamente un 65% de las mutaciones detectadas en el gen NF2 son mutaciones de terminación o mutaciones de cambio de la pauta de lectura, las cuales dan lugar a una proteína trunca. Estas mutaciones se han asociado a una expresión más severa de la enfermedad. Como en la NF1, no se han descrito mutaciones mayoritarias.

2.2. Relación genotipo-fenotipo

Aunque conozcamos la mutación concreta del gen NF1 en un paciente determinado, no podemos predecir como va a evolucionar la enfermedad. Habitualmente no existe una relación directa entre el tipo de mutación y la clínica que se observa. Incluso las manifestaciones clínicas de la enfermedad son a menudo muy diferentes entre miembros de la misma familia. Las causas de esto pueden ser múltiples. A veces son debidas al azar durante el desarrollo, pero también puede estar causadas por la condición biológica de cada persona. El padre y el hijo comparten el gen afectado por la Neurofibromatosis, pero difieren en gran parte de la dotación genética heredada restante, y estos genes distintos al de la NF seguramente contribuyen a que la enfermedad se desarrolle con unos aspectos clínicos o con otros.

2.3. Herencia de la NF

En ambos casos la herencia es autosómica dominante.

Todos los pacientes con NF tienen un riesgo del 50% de tener un hijo con la enfermedad, sin poder predecir la severidad de la misma. El gen afectado se transmite o no, no hay termino medio. Si no se hereda nunca se manifestará ni podrá transmitirse.

Aproximadamente la mitad de los afectados de NF la han heredado; la otra mitad es causada por una mutación espontánea, y no tiene ningún ascendiente afectado. La mutación en el gen de la NF puede aparecer en cualquier familia.

Cualquier individuo que tenga el gen afectado, tanto si es a través de herencia, como causado por una mutación, tiene un 50% de posibilidades de transmitirlo a sus descendientes. En el caso de no ser así, el niño estará completamente libre de la enfermedad, nunca tendrá señales de ella, ni la podrá transmitir.

El tipo de NF heredada, siempre será igual a la del progenitor (solo se puede transmitir el tipo que se tiene), sin embargo las manifestaciones pueden variar.

2.4. Consejo genético

El consejo genético para la NF1 y la NF2 es en grandes términos similar.

El diagnóstico genético molecular básicamente sirve para la confirmación de un diagnóstico presintomático o prenatal de la enfermedad. Por ejemplo, a veces existen casos de pacientes que no presentan los criterios diagnósticos de la enfermedad debido a su corta edad o a una expresión clínica muy moderada de la misma, a lo mejor únicamente tienen manchas café con leche. Este posible paciente tiene criterios que sugieren la enfermedad pero no los cumple todos. Si en este caso concreto se detecta una mutación en el gen NF1, se estará confirmando la sospecha diagnóstica que existía.

A nivel de estudio familiar podemos diferenciar dos casos diferentes de pacientes, el que tiene antecedentes familiares de la enfermedad (caso familiar) y el que representa un caso aislado de la misma (caso esporádico). Este último es el caso de unos padres clíni-

camente normales, sin ninguna característica de la NF, que tienen un hijo con la enfermedad. Ya que la manifestación de la enfermedad es del cien por cien en edad adulta, unos padres asintomáticos, que hayan tenido un hijo con NF, tienen el mismo riesgo que el de la población general de tener otros hijos con NF. En cambio, el hijo afectado tendrá un riesgo de un 50 por ciento de transmitir la enfermedad a la descendencia, como cualquier paciente con la enfermedad.

Existen dos tipos de diagnóstico genético, el indirecto y el directo.

El diagnóstico indirecto, o de ligamento genético, se realiza en casos familiares de la enfermedad. El requisito indispensable, es el de contar con muestras de más de un familiar afectado.

La prueba consiste en que una vez sabemos donde está el gen en el cromosoma y tenemos marcadores genéticos, es decir puntos de referencia, alrededor o dentro del mismo, se analizan en el laboratorio y se determina qué comparten todos los afectados entre ellos y que no tienen los individuos sanos de la familia. Este estudio nos está indicando el cromosoma portador de la enfermedad. Este es un diagnóstico muy fiable (98%) y rápido. Su limitación es la tener que estudiar al menos dos pacientes con la enfermedad.

El diagnóstico genético mejor es el directo, en el que se detecta la mutación causante de la enfermedad.

Para ello hay que estudiar el gen en cuestión e identificar la «letra» que está cambiada. Así caracterizamos la mutación que causa la enfermedad. De este estudio se pueden beneficiar tanto los pacientes pertenecientes a casos familiares como a casos esporádicos de la enfermedad.

Tipos de diagnóstico genético

- **Indirecto:**
 - Se puede utilizar únicamente en casos familiares de la enfermedad.
 - Es fiable y rápido.
 - Se necesitan al menos dos miembros afectados en la familia.
- **Directo:**
 - Se puede utilizar tanto en casos familiares como esporádicos.
 - Detecta la mutación causante de la enfermedad.
 - En algunos casos no es posible confirmar la presencia de la «letra» alterada.

2.5. Detección de mutaciones de la NF1 y NF2

La dificultad en la detección de mutaciones en los genes NF1 y NF2 es el gran tamaño de estos, sobretodo del gen NF1. Además en ninguno de estos genes existen mutaciones mayoritarias y cada paciente es casi un caso único. Por tanto es preciso analizar todo el gen para poder detectar la mutación y aún así a veces es técnicamente imposible y no se detecta la mutación.

Actualmente, se pueden obtener un porcentaje de detección de mutaciones de alrededor del 70 por ciento. No obstante en el resto de casos no podemos identificar todavía la mutación.

2.6. Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal se hace a través de muestras de vellosidad coriónica. El diagnóstico solamente es posible si previamente se ha realizado un estudio directo o indirecto de los padres y en el que se haya detectado la mutación. Por esta razón *es imprescindible el estudio molecular del paciente antes del embarazo*. En caso con-

trario es técnicamente casi imposible la realización de un diagnóstico prenatal.

La extracción de la vellosidad coriónica se realiza mediante una punción hacia las 10-12 semanas de gestación.

El diagnóstico prenatal se hace a través de muestras de vellosidad coriónica, estando el embrión en el interior de la madre. Su desventaja es la de haber de tomar la decisión de interrumpir o no el embarazo.

El diagnóstico preimplantacional implica la fecundación «in vitro» y posterior análisis del embrión mediante la extracción de una o dos células. A la madre sólo se le implantará un embrión sano. Su desventaja es la complejidad del proceso y su coste.

2.7. El futuro de la investigación en las NF

Hay que destacar que el estudio de estos 2 genes nos ayudará a largo plazo a desarrollar estrategias terapéuticas para estas enfermedades.

La mayoría de investigadores en este campo creen que para estas enfermedades multisistémicas, más que una terapia genética que lo cure todo, se va ha desarrollar terapias farmacológicas para cada uno de los síntomas de la enfermedad. Por ejemplo en el caso de los neurofibromas ya se están haciendo estudios para averiguar como se originan y proliferan.

El avance en este campo será crucial para el desarrollo futuro de fármacos.

DIAGNÓSTICO
DE LAS NEUROFIBROMATOSIS

3

DIAGNÓSTICO DE LAS NEUROFIBROMATOSIS

3.1. Diagnóstico de la Neurofibromatosis 1

La NF ha sido clasificada, principalmente, en dos tipos diferentes, NF1 y NF2. Los dos están causados por genes distintos en cromosomas distintos.

La forma más común de detectar a una persona afectada de NF1, es hallando múltiples manchas de color café con leche (castaño) en la piel.

Algunas veces, las manchas se observan desde el nacimiento, pero normalmente empiezan a aparecer en los primeros meses de vida y puede continuar aumentando su número durante algunos años. Generalmente las manchas son simplemente «antojos». Presentar un par de manchas de color café con leche es normal, y no implica padecer Neurofibromatosis. Su importancia radica en que sugiere la posibilidad de que una persona tenga NF1.

Las personas con NF1 mayoritariamente poseen más de 6, normalmente docenas y, algunas veces, centenares. Las manchas deben tener como mínimo de 5 mm. antes de la pubertad, y 12 mm. en los adultos. Es de destacar la nula relación entre el número de manchas y la severidad del caso.

Aunque la presencia de múltiples manchas conlleva a sospechar en un diagnóstico de NF1, no lo demuestra. Hay personas con 6 o más manchas pero sin otros síntomas de NF. El diagnóstico de Neurofibromatosis solo se confirmara si otras características también están presentes.

Otra señal superficial, es la aparición en masa de pecas en axilas o

en el área inguinal. Como norma general las personas poseen pecas en las partes del cuerpo expuestas a la luz, pero algunas personas con NF1 las presentan en áreas ocultas, también en la cara o zonas de la espalda. Estos lentígenos no son importantes, pero pueden ayudar al diagnóstico de NF1.

Normalmente, los neurofibromas se pueden ver. Son pequeños crecimientos de las células que constituyen la cobertura de los nervios periféricos, como bultitos (semejantes a picaduras de mosquito permanentes). Gran parte de los neurofibromas superficiales son pequeños, entre el tamaño de una cabeza de aguja y de una goma de borrar de lápiz. Pueden aparecer en cualquier parte de la piel y en cualquier momento de la vida. No hay predicciones posibles sobre el número de neurofibromas que una persona con NF1 tendrá. La mayoría de personas desarrollan uno o dos, pero otras tienen muchos.

Los neurofibromas no son exclusivos de la piel, también pueden desarrollarse en cualquier parte del organismo con tejido nervioso. Algunos neurofibromas pueden notarse como guisantes o como bultos bajo la piel. Otros pueden ser tan profundos que la propia persona no perciba su presencia. Los neurofibromas de la piel normalmente son blandos e indoloros, excepcionalmente algo más consistentes.

Las características que se buscan se muestran en el cuadro adjunto. Su búsqueda implica un examen físico cuidadoso, e incluye reconocimiento ocular que normalmente realizará un oftalmólogo mediante instrumentación especializada. Se considera que el diagnóstico de NF1 queda determinado por la coincidencia de al menos 2 características de la lista. (Por ejemplo, un niño con más de 6 manchas de café con leche y con nódulos de Lisch estaría afectado)

Criterios diagnósticos de la Neurofibromatosis 1

- Seis o más manchas café con leche que tengan más de 5 mm antes de la pubertad o más de 15 después de ella.
- Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme (en forma de red nerviosa).
- Pecas en la región de axilar o inguinal.
- Nódulos de Lisch en el iris del ojo (son grupos de células pigmentadas que no afectan la visión).
- Glioma óptico.
- Anormalidad de esqueleto característica (piernas arqueadas o el hueso de la espinilla, deformidad ósea en torno al ojo).
- Pariente de primer grado con NF1.

Se puede practicar un diagnóstico usando pruebas genéticas, que puede descubrir aproximadamente un 70% de las mutaciones de la NF1. El 30% restante no puede ser detectado actualmente, por lo que no puede emplearse para rechazar la posibilidad que una persona este afectada.

3.2. Diagnóstico de la Neurofibromatosis 2

La NF2 también se caracteriza por las manchas de color café con leche en la piel, pero en cantidades muy inferiores a las de NF1.

Los principales síntomas son el trastorno del nervio acústico (el que transmite información del sonido al cerebro), y del nervio vestibular (que transporta información del sentido del equilibrio). Por lo tanto, la pérdida de audición y los problemas de equilibrio, son generalmente los primeros síntomas de la NF2.

Normalmente se desarrollan tumores en el octavo nervio craneal, pero también puede pasar en otros nervios. Se les llama «schwannomas» porque se forman a partir de «células de Schwann», que apoyan y protegen a las neuronas y les proporcionan el aislamiento necesario para transportar la información al cerebro.

Criterios diagnósticos de la Neurofibromatosis 2

- La imagen de Resonancia Magnética Nuclear evidencia un engrosamiento bilateral del conducto auditivo interior, compatible con neurinoma acústico.

O bien

- Pariente de primer grado con NF2.

Más uno de los siguientes:

- Engrosamiento unilateral del octavo nervio craneal.
- Neurinoma, meningioma, glioma o schwannoma.
- Catarata subcapsular a una edad precoz.

Los síntomas de un schwannoma dependen de su situación. Los que crecen en los nervios craneales (como los del octavo nervio craneal) afectan a la cabeza y cuello, siempre que no sean lo bastante grandes para presionar el cerebro y afectar entonces también al cuerpo. Los situados en los nervios que acaban en el cordón espinal pueden causar entumecimiento de una parte del cuerpo; algunos de ellos pueden llegar a ser tan grandes como para presionar el cordón espinal, causar debilidad y entumecimiento en las piernas. Los que crecen en los nervios de las axilas y en la zona inguinal pueden causar debilidad en brazos o piernas. Incluso puede observarse sobre pequeños nervios de la piel. Estos schwannomas periféricos muy raramente provocan síntomas neurológicos, pero pueden rozar con las prendas de vestir o desfigurar el aspecto de la persona.

Otros síntomas de la NF2 pueden ser, debilidad facial, cefaleas, cambios en la visión, y bulto o inflamación bajo la piel causada por el desarrollo de un neurofibroma. Si el individuo es familiar de un afectado, se sospechara de señales benignas en alguna otra parte, como 1 o 2 manchas o un bulto pequeño bajo la piel o el cuero cabelludo.

También existe una prueba genética para la NF2.

ASPECTOS PSICOSOCIALES
DE LA NEUROFIBROMATOSIS

4

ASPECTOS PSICOSOCIALES DE LA NEUROFIBROMATOSIS

Para tener una visión completa de la enfermedad, es preciso tener en cuenta los aspectos **psicológicos y sociales** que la misma plantea en los propios pacientes y su entorno.

Ya se ha dicho anteriormente que, por ahora, las NF son incurables, imprevisibles, progresivas, variables en extremo, y que pueden provocar importantes complicaciones. Un diagnóstico de NF puede provocar, aunque no en todos los casos, distintos grados de tensión emocional; Aumenta la ansiedad y el estrés y disminuye la autoestima, no únicamente del enfermo, si no también de las personas más próximas, muy especialmente si estas son los padres de un niño afectado.

Es muy importante también el sentimiento de frustración derivado de la escasa posibilidad de influir en el desarrollo de la enfermedad. A menudo, creemos que los médicos tienen la solución mágica para todo, y empezamos a hacer pruebas, análisis, consultas o un médico, a otro, más pruebas, más análisis...

Las maneras como las personas reaccionan ante un diagnóstico de NF son muy diversas. Depende de los efectos observables de la enfermedad, del conocimiento o desconocimiento que de ella se tenga, y muy especialmente de la propia estructura de la personalidad. Enfermos y familiares, a menudo se sienten rechazados socialmente por los efectos observables de la enfermedad, a veces con sensación de impotencia, y preocupados ante un futuro incierto. También, son habituales los sentimientos de aislamiento, vergüenza, culpa... Esto les puede conducir a un estado depresivo, y posteriormente a una reacción agresiva de «¿porqué a mí?». En otros casos, la reacción puede ser de negación «a mí no me pasa nada» o «esto les puede suceder a otros, pero no a mí».

Aparecen en algunos padres de niños afectados reacciones de culpabilidad. Los niños, normalmente, no son conscientes de su NF, pero los padres la viven por ellos, y además, al ser una afección genética, se inculpan de la enfermedad, aun en casos de manifestación espontánea, o en los que ellos no fueran conocedores que la tenían o que la podían transmitir.

Para superar la carga emocional negativa que comporta la NF, es necesario concienciarse del cambio de identidad social que se produce en la persona afectada. Antes del diagnóstico, pertenecía al grupo de las personas sanas, ahora pertenece al grupo de los enfermos, del que nadie quiere formar parte. Para superarlo es imprescindible la aceptación de la enfermedad, que no significa resignarse, sino convivir con uno mismo, y si fuera necesario hallar nuevos recursos para seguir adelante y suplir los ya perdidos. Aceptar la enfermedad es aceptarse uno mismo.

Las Neurofibromatosis, son un grupo de enfermedades que, por ahora, no tienen curación, únicamente existen métodos paliativos. Por este motivo, desde el aspecto personal, no podemos luchar contra ellas. El camino de ignorar el problema, no conduce a nada. Nos funcionará mientras no evolucionen los síntomas, pero si lo hacen, súbitamente nos enfrentaremos a una realidad que conocíamos, pero que no queríamos ver. El camino de preocuparse, no es mejor. Preocuparse significa ocuparse de algo antes de tiempo, sin motivo. ¿Si ahora no tenemos ningún problema, porqué nos lo creamos angustiándonos con lo que pueda suceder en un futuro?. Hay una tercera vía, ocupémonos de lo que nos ocurre ahora, tomemos medidas para paliar los problemas actuales y, evidentemente, seamos conscientes de cual es el problema y de como prevenir posibles complicaciones. Previsión, no preocupación. Y sobre todo formulémosnos cada día la pregunta «¿cómo nos sentimos?». Si nos encontramos mal emocionalmente debemos tomar rápidas medidas para solucionarlo.

La ansiedad y el estrés, no únicamente pueden afectar la personalidad, si no que sabemos que también pueden incidir sobre la evolución de algunas enfermedades. Actualmente se acepta que la alteración emocional puede generar problemas en el sistema inmunitario, y de paso puede afectar negativamente el curso de muchas afecciones.

Para recuperar nuestra autoestima perdida, para poder abandonar la angustia, el estrés, y sentirnos bien de nuevo, debemos afrontar el problema, hablar del mismo. Para conseguirlo disponemos de varios métodos: entre otros hay la atención personal por parte de un profesional, los grupos de apoyo y los grupos de ayuda mutua. Los grupos de apoyo y los de ayuda mutua ayudan mucho en el tratamiento de la problemática de las NF, permitiendo conocer a otras personas afectadas que relativizan la importancia de nuestro caso, compartiendo nuestras angustias, sintiéndonos comprendidos y, entre todos, hallando alternativas; lo más importante es recuperar de nuevo la tranquilidad.

4.1. ¿Qué son los Grupos de Apoyo?

Los grupos de Apoyo están formados por personas que, afectadas por la misma problemática, se reúnen periódicamente con la asistencia de un profesional, que tiene la función de ayudar a crear un ámbito de acogida donde pueda desarrollarse la comunicación y las relaciones interpersonales entre los diferentes miembros del grupo. El grupo de apoyo es una herramienta primordial en el proceso de aceptación de la discapacidad o de la enfermedad.

El grupo de apoyo es de duración limitada, unos objetivos y unas etapas muy concretas:

1. Acogida y amortiguamiento del impacto del diagnóstico. Reducción del estrés.

2. Aceptación de los nuevos límites derivados de la situación reciente. Refuerzo instrumental, social y emocional.
3. Resocialización. Favorecer actividades conjuntas. Creación de alternativas por parte del grupo.
4. Potenciar y estimular la autogestión y la ayuda mutua.

Cualquier suceso traumático comporta sentimientos de pérdida o peligro, emociones negativas, vulnerabilidad e incapacidad para manejar la situación. Esto favorece la desestructuración de los comportamientos habituales, incrementa el estrés y disminuye la autoestima.

En las primeras etapas del grupo, se establece un vínculo dinámico de comunicación entre sus miembros, para reconocerse, y identificar la propia problemática en sus compañeros. Se crea un sentimiento de pertenencia, rompiendo de esta forma el aislamiento que el suceso traumático ha producido, se compensa la sensación de vulnerabilidad y remite el nivel de estrés ganando un espacio donde poder compartir los sentimientos. Se relativiza la sensación del: «*porqué a mí*» y «*solo a mí me sucede*».

El segundo paso se orienta hacia la aceptación de los límites impuestos por la nueva situación. El grupo empieza a descubrir y posibilitar recursos, habilidades y instrumentos, germinando estrategias de enfrentamiento, para que el propio grupo ayude a sus miembros a resituarse en el ámbito afectivo, emocional, en el mundo familiar, social y laboral.

En la fase siguiente, el objetivo es la resocialización, asimilar la nueva identidad social en un espacio que, en el ámbito social, comporte la aceptación del individuo con sus nuevas carencias. Marcarse unos objetivos sociales que beneficien a todo el colectivo con problemas similares, la dinamización de todo el grupo para conseguir unas finalidades comunes, las tareas conjuntas son, en definitiva, la búsqueda de las alternativas que el grupo se plantee en esta fase.

La última etapa de un grupo de apoyo es cuando este ha madurado como tal. Por lo que, es capaz de autogestionarse, y organizarse alrededor de tareas que favorezcan a todo el colectivo. En este punto se prescinde del profesional que les acompañaba a lo largo del proceso de consolidación. A partir de aquí, el grupo de apoyo puede convertirse en un GAM (Grupo de Ayuda Mutua), asociación, grupo de trabajo o cualquier ente de intercolaboración grupal.

4.1.1. Grupos de Apoyo de las Neurofibromatosis

He aquí la experiencia de un período de tratamiento de dos grupos totalmente diferenciados: el grupo de afectados propiamente dicho y el de familiares de afectados.

4.1.1a. Grupos de Apoyo de Afectados

Hay una diferencia obvia de problemática entre los afectados de NF1 y los de NF2. Mientras que los índices de estrés de los afectados de NF1 precisan unos niveles de contención medios, y a medida que avanza el grupo se convierten en bajos, los miembros del grupo de afectados de NF2 exigen un nivel de contención más alto. El otro inconveniente, también muy importante, de la NF2, han sido los problemas de audición, su dificultad para seguir la dinámica del grupo, y por tanto de comunicarse y establecer una relación fluida con el resto de participantes.

Ambos problemas se han convertido en retos que el grupo ha asumido como propios y para los que ha hallado alternativas y soluciones.

4.1.1b. Grupos de Apoyo de Familiares

En los grupos de familiares el estrés se manifiesta en la misma medida que en los propios afectados. Hay que tener en cuenta que, el o los familiares sufren el estrés del enfermo más el propio, pero sin sentir, habitualmente, el reconocimiento social del que goza el enfermo.

En los grupos de familiares, hay tres puntos básicos:

- **La reducción del estrés:** siendo en el grupo el ámbito de acogida donde se instrumentalizan los niveles de contención.
- **Toma de conciencia de la culpa:** como intermediaria en la relación con el familiar afectado.
- **La aceptación de los propios límites:** discernir entre el compromiso y la abnegación.

La culpa se origina en el familiar durante y después de producirse la situación traumática. Va calando de manera inconsciente y no se percibe hasta la segunda parte del tratamiento grupal, una vez reducido el índice de estrés. Desde esta aceptación y reconocimiento podemos pasar a trabajar la diferencia entre el compromiso y el autosacrificio.

4.1.2. La relación entre los GA y los GAM

Tradicionalmente los GAM (Grupos de Ayuda Mutua) y los GA se han separado por su concepción, y por sus objetivos. Ni unos ni otros son excluyentes, realmente son complementarios. Un Grupo de Apoyo que consiga sus objetivos, debe continuar mas allá del propio tratamiento, y el paso lógico siguiente es la formación de un GAM.

4.2. ¿Qué son los Grupos de Ayuda Mutua?

Estos Grupos están compuestos de personas que comparten un problema o situación y que se reúnen para hacer alguna cosa para superarlo y, para conseguir cambios sociales y/o personales. Los grupos de ayuda mutua enfatizan la interacción personal y la asunción individual de responsabilidades de sus miembros. Suelen proporcionar ayuda material o emocional y promueven unos valores a través de los que sus miembros pueden reforzar la propia identidad

4.2.1. ¿Cómo funcionan los Grupos de Ayuda Mutua?

De tú a tú. A veces la ayuda es individual, de una persona a otra con el mismo problema, sea por trato directo o telefónico.

En encuentros informales. Son los contactos espontáneos de las personas afectadas por una enfermedad o de sus familiares en salas de espera, en los centros de tratamiento, etc.

En reuniones de grupos. Las personas afectadas por la enfermedad se reúnen en ausencia de un profesional, a no ser que alguien lo solicite en una determinada reunión. Entre ellos encuentran comprensión y apoyo, y al no estar dirigidos por alguien externo al grupo se responsabilizan del control de su salud y se sienten más autónomos.

4.2.2. Tipos de grupos de ayuda mutua

Hay una gran diversidad de grupos de ayuda mutua. Constituidos tanto por personas afectadas de una enfermedad o problema como por sus familiares o cuidadores. Algunos grupos de ayuda mutua se centran en una enfermedad crónica (Por ejemplo, esclerosis múltiple, insuficiencia renal, Neurofibromatosis...). Otros grupos de ayuda mutua acogen personas con un problema de comportamiento personal (abuso de alcohol o drogas, obesidad por exceso de alimentación, anorexia) a los que les es muy difícil dar un cambio de forma de vida aisladamente. Últimamente han proliferado los grupos de ayuda mutua de personas que sufren problemas psicosociales (Por ejemplo separaciones de parejas, duelos, pérdida de hijos, problemas creados por la vejez, ex presidiarios, soledad...) o un problema generado por la propia sociedad (marginación a causa de la delincuencia, homosexuales, minorías), pero la diversidad de los grupos se va extendiendo mucho más.

4.2.3. Objetivos de los grupos

Es importante que el grupo de ayuda mutua se marque su finalidad y que sea el grupo mismo quien decida qué quiere hacer. Las acti-

vidades fijadas en grupo dependerán de los intereses y aspiraciones de sus componentes.

4.2.4. Motivos para incorporarse a un grupo

El motivo para incorporarse a un grupo de ayuda mutua es diferente para cada uno de sus miembros. Los participantes del grupo de ayuda mutua tienen la oportunidad, no sólo de discutir los motivos, los deseos y expectativas que los han llevado a reunirse, sino también sus preocupaciones, angustias y contrariedades. Los motivos pueden ser diversos:

- Conocerse mejor uno mismo
- Obtener información
- Hallar la comprensión de otras personas que están en la misma situación
- Hacer amistad con personas que te comprenden y te aceptan
- Dar soporte a los otros miembros del grupo de ayuda mutua
- Clarificar la información que se tiene sobre el problema
- Salir del propio aislamiento.

4.2.5. Funciones de un grupo de ayuda mutua

Facilitar e intercambiar información: Estimular el intercambio de experiencias y conocimientos entre los miembros. Se pueden valorar los conocimientos sobre nuevas formas de tratamiento o recibir información sobre un problema concreto, que puede adquirirse invitando a 'expertos' al grupo de ayuda mutua. Gracias al intercambio de experiencias se suavizan problemas. Además a través de la información que se recibe se conocen contactos y recursos. La información al público puede ser útil a las personas que se hallan en la misma situación y no gozan del soporte de un grupo, porque desconocen su existencia para ponerse en contacto. También es importante dar a conocer al conjunto de la población las necesidades especiales de los afectados: como hacen las personas con discapacidad física cuando reivindican la supresión de barreras arquitectónicas.

Apoyo emocional entre sus miembros: Por apoyo emocional entendemos saber escuchar y ver a otro que sufre un problema parecido o más grave. Este apoyo se da durante las reuniones del grupo de ayuda mutua, pero muchas veces también fuera del grupo, a menudo hablando por teléfono, a través del correo... Este apoyo es permanente o bien puntual en situaciones de crisis. Este aspecto puede ser esencial del grupo de ayuda mutua, o puede añadirse a las actividades del grupo.

Prestación de servicios: La prestación de servicios puede ser la finalidad del grupo, pero en alguna ocasión sucede que el grupo presta unos servicios determinados a sus miembros. Por ejemplo organización de colonias para niños diabéticos. Los servicios se los pueden ofrecer los miembros entre sí, el grupo puede crear un centro de servicios atendido por voluntarios o por personal retribuido.

Organización de actividades sociales: Un grupo puede reunirse para jugar a cartas, ir a una cafetería o cualquier otra actividad de ocio. Estas reuniones, a menudo pretenden romper el aislamiento en que se encuentran muchas personas con enfermedades crónicas que, sin este estímulo, no saldrían de casa.

Defender intereses y presionar: Puede ser que el objetivo del grupo sea defender sus intereses y ejercer cierta presión social. Ya que el grupo posee unas características comunes, si no están cubiertas ciertas necesidades, un grupo puede emprender acciones para darse a conocer a las autoridades y a la opinión pública. La forma de ejercer esta presión va desde dirigir una petición formal a la autoridad pertinente, hasta a organizar una manifestación de afectados.

NF1, LA VISIÓN
PSICOPEDAGÓGICA

5

NF1, LA VISIÓN PSICOPEDAGÓGICA

5.1. Introducción

Podemos considerar la Neurofibromatosis tipo I como una enfermedad muy variable en su sintomatología, es decir, que evoluciona de forma diferente en cada individuo. Por ello, las características psicológicas asociadas también pueden ser diferentes. En cambio, sí parece ser común a todos los afectados la aparición de ciertas dificultades de aprendizaje durante la edad escolar, hecho que se convierte en centro de preocupación de padres y maestros.

El desconocimiento psicológico de la enfermedad hizo pensar durante mucho tiempo que el niño con NF1 era un alumno vago, tonto, desinteresado, con mal comportamiento... Muchos han sido los afectados que se han visto obligados a aprender bajo una de estas falsas «etiquetas». Realmente las Dificultades de Aprendizaje (DA) que manifiestan, en mayor o menor medida, los afectados de esta enfermedad no distan demasiado de las que presentan otros niños no afectados pero a su vez con DA. Cuando estas dificultades se hacen patentes es un derecho y a su vez un deber establecer desde la escuela un programa educativo concreto con el objetivo de acomodar un aprendizaje adecuado al singular desarrollo del niño.

Para plantear un programa educativo concreto para cualquier niño, con o sin NF1, se ha de partir del conocimiento del alumno. Por ello, además de conocer las manifestaciones clínicas de la enfermedad, es imprescindible establecer sus principales características psicológicas y a partir de ahí planificar la intervención psicopedagógica.

A continuación, realizaremos una breve descripción por áreas psicológicas de las características propias de la NF1 y aportaremos

sugerencias generales de intervención para aplicar en el trabajo educativo diario. Por supuesto, como decíamos anteriormente, estas características no se dan siempre ni en todos los casos. La variabilidad existente entre niños con NF1 es amplia por lo que debemos evitar los tópicos y las generalizaciones.

5.2. Características psicológicas que pueden afectar a su proceso de aprendizaje

5.2.1. Aspectos psicomotores

- Dificultad de coordinación motora fina y gruesa. Su aprendizaje, en condiciones normales, depende de la madurez del niño y del factor oportunidad. Un elevado porcentaje encuentra dificultad en coger un libro, un bolígrafo, tijeras, atarse los cordones de los zapatos, etc. Les cuesta montar en bicicleta, nadar, correr, jugar al fútbol, etc. Esta dificultad les hace sentir miedo en áreas escolares como la Educación Física.
- Tienen dificultades en la adquisición de la escritura (debido a sus problemas de coordinación fina), que se manifiestan en una mala grafía, escritura lenta y torpe y presentación sucia.

Sugerencias de intervención:

- Practicar deportes que potencien la coordinación motora gruesa, siempre respetando sus gustos y preferencias.
- Proponer actividades manuales para aumentar el control físico fino.
- Experimentar con diferentes elementos para escribir y dejar al niño usar el que le sea más fácil (las empuñaduras para lápices ayudan a muchos niños).
- No exigir una caligrafía perfecta sino legible. Valoraremos más una escritura funcional y con sentido que una buena grafía.

- Evitar las tareas de copiar o escribir demasiado largas.
- En determinadas ocasiones podemos dar al niño la oportunidad de que haga exámenes orales en lugar de escritos o que dicte las respuestas a otra persona.
- El ordenador o máquina de escribir puede ser un recurso de utilidad que facilite tareas.

5.2.2. Atención

- Generalmente presentan una atención dispersa de lo que se derivan los problemas para concentrarse en la tarea.
- Se distraen con facilidad.
- En algunos casos presentan el síndrome de déficit de atención con hiperactividad (SDAHA).

Sugerencias de intervención:

- Será necesario demandarle paulatinamente pequeños incrementos de tiempo en las tareas de atención para que adquiera un hábito progresivo.
- Ayudarle a tomar conciencia de la distracción, de cómo ésta afecta a la tarea y de qué estrategias son adecuadas para controlarla. Es decir, potenciar el desarrollo del pensamiento metacognitivo.
- Enseñarle técnicas de estudio adaptadas a sus características. Crear un hábito y rutinas de trabajo. Es importante disponer de un espacio fijo de estudio, con buena iluminación y sin elementos distractores. Los padres son agentes fundamentales en esta labor hasta que el/la niño/-a sea responsable de su propio aprendizaje.
- Tener en cuenta que el interés personal por la tarea y la fatiga psicofísica influyen en la distracción.

- Algunas estrategias para atender mejor son¹:
 - La conducta de rastreo visual (atender sucesivamente todo el campo estimular, deteniéndose en cada uno de los aspectos del mismo durante breve tiempo).
 - La focalización visual y auditiva («estrechar» el campo de atención hacia determinados aspectos hasta acomodar la visión o la audición y centrarla en el estímulo o estímulos que se desean percibir).
 - Las conductas visuales comparativas.
 - Las autoinstrucciones (hablarse a sí mismo en voz baja o inaudible, supervisado al principio por el profesor, dándole instrucciones acerca de cómo debe ejecutar correctamente la tarea que se le pide)
 - La revisión/corrección de tareas.

5.2.3. Percepción

- Deficiencias de orientación viso-espacial y en la diferenciación de figura-fondo. Pueden tener problemas en el cálculo de distancias o profundidades y la posición de algo en el espacio. Les cuesta organizar la posición y el tamaño de lo que ve.
- El niño puede invertir o alternar las letras, las cifras, las palabras y oraciones completas cuando lee, copia o escribe.
- Los niños con dificultad perceptiva también pueden percibir mal las señales sociales y el lenguaje corporal. (Dificultad en la percepción social).

Sugerencias de intervención:

- Proporcionar al niño más tiempo para terminar las actividades viso-perceptivas pues necesitan tiempo para reconocer y entender lo que ven. Situar al niño en la primera fila, cerca de la pizarra y del profesor. Evitar en lo posible tareas que requieran copiar de la pizarra o de los libros.

¹ Vallés Arándiga, 1998.

- Realizar ejercicios cinestésicos como escribir en la pizarra, caminar, pintar con los dedos, mover el cuerpo en el espacio. Estos niños recordarán más lo que oyen que lo que ven; presente el nuevo material y sus instrucciones oralmente. Presentar materiales de lectura que sean claros, legibles y en hojas limpias.
- No asumir que el niño aprenderá por sí sólo el comportamiento social adecuado, es mejor enseñárselo. El desempeño de papeles puede ser una estrategia interesante. Podemos utilizarla para representar las diferentes situaciones en que se encontrará en el día a día y discutir sus posibles consecuencias.

5.2.4. Inteligencia

- El nivel intelectual está ligeramente disminuido respecto a la media de sujetos que no presenta el trastorno. El Cociente Intelectual (CI) se suele situar entre CI 68 y 100.
- Sólo un pequeño porcentaje (1/200 afectados) presentan Retraso Mental Severo (CI inferior a 50).
- Las dificultades en el aprendizaje no son progresivas. Es decir, si proporcionamos los apoyos necesarios no aumentan con la edad e incluso mejoran.

Sugerencias de intervención:

- Realizar un estudio en profundidad de las habilidades y capacidades del niño, así como de aquellos puntos débiles que tenga y elaborar un programa especial diseñado para hacer frente a sus dificultades y necesidades concretas y potenciar sus habilidades. Desarrollar estrategias de aprendizaje diferente que se aparten del aprendizaje ordinario, priorizando el aprendizaje comprensivo frente al memorístico y los contenidos procedimentales. Partir de los conocimientos previos del niño para poder avanzar hacia a la adquisición de nuevos contenidos. Evitar el etiquetado y la estigmatización, no confundiendo las dificultades propias derivadas de la enfermedad con otras dificultades

atribuibles a falta de motivación, interés, dejadez, pereza o torpeza. Emplear las nuevas tecnologías, como recurso educativo. Los medios audiovisuales e informáticos atraen a los niños por lo que podemos aprovecharlos e incluirlos en nuestra práctica educativa ordinaria. Recordar que la experiencia lúdica es la mejor forma de aprendizaje.

5.2.5. Funciones ejecutivas

- Dificultad para organizarse. Son lentos a la hora de estructurar y comenzar una tarea.
- Presentan unas dificultades de planificación y control del tiempo.
- Les cuesta salir de la rutina, por ser poco flexibles.
- Suelen tener problemas para dotar de sentido a la información, comprensión y uso del tiempo.

Sugerencias de intervención:

- Proveer al niño de un calendario en el que registre sus tareas y proyectos, además de todos los acontecimientos importantes que le suceden. Ayudarle a organizar su mesa y materiales de trabajo. Al final del día escolar es conveniente ayudarle a organizar todo lo que necesite hacer en casa.
- Es recomendable estimularle a empezar sus tareas escolares explicándole oralmente los primeros pasos y asegurándonos que entiende lo que se le pide hacer. Divida las tareas complejas en pequeños segmentos y premie al niño cuando termine cada paso; aumentando poco a poco, la extensión y la dificultad.
- Con tareas de resolución de problemas, enséñele a hablar de los pasos requeridos. Le ayudará a pensar con claridad.
- Tratar de que solicite ayuda sólo ante las tareas difíciles o confusas y no pedirla o proporcionársela nosotros anticipadamente o ante la más mínima dificultad que se le presente.

- Ofrecer muchas oportunidades para practicar los conocimientos adquiridos y así generalizarlos a todas las situaciones.

5.2.6. Memoria

- Memoria espacial deficitaria.
- Dificultades en la Memoria a Corto Plazo. Por ejemplo, en el ámbito escolar olvidan las tareas y encuentran dificultad para recordar algo que acaba de ser explicado.

Sugerencias de intervención:

- Repetir las instrucciones paso a paso y luego, hacer que el niño las repita para demostrar que sabe lo que tiene que hacer.
- Esperar a que el niño acabe la tarea que está realizando antes de comenzar a explicar la siguiente que queremos que realice.
- Repasar con él o ella las materias aprendidas asegurándonos que entiende lo que estudia y tratar de memorizar ciertos datos para lograr que en los exámenes las respuestas ante una pregunta sean más rápidas.
- Enseñar al niño estrategias para memorizar, como técnicas de memorización o el sistema de siglas para recordar información. No asuma que un niño que no puede aprender algo hoy no lo podrá aprender mañana.

5.2.7. Lenguaje

- Pueden presentar retraso en la adquisición del lenguaje .
- Escasa fluidez verbal.
- Dificultad en expresar sentimientos y emociones mediante lenguaje no-verbal.

Sugerencias de intervención:

- Aumentar su léxico. ¿Cómo?. Algunos ejemplos son: Cuando aparezca en un texto una nueva palabra usar señales como co-

lores para que el niño las identifique. Ejemplificar su significado y comprobar si lo ha comprendido bien.

- Utilizar juegos de palabras, canciones, rimas y poemas. Podemos involucrar a los demás miembros de la familia como los hermanos en estos juegos.
- Fomentar la afición por la lectura y la escritura.
- Participar en dinámicas grupales o individuales de expresión corporal tales como expresar y diferenciar emociones, sentimientos, acciones, objetos, etc.
- Cuando le preguntan algo y tarda en responder o no consigue expresarse bien, no impacientarnos y responder por él.
- Fomentar la conversación. Por ejemplo, cuando llega a casa preguntarle qué ha hecho hoy, si tiene deberes que hacer para mañana, etc. De este modo también le ayudaremos a situarse temporalmente y organizarse.

5.2.8. Conducta

- Pueden ser impulsivos, con conductas disruptivas y aparentemente no cooperadores.
- Responden sin previa reflexión, no repasan sus tareas por lo que suelen tener muchos errores, interrumpen las conversaciones de los demás...
- Inflexibilidad. Se acostumbran a las rutinas y es difícil conseguir que se produzcan modificaciones en sus tareas planeadas.
- Un elevado porcentaje presenta hiperactividad.

Sugerencias de intervención:

- Preparar de antemano los cambios en su rutina y hacérselos conocer con tiempo.
- Es imprescindible ser perseverantes y coherentes con las instrucciones, reglas, disciplina y organización. Que sean acordadas y respetadas por todos.

- Pueden ser beneficiosas las técnicas de relajación adecuadas a su edad.²
- Escuchar sus demandas y enseñarles también a escuchar para frenar su impulsividad.

5.2.9. Personalidad

- Ante la aparición de dificultades de aprendizaje, de relación social, estéticas, etc... es probable que se manifieste un bajo nivel de autoestima y autoconcepto que se incrementa cuando su entorno exterioriza una percepción negativa acerca de sus capacidades y habilidades académicas.
- En los casos en que aparecen problemas estéticos y su carácter progresivo suelen llevar a la aparición de frustraciones en la adolescencia.
- Tienden a ser tímidos e introvertidos. Presentan una baja destreza social.

Sugerencias de intervención:

- Facilitar el desarrollo de su confianza. Evitar la sobreprotección. No debemos tratar al niño con NF1 como un enfermo o como un niño excesivamente frágil. No hay necesidad de restringir su actividad, a menos que se sepa que sufre alguna complicación particular que le haga propenso a sufrir heridas.
- No ocultar la enfermedad, comenzando por hablarlo en la propia familia. Proporcionar estrategias en Habilidades Sociales.
- Otorgar al niño responsabilidades de carácter social que lo involucren en la vida de la comunidad, colegio, etc.
- Hacerle sentir su utilidad y buen hacer valorando sus acciones por pequeñas que sean para aumentar así su autoestima y contacto con sus iguales.

² Como por ejemplo la «Relajación progresiva o diferencial» de Jacobson (1929) que podemos encontrar en Cautela, J.R; y Groden, J (1985) «Técnicas de relajación», Barcelona, editado por Martínez Roca.

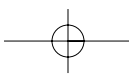
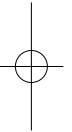
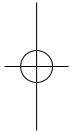
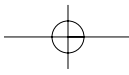
- Asegurar el éxito de las tareas que se le pide al niño para que paulatinamente vaya aumentando su dificultad. Procurar también oportunidades para el éxito cuando el niño se encuentra entre sus compañeros/ amigos y grupos cercanos.
- Potenciar que el niño adquiera un sentido atribucional adecuado, es decir, que atribuya el éxito a su propio esfuerzo y no a factores externos e incontrolables como la suerte.
- Reforzar su autonomía personal

5.2.10. Recomendaciones finales

Conocer la enfermedad es el primer paso para convivir con ella y poder tratarla. Para ello, es necesario mantener una vía de comunicación abierta entre los profesionales, la familia y el afectado.

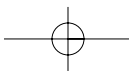
En un primer momento es fundamental tratar de aplacar los sentimientos de culpa y ansiedad de los padres. Una vía de acción es el fomento del asociacionismo, Grupos de Apoyo y Ayuda Mutua. Y por último, y no menos importante, la creación de equipos multidisciplinares que atiendan tanto los aspectos médicos como psicológicos, pedagógicos y sociales de las personas afectadas por neurofibromatosis.

BIBLIOGRAFÍA Y ESPACIOS WEB



BIBLIOGRAFÍA Y ESPACIOS WEB

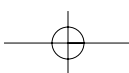
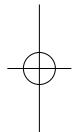
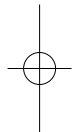
- Associació Catalana de les Neurofibromatosis (2001): Las Neurofibromatosis. Barcelona.
- Eliason, M y Maniet Bellerman, P. (1999): Consiguiendo. Deficiencias de aprendizaje no verbales en niños con Neurofibromatosis. The National Neurofibromatosis Foundation. Publicado por la Asociación Catalana de las Neurofibromatosis. Barcelona. (en inglés).
- James H Tonsgard (director): Understanding Neurofibromatosis: an introduction for patients and parents. The Neurofibromatosis Association. London. (en inglés).
- Neurofibromatosis Colombiana (2002): Síntomas y Manifestaciones de la Neurofibromatosis. Bogotá.
- The Neurofibromatosis Association (1999): La Neurofibromatosis tipo 1. Barcelona.
- Vallés Arándiga (1998) Las dificultades de aprendizaje por déficits en la atención. En Dificultades de aprendizaje e intervención psicopedagógica. Ed. Promolibro. Valencia.
- Ana Castro Zubizarreta, Sara Castro Zubizarreta y Laura Manteca Galindo: Neurofibromatosis Tipo I, disponible en <http://www.nfcantabria.unican.es/invest.asp>
- Associació Catalana de les Neurofibromatosis: <http://www.acnefi.org>
- Asociación Cantabria para las Neurofibromatosis: <http://www.nfcantabria.unican.es>
- Asociación Española de la Neurofibromatosis: <http://www.aeenf.com>
- The National Neurofibromatosis Foundation: <http://www.nf.org>
- THE NF, INC: <http://www.nfinc.org>
- Asociación Argentina de Neurofibromatosis: <http://www.aanf.org.ar>

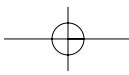


LAS NEUROFIBROMATOSIS

62

- Instituto de Investigación de Enfermedades Raras:
<http://iier.isciii.es/er/>
- Discapnet: <http://salud.discapnet.es/discapacidades+y+deficiencias/deficiencias+auditivas/neurofibromatosis40/descripcion.htm>
- March of Dimes:
http://www.nacersano.org/centro/9388_9979.asp
- Catálogo OMIM:
<http://ghr.nlm.nih.gov/condition=neurofibromatosis/show/OMIM>





TÍTULOS DE LA SERIE

1. Manual práctico para personas colostomizadas.
2. Manual práctico para personas ilestomizadas.
3. Manual práctico para personas urostomizadas.
4. Daño cerebral - Guía de familias.
5. Síndrome de Wagr - Guía de familias.
6. Ataxias hereditarias - Guía de familias.
7. Mucopolisacaridosis - Guía de familias.
8. Las Neurofibromatosis - Guía de familias.

