



Agradecimientos.

Excelentísimo Sr. D. Diego Sanjuanbenito. Vicesconsejero de Humanización de la Asistencia Sanitaria.

D. Abraham de las Peñas. Miembro vocal de la junta directiva de FEDER y Presidente de la Asociación Española de Síndrome de Poland (AESIP).

Dña. Paula de Castro. Presidenta de la Asociación La Hora Violeta.

Doctora Dña. María Teresa González. Programa de Oncología Molecular en Fundación Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas Carlos III. (CNIO).

Miembros de la junta directiva, responsables de zona, equipo técnico, afectados, asociados, familiares y demás personas presentes hoy aquí.

Les agradezco enormemente el esfuerzo por acompañarnos en este acto de inauguración de la nueva sede, tan importante para nosotros.

¿Qué son las Neurofibromatosis?

Las neurofibromatosis son un grupo de enfermedades originadas por una alteración genética que provoca un crecimiento descontrolado de tumores.

Se manifiestan como consecuencia de una alteración genética que puede ser hereditaria (transmitida por alguno de los progenitores) o una alteración espontánea nueva (“de novo”). Actualmente se considera que el 50% de los casos diagnosticados de NF son de mutación espontánea.

Esta afectación se considera de baja prevalencia (o “rara”) porque afecta a menos de 1 de cada 2.000 habitantes. Por ejemplo, se calcula que la Nf1 afecta a 1 de cada 3.000 personas y la Nf2 a 1 de cada 40.000. Dentro de las enfermedades minoritarias, las Nf son muy frecuentes.

Se trata de una enfermedad crónica que necesita una supervisión, al menos anual. Al ser una enfermedad genética, se trata de una enfermedad que acompañará siempre al afectado.

Las Nf presentan un patrón de herencia autosómica dominante, esto quiere decir que en caso de que uno de los progenitores presente la enfermedad, el embrión tiene el 50% de posibilidades de heredarla. Este porcentaje se da con cada embarazo.

No existen factores de riesgo que aumenten o disminuyan esta probabilidad.

Los pacientes con Nf pueden presentar diferentes manifestaciones clínicas, entre las que se incluyen manchas cutáneas café con leche, pecas axilares, inguinales y submarias (efélides), neurofibromas en la piel, nódulos de Lisch en el iris. La variabilidad entre afectados es muy amplia, incluso si pertenecen a la misma familia. Se han descrito algunas complicaciones asociadas a las Nf como tumores del sistema nervioso, problemas de crecimiento, dificultades de



aprendizaje, epilepsia, sordera, ceguera o riesgo incrementado de tumores malignos.

¿Quiénes somos?

La Asociación de Afectados de Neurofibromatosis fue creada en el verano de 1997, hace ya 21 años, por Dña. María de Pilar Muñoz Villalobos. Desde los inicios la misión de la Asociación ha sido dedicarse a las Neurofibromatosis y mejorar la calidad de vida de los afectados a nivel nacional.

Durante estos años hemos ido creando y mejorando diferentes servicios y actividades para poder llevar a cabo nuestra Misión:

Se comenzó con el Servicio de Intervención Psicológica (1998) y luego se fueron poniendo en marcha:

- Los grupos de ayuda mutua (GAM). (2001).
- Sede propia. Hemos ido cambiando hasta llegar a la que inauguramos hoy. (2006)
- Boletín informativo, ahora revista “Infórmate” para dar a conocer todo lo más relevante sobre las Neurofibromatosis. Próximamente publicaremos el número 72. (1998)
- El Congreso médico anual. Hemos celebrado su 20ª edición. (1999)
- Formamos parte, como miembros de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).
- Creación de la Fundación Proyecto Neurofibromatosis cuyo fin es financiar la investigación de las Neurofibromatosis. (2010).
- Recogida de muestras a nivel nacional para poder investigar.
- Participación en los congresos europeos de Neurofibromatosis.
- Miembros de EURORDIS (Asociación Europea de Enfermedades Raras).
- Realización de diferentes talleres:
 - Taller de TDA-H y NF1. (2015)
 - Taller de HHSS para jóvenes. (2015)
 - Taller de Inserción laboral. (2016)
 - Formación del voluntariado. (2016)
- Cambio de imagen corporativa. (2018)
- Cambio página web. (2018)
- Presencia activa en redes sociales. (2017-2018)
- Grupos de Teaming (2017 – 2018)





¿Qué hacemos?

En la actualidad tenemos más de 1.700 asociados y ofrecemos los siguientes servicios a nivel nacional y de forma gratuita.

- **Servicio de apoyo, información y Orientación sobre la enfermedad (SAONF)**, Su objetivo consiste en dotar a los afectados, familiares y personas interesadas de los conocimientos necesarios para lograr que afronten de manera positiva y realista su situación, reduciendo el impacto que la enfermedad y sus consecuencias, puedan ocasionar en quienes la padecen y su entorno, así como en los profesionales implicados.

Las Neurofibromatosis son enfermedades muy desconocidas y desde la asociación se trabaja para recopilar toda la información válida posible, divulgarla e implicar a profesionales sanitarios para que colaboren. En 2017 se atendieron unas 650 consultas. En 2018 alcanzaremos las 900 consultas, principalmente de familias de pacientes recién diagnosticados.

- Información médica.
 - Información sobre las Neurofibromatosis.
 - Solicitud de Canal de Segunda Opinión Médica.
 - Protocolos
 - Planificación familiar
 - Referencias
 - Tatuajes
 - Calidad de vida
 - Donación sangre / médula
- Información social.
 - Recursos Sociales
 - Discapacidad
 - ¿Cómo asociarse?
 - Atención escolar individualizada
 - Voluntariado
- Información psicológica.
 - Solicitud de atención a través del SIPNF
 - Cómo informar a los hijos
- Canal de segunda opinión.

- **Servicio de Intervención Psicológica (SIPNF)**. Es un recurso, coordinado por psicólogas, ofrecido por la AANF para colaborar con los afectados en el afrontamiento de problemas asociados a la enfermedad. Se trata de un servicio gratuito que sólo en 2017 ha atendido más de 450 consultas y en el 2018 superamos las 800 consultas.
 - Orientación.



Asociación de Afectados de Neurofibromatosis

- Apoyo.
- Terapia individual, de pareja o de familia.
- Grupos de Ayuda Mutua.
- Formación.
- Orientación Laboral.
- Asesoramiento escolar.
- Plan de voluntariado. (Proyecto reconoce).

Nuestra meta es garantizar un apoyo integral por lo que, además de la terapia individual y familiar, en ocasiones es necesaria la coordinación con otros agentes. Por ello, ofrecemos orientación y asesoramiento a los centros educativos que tienen alumnos con NF. Con frecuencia las familias o los colegios nos solicitan información sobre cómo abordar la NF en el aula, con los compañeros y sobre las adaptaciones curriculares o apoyos necesarios en algunos casos. El trabajo coordinado familia-colegio-asociación ha ayudado a muchos alumnos a no sentirse estigmatizados, a facilitar su integración, a que los profesores incrementen sus recursos y ofrezcan las ayudas específicamente necesarias.

- **Servicio de Orientación Social (SOS).** Es el servicio ofrecido por el Trabajador Social de la Asociación para todos aquellos que quieran conocer o ampliar información sobre discapacidad, dependencia e incapacitación.
- **Servicio de Acompañamiento.** Desde la AANF ofrecemos un servicio de acompañamiento a los pacientes y familiares que visitan los centros de referencia de NF nacionales en Barcelona (Hospital Sant Joan de Déu para los niños y Hospital Germans Trias i Pujol para adultos)

Este acompañamiento consiste en:

- Recibir a los pacientes y familiares en la estación de tren o aeropuerto y acompañarles hasta el hotel u hospital, o informarles de cómo llegar.
 - Información de transporte público del que dispone en la ciudad (líneas de metro, autobuses, tranvía....)
 - Acompañamiento por las instalaciones del Hospital (localización de distintas consultas, lugares donde comer....)
 - Información sobre alojamientos.
 - Información de otros servicios de la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis.
- **Acabamos de lanzar Nuestro Software de Gestión de Usuarios (SGU).** Se trata de una web app (aplicación web en español) creada



exclusivamente para esta asociación, no requiere ninguna instalación y se ejecuta en el navegador.

Está dirigido a todas las personas que tengan algún vínculo con las Neurofibromatosis.

Creada con un diseño responsivo o adaptativo, este software puede funcionar en la mayoría de ordenadores y dispositivos móviles actuales. trabaja con una base de datos a nivel nacional de afectados, cumple con las más exigentes normas de seguridad y está adaptado al nuevo reglamento de protección de datos (RGPD).

Disponemos en Plantilla:

- Rafael, Trabajador Social a jornada completa.
- María y Carmen, Psicólogas a jornada parcial.
- Noemí, Administrativa en prácticas.

Contamos con 19 Voluntarios Responsables de Zona que nos representan y hacen más cercanos en 13 Comunidades Autónomas. En breve tendremos representación en tres Comunidades más.

La junta directiva está compuesta por 10 voluntarios de diferentes provincias:

- Barcelona (1).
- Almería (1).
- Córdoba (1).
- Sevilla (2).
- Madrid (5).

Por esta razón estamos mejorando nuestro plan de voluntariado.

- Hemos creado un plan de formación por niveles, obligatorio de realizar por todas las personas que colaboran con nosotros en labores de voluntariado.

Estamos a punto de integrarnos en el proyecto “reconoce” para poder acreditar las horas de voluntariado realizadas por las personas que colaboran con la Asociación.

¿Hacia Dónde caminamos?

Estamos trabajando para conseguir el sello de transparencia de la Fundación Lealtad, por lo tanto, estamos mejorando y optimizando nuestro método de trabajo:

- Estamos creando nuestro Sistema de Gestión de la Calidad.
- La auditoría de cuentas por parte de empresas externas especializadas y homologadas.



- Desarrollando nuestro plan estratégico 2019-2022.

Somos socios fundadores de la recién creada Asociación Europea de Neurofibromatosis (NEUF). Ocupando la vicesecretaría en la junta directiva.

Nuestro Equipo Técnico junto con personal clínico del hospital Sant Joan de Déu, están llevando a cabo un proyecto para la elaboración de:

- Guía para madres y padres.
- Guías para Centros Educativos. (Programa las Enfermedades Raras van al Cole (FEDER))
- Guías para adolescentes.

Estamos a la espera de que el Ministerio de Sanidad nos conceda una reunión en la que podamos plantearles poder trabajar y publicar unas guías médicas para la difusión en los hospitales a nivel nacional.

Nos adaptamos a las nuevas exigencias de licencias para poder prestar nuestros servicios de la Comunidad de Madrid y del Ayuntamiento de Madrid.

Como pueden ver es un no parar de mejorar y crecer para poder avanzar en el conocimiento de esta enfermedad minoritaria, pero de gran prevalencia.

Como padre que soy de dos hijos afectados, les digo que es muy duro encajar el diagnóstico por primera vez cuando te dicen el nombre de una enfermedad que nunca has oído y que cuesta mucho trabajo de pronunciar, NEUROFIBROMATOSIS. Y además no tiene cura, ni tratamiento específico. Y en cada afectado se representa de diferentes maneras siguiendo unos pequeños patrones comunes, implicando a un gran número de especialistas diferentes, cuyo trabajo en equipo es fundamental para un seguimiento certero, preventivo y eficaz.

Solamente existen 2 Centros de Referencia de Neurofibromatosis (CSUR) en España. Y los dos están en Barcelona.

Como familiares y como afectados, tenemos que seguir luchando con ganas e ilusión por conseguir:

- Tener más Centros de Referencia a nivel nacional y en concreto, poder tener nuestro CSUR en Madrid.
- Tener más médicos e investigadores.
- Tener mayor visibilidad para las instituciones y para la sociedad.
- Ese "Jarabito" que cure las Neurofibromatosis.

Juntos podremos conseguirlo. ¡Adelante, siempre adelante!

Muchas gracias.

