



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

FUNDAMENTOS

La Asociación Argentina de Neurofibromatosis, entidad sin fines de lucro, se fundó el 12 de diciembre de 1999 por la Sra. Gabriela Aiello junto a un grupo de afectados de NF1 y NF2 y hoy, nuclea a afectados, padres, familiares, amigos y voluntarios no afectados por la enfermedad.

En su trayectoria que se aproxima a los diez años acumuló una experiencia relevante en el trato con afectados y padres de niños a quienes se les diagnosticó NF lo cual ha posibilitado entre otras circunstancias encontrarse con las siguientes:

- Adultos que no han sabido de su enfermedad sino hasta que la misma le fue diagnosticada a sus hijos.
- Adultos que sabiendo que padecían NF desconocían la probabilidad de transmitirla a su descendencia.
- Niños a quienes se les diagnosticó la enfermedad en forma casual, ya que no se le dio a las manchas "café con leche" la importancia debida.
- 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.
- Pacientes que creen que la NF es sólo una complicación estética.

Sin perjuicio de estas circunstancias, también se ha visto 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.

Al ser la neurofibromatosis 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

Frente a este cuadro de incertidumbre, surge entonces la necesidad de 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 de la enfermedad así como el deseo de estimular a los científicos a realizar más investigaciones.

La Neurofibromatosis es un desorden genético que afecta a uno de cada tres mil (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 sesenta por ciento (60%) de los casos.

El signo más común que evidencia su presencia son las manchas color café con leche en distintas partes del cuerpo. Esta enfermedad no tiene cura ni tratamiento. Sólo se tratan los síntomas.

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.

Se han descripto dos tipos de Neurofibromatosis (Nf) genéticamente diferentes, la Nf1 y la Nf2.

La NF1 o Enfermedad de Von Recklinghausen, es la mas frecuente y afecta a 1 de cada 3000 nacidos. Tiene una expresión muy variable y no se puede predecir la severidad con la que cursará la enfermedad, ni siquiera entre miembros de una misma familia.

La Nf2 o Neurofibromatosis bilateral acústica, se caracteriza por la presencia de tumores en el nervio auditivo y por otros tumores en el sistema nervioso central. Este tipo de Nf es mucho más rara ya que afecta a 1 de cada 40.000 nacimientos

Los niños con Neurofibromatosis generalmente necesitan tratamientos de psicopedagogía, neurolingüística, fonoaudiología, kinesiología, terapia ocupacional, psicología y/o asistir a escuelas integradoras o especiales.

Es indispensable el control médico estricto realizado cada seis (6) o doce (12) meses, según la



Legislatura de la Provincia de Río Negro

indicación médica en cada caso, con estudios de alta complejidad como Resonancia Magnética Nuclear, Tomografía, Ecografía, Rayos y Análisis de Laboratorio simples y complejos.

La misión que se ha impuesto la Asociación Argentina de Neurofibromatosis es mejorar la calidad de vida de los afectados de NF y su principal objetivo consiste en brindar apoyo y asesoramiento tanto a los afectados como a sus familiares así como a difundir la existencia de la enfermedad y de la Asociación entre los profesionales de la salud, educadores y la sociedad en general.

Esta Asociación, no cuenta con ningún tipo de subsidio por parte de organismos oficiales ni privados, ni posee una sede propia. Los recursos son humanos y su trabajo se sostiene por el esfuerzo de las personas que integran la Comisión Directiva de la misma. Las charlas médicas que realizan con fines de difusión son de libre acceso y toda la actividad desempeñada se efectúa sin que exista retribución alguna.

La única fuente de ingresos proviene de las cuotas de los asociados y la tarea de recaudación se dificulta no sólo debido a la inexistencia de cobradores sino también a que los socios se encuentran diseminados por todo el país y a veces el contacto solo se realiza por vía telefónica.

Finalmente, y luego de recorrer un camino que no ha sido fácil la Asociación Argentina de Neurofibromatosis llega a la organización de su 1er Congreso el cual se llevara a cabo los días 7 y 8 de mayo de 2009 en la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires.

Este evento tiene como destinatarios a profesionales y estudiantes de la salud, pacientes, familiares y profesionales de la educación.

La modalidad será mediante la exposición, disertación, mesas redondas y talleres. Cabe destacar también que la actividad es no arancelada y se requerirá inscripción previa. El Congreso constará de dos sesiones simultáneas, una para profesionales y la otra para padres y afectados, con disertaciones sobre especialidades y además, se realizarán talleres para padres, adolescentes y niños sobre psicología y psicopedagogía

Entre los disertantes se contará con integrantes de la Asociación Argentina de Neurofibromatosis, profesionales médicos de nuestro país así como invitados extranjeros.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

El Congreso se ha propuesto dos objetivos fundamentales: la difusión lo cual implica profundizar el conocimiento acerca de este desorden genético y la prevención, esto es, hacer hincapié en la importancia de un buen diagnóstico.

Por ello, este 1er Congreso se dirige fundamentalmente a los médicos de todo el país de manera que ello posibilite la organización de equipos multidisciplinarios en las diversas regiones sanitarias de nuestro país (NOA, NEA, SUR y NORTE)

En el historial de la Asociación se destacan una serie de logros que en honor a la brevedad expositiva dejo planteados para la consideración de los señores diputados y a la vez, acompaño -como documentación que fundamenta el respaldo de esta iniciativa-, los antecedentes de cursos, jornadas charlas. mateadas, marchas, atención de consultas, asesoramiento así como estadísticas de la cantidad de afectados en la Argentina y organizaciones que participan con la Asociación, además del programa con los temas que serán abordados en las jornadas del 1er Congreso el año próximo.

El 1^{er}. Congreso Argentino sobre Neurofibromatosis debe contar con el respaldo legislativo atento el impacto y la trascendencia que el mismo pueda despertar para hacer efectivo el cumplimiento de la misión que se ha propuesto la Asociación Argentina de Neurofibromatosis, esto es, mejorar la calidad de vida de los afectados por la enfermedad.

El Congreso fue declarado de interés parlamentario por la Cámara de Diputados de la Nación y la Cámara de Diputados de la Provincia de Buenos Aires y cuenta con el auspicio de la Sociedad Argentina de Dermatología; el Consejo Argentino de Oftalmología; la Asociación Argentina de Dermatología; la Asociación de Dermatología Infantil; la Sociedad Argentina de Patología de la Columna Vertebral y la ADEEI (Asociación para el Desarrollo de la Educación Especial y la Integración).

También cuenta con la colaboración de la Secretaría de Extensión Universitaria y Bienestar Estudiantil y el Centro de Estudiantes Ciencias Medicas de la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires.

Por ello:

Autor: Martha Ramidan.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

Acompañantes: Beatriz Manso, Fabián Gatti.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO D E C L A R A

Artículo 1°.- De interés social, educativo y cultural el "1^{er} Congreso Argentino de Neurofibromatosis", organizado por la Asociación Argentina de Neurofibromatosis a llevarse a cabo los días 7 y 8 de mayo de 2009 en la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires.

Artículo 2°.- De forma.