



DOSIER INSTITUCIONAL

**Asociación de Afectados de
Neurofibromatosis- AANF**

Domicilio: C/ La Coruña 9 - 28020 – Madrid

Teléfono: 913610042

Correo-e: info@neurofibromatosis.es

Web: www.neurofibromatosis.es



Índice

1. Datos Institucionales	3
2. Servicios gratuitos ofrecidos por la AANF	4
Servicio de atención y orientación de la Neurofibromatosis (SAONF)	4
Servicio de intervención psicológica de la Neurofibromatosis (SIPNF)	4
Servicio de Orientación Social (SOS).....	5
Canal de segunda opinión de la Neurofibromatosis	5
3. Principales Actividades de AANF.....	5
4. Neurofibromatosis: Situación de los pacientes de NF	6
El Cáncer y la NF1	8
La Asociación	8



1. Datos Institucionales

Nombre de la Entidad	Asociación de Afectados de Neurofibromatosis- AANF
Inicio de Actividad	La Asociación es una entidad sin ánimo de lucro creada en España en 1997
Objetivos	Mejorar la calidad de vida de las personas con neurofibromatosis y sus familias
Ámbito	Nacional. Única Asociación de pacientes con NF de ámbito nacional.
Utilidad Pública	Declarada de utilidad pública en 2001
Calidad	Certificado ISO 9001
Transparencia	https://neurofibromatosis.es/transparencia-2/
Independencia	No tenemos dependencia jerárquica, funcional ni institucional de entidades lucrativas ni de administraciones públicas.
Miembro de	<ul style="list-style-type: none">• Socio fundador de la Neurofibromatosis Patient United- NFPU. Año 2017• EURORDIS-Rare Diseases Europe. Año 2009• Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Año 2008• Foro Español de Pacientes. Año 2019
Junta Directiva	<ul style="list-style-type: none">• Presidente y Representante Legal: Agustín Campos Muñoz• Vicepresidencia: Pepi González Rendón• Secretaria: Raquel de Gracia Muñoz• Tesorero: Juan Diego Díaz Sánchez• Vocal: Nuria Julián Cardona
Equipo Técnico	<ul style="list-style-type: none">• Dirección: Teresa Tejero Amoedo• Trabajador social: Rafael Prieto Punzón• Psicóloga: Carmen Sánchez Vázquez• Psicóloga: María Fernández Gómez• Trabajadora social: Elena Martín Acebedo
Servicios	<ul style="list-style-type: none">• Servicio de atención y orientación• Servicio de atención psicológica• Servicio de atención social• Revista INFórmate• Servicio acompañamiento CSUR• Congresos Anuales• Canal de Segunda Opinión Médica• Webinarios
Domicilio social	C/ La Coruña 9 - 28020 – Madrid
Datos de contacto	Teléfonos: 913610042 - Correo-e: info@neurofibromatosis.es
Presencia online	<p>Web: www.neurofibromatosis.es Facebook: Asociación de Afectados de Neurofibromatosis Twitter: @asociacion_anf Youtube: Asociación de Afectados de Neurofibromatosis Instagram: neurofibromatosis.es Linkedin: Neurofibromatosis</p>

2. Servicios gratuitos ofrecidos por la AANF

La Asociación de Afectados de Neurofibromatosis es la única entidad de ámbito nacional que cuenta con profesionales especializados en esta patología. Contamos con dos psicólogas y un trabajador social con formación específica en Neurofibromatosis (NF) y es ofrecido de manera gratuita independientemente de la edad, sexo, nacionalidad, lugar de residencia o cualquier otra característica. Es por ello por lo que también atendemos consultas del extranjero, principalmente de países de Latinoamérica.



Se ofrecen **telefónicamente, presencialmente y online**, para poder abordar las necesidades de todos los afectados que lo necesiten, independientemente de su provincia de residencia.

Estos son **los servicios especializados gratuitos** que la AANF ofrece a los pacientes:

Servicio de atención y orientación de la Neurofibromatosis (SAONF)

Este servicio es el más demandado por las personas afectadas de NF, sus familiares y otras personas interesadas en la patología. Lleva en funcionamiento desde 1997, cuando nació la Asociación y ha ido profesionalizándose con el paso de los años.

Está coordinado por un Trabajador Social especializado en la patología. Y supone la primera toma de contacto con la patología, desde él se atienden todas las consultas y se ofrece orientación sobre todas las dudas relacionadas con la NF: asesoramiento sobre las características de la enfermedad, así como sus principales complicaciones y síntomas; orientación al enfermo y familiares e información sobre profesionales con experiencia, aumentando la sensación de control de la enfermedad y ayudándoles para manejar las emociones asociadas al diagnóstico de una enfermedad rara, etc.

Servicio de intervención psicológica de la Neurofibromatosis (SIPNF)

El Servicio de Intervención psicológica se puso en marcha hace más de 20 años para dar respuesta a los afectados en su necesidad de encontrar apoyo psicológico especializado en la enfermedad.

Realizamos terapia psicológica individual, de pareja y familiar, en función de las necesidades de cada caso, y para todas las edades. Se ofrece tanto presencial como en remoto porque no queremos que la distancia física sea un impedimento para recibir ayuda psicológica especializada.

Asimismo, ofrecemos orientación y asesoramiento a los centros educativos que tienen alumnos con NF; a los Centros Base de Valoración y orientación a personas con discapacidad y a otros recursos psicosociales que trabajan con afectados de neurofibromatosis.

De manera cuatrimestral publicamos artículos de contenido psicosocial en la revista iNFórmate.

Servicio de Orientación Social (SOS)

Nuestro Trabajador Social, a través de la intervención sistémica y centrada en la persona, ofrece la posibilidad de trabajar las habilidades y recursos personales, generando una red de apoyo que parte de la persona afectada y se extiende por cada dimensión de su vida, implicando a aquellas personas de su entorno que deciden participar en este proceso de mejora.

- Asesoramiento sobre discapacidad, dependencia e incapacitación
- Búsqueda de recursos sociales y económicos

También ofrece la posibilidad de orientar a los profesionales de servicios sociales, su sintomatología y cómo puede afectar a la calidad de vida de las personas que acuden a los servicios sociales de zona.

Canal de segunda opinión de la Neurofibromatosis

Contamos con la colaboración de un genetista clínico y un oncólogo pediátrico especializados en neurofibromatosis a los que se derivan los casos médicos más complejos para su evaluación, diagnóstico y orientación.

3. Principales Actividades de AANF

- [Revista cuatrimestral iNFórmate](#). Es un proyecto evolutivo que se viene desarrollando desde hace 19 años, que informa a afectados de NF y profesionales sociosanitarios interesados en la patología.
- Congreso nacional de Neurofibromatosis. Se celebra anualmente y cuenta con la participación de ponentes especializados en NF a quienes los pacientes pueden trasladar sus dudas.
- [Píldoras informativas online](#): Sobre temas de interés respecto a la NF.
- [Webinarios](#) de formación y concienciación sobre NF a través de charlas en plataformas digitales.
- Actividades de captación de fondos: [Mercadillos benéficos](#), [microdonaciones](#) en la plataforma Teaming, [acuerdos de colaboración](#) con entidades, venta de [lotería](#), etc.
- [Recogida de muestras](#). En colaboración con el [Instituto de Investigación Germans Trias i Pujol \(IGTP\)](#), se recogen muestras biológicas que se envían al instituto para su estudio.



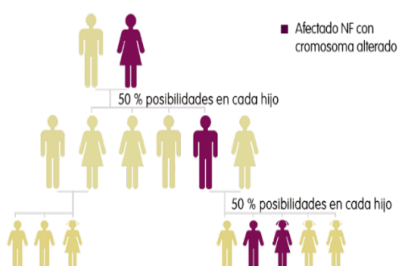
- Campaña de sensibilización entorno a los [Días Internacionales](#) -17 NF1 y 22 de mayo NF2-.



- Participación en [ensayos clínicos](#).
- Publicaciones: Cuentos: [El país de Serolav](#) y [Cuéntamela una historia Nana](#); Guías, trípticos, folletos informativos, etc..
- Comunicación con asociados: Nueva aplicación de [gestión de asociados](#).
- Voluntariado.

4. Neurofibromatosis: Situación de los pacientes de NF

La NEUROFIBROMATOSIS es una enfermedad genética crónica, degenerativa, incurable y que suele ser discapacitante, originada por una alteración de los cromosomas 17 y 22 que provoca un **crecimiento descontrolado de tumores en casi todo el organismo**.



Es el trastorno neurológico más común causado por un solo gen. Se hereda en un porcentaje del 50% y es una de las enfermedades autosómicas dominantes más comunes en los seres humanos - es suficiente heredar un gen alterado de alguno de los padres para que aparezca la enfermedad-.

Existe también la mutación espontánea “de novo” de otro 50% donde los padres no tienen ninguna alteración cromosómica ni tienen antecedentes familiares. En el caso de la schwannomatosis todavía no se conoce muy bien cómo se hereda, pero se sabe que el 85% de los casos se producen por nuevas mutaciones.

Existen varios tipos de Neurofibromatosis:

- Neurofibromatosis Tipo I: es una de las enfermedades raras de mayor prevalencia, con una incidencia de 1 de cada 3.000 personas.
- Neurofibromatosis Tipo II: afecta a 1 de cada 25.000 personas.
- Schwannomatosis: es un tipo raro de neurofibromatosis que afecta a aproximadamente a uno de cada 40.000 nacidos.

Se estima que **en España hay alrededor de 15.000 pacientes de algún tipo de neurofibromatosis, dos millones y medio en todo el mundo**. La Asociación aglutina a 1.795 asociados de los cuales 255 son niños/as. Todas las formas de la enfermedad afectan por igual a hombres y mujeres, así como a todos los grupos étnicos.

Es una enfermedad que no sigue la misma pauta de evolución en cada afectado. Muy al contrario, no todos desarrollan los mismos síntomas, ni con la misma gravedad, ni siquiera cuando la enfermedad es transmitida de padres a hijos.

Las complicaciones físicas, psíquicas, sensoriales y sociales a las que se enfrentan los afectados son múltiples y su evolución muy variable:

- **Dolor** intenso.
- Riesgo incrementado de tumores **cancerígenos**. Con lo que, además de vivir con la incertidumbre de una enfermedad cuyo pronóstico se desconoce, está el miedo a que pueda derivar en algún tipo de cáncer.
- **Discapacidad sensorial**. Pueden quedarse parcial o totalmente **sordos o ciegos**, especialmente de adultos, lo que dificulta el aprendizaje del lenguaje de signos o del Braille.
- **Discapacidad física** (problemas de crecimiento, disfunción motora, ... principalmente movilidad), a veces acompañada de dolor neuropático crónico.
- **Desfiguración** debido a grandes tumores, deformidades y otros problemas óseos, o a la proliferación continua de múltiples tumores cutáneos. Son síntomas con una afectación estética que provocan una pobre autoimagen, baja autoestima, rechazo y aislamiento social.
- **Dificultades de aprendizaje, TDAH** y rasgos **TEA**. Estos limitan y dificultan la vida laboral y la inclusión social con sus consecuencias psicológicas.
- **Epilepsia**,
- Disfunción de las vías respiratorias,
- Disfunción de la vejiga/intestino, etc...

En cuanto a las **lesiones que produce la patología**, en la mayoría de los casos, se desarrollan síntomas visibles en la piel. El **dolor** puede aparecer como síntoma bien a consecuencia de la enfermedad o bien debido a alguna intervención o tratamiento, y, puede ser crónico, localizado o generalizado. En ocasiones su origen es un neurofibroma que se puede extirpar total o parcialmente sin complicaciones, pero otras veces requiere de un **tratamiento paliativo**.

En la Neurofibromatosis tipo 1 (NF1), entre el 30 y el 50 por ciento de los pacientes presentan **neurofibromas plexiformes sintomáticos e inoperables**. Los neurofibromas son tumores que se forman en el tejido que cubre y protege los nervios. Pueden formarse en cualquier parte del cuerpo tanto interna como externamente (**muy visibles**). La cantidad varía de algunos a cientos o, incluso, miles. Aunque la mayoría de los neurofibromas no son cancerígenos, pueden aumentar hasta alcanzar un gran tamaño y algunos se vuelven **maligrosos** con el tiempo (aproximadamente el **10 %**).

Como resulta evidente, muchas de estas comorbilidades causan **discapacidad** y/o merman la capacidad para llevar una **vida normalizada** y provoca trastornos de **aislamiento social, ansiedad y/o depresión**. Todo ello, puede provocar falta de autoestima y rechazo, que, a su vez, se traduce en **una falta de habilidades sociales, déficit en asertividad, bajo rendimiento escolar, dificultades de incursión en el mundo laboral, etc.**

El Cáncer y la NF1

Las personas con NF1 tienen un riesgo mayor de desarrollar tumores cancerosos además de una predisposición genética a presentarlos en edades tempranas. Estos incluyen un sarcoma llamado tumor maligno de vaina de nervio periférico (TMVNP), cáncer de encéfalo y cáncer de mama. **Además, una vez que malignizan los tumores, la quimioterapia y la radioterapia habitual no suelen funcionar en estos pacientes.** Los investigadores calcularon que estos cánceres **disminuyen la esperanza de vida** de las personas con NF1 de 10 a 15 años de media.

Cánceres más comunes	Cánceres a una edad más temprana	Cánceres potencialmente más mortales
<ul style="list-style-type: none">• Glioma (de grado bajo y alto)• Sarcoma• Cáncer de mama• Cánceres endocrinos• Melanoma• Leucemia linfoblástica aguda• Cáncer de ovario• Cáncer de próstata• Meningioma	<ul style="list-style-type: none">• Glioma de grado bajo• Glioma de grado alto• Tumor maligno de vaina de nervio periférico (TMVNP)• Cáncer de mama	<ul style="list-style-type: none">• Sarcoma pleomórfico indiferenciado• Glioma de grado alto• TMVNP• Cáncer de ovario• Melanoma

La Asociación

Estas características, entre otras, produce en los afectados y sus familias una situación de gran frustración, angustia, inmensa soledad, incertidumbre e indefensión que, si no se acompaña de un apoyo adecuado y profesional, pueden derivar en trastornos psicológicos y problemas de integración tanto social como laboral. Muchos de ellos son personas en riesgo de exclusión social.

Los afectados necesitan de un servicio especializado para poder sobrellevar la enfermedad y sus consecuencias psicológicas y sociales y la Asociación es el único centro que atiende las necesidades de este colectivo, sean o no asociados.

Las neurofibromatosis son enfermedades muy desconocidas y desde la asociación se trabaja para recopilar toda la información basada en evidencia científica, divulgarla e implicar a profesionales del ámbito sanitario, social y de la salud para mejorar el proceso asistencial de los pacientes y, por lo tanto, mejorar su calidad de vida.

Llevamos 25 años trabajando para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas de NF y sus familiares. Ofrecemos soporte social y emocional a los padres de los niños recién diagnosticados de la enfermedad, a los niños afectados y a los adultos que la padecen, pues todos, en algún momento de sus vidas, necesitan asesoramiento.

Durante estos años, hemos atendido un enorme volumen de consultas y dado respuesta a las necesidades de atención que no son respondidas por ningún otro organismo público o privado; hemos dado a conocer esta patología poco frecuente no sólo a pacientes y familiares, sino a profesionales de diferentes ámbitos que repercuten en las diferentes dimensiones de los afectados.

25 AÑOS CAMINANDO JUNTO A PACIENTES Y FAMILIARES