

## Características de los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 en España y perspectiva de los afectados sobre el impacto de la enfermedad y su manejo

Ignacio Blanco Guillermo<sup>1</sup>, Joan Lluís Vinent Genestar<sup>2</sup>, Aitana Aguilera Cortell<sup>3</sup>, Laura Benedito Palos<sup>4</sup>, Ignasi Azagra Boronat<sup>5</sup>, Anna Ribera Llovera<sup>5</sup>, Asunción Morales Pérez<sup>5</sup>

1. Hospital Universitario Germans Trias i Pujol (Barcelona), 2. Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona), 3. Asociación de Afectados de Neurofibromatosis (Madrid), 4. Outcomes<sup>10</sup>, S.L.U. (Castellón), 5. Alexion Pharma Spain, S.L. (Barcelona)

### INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis es un trastorno genético que ocasiona tumores en los tejidos nerviosos, incluyendo cerebro, médula espinal y nervios periféricos<sup>1</sup>. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) constituye el 96% de todos los casos y se caracteriza por neurofibromas periféricos que afectan a la piel y los huesos. Aproximadamente, una de cada 3.000 personas se ve afectada por esta enfermedad genética hereditaria<sup>2</sup>.

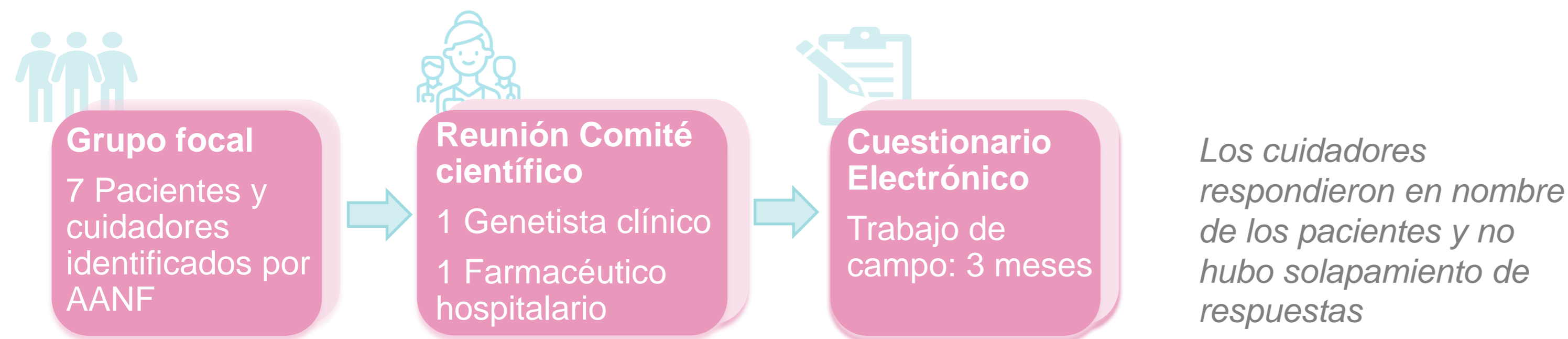
Aunque la mayoría de los tumores son benignos, la NF1 y sus complicaciones pueden disminuir significativamente la calidad de vida<sup>3</sup>. Sin embargo, en España hay escasa información sobre el perfil de la población con NF1 y su impacto en pacientes y cuidadores.

### OBJETIVOS

- Describir las características sociodemográficas y clínicas
- Analizar el impacto de la enfermedad en el día a día de los afectados
- Explorar el manejo actual de la enfermedad, desde la perspectiva del paciente

### MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio observacional, transversal, mediante un cuestionario electrónico ad-hoc dirigido a personas con NF1, o sus cuidadores, pertenecientes a la **Asociación de Afectados de Neurofibromatosis (AANF)**.



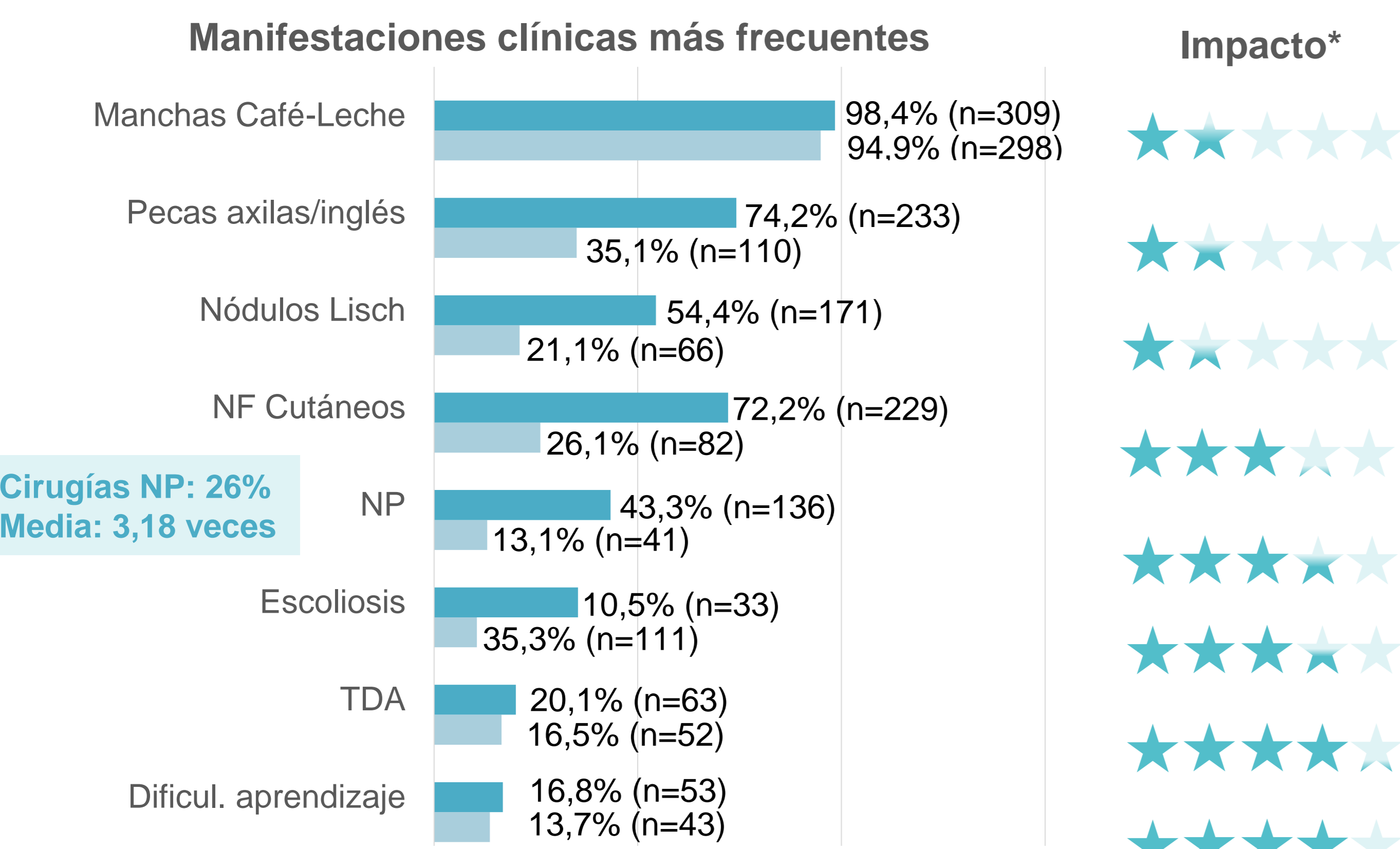
### RESULTADOS

#### Características sociodemográficas y clínicas

**314 participantes** (163 pacientes y 151 cuidadores), 56,7% mujeres.

Media de edad actual de los pacientes	29,7 años (DE: 17,8)	
Media de edad de inicio de los síntomas	4,9 años (DE: 8,2)	Retraso diagnóstico: 2,6 años (DE: 6,1)
Media de edad de diagnóstico	7,5 años (DE: 10,3)	
Confirmación genética	78% (n=245)	
Familiares afectados	23,5% (n=74)*	

\*Hermanos = 29; hijos = 28; padre = 23; madre = 22.



■ Actualidad ■ Inicio NF: neurofibromas; NP: neurofibromas plexiformes; TDA: trastorno de déficit de atención \*1 estrella: mínimo impacto en el día a día posible; 5 estrellas: máximo impacto posible.

- Síntomas como el **dolor incapacitante, la pérdida de visión o la pseudoartrosis** afectan considerablemente a la calidad de vida de los afectados (puntuación > 4)

### Impacto en el día a día de pacientes y cuidadores

- Afectación psicológica debido a la NF1: **35% pacientes; 42,9% cuidadores**.
- Dificultades para acceder al mundo laboral: **19,9% pacientes** >16 años.
- Dificultades para cursar estudios superiores: **33,9% pacientes** > 16 años.
- Afectación laboral de los **cuidadores** (permiso en el trabajo, reducción de jornada, abandono del empleo, excedencia en el trabajo): **40,9%**.

### Impacto de la NF1 en la calidad de vida del paciente (N=314)



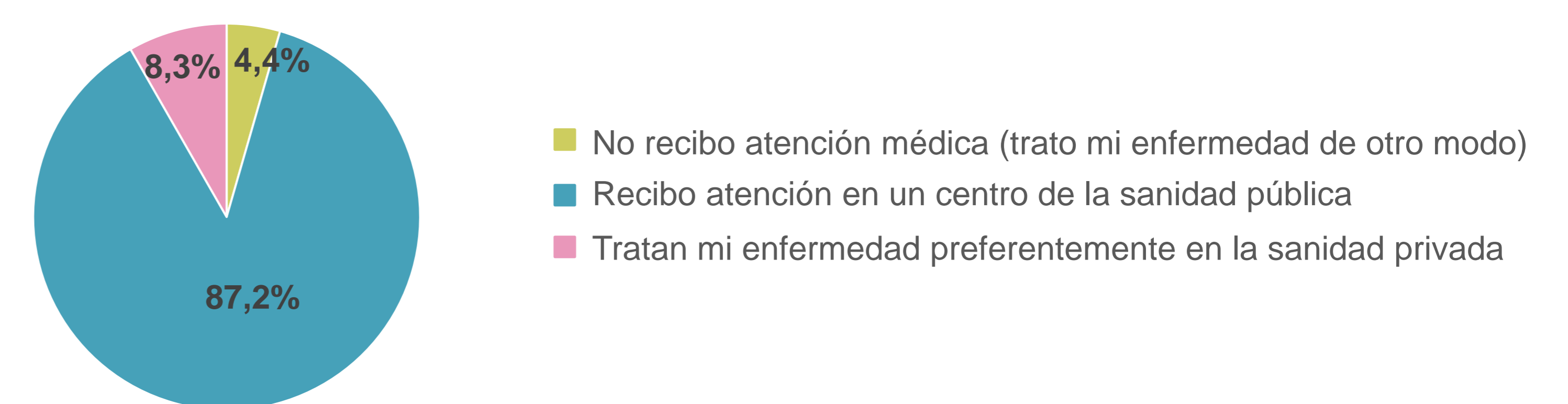
### Emociones más frecuentes



### Manejo actual de la enfermedad

- Media de **visitas** para recibir **diagnóstico**: 3,7 (DE: 4,4)

### Atención Médica recibida actualmente (N=314)



### Satisfacción con la atención recibida (N=314)

Aspecto	Media*	DE
Diagnóstico	3,5	1,3
Empatía	3,5	1,3
Seguimiento	3,4	1,4
Derivaciones entre especialidades	3,4	1,3
Manejo de la enfermedad	3,3	1,3
Información recibida	3,1	1,4
Apoyo psicológico	2,4	1,4

\*1=nada satisfecho/a; 5=muy satisfecho/a.

- El **49%** afirma que los profesionales que les atienden, **nunca o casi nunca**, se coordinan para realizar **todas las visitas de seguimiento en el mismo día**.
- Un **44%** afirma que, **siempre o casi siempre**, son **informados sobre su enfermedad y el tratamiento**.
- Un **46%** afirma que recibe, **siempre o casi siempre**, **pautas para controlar síntomas** como el dolor, la irritación de la piel, etc.

### Tratamiento recibido (N=314)

- El **23,5%** de los pacientes con NF1 recibe **medicación específica para tratar los síntomas** y un **61%** ha tenido que ser **intervenido quirúrgicamente**.

Situación del paciente con NF1	n	%
Recibió tratamiento cuando se iniciaron los síntomas	100	31,8
Recibe tratamiento específico para los NP	24	8
Ha sido hospitalizado en los últimos 12 meses	33	10,5

La media de cirugía por paciente es de 6,4 (DE 15,1).

### CONCLUSIONES

Este estudio ofrece una panorámica detallada de las características sociodemográficas y clínicas de los pacientes con NF1 en España, así como del impacto que la enfermedad tiene en su vida diaria y en la de sus cuidadores, y su percepción sobre el manejo de la enfermedad. La información proporcionada puede guiar la implementación de estrategias que permitan mejorar el abordaje y la calidad asistencial de estos pacientes en nuestro país.

### REFERENCIAS

- Tamura R. Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, 2, and Schwannomatosis. Int J Mol Sci. 2021;22(11).
- Farschtschi et al. The Neurofibromatoses. Dtsch Arztebl Int. 2020;117(20):354-60.
- Sanagoo et al. Evaluation of QoL in neurofibromatosis patients: a systematic review and meta-analysis study. BMC Neurol. 2019;19(1):123.