



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

FUNDAMENTOS

La Neurofibromatosis es un desorden genético que afecta a uno de cada 3000 nacidos. Se caracteriza por la aparición de tumores, generalmente de origen benigno en cualquier parte del cuerpo. Es decir que puede aparecer en órganos internos o exteriormente a nivel de la piel. Además tiene otras manifestaciones como complicaciones traumatológicas y dificultades en el aprendizaje hasta en un 60% de los casos.

Se conocen dos formas principales de la enfermedad: la NF1 (antes conocida como neurofibromatosis periférica o enfermedad de von Recklinghausen) y la NF2 (antes conocida como neurofibromatosis acústica bilateral, neurofibromatosis central o schwannoma vestibular). La gravedad de los síntomas de ambos tipos, es sumamente variable.

El signo más común que evidencia su presencia son las manchas color café con leche en distintas partes del cuerpo, las pecas que aparecen en las axilas o en la zona de la ingle, tumores benignos (no cancerosos) llamados neurofibromas debajo de la piel, entre otros. Esta enfermedad no tiene cura ni tratamiento. Sólo se tratan los síntomas.

Desde el punto de vista medicinal, se entiende que ambas tipologías, son causadas por dos genes anormales distintos. El gen de la NF1 se encuentra en el cromosoma 17 y el gen de la NF2 en el cromosoma 22. En aproximadamente el 50 por ciento de los casos, el gen anormal de la NF1 o la NF2 se hereda de un padre que tiene el trastorno. En algunos casos, el padre afectado puede tener síntomas leves y no ser conciente de padecer el trastorno. La otra mitad de los casos de NF1 y NF2 son producto de nuevas mutaciones (cambios) en los genes causantes.³En consecuencia, la NF1 o la NF2 puede producirse en una persona que no tiene antecedentes familiares del trastorno. El gen anormal de cada forma de NF es dominante autosómico, es decir que cada hijo de un padre con NF (suponiendo que el otro padre no está afectado) tiene una probabilidad del 50 por ciento de heredar el gen de la enfermedad.

La Neurofibromatosis o también llamada Enfermedad de Von Recklinghausen, puede llegar a ser discapacitante en diversas formas y lleva también a que los afectados sean discriminados no sólo por la enfermedad en si misma, sino también por una cuestión estética.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

Los niños que padecen esta enfermedad, generalmente necesitan tratamientos de psicopedagogía, neurolingüística, fonoaudiología, kinesiología, terapia ocupacional, psicología y/ o asistir a escuelas integradoras o especiales.

También, es indispensable el control médico estricto realizado cada 6 o 12 meses, según la indicación médica en cada caso, con estudios de alta complejidad como Resonancia Magnética Nuclear, Tomografía, Ecografía, Rayos y Análisis de Laboratorio simples y complejos.

Con respecto a la enfermedad, se conocen las actividades científicas y de concientización que lleva a cabo desde el año 2000, la Asociación Argentina de Neurofibromatosis, fundada por iniciativa de un grupo de afectados de NF1 y NF2 y en la actualidad, nuclea a afectados, padres, familiares, amigos y voluntarios no afectados por la enfermedad,; la cual congregó a profesionales y estudiosos en el pasado mayo del presente año, al Primer Congreso Argentino de Neurofibromatosis, siendo que nuestro Bloque declaró de interés Provincial.

Desde sus orígenes, tuvo por principal objetivo la implementación y promoción de la enfermedad, denunciando variadas situaciones reflejadas en la realidad, las que describen circunstancias como: adultos que no han sabido de su enfermedad sino hasta que la misma le fue diagnosticada a sus hijos, o que sabiendo que la padecían, desconocían la probabilidad de transmitirla a su descendencia; Niños a quienes se les diagnosticó la enfermedad en forma casual; también parejas sanas con un hijo afectado que creen que no podrán tener otros hijos, ante la suposición de que todos padecerán NF; padres que creen que su hijo con NF puede convertirse en Down; Afectados a quienes se les ha negado donar sangre por temor al contagio y pacientes que creen que la NF es sólo una complicación estética.

En este sentido, y sin perjuicio de estas circunstancias, también se evidencia, que algunos profesionales médicos desconocen los signos de diagnóstico de la NF y al ser consultados por los padres se muestran desorientados o en su caso, minimizan la importancia de los síntomas.

Tratándose la neurofibromatosis de una enfermedad poco común, no es extraño que despierte en los afectados como en sus familiares un sentimiento de aislamiento y frustración al no poder encontrar profesionales que puedan responder a sus inquietudes muñidos de mayor información.



Legislatura de la Provincia de Río Negro

A nivel general las estadísticas establecen que la prevalencia de la Nf (enfermedad genética más común) es de 1:3000 y que en Argentina hay (según el INDEC al 2001) 36.200.000 habitantes, resultaría que en nuestro país hay 12.000 afectados. Con lo cual contaríamos en nuestros registros con cerca del 17% de los mismos, cabe señalar que para este registro, falta incluir los afectados con NF2.

Frente a este cuadro de incertidumbre, surge entonces la necesidad de exponer la existencia de la enfermedad en la comunidad, de manera que se estimule la concientización de las personas, proveyendo a la misma de información adecuada. Esto es, difundir la preexistencia de la enfermedad, convergiendo al establecimiento de políticas públicas de control ante la aparición de los síntomas y el exponencial riesgo de contraerse la misma.

En un sentido amplio, se trata de articular estrategias interinstitucionales para prevenir complicaciones futuras, esto es, encuadrar la enfermedad a través de un sensato diagnóstico de su tratamiento; saber qué pasa, por qué y qué les depara el futuro. Asimismo cobra relevancia la necesidad real de persuadir a los profesionales médicos sobre las complicaciones que apareja la misma, así como el deseo de estimular a los científicos a realizar más investigaciones.

Por tal motivo, instamos a que el Ministerio de Salud Pública Provincial diseñe campañas de información, prevención de sus riesgos, promoción y protección de su sintomatología para toda la población. De esta manera, con la instalación de la temática en la esfera de la agenda pública de salud, se estimula la creación de servicios de asistencia y atención psicológica para los afectados de Neurofibromatosis, y a sus familiares.

Con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los afectados de NF y sus familias, en nuestra Provincia y que el acceso a la salud pública éste garantizado, creemos que las actividades de promoción y difusión de información necesarias, en principio, estimula a la formación de grupos de contención que brinden apoyo y asesoramiento; a la realización de jornadas de grupos de ayuda mutua y personal; la organización de conferencias, charlas médicas, cursos y seminarios de capacitación en la materia que integre a especialistas, profesionales, educadores., con el fin de garantizar la actualización constante de los recursos humanos en esta temática, se diseñen políticas públicas interinstitucionales e integradoras con organizaciones sociales en la temática, asociaciones, Universidades Nacionales, Organismos Nacionales, Provinciales y Municipales.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

En otros términos, desemboca al tratamiento de la enfermedad para conseguir una mayor comprensión, evitando la discriminación, haciendo hincapié en la importancia de un buen diagnóstico. Por otro lado, exterioriza una apertura a que los especialistas investiguen acerca de la problemática, publicando y difundiendo los resultados de investigaciones y trabajos, como así también información técnica y científica sobre los avances en materia de salud; potenciando en lo futuro, al armado o complementación de un laboratorio para la investigación sobre la neurofibromatosis.

Todo ello, redundaría en un beneficio tanto para los pacientes como para el Estado, ya que siempre es más redituable tratar desde la prevención y educación, y no cuando se haya instalado un proceso casi irreversible.

Por ser un tema que aun no es abordado eficientemente por desconocimiento, creemos que debe propenderse a mejorar el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad, formando a la sociedad y especialmente a los profesionales de la medicina dedicados a la atención directa y primaria de la salud de la población.

Por ello:

Autor: Martha Ramidán.

Acompañantes: Fabián Gatti, Beatriz Manso.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

**LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO
COMUNICA**

Artículo 1°.- Al Ministerio de Salud Pública, que arbitre los medios necesarios para la implementación y diseño de una campaña de difusión, promoción y prevención de la enfermedad de Neurofibromatosis, que impulse su abordaje de manera integral e interdisciplinaria a través de la conformación de grupos de contención, apoyo, asesoramiento y seguimiento destinado a afectados y familiares en los centros de atención locales de salud de nuestra provincia.

Artículo 2°.- De forma.