

ANTONIO MARÍA ROMANO RODRÍGUEZ, AFECTADO POR LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

Mayor educación para concienciar



Antonio María Romano, junto a su Majestad Doña Leticia.

¿En qué consiste la Neurofibromatosis tipo 1? ¿Por qué se produce?

Las neurofibromatosis son un grupo de tres trastornos relacionados, pero genéticamente diferentes, del sistema nervioso que causan que crezcan tumores alrededor de nervios. Los tumores comienzan en las células que componen la vaina de mielina, una fina membrana que envuelve y protege las fibras nerviosas, y a menudo se propagan a las áreas adyacentes. El tipo de tumor que se desarrolla depende de su ubicación en el cuerpo y del tipo de células implicadas. Los tumores más comunes son los neurofibromas, que se desarrollan en el tejido que circunda los nervios periféricos. La mayoría de los tumores no son cancerosos, aunque en ocasiones se vuelven cancerosos con el tiempo.

Se ha demostrado que en el caso de la Neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) hay una alteración en un gen en el cromosoma 17. Este gen regula la producción de una proteína llamada neurofibromina, cuya función principal es inhibir la aparición de tumores. Las mutaciones pueden aparecer de forma espontánea. Novo caso en un 50% de los pacientes por causas desconocidas, y en el otro 50% de los casos la mutación es heredada de padres a hijos de forma autosómica dominante.

¿Qué capacidades se ven afectadas?

Las capacidades son diversas ya que es una enfermedad multisistémica y no a todo el mundo le afecta de igual manera: se puede estar poco afectado, muy afectado e, incluso, se puede tener la enfermedad y no desarrollarla.

Algunas de las complicaciones asociadas a la NF-1 son: pseudoartrosis, baja estatura debido a las deformidades en la columna vertebral, escoliosis, epilepsia, macrocefalia, glioma óptico,

tumores cerebrales y en columna vertebral, estreñimiento, retardo mental, problemas de aprendizaje -es común el trastorno por déficit de atención con hiperactividad-, sordera, alteraciones del habla, pubertad precoz o tardía, dolor de cabeza, convulsiones, hipertensión, complicaciones cardiovasculares, feocromocitoma, vasculopatía, picores o cáncer (metástasis), entre otros.

Hay un estudio reciente que indica una correlación con el trastorno del espectro autista, pero en un bajo porcentaje.

¿Cómo evoluciona la enfermedad? ¿Qué esperanza de vida tienen los afectados?

La evolución de la Neurofibromatosis es muy diferente dependiendo de los casos: puede ir de una evolución benigna hasta grados muy graves.

Al ser un trastorno progresivo, la mayoría de los síntomas empeoran con el tiempo y, normalmente, éstos van de leves a moderados.

La mayoría de las complicaciones se pueden detectar y tratar de forma precoz mediante exploraciones regulares, una práctica esencial para prevenir posibles síntomas y conseguir una evolución favorable de la patología.

En caso de tener complicaciones, éstas no amenazan nuestra vida, por lo que la mayoría tenemos una esperanza de vida normal.

¿Cuántas personas afectadas hay en España?

La NF-1 afecta a 1 de cada 3.500 personas por cada 40.000, siendo de las más frecuentes dentro de las enfermedades raras.

Más de 2.000.000 de personas en el mundo conviven con la NF-1 y en España cada semana nacen 3 niños con esta enfermedad.

¿Qué tipo de tratamiento y cuidados precisáis los afectados?

Las causas de la NF-1 no pueden tratarse, por lo que el tratamiento se centra en los síntomas aislados.

Por ejemplo, los neurofibromas de la piel molestos y dolorosos pueden eliminarse en gran medida con una intervención quirúrgica.

Pero, para detectar a tiempo los tumores de nueva formación es fundamental realizar una revisión médica anual que observa los neurofibromas de la piel y permite explorar los órganos internos, los ojos y el oído para detectar posibles neurofibromas.

También existe un medicamento dentro de los llamados huérfanos.

¿Están los hospitales y los profesionales sanitarios preparados para atender adecuadamente a los afectados?

No creo, ya que al ser una enfermedad de baja prevalencia, muy pocos profesionales la conocen.

No obstante, contamos con varios centros de referencia a nivel nacional: el Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona, donde hacen mucho hincapié en el tema de las enfermedades raras, el H. U. Infanta Cristina de Badajoz, donde se ha creado una unidad de enfermedades minoritarias, y el Área Sanitaria de Cáceres, donde hace unos meses se puso en marcha una unidad de enfermedades raras.

Además, se está estudiando crear otra unidad en el H. Materno infantil de Badajoz para dar cabida a los menores, tal y como propuso el Consejero de Sanidad y Política Social de Extremadura, José M^a Vergeles, en el marco del acto institucional de las enfermedades raras celebrado el pasado mes de marzo en la Asamblea de Extremadura.

¿En qué punto están las investigaciones actualmente?

Según el primer avance de datos del Estudio de Necesidades Socio-sanitarias de las Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Estudio ENSERIO) desarrollado por FEDER y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras (CREER), "casi el 50% de las personas con ER en nuestro país ha sufrido un retraso en el diagnóstico y el 47% de las personas con una ER no tienen tratamiento o, si lo tienen, lo consideran inadecuado".

Los objetivos son acabar con las dificultades del retraso diagnóstico y mejorar el desarrollo de tratamientos y nuevas dianas terapéuticas en todas las enfermedades raras y para ello, desde FEDER alertan sobre la necesidad de optimizar los recursos actuales, rentabilizar la investigación y aumentar la I+D+i a nivel nacional.

En el caso concreto de la NF-1, se está llevando a cabo un ensayo que consiste en inhibir la proteína de la neurofibromatosis.

¿Con qué herramientas contáis las personas afectadas?

Desde la asociación de afectados de Neurofibromatosis ofrecen información y orientación para que afectados, familiares y personas interesadas adquieran los conocimientos necesarios para afrontar de manera positiva y realista la enfermedad, reduciendo el impacto que pueda ocasionar en quienes la padecen y su entorno; asimismo hacen una labor de divulgación entre los profesionales sanitarios sobre esta patología, cuentan con un canal de segunda opinión, liderado por un médico especializado en la Neurofibromatosis, ofrecen un servicio de intervención y orientación psicológica y social, tienen una escuela de madres y padres, cursos de autoayuda, programas de inserción y orientación laboral, talleres para padres, etc.

También contamos con el programa de orientación e inserción al profesional, encaminado a fomentar y facilitar la inserción laboral de los afectados de NF-1 y NF-2.

¿Colaboras con alguna asociación?

Colaboro con FEDER, que cuenta con un servicio de información y orientación sobre enfermedades raras conocido como SIO.

Actualmente, ésta es la única línea de Atención Integral para las personas con enfermedades poco frecuentes en España.

El objetivo principal de este servicio es mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por ER y sus familias facilitando el acceso a información de calidad, acogiendo, apoyando y orientando, dando acceso a los afectados a toda la información y recursos existentes sobre patologías poco frecuentes.

¿Cuáles son las principales reivindicaciones de los afectados por enfermedades raras a las Administraciones?

Una de las principales reivindicaciones de los afectados por NF-1 y por la que

desde la asociación y FEDER se trabaja es por concienciar y sensibilizar a la población sobre esta patología y para ello es fundamental educar en los colegios a los niños para evitar el rechazo y la burla.

En este sentido, existen un libro para niños, *Tián y sus aventuras con la Neurofibromatosis*, y un programa de educación inclusiva puesto en marcha por FEDER para centros escolares llamado *Federito. El trébol de 4 hojas*.

Asimismo, está en marcha la actualización del Estudio Enserio (Estudio sobre Necesidades Socio-sanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España), que contempla más de 400 patologías diferentes y casos sin diagnóstico, lo que ha permitido duplicar la representatividad del colectivo respecto a su primera edición, publicada en 2009, año en el que se creaba la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del SNS.

Ocho años después, los avances en investigación o el crecimiento del tejido asociativo han creado la necesidad de conocer la nueva realidad a la que se enfrentan las familias. Por ello, el nuevo informe, además de profundizar en aspectos que ya recogía el primer trabajo, prestará atención a nuevas áreas como la investigación, la atención en los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y el análisis de la aplicación de la normativa relativa a dependencia.

Las conclusiones de este nuevo informe serán trasladadas a las Administraciones.

¿Hay algún tipo de apoyo institucional?

Hay muchas instituciones que colaboran en la investigación de las enfermedades raras, pero toda la colaboración que exista en el estudio de las enfermedades raras es poca. Personas famosas, incluso su Majestad la Reina Doña Leticia, quien presidió el Día internacional de las Enfermedades Raras, prestan su imagen a esta causa.

El Colegio Oficial de Farmacéuticos colabora con FEDER en la adquisición de medicamentos huérfanos y ayuda a los enfermos a conseguir medicamentos que no entran en la Seguridad Social.

Finalmente, contamos con la ayuda y el apoyo de instituciones como la Fundación Inocente Inocente, el Ayuntamiento de Madrid, el diario *El Mundo*, la Fundación ONCE...