

DIAGNÓSTICO DE SCHWANNOMATOSIS

INCLUYE:

- Schwannomatosis relacionada con *SMARCB1*
- Schwannomatosis relacionada con *LZTR1*
- Schwannomatosis relacionada con 22q
- Schwannomatosis no especificada de otra manera
- Schwannomatosis no clasificada en otra parte

con una introducción a la schwannomatosis relacionada con *NF2*



**BORN
A FIGHTER.**

Este folleto es un complemento a Diagnóstico de schwannomatosis relacionada con NF2, un folleto aparte de Children's Tumor Foundation.

UN MENSAJE DE

Children's Tumor Foundation

Este folleto está diseñado para ayudarlo en su proceso de vivir con schwannomatosis (SWN). Independientemente de que sea un diagnóstico reciente o anterior, encontrará información y apoyo para ayudarlo a usted y ayudar a sus seres queridos.

Children's Tumor Foundation (CTF) espera que esta guía responda algunas de las preguntas más frecuentes que las personas con SWN podrían hacerse con respecto a afrontar un diagnóstico, comprender cómo se presentan estas afecciones genéticas, reconocer los síntomas frecuentes y poco frecuentes, y gestionar la atención al mismo tiempo que se vive una vida plena.

Este folleto aborda específicamente los tipos de SWN donde el dolor es el síntoma más frecuente. Si bien los síntomas de la schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2-SWN*) se explican brevemente en este folleto, alentamos a los pacientes con un posible diagnóstico a que también obtengan nuestro folleto complementario, Diagnóstico de schwannomatosis relacionada con *NF2*, que contiene información más específica sobre ese tipo de SWN. Ambos folletos se pueden leer o descargar en ctf.org/education. También puede solicitar una copia impresa que le enviaremos por correo sin costo alguno.

Gracias por leer y compartir este recurso. Esperamos ayudarlo a conectarse con otras personas que tienen SWN y sus familias a través de la activa y vibrante comunidad CTF en todo el mundo.

Eric, tiene SWN.

En la portada:
Joel, tiene SWN



Índice

2 Un diagnóstico de schwannomatosis

2 ¿Diagnóstico reciente? No está solo

3 Diagnóstico anterior de schwannomatosis

4 Schwannomatosis: conozca los datos

4 ¿Qué es la NF?

4 Introducción a la schwannomatosis

4 Tipos de schwannomatosis

10 ¿Qué causa la schwannomatosis?

11 Análisis genéticos

12 Características clínicas

12 Síntomas de schwannomatosis

14 Gestión médica

14 Tratamiento de la schwannomatosis

16 ¿Cómo determina el médico el diagnóstico?

17 Criterios de diagnóstico de la schwannomatosis

20 Glosario de los criterios de diagnóstico

21 Hablar sobre su diagnóstico

21 Contarlo a otras personas

21 Ejemplo de mensaje para amigos y familiares

22 Apoyo y recursos adicionales

22 Conectarse con otros pacientes y familias

24 Encontrar atención especializada

25 El registro de NF

26 Investigación sobre schwannomatosis

26 Children's Tumor Foundation

27 Recursos educativos de CTF

28 Involucrarse

UN DIAGNÓSTICO DE SCHWANNOMATOSIS

¿Diagnóstico reciente? No está solo

En Children's Tumor Foundation (CTF), queremos que sepa que no está solo en su proceso de vivir con schwannomatosis (SWN). Suele haber muchas preguntas y preocupaciones después de recibir el diagnóstico. Puede que necesite apoyo a medida que obtenga información sobre esta afección, cómo manejarla y cómo vivir su vida de la mejor manera posible. Este folleto está diseñado para brindarle información esencial y proporcionar recursos y consejos para usted, su familia y sus amigos.

Hay mucha información para asimilar de una vez. Es probable que quiera saber cómo el diagnóstico afectará su vida. Puede ser útil recordar que cada persona afronta las noticias relacionadas con la salud de maneras diferentes. Mientras algunos prefieren ir recibiendo información de a poco, otros prefieren obtener la mayor cantidad de información posible. Cualquiera de estas maneras es perfectamente normal.

CTF cuenta con muchos recursos disponibles para personas que reciben un diagnóstico de cualquier tipo de SWN. Estos recursos incluyen información sobre clínicas especializadas en todo el mundo, eventos locales en los que puede conocer a otras personas que tienen SWN y oportunidades en línea.

Diagnóstico anterior de SWN

Afrontar un diagnóstico de una afección genética puede ser difícil en cualquier etapa de la vida. Las personas y las familias deben aprender cosas nuevas constantemente y ajustar sus métodos de afrontamiento a medida que aparecen los desafíos. Los desafíos, las preocupaciones y las consideraciones pueden cambiar con el tiempo, en particular si se desarrollan síntomas nuevos. Además, cómo se siente emocionalmente puede variar según los síntomas específicos que esté experimentando. CTF está disponible para ayudarlo a atravesar estos cambios en cada etapa de su vida.

Además, cada vez se comprende mejor la SWN. Debido a estos descubrimientos nuevos, un grupo de expertos publicó en 2022 directrices actualizadas para el diagnóstico de neurofibromatosis tipo 2 (como se la conocía en ese momento) y schwannomatosis. Esto incluyó el cambio de nombre de los distintos tipos de SWN, que abordaremos en este folleto.

Estos cambios pueden ser difíciles de aceptar para algunos pacientes o causar miedo o incertidumbre. Children's Tumor Foundation, junto con sus proveedores de atención médica, está aquí para ayudarlo a manejar sus sentimientos y su comprensión de la SWN en este panorama cambiante.



Rebecca, tiene SWN.

SCHWANNOMATOSIS: CONOZCA LOS DATOS

¿Qué es la NF?

El término NF hace referencia a un grupo de afecciones genéticas distintas, que incluyen la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y todos los tipos de schwannomatosis (SWN), incluida la schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2-SWN*), anteriormente conocida como NF2. Cada una tiene diferentes causas genéticas, por lo que un tipo de NF no puede cambiar a otro tipo.

Estas son afecciones de por vida que afectan a todos los grupos demográficos por igual, independientemente del género, la raza o el origen étnico. Nada que usted o sus padres hayan hecho o dejado de hacer causa la NF, y no es contagiosa. Las personas que tienen NF pueden llevar una vida productiva, pero a menudo necesitan atención médica especializada.

¿Sabía que...?

Un tipo de NF no puede cambiar a otro tipo.

Introducción a la schwannomatosis

La schwannomatosis es un tipo de NF que hace que crezcan tumores, llamados **schwannomas**, en los nervios del **sistema nervioso central** (cerebro y columna vertebral) y en los **nervios periféricos** (los nervios del resto del cuerpo). Los schwannomas son **benignos**, es decir que no son cáncer. Sin embargo, a veces presionan los nervios, los vasos sanguíneos u otros órganos cercanos y esto puede causar dolor u otros síntomas.

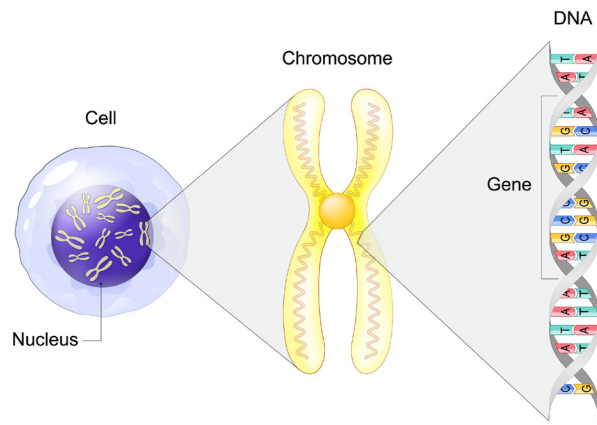
Tipos de schwannomatosis

El término schwannomatosis es un término genérico para varias afecciones genéticas que conllevan el riesgo de que crezcan múltiples schwannomas en los nervios.

¿Sabía que...?

Los cromosomas están formados por largas cadenas de ADN, y un gen es una pequeña parte del ADN. Un cromosoma es como un libro de recetas y un gen como una receta.

Todos los tipos de schwannomatosis que se conocen son el resultado de un cambio en un **gen** (una secuencia de ADN) en el **cromosoma 22**. Cuando un cambio genético hace que un gen deje de funcionar correctamente, se denomina **variante patógena** (anteriormente llamada mutación genética) o variante que causa la enfermedad.



Antes de 2022, la schwannomatosis y la "NF2" se clasificaban como dos afecciones diferentes. Sin embargo, los investigadores y los médicos han descubierto que son muy similares y que es más preciso agruparlas bajo el término genérico de schwannomatosis.

Recientemente, ha habido un movimiento para cambiar la forma en que nombramos las afecciones genéticas. Incluye una combinación del nombre del gen afectado (que tiene una variante patógena) y un síntoma o una característica principal del diagnóstico. Por lo tanto, ahora nos referimos a los tipos de schwannomatosis según el gen afectado, si se lo conoce. *Los nombres de los genes están siempre en cursiva.*

Schwannomatosis relacionada con *GEN*

Por ejemplo, la schwannomatosis relacionada con *NF2* es causada por una variante patógena en el gen *NF2*. Asimismo, si el gen *SMARCB1* está involucrado, la afección se llama schwannomatosis relacionada con *SMARCB1*.

Todos los genes que se sabe que provocan schwannomatosis causan tumores llamados schwannomas. Sin embargo, hay algunas diferencias en otros problemas de salud con cada tipo de schwannomatosis y los investigadores siguen obteniendo más información sobre ellos y sobre cómo afectan la salud de una persona.

La tabla a continuación incluye los nombres de los diferentes tipos de schwannomatosis que se conocen actualmente. Los investigadores creen que hay más genes que causan la schwannomatosis por descubrir. A medida que los investigadores sigan estudiando estas afecciones, sus hallazgos informarán mejor a los profesionales de atención médica acerca de los tipos de schwannomatosis y de cómo atender mejor a sus pacientes particulares.

| Tipo de schwannomatosis | Gen causante | Incidencia estimada |
|---|--|-------------------------------|
| Schwannomatosis relacionada con <i>NF2</i> | <i>NF2</i> | 1 de cada 25,000 nacimientos |
| Schwannomatosis relacionada con <i>SMARCB1</i> | <i>SMARCB1</i> | 1 de cada 280,000 nacimientos |
| Schwannomatosis relacionada con <i>LZTR1</i> | <i>LZTR1</i> | 1 de cada 500,000 nacimientos |
| Schwannomatosis relacionada con 22q | Se desconoce, los análisis genéticos de sangre/saliva son negativos y los análisis tumorales localizan la variante que causa la enfermedad en el cromosoma 22q | Se desconoce |
| Schwannomatosis no especificada de otra manera (not otherwise specified, NOS) | Se desconoce, los análisis genéticos no están disponibles o no se realizan | Se desconoce |
| Schwannomatosis no clasificada en otra parte (not elsewhere classified, NEC) | Se desconoce, los análisis genéticos de sangre/saliva y tumorales se realizan pero no identifican ninguna variante que cause la enfermedad | Se desconoce |

Schwannomatosis relacionada con *NF2*

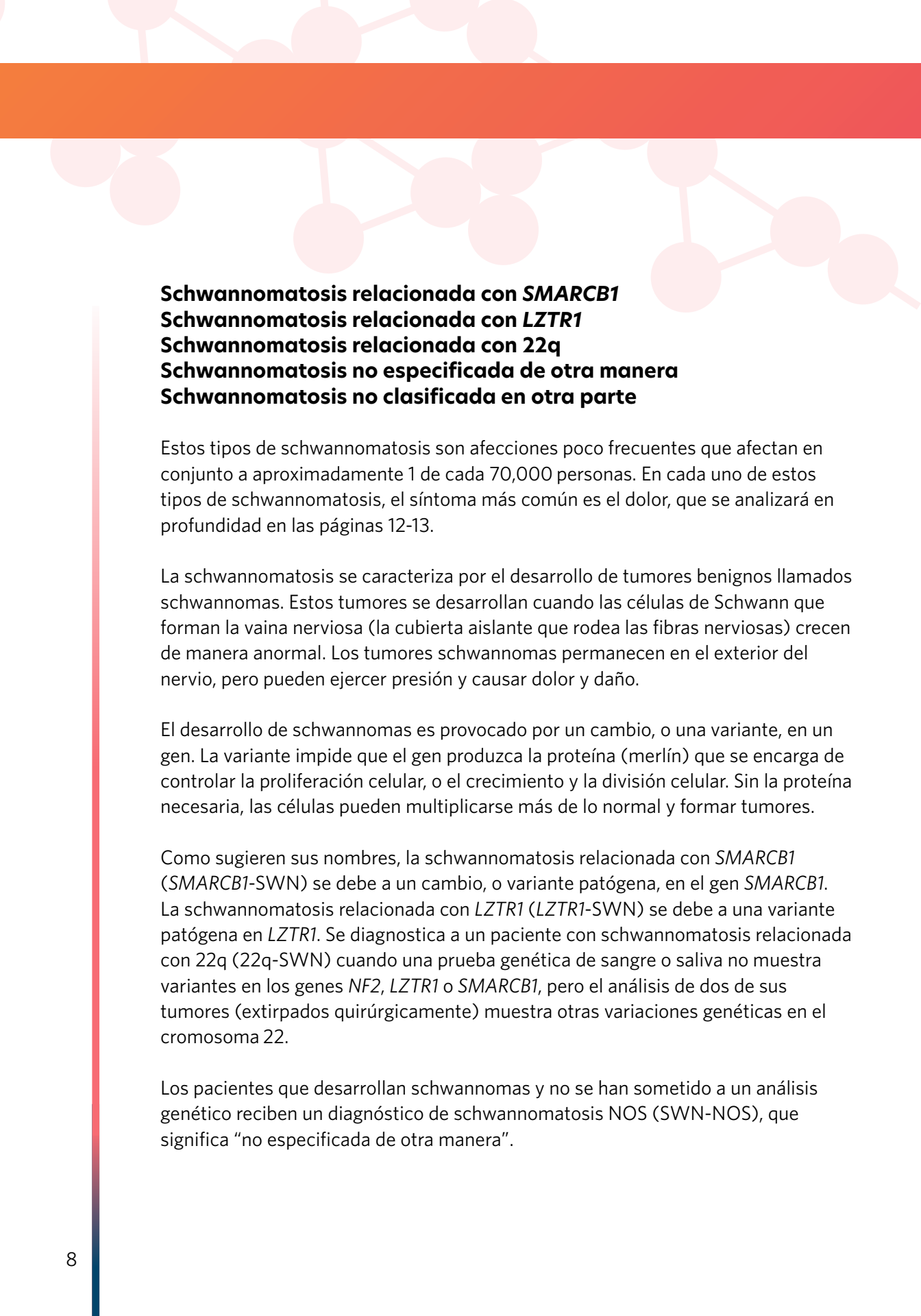
La schwannomatosis relacionada con *NF2* (*NF2-SWN*) afecta a 1 de cada 25,000 nacimientos aproximadamente y es causada por un cambio, o una variante patógena, en el gen *NF2*. El gen *NF2* tiene las instrucciones para producir una proteína llamada merlín, que evita que las células sigan dividiéndose. Sin merlín, las células se siguen multiplicando y causan tumores.

La *NF2-SWN* se caracteriza por el desarrollo de tumores llamados schwannomas vestibulares en el nervio que transporta información del sonido y el equilibrio desde el oído interno hasta el cerebro. Estos tumores suelen afectar ambos oídos y pueden causar la pérdida parcial o total de audición. La *NF2-SWN* también puede causar el desarrollo de schwannomas en otros nervios del cerebro o periféricos.

Las personas con *NF2-SWN* también pueden desarrollar otros tumores llamados **meningiomas** (tumores de las membranas que rodean el cerebro y la médula espinal) y **ependimomas** (tumores que se desarrollan a partir de las células que recubren los ventrículos del cerebro y el centro de la médula espinal). La afección también puede causar el desarrollo de cataratas juveniles, lo que puede afectar la visión. La mayoría de las personas desarrollan síntomas al final de la adolescencia y al principio de la adultez, aunque alrededor del 10 % de las personas desarrollan síntomas al final de la infancia. Los síntomas más comunes de *NF2-SWN* incluyen zumbido en los oídos (acúfenos), pérdida gradual de audición y problemas de equilibrio.

El resto de este folleto cubrirá información sobre los tipos de schwannomatosis no relacionados con *NF2*. Sin embargo, esta breve introducción a la *NF2-SWN* podría ser importante, en especial si está en el proceso de diagnóstico.

Debido a que los síntomas de la schwannomatosis relacionada con *NF2* difieren un poco de los otros tipos de schwannomatosis, hemos creado un folleto aparte con más información. **Diagnóstico de schwannomatosis relacionada con *NF2*** se puede leer y descargar en ctf.org/education.



Schwannomatosis relacionada con *SMARCB1*
Schwannomatosis relacionada con *LZTR1*
Schwannomatosis relacionada con 22q
Schwannomatosis no especificada de otra manera
Schwannomatosis no clasificada en otra parte

Estos tipos de schwannomatosis son afecciones poco frecuentes que afectan en conjunto a aproximadamente 1 de cada 70,000 personas. En cada uno de estos tipos de schwannomatosis, el síntoma más común es el dolor, que se analizará en profundidad en las páginas 12-13.

La schwannomatosis se caracteriza por el desarrollo de tumores benignos llamados schwannomas. Estos tumores se desarrollan cuando las células de Schwann que forman la vaina nerviosa (la cubierta aislante que rodea las fibras nerviosas) crecen de manera anormal. Los tumores schwannomas permanecen en el exterior del nervio, pero pueden ejercer presión y causar dolor y daño.

El desarrollo de schwannomas es provocado por un cambio, o una variante, en un gen. La variante impide que el gen produzca la proteína (merlín) que se encarga de controlar la proliferación celular, o el crecimiento y la división celular. Sin la proteína necesaria, las células pueden multiplicarse más de lo normal y formar tumores.

Como sugieren sus nombres, la schwannomatosis relacionada con *SMARCB1* (*SMARCB1*-SWN) se debe a un cambio, o variante patógena, en el gen *SMARCB1*. La schwannomatosis relacionada con *LZTR1* (*LZTR1*-SWN) se debe a una variante patógena en *LZTR1*. Se diagnostica a un paciente con schwannomatosis relacionada con 22q (*22q*-SWN) cuando una prueba genética de sangre o saliva no muestra variantes en los genes *NF2*, *LZTR1* o *SMARCB1*, pero el análisis de dos de sus tumores (extirpados quirúrgicamente) muestra otras variaciones genéticas en el cromosoma 22.

Los pacientes que desarrollan schwannomas y no se han sometido a un análisis genético reciben un diagnóstico de schwannomatosis NOS (SWN-NOS), que significa “no especificada de otra manera”.

Los pacientes cuyos análisis genéticos no demuestran una variante patógena en un gen que suele causar schwannomatosis reciben un diagnóstico de schwannomatosis NEC (SWN-NEC), que significa “no clasificada en otra parte”. Es posible que algunos de estos pacientes tengan una variante en un gen diferente que aún no se haya identificado como un gen que causa schwannomatosis, y otros pueden presentar mosaicismo (ver a continuación).

Schwannomatosis segmentaria o en mosaico

En algunas personas con schwannomatosis, no todas las células presentan los cambios genéticos que provocan la afección. El mosaicismo en la schwannomatosis puede manifestarse con una distribución de tumores menos generalizada o desigual que suele afectar una parte del cuerpo más que otras. El mosaicismo se produce cuando una variación en el gen asociado con la schwannomatosis, como *SMARCB1* o *LZTR1*, ocurre después de la fertilización, lo que da lugar a una mezcla de células en el cuerpo, algunas con la variación y otras sin ella. Esto puede resultar en una forma más leve o más localizada de la afección en comparación con alguien que tiene la variación en todas las células. Los efectos del mosaicismo en la schwannomatosis pueden variar, pero suele implicar síntomas potencialmente menos intensos. Para la planificación familiar, el riesgo de transmitir la afección a los hijos biológicos puede ser menor para las personas con mosaicismo que para aquellas con la variación presente en todas las células, pero el asesoramiento genético es importante para comprender los riesgos específicos, ya que algunas formas de mosaicismo sí conllevan una probabilidad de transmisión.

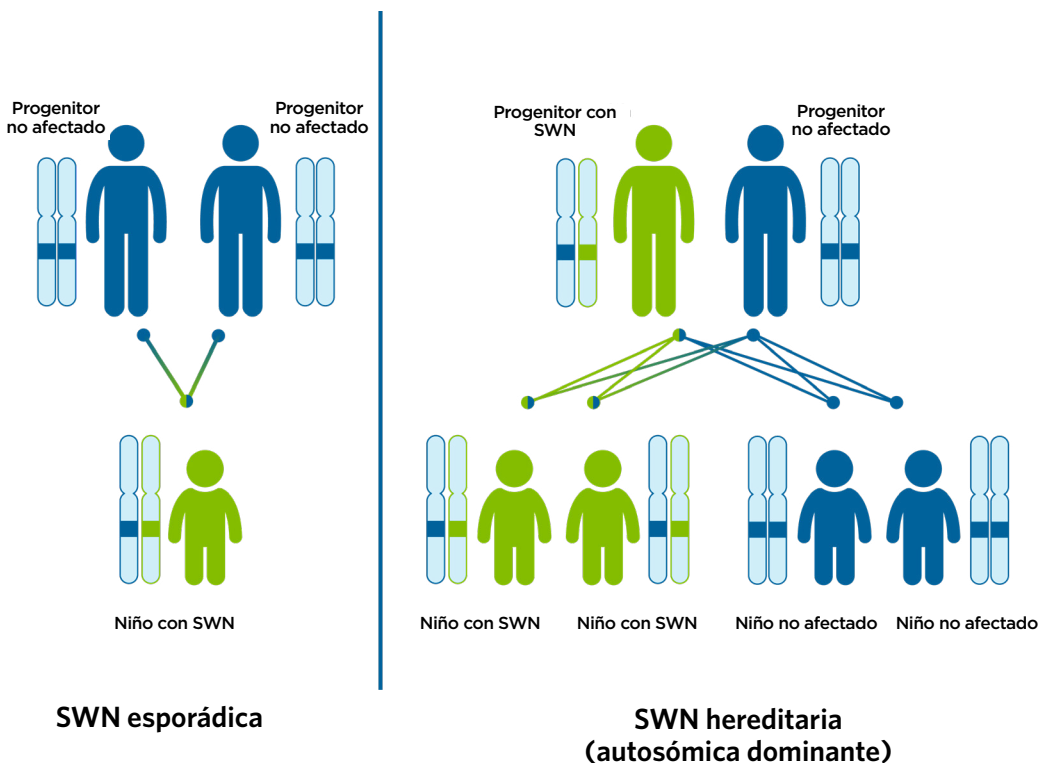
¿Qué causa la schwannomatosis?

Schwannomatosis hereditaria

Algunos casos de schwannomatosis (SWN) son hereditarios o familiares. Esto significa que hay más de un miembro de la familia que tiene la afección. Para la mayoría de los tipos de SWN, solo un 15 % de todos los casos son heredados de un progenitor.

La SWN se hereda según un patrón autosómico dominante. "Autosómico dominante" significa que heredar un gen anormal de uno solo de los progenitores puede causar la afección, aunque el gen correspondiente del otro progenitor sea normal (solemos tener dos copias de cada gen, una de cada progenitor). Un progenitor con una afección autosómica dominante tiene un 50 % de probabilidades de transmitirle la afección a un hijo.

Sin embargo, en casos familiares de *LZTR1*-SWN y *SMARCB1*-SWN, los síntomas de la afección pueden saltarse generaciones por un fenómeno genético llamado penetrancia incompleta o reducida. La penetrancia se refiere a la proporción de personas con un cambio genético particular que muestran signos y síntomas de una afección genética.



¿Sabía que...?

Una persona puede tener una variante genética que causa SWN pero nunca desarrollar ningún síntoma debido a la penetrancia incompleta.

Si una afección genética tiene penetrancia completa, los síntomas se presentan siempre. Sin embargo, si una afección tiene penetrancia incompleta, como la SWN, no todas las personas que heredan la variante genética presentan síntomas. Es decir que las personas pueden tener una variante genética que causa SWN pero nunca desarrollar ningún síntoma debido a la penetrancia incompleta.

SWN esporádica

La mayoría de las personas con SWN no heredaron la afección y son los primeros de su familia en recibir un diagnóstico de ella. Nos referimos a esto como un caso esporádico. Sin embargo, las personas que son las primeras en su familia pueden luego transmitirlo a sus hijos, quienes serán catalogados como casos familiares.

Análisis genético

Hay análisis genéticos disponibles para los genes relacionados con la SWN actualmente conocidos, y pueden ayudar a confirmar el diagnóstico, guiar la gestión clínica e informar a los familiares sobre los posibles riesgos genéticos (incluida la planificación familiar). Además, identificar una variación genética específica puede ayudar a comprender el curso clínico de la afección y planificar estrategias de vigilancia y tratamiento adecuadas, tanto para el paciente como para otras personas con variaciones similares en el futuro. Idealmente, este análisis genético estudia los genes *NF2*, *SMARCB1* y *LZTR1* en una muestra de sangre o saliva, así como el tejido del tumor si está disponible.

Se recomienda la consulta con un consejero genético para interpretar los resultados de las pruebas y analizar las consideraciones de planificación familiar y las decisiones de atención médica futuras. Es importante buscar la orientación de un profesional con experiencia en genética para comprender mejor las complejidades de cómo la afección puede transmitirse de generación en generación.

La importancia del asesoramiento genético

Es una buena idea para cualquier persona que tenga preguntas sobre el análisis genético y las opciones reproductivas en todos los tipos de SWN, incluidas las pruebas prenatales, reunirse con un genetista médico o un consejero genético. Un consejero genético puede ofrecer ayuda en las siguientes áreas clave:

- Dar información sobre los patrones hereditarios complejos involucrados en la SWN.
- Explicar las opciones de análisis disponibles y hablar sobre los beneficios y las limitaciones de los análisis genéticos.
- Interpretar y explicar los resultados de los análisis genéticos.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Síntomas de la schwannomatosis

La característica principal de todos los tipos de schwannomatosis (SWN) es el desarrollo de schwannomas, tumores distintivos que crecen en los nervios craneales y periféricos. Estos tumores se desarrollan a partir de células de Schwann, células de la vaina nerviosa que apoyan, protegen y permiten que los nervios funcionen adecuadamente. Estos tumores suelen crecer lentamente y permanecer en el exterior del nervio. Sin embargo, a veces pueden ejercer presión sobre el nervio o empujarlo contra una estructura ósea u otro tejido, lo que causa dolor y otras complicaciones.

Los schwannomas suelen encontrarse en el interior del cuerpo, aunque a veces un médico puede sentirlos durante un examen físico. Algunas personas con SWN desarrollan tumores en todo el cuerpo, mientras que otras pueden tener solo uno o dos tumores. Aproximadamente un tercio de las personas con SWN tienen SWN en mosaico o segmentaria (ver página 9).

Dolor

El dolor en la SWN es uno de los síntomas más significativos y desafiantes relacionados con la afección. El dolor en la SWN es causado por el crecimiento de schwannomas benignos en los nervios de todo el cuerpo. El dolor puede ser crónico, intenso y difícil de manejar. La naturaleza y la intensidad del dolor pueden variar mucho entre las personas, algunas pueden experimentar dolor leve e intermitente y otras tienen un dolor intenso y debilitante que afecta sus actividades diarias y su calidad de vida. El dolor puede variar desde sensaciones punzantes o similares a descargas eléctricas hasta un dolor profundo más persistente.

Las personas con SWN pueden experimentar dolor localizado en el área donde un schwannoma afecta directamente un nervio. Los pacientes con SWN también pueden experimentar dolor referido, que es el dolor en una parte del cuerpo donde no hay un tumor. Algunas personas con SWN pueden experimentar dolor generalizado que parece afectar a todo el cuerpo. Algunas personas con SWN no experimentan ningún dolor asociado con los tumores. No se comprende por completo el mecanismo exacto por el cual los schwannomas causan dolor, lo que puede ser frustrante para los pacientes y los proveedores de atención médica.

Intensidad y frecuencia del dolor

La intensidad (cuánto) y la frecuencia (cada cuánto) del dolor que experimenta cada persona con SWN es única para su caso. Algunas personas con SWN tienen un nivel bajo de dolor y no experimentan dolor con mucha frecuencia. Otros experimentan dolor frecuente e intenso que interfiere con sus vidas diarias y necesita intervención médica.

Hay más información de Children's Tumor Foundation sobre cómo lidiar con el dolor en ctf.org/pain.

Otros síntomas

Muchas personas con SWN experimentan dolor como único síntoma. Sin embargo, algunas personas también pueden experimentar otros síntomas según la ubicación y el tamaño de los tumores. Los síntomas pueden ser únicos y es importante consultar a un experto en SWN. Otros síntomas pueden incluir:

- Entumecimiento
- Hormigueo
- Debilidad, incluida la debilidad facial
- Cambios en la visión
- Dolores de cabeza
- Problemas intestinales o dificultad para orinar
- Bultos o áreas hinchadas bajo la piel

Dale, que tiene schwannomatosis, hablando en la Cumbre NF de CTF



GESTIÓN MÉDICA

Tratamiento de la schwannomatosis

El tratamiento de la SWN se centra principalmente en la gestión de los síntomas, ya que actualmente no hay cura para la afección.

La gestión de la afección se basa en los síntomas específicos que desarrolla una persona. Debido a que la schwannomatosis puede causar dolor y otras complicaciones potencialmente graves, es importante buscar tratamiento de un neurólogo (un especialista que trata afecciones del cerebro y los nervios), un neurocirujano (un médico que realiza cirugía en el cerebro y los nervios) o un genetista que tenga experiencia con la schwannomatosis. Es preferible acudir a una clínica de NF que ofrezca atención multidisciplinaria, lo que significa atención de varios especialistas que están familiarizados con la schwannomatosis y trabajan juntos como un equipo.

Gestión médica del dolor

El manejo del dolor suele ser una parte integral de la atención. Los pacientes reciben una mejor atención en una clínica donde especialistas multidisciplinarios con experiencia en SWN pueden administrar protocolos de manejo del dolor que han demostrado ser efectivos para las personas con esta afección. El tratamiento puede incluir el uso de medicamentos para el dolor, fisioterapia, terapia cognitivo-conductual o procedimientos como bloqueos nerviosos. Si no hay clínicas especializadas cerca de usted, el manejo del dolor podría requerir contactar a distintos tipos de especialistas para elaborar un buen plan de manejo del dolor.

Intervención quirúrgica

Cuando un schwannoma causa dolor significativo o problemas neurológicos, la extirpación quirúrgica puede ser una opción. Este enfoque puede proporcionar alivio si el tumor es accesible y los beneficios potenciales superan los riesgos. Sin embargo, los schwannomas pueden volver a crecer o pueden desarrollarse schwannomas nuevos, lo que causa la reaparición de los síntomas. Además, para algunas personas con SWN, la cirugía podría no reducir el dolor y llevar a un aumento de los síntomas dolorosos. La cirugía también se

puede considerar para las personas con tumores que causan complicaciones neurológicas (relacionadas con los nervios en el cerebro y la columna vertebral) o complicaciones relacionadas con órganos.

Siempre que se considere una cirugía, es importante que el cirujano tenga experiencia en la atención de la schwannomatosis para garantizar el mejor resultado posible. Decidir someterse a una cirugía es una decisión compleja y hablar con médicos, psicólogos y otros consejeros, además de familiares y amigos, puede ayudar a los pacientes a decidir si la cirugía es adecuada para ellos.

Apoyo emocional y autocuidado

El asesoramiento psicológico y el apoyo emocional pueden ser de gran importancia para los pacientes que gestionan el dolor. También pueden ser útiles si una persona siente ansiedad o miedo por tener una afección genética. Los psicólogos y consejeros capacitados para ayudar con estrategias de manejo del dolor pueden enseñarle habilidades, estrategias de autocuidado y resiliencia para ayudarlo a vivir una vida plena y activa. Las clínicas de manejo del dolor suelen contar con psicólogos especializados en este tipo de apoyo, y también puede pedirle a su médico que lo derive a este tipo de psicólogo o consejero. Puede encontrar apoyo adicional para la resistencia al dolor en ctf.org/pain.

Michele, tiene SWN



CÓMO DETERMINA EL MÉDICO UN DIAGNÓSTICO DE SWN

Los proveedores de atención médica usan una serie de criterios (como una lista de verificación de signos y síntomas) para determinar si un paciente puede recibir un diagnóstico de una afección o enfermedad. Los proveedores de atención médica obtendrán un historial médico detallado de usted y analizarán síntomas, como dolor crónico, la presencia de masas o bultos y cualquier problema neurológico, como debilidad muscular o cambios sensoriales. También se revisa el historial familiar, ya que puede proporcionar pistas sobre la base genética de la afección, aunque la SWN suele ser esporádica y no hereditaria. Se pueden utilizar estudios de imagen, como imágenes por resonancia magnética (IRM), para identificar schwannomas. Proporcionan imágenes detalladas que ayudan a localizar y evaluar la cantidad, el tamaño y la distribución de los tumores en los nervios. El análisis genético puede confirmar un diagnóstico identificando variaciones en los genes asociados con la SWN, como *SMARCB1* o *LZTR1*. En casos inciertos, las pruebas se pueden realizar en muestras de sangre o tejido obtenidas de biopsias de schwannomas.

Aunque los criterios de diagnóstico a continuación fueron desarrollados para proveedores de atención médica, pueden ayudarlo a comprender mejor los procedimientos de diagnóstico de la SWN y mejorar el diálogo con los médicos clínicos sobre su diagnóstico.

Actualización de los criterios de diagnóstico en 2022

Los criterios de diagnóstico para todos los tipos de SWN fueron revisados cuidadosamente y se publicó una actualización en 2022. Las revisiones buscaron mejorar la precisión del diagnóstico para que los médicos puedan tomar las mejores decisiones para cuidar la salud y el bienestar de los pacientes.

Para proveedores de atención médica y médicos generales

Puede encontrar información completa sobre los criterios de diagnóstico de todos los tipos de NF, que incluyen enlaces a la publicación *Genetics in Medicine* (La genética en la medicina), documentos de resúmenes y una aplicación móvil para el diagnóstico de la NF en ctf.org/criteria.

Criterios de diagnóstico de schwannomatosis

En la página 20 se incluye un glosario breve de los términos y las frases científicas que se utilizan a continuación.

Criterios de diagnóstico de schwannomatosis relacionada con *SMARCB1* (*SMARCB1-SWN*)

Se puede hacer un diagnóstico de *SMARCB1-SWN* cuando un paciente cumple con **uno** de estos criterios:

- Al menos un schwannoma confirmado patológicamente o un tumor híbrido de vaina nerviosa Y una variante patógena en *SMARCB1* en el tejido no afectado, como sangre o saliva.
- Una variante patógena común de *SMARCB1* en dos schwannomas anatómicamente distintos o tumores híbridos de la vaina nerviosa.

Nota: El diagnóstico requiere una muestra quirúrgica para confirmar.

RESUMEN: se diagnostica *SMARCB1-SWN* cuando el análisis genético de un tumor de schwannoma y una prueba genética en sangre o saliva muestran un cambio genético en el gen *SMARCB1* O se analizan dos tumores de schwannoma diferentes y muestran el mismo cambio genético en *SMARCB1* (sin una prueba de sangre o saliva).

Criterios de diagnóstico de schwannomatosis relacionada con *LZTR1* (*LZTR1-SWN*)

Se puede hacer un diagnóstico de *LZTR1-SWN* cuando un paciente cumple con **uno** de estos criterios:

- Al menos un schwannoma confirmado patológicamente o un tumor híbrido de vaina nerviosa Y una variante patógena en *LZTR1* en un tejido no afectado, como sangre o saliva.
- Una variante patógena común de *LZTR1* en dos schwannomas anatómicamente distintos o tumores híbridos de la vaina nerviosa.

Nota: El diagnóstico requiere una muestra quirúrgica para confirmar.

RESUMEN: se diagnostica *LZTR1-SWN* cuando el análisis genético de un tumor de schwannoma y una prueba genética en sangre o saliva muestran un cambio genético en el gen *LZTR1* O se analizan dos tumores de schwannoma diferentes y muestran el mismo cambio genético en *LZTR1* (sin una prueba de sangre o saliva).

Criterios de diagnóstico de schwannomatosis relacionada con 22q (22q-SWN)

Se puede hacer un diagnóstico de 22q-SWN cuando un paciente **no cumple** con los criterios para *NF2*-SWN, *SMARCB1*-SWN o *LZTR1*-SWN, y presenta **ambas** características moleculares:

- Pérdida de heterocigosidad (LOH) de los mismos marcadores del cromosoma 22q en dos schwannomas anatómicamente distintos o tumores híbridos de la vaina nerviosa, Y
- Una variante patógena diferente de *NF2* en cada tumor que no se puede detectar en tejido no afectado.

Nota: El diagnóstico requiere al menos dos muestras quirúrgicas.

RESUMEN: se diagnostica 22q-SWN a un paciente cuando una prueba genética en sangre o saliva no muestra variantes en los genes *NF2*, *LZTR1* o *SMARCB1*. Sin embargo, la prueba de dos de sus tumores (extirpados quirúrgicamente) muestra la ausencia de una copia de una parte del cromosoma 22q y una variante patógena diferente de *NF2* en cada tumor.

Criterios de diagnóstico de schwannomatosis no especificada de otra manera (SWN-NOS) o schwannomatosis no clasificada en otra parte (SWN-NEC)

Se puede diagnosticar SWN-NOS (no especificada de otra manera) si se cumplen **ambos** criterios y no se realizó una prueba genética o no está disponible:

- Presencia de dos o más lesiones en imágenes adecuadas coherentes con schwannomas no intradérmicos, Y
- Al menos un schwannoma o tumor híbrido de vaina nerviosa confirmado a partir de una muestra de tejido.

Se puede diagnosticar SWN-NEC (no clasificada en otra parte) si se cumplen **ambos** criterios anteriores y el análisis genético no revela una variante patógena en los genes relacionados con la schwannomatosis.

RESUMEN: se puede diagnosticar SWN-NOS si no se realizó el análisis genético O no se demostró un cambio genético (lo que sería un diagnóstico de SWN-NEC); **sin embargo**, una resonancia magnética muestra al menos dos tumores que parecen schwannomas bajo la piel y se debe analizar al menos un tumor con microscopio para garantizar que sea un schwannoma o un tumor híbrido de la vaina nerviosa.

Criterios de diagnóstico de mosaïcismo

Se confirma el mosaïcismo para *LZTR1-SWN*, *SMARCB1-SWN* o *NF2-SWN* por **cualquiera** de los siguientes:

- Fracción alélica de la variante patógena claramente inferior al 50 % en sangre o saliva, O
- No se detecta la variante patógena en sangre o saliva, pero se observa una variante patógena compartida en dos o más tumores no relacionados anatómicamente.

RESUMEN: el mosaïcismo para schwannomatosis se confirma cuando los análisis de sangre muestran que menos del 50 % de las células analizadas muestran la misma variante del gen o cuando la sangre o la saliva no muestran ninguna variante patógena. Se debe encontrar una variante en dos tumores separados.

Criterios de diagnóstico de SWN relacionada con *NF2* (*NF2-SWN*)

Los criterios de diagnóstico de *NF2-SWN* son bastante diferentes de las otras formas de SWN y, por lo tanto, no se abordan en este folleto. Consulte los criterios de diagnóstico de *NF2-SWN* en ctf.org/criteria o en nuestro folleto complementario, **Diagnóstico de SWN relacionada con *NF2***, disponible en ctf.org/education.



*Sequoyah, que tiene *NF2-SWN*, y su padre.*

Glosario de los criterios de diagnóstico

En el orden en que aparecen estos términos en las páginas 17 a 19.

- **schwannoma confirmado patológicamente:** un tumor que ha sido analizado con microscopio para confirmar que es un schwannoma y no algún otro tipo de tumor
- **schwannoma:** un tipo de tumor que crece en los nervios del sistema nervioso central (cerebro y columna vertebral) o del sistema nervioso periférico (otras partes del cuerpo) y se desarrolla a partir de células de Schwann, que son células de la vaina nerviosa que apoyan y protegen los nervios
- **tumor híbrido de vaina nerviosa:** un tumor no cancerígeno que posee las características combinadas de más de un tipo de tumor cuando se lo observa con microscopio
- **variante patógena:** un cambio en un gen que impide que el gen funcione con normalidad (antes llamada mutación genética)
- **tejido no afectado:** parte del cuerpo que no tiene tumores
- **anatómicamente distintos:** en más de un área del cuerpo; tumores que no están en contacto
- **muestra quirúrgica:** una parte de un tumor, o un tumor completo, que se ha extirpado quirúrgicamente para su análisis con microscopio
- **características moleculares:** aspectos de la sangre o el tejido humano que solo se pueden observar y analizar con microscopio
- **pérdida de heterocigosidad (LOH):** un cambio en el ADN que resulta en la pérdida de una copia del gen o grupo de genes de un paciente. Las células humanas normalmente tienen dos copias de cada cromosoma, una de cada progenitor, por lo que en el caso de LOH solo hay una copia presente
- **marcadores del cromosoma 22q:** un pequeño fragmento del cromosoma 22
- **lesiones:** tejido dañado; los tumores son lesiones, pero no todas las lesiones son tumores
- **schwannomas no intradérmicos:** tumores de schwannoma que no se ubican en las capas de la piel
- **fracción alélica de variante patógena (VAF):** un porcentaje utilizado para determinar si las células que se analizan pueden clasificarse como una variante patógena

HABLAR SOBRE SU DIAGNÓSTICO

Contarlo a otras personas

Decidir cómo y cuándo compartir un diagnóstico nuevo de SWN con familiares y amigos cercanos puede ser un desafío. Estas son algunas sugerencias para que el proceso sea más llevadero y cómodo.

¿A quién debería decirle?

Usted decide a quién contarle. Está bien no contarle a nadie sobre su diagnóstico si no desea hacerlo. Sin embargo, puede ser útil en algunas relaciones explicar lo que ha estado experimentando y también recibir apoyo de otras personas.

¿Qué debería decirles?

Cuando decida compartir su diagnóstico o el de su familiar con otras personas, también deberá decidir cuánta información compartirá. Puede que solo quiera compartirlo de forma limitada, por ejemplo, comentando el hecho de que el dolor suele ser el principal desafío que enfrenta. Otras veces es útil tener a alguien con quien compartir más detalles, incluidos todos los posibles altibajos que acompañan al diagnóstico.

Ejemplo de mensaje para familiares y amistades

Estimado/a _____:

Quería decirte que a _____ le han diagnosticado una afección genética poco frecuente llamada schwannomatosis, o SWN.

La schwannomatosis puede causar que crezcan tumores dolorosos, llamados schwannomas, en los nervios espinales y periféricos en cualquier parte del cuerpo. Estos tumores suelen ser benignos (no cancerígenos), pero a veces se los debe extirpar quirúrgicamente por su ubicación o para aliviar el dolor. Las personas con schwannomatosis necesitan atención médica especial y monitoreo de por vida.

Aunque las personas nacen con la afección, puede que no se diagnostique hasta la adultez. La causa un cambio genético y se presenta en, aproximadamente, 1 de cada 70,000 nacimientos. No es contagiosa. Aún no hay cura, pero los científicos y médicos están trabajando para comprender y tratar la schwannomatosis.

Hay mucha esperanza para las personas que tienen schwannomatosis, y se están realizando investigaciones nuevas. El apoyo de la familia y los amigos marca la diferencia en este camino.

Si quieres más información, visita el sitio web de Children's Tumor Foundation en ctf.org.

Agradecemos todo el amor y el apoyo.

Saludos, su nombre

APOYO Y RECURSOS ADICIONALES

Conectarse con otros pacientes y familias

Después de su diagnóstico, es posible que experimente una variedad de sentimientos que podrían incluir conmoción, tristeza, ira e incertidumbre. Aunque todos estos sentimientos son completamente normales, puede ser difícil lidiar con estas emociones por su cuenta. Además de recibir amor y apoyo de amigos y familiares, también puede ser de ayuda conectarse con otros pacientes y familias que están enfrentando desafíos similares. Estas personas pueden tener una comprensión especial de sus pensamientos y sentimientos, y ofrecer una perspectiva personal única sobre sus propias experiencias y desafíos con la afección.

Puede resultarle reconfortante y útil leer historias de otras personas que tienen SWN y de sus familias. En la sección de noticias de CTF en ctf.org/news suele haber publicaciones de historias de NF. También puede ayudarle compartir su historia personal con nosotros en ctf.org/storiesofnf.

En los canales de YouTube de Children's Tumor Foundation y Hacer visible la NF se pueden ver varios videos de pacientes con SWN de todas las edades.

[YouTube.com/ChildrensTumor](https://www.youtube.com/ChildrensTumor)

[YouTube.com/MakeNFVisible](https://www.youtube.com/MakeNFVisible)

“ Cuando me diagnosticaron con schwannomatosis, aprendí que tengo una afección genética que podría transmitirle a un hijo. A pesar de esto, tengo esperanzas de formar una familia algún día porque el aumento de la conciencia sobre la schwannomatosis y los avances en genética les permiten a personas como yo tener más conocimiento y opciones que nunca. ”

—Renee, tiene SWN

Encontrar atención especializada

Debido a que la SWN es una afección genética poco frecuente, puede ser un desafío encontrar un especialista experimentado en el diagnóstico y el tratamiento de la afección. Si tiene un diagnóstico presunto o confirmado de SWN, es importante buscar un médico confiable y experimentado.

Children's Tumor Foundation (CTF) sabe lo importante que es encontrar profesionales de atención médica con experiencia en el diagnóstico y cuidado de pacientes con SWN. CTF ha establecido una red nacional de clínicas especializadas en NF denominada **Red de Clínicas Especializadas en NF (NF Clinic Network, NFCN)** que reconoce a las clínicas que ofrecen atención médica integral para la NF.

Las clínicas especializadas en SWN ofrecen un enfoque integral y multidisciplinario para la atención, liderado por especialistas experimentados que colaboran en el tratamiento y la gestión de todas las formas de SWN y sus complicaciones relacionadas. Estas clínicas especializadas también brindan acceso a asesores genéticos, enfermeras y otros especialistas que pueden ofrecer a los pacientes y sus familias ayuda y apoyo para gestionar los problemas médicos y psicológicos de por vida, y las repercusiones sociales de un diagnóstico de SWN.

Para buscar una clínica que haya sido aceptada en la NFCN y otros especialistas en el país que estén familiarizados con la NF, visite nuestra página "Buscar un médico" en ctf.org/doctor.

Para su médico general

Entendemos que no todo el mundo tiene acceso a un especialista en NF, por lo que CTF ha desarrollado la aplicación móvil NF Diagnosis para médicos generales y otros proveedores de atención primaria que está disponible para teléfonos iPhone y Android. La aplicación contiene información actualizada sobre el diagnóstico de la SWN dirigida específicamente a médicos y clínicos. También hay enlaces a publicaciones importantes sobre la SWN para los médicos generales. Pídale a su médico que visite ctf.org/nfapp para obtener más información.

El registro de NF

El registro de NF es un recurso centrado en pacientes para compartir información sobre los síntomas y ayudar a orientar la investigación sobre la SWN. Esta herramienta segura y efectiva alentará a los pacientes y a sus cuidadores invitándolos a participar activamente en el avance de la investigación sobre la NF.

Al unirse al registro de NF, tiene acceso a los últimos descubrimientos sobre las múltiples formas en que tener NF puede afectar a las personas y a las familias. Esto será de ayuda para usted y su familia para buscar la mejor atención posible. Como participante del registro de NF, deberá completar una encuesta de salud por año. Estos datos ayudan a los investigadores a estudiar cómo la NF afecta a cada persona de manera diferente, las posibles correlaciones entre distintos síntomas o resultados, y cómo la NF cambia con el tiempo. Luego puede elegir recibir correos electrónicos personalizados sobre alguno de los siguientes temas o sobre todos ellos:

- Ensayos clínicos y estudios de investigación pertinentes para usted o su hijo.
- Actualizaciones sobre las recomendaciones de atención de la NF.
- Noticias o anuncios de investigación.
- Encuestas diseñadas para obtener información del paciente sobre los principales desafíos de la NF.
- Material educativo específico para usted.
- Recursos para ayudarlo en su camino con la NF.

¿Sabía que...?
Unirse al registro de NF le dará acceso a la investigación más reciente sobre la SWN y puede recibir alertas sobre ensayos clínicos y estudios de investigación pertinentes para usted.

El principio central del registro de NF es que los pacientes siempre tengan el control de su propia información. Solo comparte lo que desea compartir, y controla los permisos sobre cuándo lo van a contactar o si lo van a contactar. Toda la información se protege con cuidado y se implementan estrictos protocolos de privacidad. Incluso si elige que no lo contacten, su participación ayuda a los investigadores a obtener información de los expertos reales: las personas con NF y sus familias.

Para obtener más información o unirse al registro de NF, visite nregistry.org.

Investigación sobre schwannomatosis

Children's Tumor Foundation tiene el compromiso de encontrar tratamientos para todas las formas de NF, incluidos todos los tipos de SWN.

Búsqueda de posibles tratamientos para la schwannomatosis

Desde los descubrimientos reveladores de los genes asociados con la SWN, *SMARCB1* y *LZTR1* (descubiertos en 2007 y 2015 respectivamente), los científicos han trabajado para diseñar estudios que prueben posibles tratamientos farmacológicos dirigidos a la función de estos genes. Otras investigaciones siguen enfocándose en descubrir nuevos genes asociados con la SWN y explorar cómo los genes *SMARCB1* y *LZTR1* contribuyen a la afección.

Children's Tumor Foundation se enorgullece en apoyar la investigación crucial en curso sobre opciones de tratamiento para la SWN. En 2017, CTF lanzó Síndicos para la schwannomatosis, un consorcio de dos años centrado en el dolor. Los datos de esta investigación se publicaron en el Portal de datos de NF (una base de datos para que los investigadores de NF compartan e integren datos de distintos estudios) a principios de 2021.

Children's Tumor Foundation también organiza y apoya talleres de SWN para identificar las prioridades para la investigación y financiar iniciativas de investigación sobre SWN. Puede seguir este avance registrándose en el boletín de Children's Tumor Foundation y buscar novedades en ctf.org/news.

Base de datos internacional de schwannomatosis

El establecimiento de una Base de datos internacional de schwannomatosis ha ayudado a promover iniciativas colaborativas para desarrollar nuevos modelos experimentales para SWN y nuevos enfoques para el tratamiento. La base de datos busca acelerar la investigación de SWN conectando a investigadores y pacientes que han expresado su deseo de participar en futuros estudios. Para obtener más información o unirse a este registro, visite schwannomatosis.org.

Buscar información es un paso positivo que puede empoderarlo como paciente. Tenga en cuenta que su médico es la mejor fuente para obtener información o responder preguntas. Si encuentra información que le resulta confusa o extraña, es importante que hable con su médico.

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION

Children's Tumor Foundation (CTF) es el motor que impulsa el descubrimiento de fármacos para la NF. Reunimos a pacientes, médicos, científicos y farmacéuticas para impulsar tratamientos, promover la atención y brindar resultados más rápidos para millones de personas que tienen algún tipo de neurofibromatosis o schwannomatosis. Impulsado por nuestra misión de terminar con la NF, nuestro enfoque colaborativo que prioriza al paciente acelera el desarrollo de medicamentos y la administración de tratamientos que cambian la vida de los pacientes.

La misión de Children's Tumor Foundation:

Impulsar la investigación, ampliar los conocimientos y lograr avances en la atención a la comunidad de personas con NF.

Nuestra visión: acabar con la NF.



Mi diagnóstico de Schwannomatosis no llegó hasta que mis 37 años. Mi familia fue un pilar, y me ayudaron a buscar a los médicos y las opciones de tratamiento adecuados.

—Adam, tiene SWN



Recursos educativos de CTF

Hay mucho que aprender cuando usted o un ser querido recibe un diagnóstico de SWN. La imprevisibilidad de la afección requiere mantenerse al día con la información clínica y de investigación nueva e innovadora. En ocasiones, esto puede resultar abrumador. Sin embargo, existen recursos para ayudar a que su proceso sea un poco más manejable.

Manténgase informado

Visite el sitio web de CTF en ctf.org para mantenerse informado sobre la investigación de NF y únase a nuestra lista de correo visitando ctf.org/newsletter.

Conozca los datos

Lea la información de este folleto y visite el sitio web de la Fundación en ctf.org para aprender más sobre los diferentes tipos de SWN. Asista a un simposio en una clínica local o a un evento nacional como la Cumbre NF de CTF, que se celebra cada año.

Traducciones

Children's Tumor Foundation es una organización mundial y está trabajando para traducir nuestros recursos educativos, incluido este, al español y a otros idiomas. Para encontrar nuestros recursos traducidos para pacientes, visite ctf.org/education.

Descargar la aplicación para pacientes NF Care

Para pacientes y cuidadores, la aplicación NF Care de Children's Tumor Foundation contiene acceso rápido a las noticias de CTF, actualizaciones de investigación, recursos para pacientes y mucho más. Obtenga más información en ctf.org/nfapp.

Inscríbase para la investigación

Únase al registro de NF en nfregistry.org para obtener información sobre la investigación científica avanzada de la NF y participar en ella. Obtenga más información en la página 24 de este folleto.

Involucrarse

Involucrarse es una gran forma de conocer a otras personas que también tienen SWN.

Programas nacionales de CTF

Las actividades de recaudación de fondos de Children's Tumor Foundation incluyen Shine a Light NF Walk, NF Endurance, Cupid's Undie Run y Fight NF Your Way. Estas son excelentes maneras de empoderarse en la lucha por los tratamientos y la cura de todos los tipos de SWN.

Cumbre de la NF

La Cumbre de la NF, un encuentro anual de pacientes, familiares, voluntarios y médicos, permite a las personas con SWN y a sus familias conectarse, apoyarse y aprender unos de otros mientras asisten a seminarios sobre temas pertinentes relacionados con la SWN. Obtenga más información en ctf.org/nfsummit.

Corra la voz

Familias y organizaciones de todo el mundo participan en el Mes de la Concientización sobre la NF cada mayo y se unen a las actividades y campañas **Hacer visible la NF** y **Shine a Light** de Children's Tumor Foundation. Puede compartir nuestras infografías y nuestros videos en redes sociales, conseguir una proclamación en su ciudad o estado local, iluminar un monumento local e incluso abogar por la financiación de la investigación de la NF. Obtenga más información en ctf.org/nfawareness.

Socialice

Además de los eventos presenciales en todo el país, puede ponerse en contacto con pacientes con NF y sus familias en cualquiera de los canales de redes sociales de Children's Tumor Foundation.

 facebook.com/childrenstumor

 twitter.com/childrenstumor

 instagram.com/childrenstumor

 youtube.com/childrenstumor

 linkedin.com/company/children's-tumor-foundation

 tiktok.com/childrenstumor

CTF Europe

The Children's Tumor Foundation Europe (CTF Europe) es una organización contraparte de CTF en Estados Unidos. Como motor de descubrimiento de fármacos centrado en el paciente para la NF, CTF Europe impulsa tratamientos, promueve la atención y brinda resultados más rápidos para los más de cuatro millones de pacientes que tienen neurofibromatosis o schwannomatosis. Obtenga más información en ctfeurope.org.

Referencias

Plotkin, S. R., et al. (2022). Updated diagnostic criteria and nomenclature for NF2 and schwannomatosis. *Genetics in Medicine*, 24(9), 1967-1977. DOI: 10.1016/j.gim.2022.05.007

Evans, D. G. R., et al. (2017). Cancer and CNS tumor surveillance in pediatric NF2 and related disorders. *Clinical Cancer Research*, 23(12), e54-e61. DOI: 10.1158/1078-0432.CCR-17-0590

Ruggieri, M., Praticò, A. D., & Evans, D. G. (2015). Diagnosis, management, and new therapies in childhood NF2. *Seminars in Pediatric Neurology*, 22(4), 240-258. DOI: 10.1016/j.spen.2015.10.008

Plotkin, S. R., et al. (2013). Update from the 2011 International Schwannomatosis Workshop. *American Journal of Medical Genetics A*, 161A(3), 405-416. DOI: 10.1002/ajmg.a.35760

COLABORADORES

Kaleb Yohay, MD, Sarah Lees, MS, MEd, MHA; Kate Kelts, RN, BSN, Jocelyn McGee, PhD; Vanessa Younger; Susanne Preinfalk; Heather Radtke, MS, CGC, y representante de pacientes de SWN Dale Berg.

Este folleto para pacientes fue elaborado por Children's Tumor Foundation y aprobado por la Junta Asesora de Atención Clínica de CTF 2024.

Recuerde que usted no es su diagnóstico.

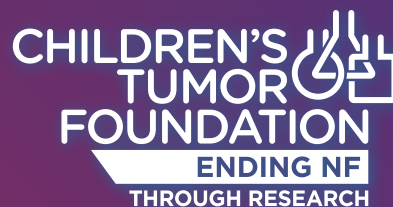
Sí, es una parte importante de su recorrido. Sí, es muy difícil. Sin embargo, recuerde que usted es un individuo único con talentos, habilidades, fortalezas personales y recursos, incluso si tener SWN plantea muchos desafíos. El mundo puede ser un lugar mejor gracias a usted en muchos sentidos.

Estamos aquí para ayudarlo.

Para obtener más información sobre todos los tipos de schwannomatosis, comuníquese con Children's Tumor Foundation.

©2025
Children's Tumor
Foundation

ctf.org



CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
info@ctf.org | ctf.org
1-800-323-7938
1-212-344-6633