



FACULTAD DE POSGRADO
MAESTRÍA EN PSICONEUROINMUNOENDOCRINOLOGÍA

TESINA

Neurofibromatosis Tipo 1
Ansiedad y Depresión.

Lic. María Matilde Abrate
Psicóloga

Directora:

Dra. Patricia Ciavarelli

Buenos Aires
Argentina
2016

RESUMEN: La Neurofibromatosis Tipo 1 (Von Recklinghausen) también llamada Neurofibromatosis Periférica, es un desorden genético del sistema nervioso y constituye una enfermedad progresiva multisistémica de herencia autosómica dominante con penetrancia completa.

La causa es el *gen NF1*, el cual en condiciones normales actúa como un supresor tumoral. En esta enfermedad, dicho gen (por mutación o herencia) está afectado y estimula como consecuencia el crecimiento y proliferación celular, provocando diferentes alteraciones que pueden dar lugar a fenotipos clínicos muy variables en las personas afectadas, con compromiso múltiple de órganos y tejidos como la piel, el sistema nervioso, el sistema óseo, las membranas y los ojos.

Se manifiesta con síntomas, severidad y progresión extremadamente variables, por lo tanto, al ser la expresión fenotípica bastante diversa, algunos pacientes apenas reúnen los criterios necesarios para el diagnóstico, mientras que otros están gravemente afectados.

Dadas las características tan variadas que se observan en esta población y las consecuentes situaciones que deben afrontar, investigar sobre los índices de Ansiedad y Depresión en la misma es el motivo fundamental de la presente Tesina.

La investigación se centra en una búsqueda de referencias a través de entrevistas individuales, las cuales incluyen la administración de un *Cuestionario Personal* que aporta datos sobre el transcurrir de la NF1 desde las manifestaciones, vivencias y percepciones del paciente, una *Escala de Eventos Vitales* (Martina Casullo) para observar cómo impacta en cada uno de los entrevistados hechos o sucesos que pudieron ser estresantes en sus vidas y la utilización de escalas de *Ansiedad Estado y Rasgo* (Stai) e *Inventario de Depresión* (Beck) para medir dichos índices en la población.

El objetivo de la utilización de estos materiales y métodos consiste en valorar desde las distintas variables psicológicas si los índices altos de Ansiedad y/o Depresión influyen en el curso de la enfermedad, si los “aspectos emocionales” determinan

“posibles consecuencias” asociadas a las manifestaciones propias de dicha enfermedad.

INDICE

INTRODUCCIÓN	6
RESPECTO DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1	6
Características y manifestaciones clínicas:	7
- Manchas café con leche	7
- Efélides	7
- Nódulos de Lisch.....	7
- Tumores.....	8
- Macrocefalia	10
- Lesiones Óseas	10
- Anormalidades endocrinológicas.....	11
- Epilepsia	11
- Trastornos Vasculares	12
- Trastornos cognitivos.....	12
El Diagnóstico de Neurofibromatosis Tipo 1	13
RESPECTO DE ANSIEDAD Y DEPRESIÓN	14
OBJETIVOS.....	20
MATERIALES Y MÉTODOS	21
Muestra	21
Metodología de investigación	21
Inventario de <i>Índice de Gravedad</i> para la NF1	22
RESULTADOS	24
Características de la muestra.....	24
Asociación entre la gravedad sintomática de las manifestaciones propias de la Neurfibromatosis Tipo 1 y la depresión	32
Asociación entre la gravedad sintomática de las manifestaciones propias de la Neurfibromatosis Tipo 1 y la ansiedad	32
Análisis cualitativo de respuestas del Cuestionario Personal en relación con las escalas	34
DISCUSIÓN	36

CONCLUSIONES.....	39
Reflexiones Finales - Recomendaciones.....	39
ANEXOS	42
CITAS.....	45
BIBLIOGRAFIA GENERAL.....	46

INTRODUCCIÓN

RESPECTO DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

La enfermedad de Von Recklinghausen, también llamada Neurofibromatosis Periférica o Neurofibromatosis Tipo 1 (NF1), es un desorden genético del sistema nervioso. Su nombre deriva del gran predominio de su patología en el sistema nervioso periférico, bajo diversos tipos de afectación, los cuales serán mencionados más adelante.

Es una *enfermedad progresiva multisistémica de herencia autosómica dominante con penetrancia completa*. La herencia es de transmisión vertical, de padres a hijos, no hay salto generacional. También puede ser provocada por un cambio espontáneo en la secuencia de ADN, es decir “mutación espontánea” en el espermatozoide, o en el óvulo, o en el cigoto, y esta mutación causante de la enfermedad se encuentra sólo en una de las copias del gen.

Dado que los autosomas son iguales en hombres y mujeres, el gen defectuoso puede estar presente tanto en hombres como en mujeres, por lo que afecta por igual a ambos y puede ser transmitido por ambos sexos al hijo o a la hija.

El gen afectado es el *NF1*, que pertenece a la familia de genes supresores de tumores, localizado en la región pericentromérica del brazo largo del cromosoma 17 (17q11.2). El *NF1*, es muy grande (350kb, 60 exones) y codifica la proteína citoplásmica *neurofibromina* que se expresa de forma ubicua en todas las células. Ésta, en condiciones normales, tiene una función de supresión tumoral por medio de regular negativamente el proto-oncogenRas. Tiene una región con actividad GTPasa que se une al oncogen Ras y modula la conversión de la forma activa Ras-GTP a la forma inactiva Ras-GDP. (1)

Los pacientes con neurofibromatosis tipo I presentan mutaciones o deleciones del gen mencionado, por lo tanto están directamente afectados por crecimiento incontrolado que causa efectos principalmente en el desarrollo y crecimiento de los tejidos de las células nerviosas.

Se manifiesta con síntomas, severidad y progresión extremadamente variables, por lo tanto la expresión fenotípica de la NF1 es bastante diversa;

algunos pacientes apenas reúnen los criterios necesarios para el diagnóstico, mientras que otros están gravemente afectados.

Alrededor de un tercio de los pacientes afectados presenta distintas complicaciones médicas, desde retardo mental y trastornos del aprendizaje hasta aumento del riesgo de transformación maligna.

Tiene un compromiso múltiple de órganos y tejidos como la piel, el sistema nervioso, el sistema óseo, las membranas y los ojos.

Esta entidad puede ser considerada como una de las enfermedades sistémicas cuya patología alcanza a más órganos. Su incidencia en la población mundial es de 1 en 3.500 aproximadamente y la tasa de mutación es muy elevada: alrededor de 50% de los casos son esporádicos. Ocurre en ambos sexos y en todas las razas, se han informado pacientes y familias con NF1 en todo el mundo. No existe ninguna población en la que no se haya manifestado la enfermedad, y la mayoría de las complicaciones graves exhiben frecuencias similares en los diferentes grupos étnicos.

Características y manifestaciones clínicas:

Manchas café con leche

Son lesiones planas, de color marrón con intensidad variable, generalmente ovaladas. Se encuentran en todo el cuerpo salvo en el cuero cabelludo, cejas, palmas de las manos y plantas de los pies. Su tamaño puede variar entre un poco más grande que una efélide y que ocupe la mayor parte del cuerpo.

Son el primer signo clínico de la NF1 en los niños afectados. Pueden estar presentes al nacer o bien aparecer en los primeros meses de vida.

Efélides

Manchas lenticulares, llamadas pecas (efelidoides), de pequeño tamaño de 1 a 2 mm. Son del mismo color que las manchas café con leche, pero de menor tamaño. Generalmente están agrupadas y se encuentran en la axila o ingle. No están presentes al nacer y aparecen en la infancia tardía. Se observan en el 70% de los pacientes con NF1.

Nódulos de Lisch

Son hamartomas pigmentados del iris que no afectan la visión ni dan síntomas clínicos, son muy útiles para el diagnóstico. Se observan en la mayoría de los niños con NF1, habitualmente en los mayores de 10 años. Los nódulos de Lisch sólo pueden ser observados claramente usando un instrumento denominado lámpara de ranura. Los médicos los buscan cuando la diagnosis de NF1 es dudosa o cuando tratan de saber qué clase de NF tiene un paciente.

Tumores

La incidencia de tumores en la NF1 es más alta que en cualquier otro tipo de patología. La presencia de tumores en pacientes con NF1 es más frecuente que en la población general, se asocia tanto con tumores benignos y malignos del sistema nervioso central (SNC) como del sistema nervioso periférico (SNP).

La malignización es probablemente es la complicación que genera más preocupación en las personas involucradas con la NF1, aunque el riesgo de desarrollar cáncer que está relacionado con ella es bajo, alrededor del 5%. Los tumores malignos, son usualmente descritos en adultos, siendo muy rara su presencia en niños por debajo de los 10 años.

Los dos tipos de cáncer particularmente asociados con la NF son:

-"*tumores embrionarios*": tumores en la infancia que aparecen en tejidos embrionarios primitivos

-"*neurosarcomas*": tumores malignos de los nervios, generados por cambios en el comportamiento de un neurofibroma preexistente.

Neurofibromas: Es un tumor benigno que surge de cualquier nervio periférico. Las células de Shwann y los fibroblastos son los tipos celulares predominantes. Los neurofibromas pueden producir desde trastornos cosméticos menores hasta deformidades graves y, cuando son muy extensos su capacidad infiltrativa es muy acentuada y pueden producir macrosomías especialmente en las extremidades, dolores intensos e impotencias funcionales parciales o totales. En un adulto con NF1 es gradual y continuo el desarrollo de nuevos neurofibromas.

Hay de cuatro tipos:

- *Cutáneos discretos*: que aparecen al final de la niñez y están presentes en casi todos los pacientes con NF1 al completar la pubertad. Pueden dar dolor, pero no provocan déficit neurológico.

- *Subcutáneos discretos*: se encuentran en el tejido adiposo. Son nódulos firmes, discretos, pueden medir desde pocos milímetros hasta varios centímetros, únicos o múltiples y están dispuestos a lo largo del trayecto de un nervio como “cuentas de rosario”, por lo que a veces generan dolor o sensibilidad local espontáneos o a la palpación.

- *Nodulares plexiformes*: combinan elementos de los neurofibromas cutáneos y subcutáneos. Clínicamente pueden presentarse bajo dos formas: a) nódulos firmes y discretos, a menudo unidos a un nervio, plexo o raíz nerviosa, o b) tumores voluminosos del tejido subcutáneo que a veces alcanzan un tamaño enorme. Estos comprometen toda la piel y pueden llegar a involucrar músculo, infiltrar vísceras, erosionar estructuras óseas o asociarse a hipertrofia del tejido subcutáneo y hueso subyacente. Pueden causar trastornos de la sensibilidad, dolor de grado variable, hipertrofia o atrofia en el área afectada. La piel suprayacente puede estar hiperpigmentada o presentar hipertrichosis. Suelen observarse desde el nacimiento. Se localizan en cualquier sector del organismo, pero su incidencia es mayor en la región craneofacial. El crecimiento agresivo de los neurofibromas plexiformes de la región cervicofaríngea o mediastínica durante la infancia puede comprometer seriamente al paciente al causar edema en esclavina, trastornos digestivos, cifoscoliosis, insuficiencia respiratoria, insuficiencia cardíaca e incluso en manifestaciones severas llevarlo a la muerte.

-*Plexiformes*: Se consideran que pueden ser congénitos, ya están presentes a la hora del nacimiento, pueden aparecer en forma temprana y permanecer silentes por años. Se presentan en el 30% de los pacientes con NF1. No se encuentran limitados por el perineuro, por lo cual infiltran las estructuras vecinas, esto hace casi imposible la remoción quirúrgica. Se encuentran en cualquier lugar del cuerpo, pero en un pequeño grupo de pacientes se localizan en la cara, generando un serio problema estético. Los neurofibromas plexiformes varían en tamaño, desde unos pocos a varios centímetros de diámetro, y pueden estar asociados con pigmentación e hipercrecimiento de la piel que los rodea. En general se los detecta por sus

efectos sobre otros órganos: asimetría en el examen físico, discrepancia entre miembros, displasia del ala del esfenoides o dolor interno inexplicable.

Gliomas ópticos: Es el tumor más frecuente del sistema nervioso central, en los niños corresponden del 2 a 3% y en éstos el 70% ocurren en niños con NF1, casi siempre aparece en los primeros cuatro años de vida. La mayoría de estos gliomas son de crecimiento lento y no cancerosos (benignos), con frecuencia es bilateral y puede involucrar al quiasma óptico.

Glioma del tronco cerebral: Los gliomas de tronco cerebral son los segundos tumores intracraneales más frecuentes. Los principales síntomas que ocasionan son: parálisis de nervios craneales, cuya afectación depende del nivel del tronco en el que estén localizados, trastorno piramidal con afectación motora de grado variable, ataxia, disfagia, disartria, movimientos de cabeza, macrocefalia e hidrocefalia obstructiva por bloqueo del acueducto de Silvio. Los tumores de tronco cerebral tienen, en muchos casos, una localización muy circunscrita y, dada su benignidad histológica, no suelen pasar a zonas vecinas. En muy raros casos son malignos.

Neurofibromas de la Medula Espinal: Estos aparecen en las raíces de los nervios de la médula espinal. Presionan sobre las raíces de los nervios y causan dolor, debilidad o contracción. Alternativamente, pueden apretar la médula y generar flacidez de las piernas o dificultad en controlar la micción.

Otras tumoraciones: desarrollo de *feocromocitomas* que es un tumor de la médula suprarrenal de la glándula adrenal que producen una secreción aumentada y no regulada de catecolaminas.

Macrocefalia

Las personas con NF1 tienden a tener cabezas un poco más grandes que la población en general, es porque el cerebro es más grande y no se conoce la causa. Muy raramente esto está relacionado con un problema subyacente y no se asocian síntomas neurológicos. Se observa en el 38% de los niños con NF1.

Lesiones Óseas

Están relacionados con defectos congénitos en el hueso y causan problemas ortopédicos.

Escoliosis: Es una curvatura hacia el costado de la columna que, generalmente, se desarrolla en la adolescencia temprana. Algunas personas con NF1 tienen una

escoliosis leve que no cambia, pero en otras la curva se vuelve mucho más pronunciada y requiere tratamiento con un corsé o una operación.

Curvatura congénita de la Tibia o Peroné (Pseudoartrosis): Esto ocurre cuando los huesos debajo de la rodilla (tibia y peroné) se curvan, tienden a ser más finos que lo normal y, por lo tanto, se quiebran fácilmente. Cuando esto ocurre, la unión de los huesos puede ser demasiado lenta o incompleta (pseudoartrosis). Este problema también puede ocurrir en el brazo con el radio o el cúbito. La pseudoartrosis es una complicación severa que afecta a los huesos largos, tanto de los miembros superiores como inferiores y tiene la desventaja de provocar problemas motores.

Displasia del ala del esfenoideas: es casi siempre unilateral y suele ser un hallazgo incidental en una tomografía de cerebro.

Anormalidades endocrinológicas

Talla baja: se presenta una disminución global de la talla de los sujetos con NF1 respecto a la población normal y sigue manifestándose en la edad adulta, en la que sólo el 50% de los sujetos llega a alcanzar una talla estándar.

Pubertad Precoz: Es una alteración que se presenta con frecuencia y es 8 veces más frecuente en mujeres que en varones. Está asociada a gliomas de vías ópticas, a tumor de tronco cerebral, a obstrucción progresiva del acueducto de Silvio con hidrocefalia secundaria, a pseudoartrosis de huesos largos, a neurofibromas subcutáneos y, en muchos casos, a ninguna de estas patologías. No obstante, dentro de estas complicaciones asociadas a la NF1, los tumores de vías ópticas y/o hipotálamo, son los que se ven acompañando a la pubertad precoz con mayor frecuencia.

Estos trastornos endocrinológicos se manifiestan desde muy pronto y deben ser controlados por un especialista en endocrinología, atendiendo a la alteración y grado de la misma que presente el paciente.

Epilepsia

Se observa más frecuentemente en personas que tienen NF1 que en las que no la tienen. Las crisis pueden ser de todo tipo —generalizadas tonicoclónicas o ausencia picnoléptica, parciales simples y parciales complejas— siendo muy infrecuentes los espasmos infantiles.

Trastornos Vasculares

Las alteraciones clínicas provocadas por la patología vascular se corresponden con las propias de un cuadro encefálico agudo cuando hay hemorragia: cefalea brusca, fiebre, meningismo, trastornos motores, convulsiones, y trastornos de conciencia que incluso pueden llegar al coma. Dado el alto porcentaje de sujetos en los que la NF1 se asocia al fenómeno Moyamoya (el paciente con moyamoya sufre estenosis progresiva y oclusión de las arterias intracerebrales basales), el cuadro de hemorragia aracnoidea puede ser frecuente en el adulto.

La NF1 puede comportarse como una vasculopatía sistémica con afectación de cualquier parte del árbol vascular del organismo, desde el tronco aórtico a pequeñas arterias, e incluso también venas, en lesiones de diverso tipo que se pueden ir sucediendo en varias estructuras del cuerpo. Se ven con mayor frecuencia en las arterias renales, la aorta, las mesentéricas y las cerebrales. Las lesiones venosas parecen menos comunes, o se refieren menos. La asociación de estenosis de la arteria renal a coartación de aorta en los tramos abdominal y/o torácico se da en un amplio número de casos.

Hipertensión: La alta presión sanguínea es más común en adultos que en niños y el riesgo aumenta con la edad. Se presenta en un 6% de los pacientes con NF1.

Trastornos cognitivos

Desde el punto de vista neuropsicológico se observa habitualmente:

- El nivel intelectual está moderadamente disminuido respecto a la media de los sujetos que no presentan el trastorno.
- En un importante porcentaje de los casos presentan el Síndrome de Déficit de Atención con Hiperactividad (ADHD).
- Los problemas dismórficos externos y el carácter progresivo de algunos de éstos les provocan un cuadro depresivo, además de limitaciones importantes en el campo laboral.

Dificultades en el aprendizaje: Las personas con NF1 tienen 5 veces más probabilidades de tener dificultades de aprendizaje que el resto de la población. La NF1 se presenta en uno de cada 200 pacientes con retraso mental. Durante

la infancia se presentan desórdenes en el aprendizaje en general, ya que funciones cerebrales necesarias para el mismo, como lo son la atención, el lenguaje y la memoria están afectados produciendo una variación en su desarrollo. Esta variación es significativa porque los limita en la adquisición de habilidades, las funciones cerebrales se retrasan, el desarrollo de la habilidad es *débil* y conduce a una “disfunción” que tiene manifestaciones diferentes en cada caso, dependiendo de muchos factores (físicos, emocionales, de sostén, estimulación, etc.). Las habilidades que presentan disfunción en general son: motoras, lenguaje, memoria, atención, percepción visual, visión espacial, percepción auditiva, integración motor-visual, lectura, matemáticas y cálculo, expresión escrita, aprendizaje, percepción social (pueden no distinguir pautas de conducta o lenguaje corporal) que involucra su conducta (son corrientes los comportamientos asociados a la ansiedad o depresión) y a la integración.

Problemas psicológicos: Están relacionados fundamentalmente con la función cognitiva, con las dificultades para el aprendizaje, descrito en el ítem anterior y que involucran la planificación y ejecución de las actividades, déficit de atención, como así también las implicancias físicas y motoras que se manifiestan en la NF 1. Estas personas se ven obligadas a luchar contra el medio circundante, pero especialmente consigo mismos. Quienes tienen expresión física de la enfermedad y sobre todo facial se enfrentan a miradas de asombro, de rechazo, lástima y en ocasiones también ofensivas, que pueden conducir a complicaciones psicológicas.

El Diagnóstico de Neurofibromatosis Tipo 1

El diagnóstico es clínico y se efectúa utilizando criterios firmemente aceptados para el mismo.

Estos criterios diagnósticos realizados en consenso por el NIH (National Institutes of Health) que fueron publicados en 1988, se basan en la reunión en un mismo sujeto de dos o más de las alteraciones que se mencionan.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS PARA LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1)

El paciente deberá tener 2 ó más de los siguientes criterios:

1. Seis o más manchas café con leche

- de al menos 0.5 cm de longitud en los niños pre púberes.
 - de al menos 1.5 cm de longitud en los sujetos que ya tuvieron la pubertad
2. Dos o más neurofibromas de cualquier tipo ó 1 ó más neurofibromas plexiformes
 3. Pecas en las axilas y/o ingles (signo de Crowe).
 4. Glioma de vías ópticas
 5. Dos o más nódulos de Lisch (hamartomas benignos del iris)
 6. Una lesión ósea distintiva (displasia del ala del esfenoides o displasia o adelgazamiento de la cortical del hueso largo).
 7. Un pariente de primer grado (padre, madre, hermano o hijo) afectado.

El diagnóstico puede hacerse casi con certeza a los 8 años de edad en casi todos los afectados y con certeza del 100% en los sujetos de 20 años en adelante.

Algunas de las manifestaciones clínicas (por ejemplo las manchas café con leche) ya están presentes en los primeros años de la vida, otras pudiendo aparecer en el curso de los años, de ahí que el pronóstico de la enfermedad sea siempre incierto atendiendo a su posible potencial evolutivo tanto por lo que concierne a las lesiones cutáneas como a las neurológicas.

Los neurofibromas aparecen poco a poco durante la infancia y la adolescencia.

En más del 90% de los pacientes mayores de 5 ó 6 años hay manifestaciones oculares. El signo oftálmico clásico de la neurofibromatosis consiste en lesiones pigmentarias que aparecen en el iris (nódulos de Lisch). Las alteraciones óseas son frecuentes y bastante características del proceso.

RESPECTO DE ANSIEDAD Y DEPRESIÓN

Partiendo de que existe suficiente certeza para decir que tanto la *Depresión* como la *Ansiedad* se encuentran asociadas de una manera significativa con diferentes enfermedades crónicas muy prevalentes, como diabetes, hipertensión, enfermedad coronaria, cáncer, enfermedades inflamatorias, y otras. Además, contando también con importante evidencia que

tanto la ansiedad como la depresión producen cambios en los sistemas nervioso, inmunológico y endócrino, que podrían influir en el desencadenamiento, curso, y pronóstico de dichas enfermedades, indagar sobre la presencia de estas en pacientes con NF1 constituyó uno de los motivos que movilizó el presente trabajo de investigación.

En la búsqueda bibliográfica previa de investigaciones relacionadas a esta temática, no se encontraron artículos ni estudios que vinculen Ansiedad ni Depresión con la Neurofibromatosis.

En cuanto a una búsqueda generalizada se pueden hacer algunas consideraciones al respecto:

Si focalizamos en la **Depresión**: Para la Organización Mundial de la Salud, es el resultado de interacciones complejas entre factores sociales, psicológicos y biológicos. Quienes pasan por circunstancias vitales adversas tienen más probabilidad de sufrir depresión. A su vez, la depresión puede generar más estrés y disfunción, y empeorar la situación vital de la persona afectada y, por consiguiente, la propia depresión. Hay relaciones entre la depresión y la salud física; así, por ejemplo, las enfermedades cardiovasculares pueden producir depresión, y viceversa. (2)

Un elevado y creciente número de evidencias indican que los episodios depresivos se asocian con cambios en la neurotransmisión del sistema nervioso central y cambios estructurales en el cerebro, producidos a través de mecanismos neuroendocrinos, inflamatorios e inmunológicos. Un ejemplo significativo encontrado para explicar lo mencionado es una investigación de Descontrol Metabólico relacionado con Depresión según el inventario de Beck en pacientes diabéticos tipo 2 de reciente diagnóstico, en que la conclusión que arroja es que existe relación entre la depresión y el descontrol metabólico. Se observan valores crecientes de glucemia al aumentar el grado de depresión. (3)

También hay un reconocimiento cada vez mayor de una alta prevalencia de comorbilidad entre la depresión y muchas de las enfermedades médicas importantes y un consenso de que la relación entre depresión y enfermedades es bidireccional y, al menos en parte, depende de varios procesos biológicos, incluyendo la desregulación inmune. El tema de la relación de la depresión con los cambios inmunológicos es uno de los más importantes de la **psicoimmunoneuroendocrinología (PINE)** y vinculan un trastorno, que

implica un estado emocional y un estado psicológico como es la depresión, con las alteraciones inmunológicas. (4)

Las cifras de prevalencia de la depresión varían dependiendo de los estudios, en función de la inclusión tan sólo de trastornos depresivos mayores o de otros tipos de trastornos depresivos. En general, se suelen recoger cifras de prevalencia en países occidentales de aproximadamente 3 por ciento en la población general, y para el trastorno depresivo mayor, una incidencia anual del 1 al 2 por mil. (5)

Las estimaciones de la OMS indican que la depresión es frecuente en todas las regiones del mundo. Un estudio reciente respaldado por la OMS reveló que alrededor del 5% de las personas residentes en la comunidad han padecido depresión durante el último año. (6)

La depresión a menudo coexiste con otras condiciones médicas como enfermedad cardíaca, derrame cerebral, cáncer, VIH/SIDA, diabetes, y la enfermedad de Parkinson. Estudios han demostrado que las personas que padecen depresión además de otras enfermedades médicas graves, tienden a presentar síntomas más graves, tanto de la depresión como de las enfermedades médicas, a adaptarse con mayor dificultad a su condición médica, y a tener que afrontar costos médicos más altos que aquellas que no tienen depresión coexistente. Investigaciones han obtenido una cantidad creciente de evidencia de que tratar la depresión también puede ayudar a mejorar la evolución de la enfermedad concurrente.(7)

Con respecto a la Prevalencia de depresión en portadores de distintas enfermedades físicas, DEPRESIÓN Y ENFERMEDADES FÍSICAS podemos encontrar una prevalencia elevada y variable según la enfermedad que se trate

Prevalencia:(8)

Hipertensión Hasta 29%

Infarto de miocardio Hasta 22%

Epilepsia Hasta 30%

Accidente vascular cerebral Hasta 31%

Diabetes Hasta 27%

Cáncer Hasta 33%

VIH/SIDA Hasta 44%

Tuberculosis Hasta 46%

Población general Hasta 10%

Por estos hallazgos, entre otros, en la actualidad, la depresión y la ansiedad son reconocidas como problemáticas de salud pública ya que los índices se incrementan día a día. De acuerdo a las últimas estadísticas de la OMS, en el mundo hay 330 millones de personas con depresión, un trastorno mucho más profundo y resistente que la simple tristeza: afecta los hábitos de vida, la convivencia social, el trabajo y hasta el sistema inmunológico. La Ansiedad Patológica es capaz de ejercer sobre quien la padece un impacto devastador. Las consecuencias del progresivo deterioro se extienden no sólo al área personal, sino que afecta a las relaciones familiares y sociales, a las posibilidades reales de desarrollo profesional. Se prevé que cerca del 25% de la población en algún momento de sus vidas experimentará algún tipo de Trastorno de Ansiedad.(9)

En relación a Ansiedad: Es importante entender la misma como una sensación o un estado emocional normal ante determinadas situaciones y que constituye una respuesta habitual a diferentes situaciones cotidianas estresantes. Así, cierto grado de ansiedad es incluso deseable para el manejo normal de las exigencias del día a día. Tan sólo cuando sobrepasa cierta intensidad o supera la capacidad adaptativa de la persona, es cuando la ansiedad se convierte en patológica, provocando malestar significativo con síntomas que afectan tanto al plano físico, como al psicológico y conductual. Los trastornos de ansiedad como tal son un grupo de enfermedades caracterizadas por la presencia de preocupación, miedo o temor excesivo, tensión o activación que provoca un malestar notable o un deterioro clínicamente significativo de la actividad del individuo. (10)

Estrés y Ansiedad son dos términos asociados entre sí como determinantes de un estado de ánimo (por ejemplo: “estoy estresado” - “estoy ansioso”)

El estrés es un sentimiento de tensión física o emocional. Puede provenir de cualquier situación o pensamiento que lo haga sentir a uno frustrado, furioso o nervioso. Es la reacción de su cuerpo a un desafío o demanda. En pequeños episodios el estrés puede ser positivo, como cuando le ayuda a evitar el peligro o

cumplir con una fecha límite. Pero cuando el estrés dura mucho tiempo, puede dañar su salud. La causa del estrés es la presencia de un factor estresante, y la Ansiedad es el estrés que continúa después de que el factor estresante ha desaparecido. (11)

El estrés es un proceso complejo, dinámico y recursivo entre las demandas ambientales, los recursos sociales e individuales, tanto físicos como mentales, y la valoración del individuo acerca de la relación entre las demandas y los recursos disponibles. La PINE propone a partir de una “fisiología integral”, un modelo sistémico del ser humano, en que los diferentes sistemas corporales se modulan entre sí, conformando en red un sistema interactivo. Es decir que el sistema nervioso, el endócrino, el inmune y la mente forman una red de trabajo funcional al servicio de la adaptación y supervivencia. Cuando este sistema es forzado a adaptarse a situaciones tanto psicosociales como físicas adversas, se encuentra hiperactivo, pierde su regulación y se produce una “carga alostática” que significa “el costo que paga el organismo por esta hiperactividad constante y no regulada”. Los resultados secundarios o consecuencias patológicas a largo plazo de esta “carga” se pueden evidenciar en el cerebro, en la conducta, en el sistema cardiovascular, en el sistema inmune y en el metabolismo. Los cambios cerebrales asociados con el estrés crónico y la carga alostática no solo aumentan la vulnerabilidad biológica, sino también la psicológica al alterar la capacidad para el procesamiento cognitivo de los estímulos. Esta alteración neurocognitiva puede favorecer la desregulación o sobreactivación de los sistemas fisiológicos del organismo, pudiendo aumentar más la vulnerabilidad biológica. (12)

De acuerdo a la suficiente información existente, se puede aceptar que las alteraciones inmunológicas que son inducidas por eventos estresantes o estados depresivos, pueden provocar efectos negativos sobre la salud de los individuos, por ejemplo, en los individuos estresados y/o deprimidos se ha observado que aumenta la susceptibilidad a padecer enfermedades infecciosas o modificarse la severidad de las mismas. También es conocido que las personas sometidas a situaciones de estrés psicológico y/o estados depresivos suelen desarrollar hábitos “menos saludables”, como por ejemplo alteraciones en el sueño, mala nutrición, poco ejercicio, mayor consumo de alcohol, tabaco y otras drogas que perjudican y que les condicionan aún más a padecer ciertas enfermedades.

Entonces, relacionando con la Neurofibromatosis Tipo 1, en la cual al no tener la proteína neurofibromina, su falta podría interpretarse como una vulnerabilidad agregada. Es decir que la persona con NF1 tiene esta característica como “condicionamiento base” que determina por consecuencia una mayor fragilidad somática o física, y que a su vez, si se agregasen a esto factores psicosociales como la Ansiedad y Depresión, en relación a todo lo expuesto, cabe pensar que podría incrementarse el grado de complicaciones, riesgo y sufrimiento. Entonces, la detección y tratamiento temprano de estas patologías que alteran el estado de ánimo con sus posibles consecuencias constituirían un enfoque de tratamiento preventivo para intentar evitar mayores complicaciones asociadas a la NF1.

OBJETIVOS

Teniendo en cuenta de que es bien conocido que existen muchas enfermedades somáticas asociadas de diferente manera con Ansiedad y Depresión, en cuanto que éstas pueden ser sus desencadenantes o agravantes, los objetivos de este trabajo son los siguientes:

- 1- Constatar niveles de Ansiedad y Depresión en la muestra.
- 2- Evaluar si hay una correlación entre éstos y la gravedad sintomática de las manifestaciones propias de la Neurfibromatosis Tipo 1.
- 3- Determinar si la atribución de enfermedad impacta de alguna manera influenciando el efecto de Ansiedad y/o Depresión en la NF1.

MATERIALES Y MÉTODOS

Muestra

Corresponde a 30 adultos desde los 21 años, entrevistados individualmente durante los años 2013 – 2014, todos diagnosticados con Neurofibromatosis Tipo 1 de acuerdo a los criterios clínicos aplicables.

Las entrevistas se realizan principalmente en Hospital Nacional de Clínicas José de San Martín, de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires y en la Asociación Argentina de Neurofibromatosis.

Metodología de investigación

Entrevista Dirigida y anónima. Que incluye:

1- Encuadre con especificaciones pertinentes.

2- Cuestionario Personal (anexo 1)

El objetivo del mismo es aportar datos que permitan observar cómo la NF1 aparece en sus vidas y lo que la misma significa para sí, consta de preguntas acerca de aspectos individuales respecto al conocimiento de su enfermedad, si otros miembros de la familia la tienen, desde cuándo fue diagnosticada y qué cambios ha tenido en relación al presente.

- Incluye una *Escala Visual Analógica de Percepción de Gravedad* en la que el paciente define en un rango de 0 a 10 cuánto considera la gravedad de su enfermedad.

3- Variables psicológicas con la administración de las siguientes escalas:

- Inventario de Depresión de Beck 2

Desarrollado por A.T. Beck con la finalidad de valorar la severidad de los síntomas de depresión, especialmente los relacionados con el componente cognitivo (pensamientos, emociones). El cuestionario consta

de 21 preguntas, con cuatro opciones de respuesta, 15 hacen referencia a síntomas psicológico-cognitivos y 6 a síntomas de tipo físico.

- *Escala de Autoanálisis de Sucesos de Vida*. Martina Casullo-1991.

Esta escala proporciona una ponderación subjetiva del impacto emocional que determinados eventos del ciclo vital han provocado en el sujeto. Si bien estuvo desarrollada para una población adolescente, el contenido de los ítems permite la valoración de hechos que pudieron ser significativos en aquella etapa fundamental en el desarrollo de la personalidad, básicamente por los grandes cambios hormonales.

- *STAI, Cuestionario de Ansiedad Estado-Rasgo*.

Cuestionario de Ansiedad Estado-Rasgo. de C. D. Spielberger, R. L. Gorsuch y E. Lushene. Adaptación española, 8ª edición revisada y ampliada: Sección de estudios de TEA Ediciones, S. A. Madrid. Lushene. Adaptación Española. Es un cuestionario breve, de 40 elementos que valora dos conceptos independientes de la ansiedad:

Ansiedad como estado (A/E) que evalúa un estado emocional transitorio, caracterizado por sentimientos subjetivos, conscientemente percibidos, de atención y aprensión y por hiperactividad del sistema nervioso autónomo. *Ansiedad como rasgo (A/R)*: señala una propensión ansiosa, relativamente estable, que diferencia a los individuos en su tendencia a percibir las situaciones como amenazadoras y a elevar, consecuentemente, su ansiedad estado (A/E).

4- Breve devolución a cada entrevistado finalizada la administración.

Inventario de Índice de Gravedad para la NF1

Este inventario fue construido para cuantificar la gravedad y afectación de la enfermedad a partir de los datos obtenidos.

El objetivo es determinar una puntuación en relación a las manifestaciones sintomáticas que generan molestias e influyen en la calidad de vida.

Las variables tenidas en cuenta son:

- A- Neurofibromas que inciden o afectan en la estética.
- B- Neurofibromas subcutáneos sensibles y molestos al tacto.
- C- Neurofibromas que ejercen presión afectando el área y/o nervios implicados.
- D- Tumores.
- E- Lesiones óseas.
- F- Cirugías - Internaciones.
- G- Inconvenientes en la motricidad -Vértigo- Mareos.
- H- Dolor.

Se puntúa de 1 por variable en un rango de 0 a 8.

El índice de gravedad se determina en los siguientes valores:

= 0 a 2: menos grave.

= 3: grave.

= 4 a 8: muy grave.

RESULTADOS

Características de la muestra

La muestra se encuentra conformada por 30 pacientes (50% de sexo femenino y 50% de sexo masculino) que poseen Neurofibromatosis Tipo 1.

La edad de los pacientes está comprendida entre los 21 y los 73 años ($M = 40.30$; $DT = 14.05$) En la Figura 1 se especifica la frecuencia de pacientes por edad.

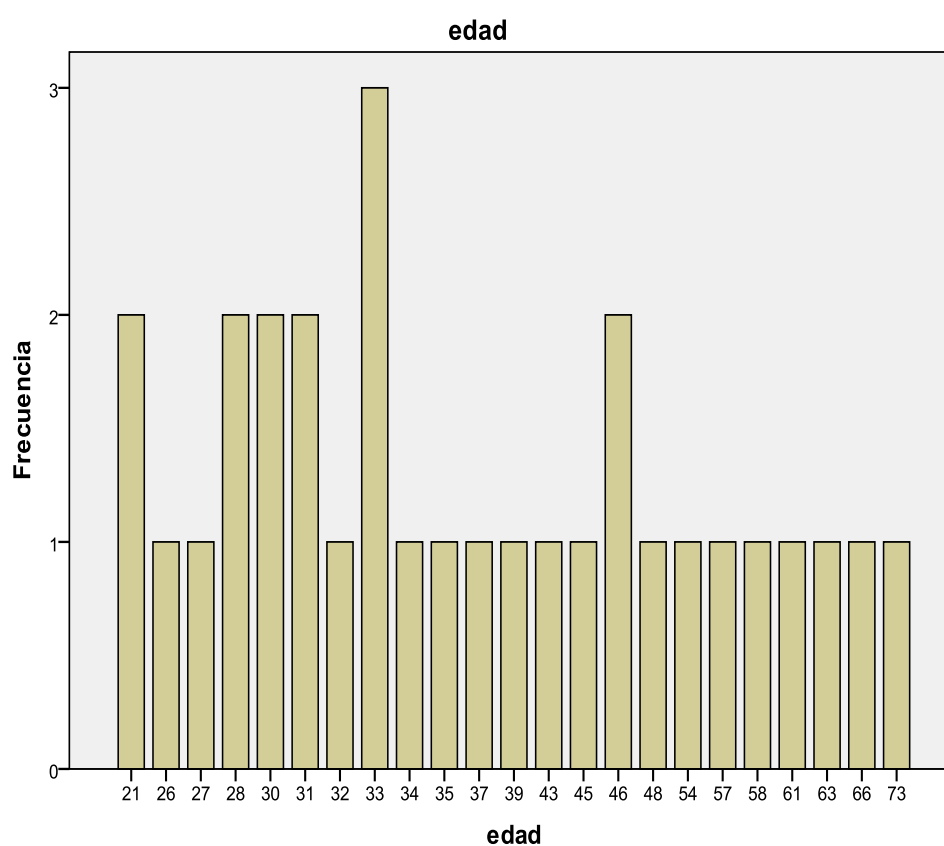


Figura 1. Frecuencia de pacientes de acuerdo a la edad

Respecto del estado civil de los participantes, el 43% son solteros, el 27% son casados, el 20% se encuentran en concubinato, el 7% han enviudado y el 3% se hallan separados. En la Figura 2 se especifica la frecuencia de pacientes de acuerdo al estado civil.

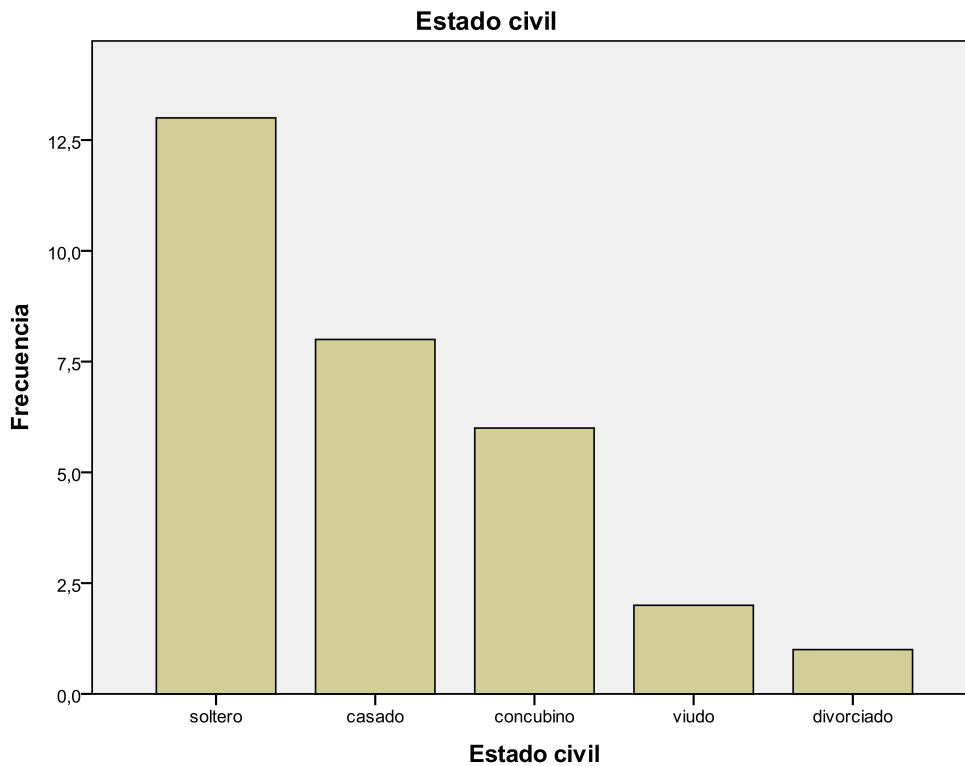


Figura 2. Frecuencia de pacientes de acuerdo al estado civil

En relación a la provincia de residencia, el 73% de los pacientes se encuentra viviendo en Buenos Aires mientras que el 27% restante reside en otras provincias tales como Río Negro (7%), Santa Fé (7%), Catamarca (3%), Santa Cruz (3%), Córdoba (3%) y Entre Ríos (3%). En la Figura 3 se especifica la frecuencia de pacientes de acuerdo a su provincia de residencia.

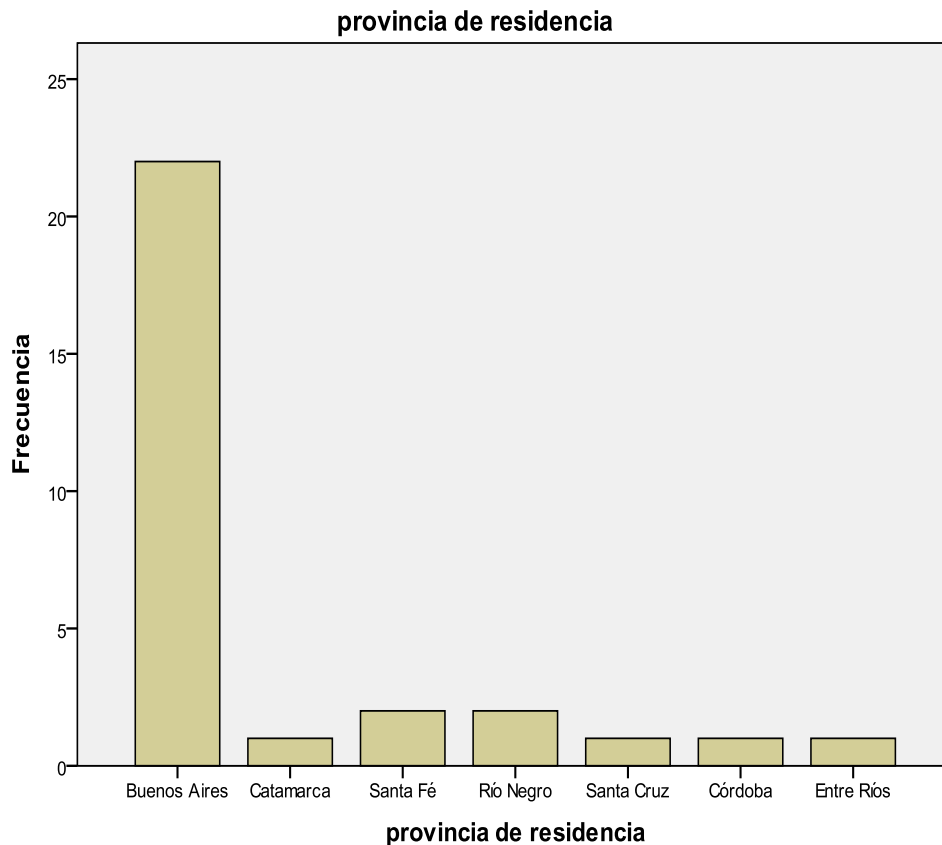


Figura 3. Frecuencia de pacientes de acuerdo su provincia de residencia

Sobre el nivel de instrucción de los participantes, el 7% ha finalizado los estudios primarios. Por su parte, el 13% no ha finalizado la secundaria, mientras que el 30% posee estudios secundarios completos. El 10% tiene estudios terciarios incompletos y el 17% estudios terciarios terminados. Finalmente, el 17% no ha concluido la universidad, mientras que el 7% posee estudios universitarios completos. En la Figura 4 se especifican los porcentajes de pacientes de acuerdo a su nivel de instrucción alcanzado.

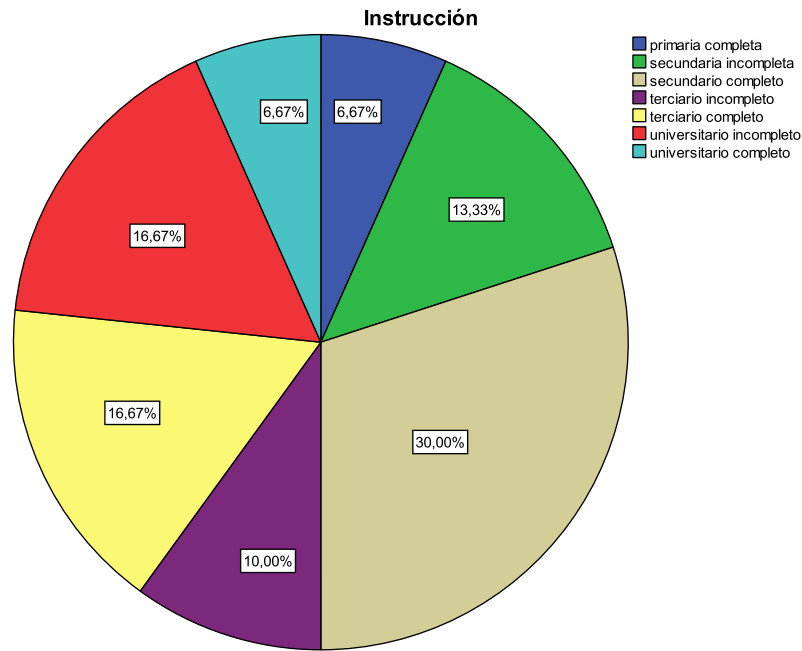


Figura 4. Porcentaje de pacientes de acuerdo al nivel de instrucción alcanzado

Acerca de la profesión de los pacientes, al momento de la investigación el 3% se encontraban desocupados, el 20% eran estudiantes, el 3% se dedicaban al comercio, el 10% eran amas de casa, el 13% docentes, el 27% empleados, el 7% profesionales, el 10% se dedicaban a un oficio (herrero o pintor) y el 7% eran jubilados. En la Figura 5 se especifican los porcentajes anteriormente citados para una mejor visualización.

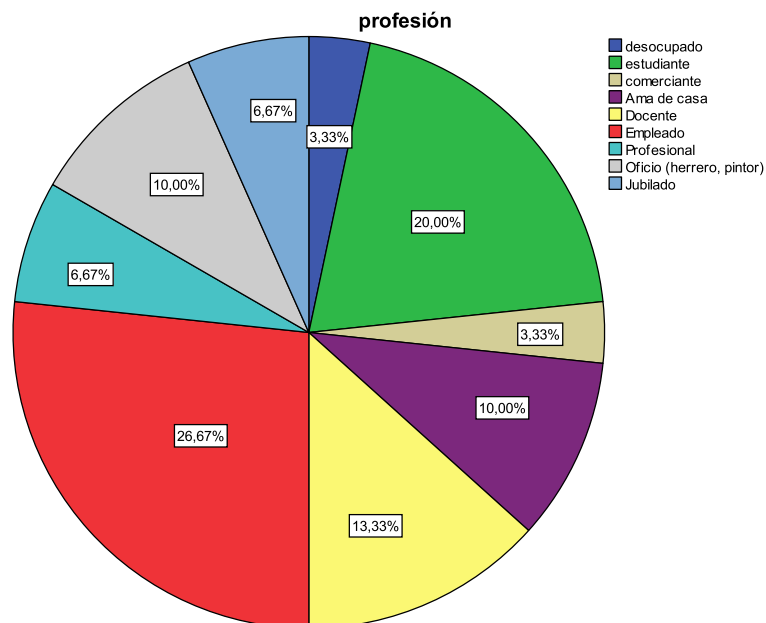


Figura 5. Porcentaje de pacientes de acuerdo a su profesión

Por otra parte, se les consultó a los pacientes a qué edad fueron diagnosticados de Neurofibromatosis Tipo 1. El 17% de los pacientes respondió que su diagnóstico fue realizado desde el nacimiento, el 7% a los 11 años, un 7% a los 12 años, un 7% a los 14 años, un 7% a los 17 años, un 7% a los 19 años y un 7% a los 30 años. El resto de los pacientes manifestó haber recibido el diagnóstico en otras edades. Para una mejor visualización, en la Figura 6 se especifican los porcentajes de pacientes de acuerdo a la edad en la cual recibieron el diagnóstico de Neurofibromatosis Tipo 1.

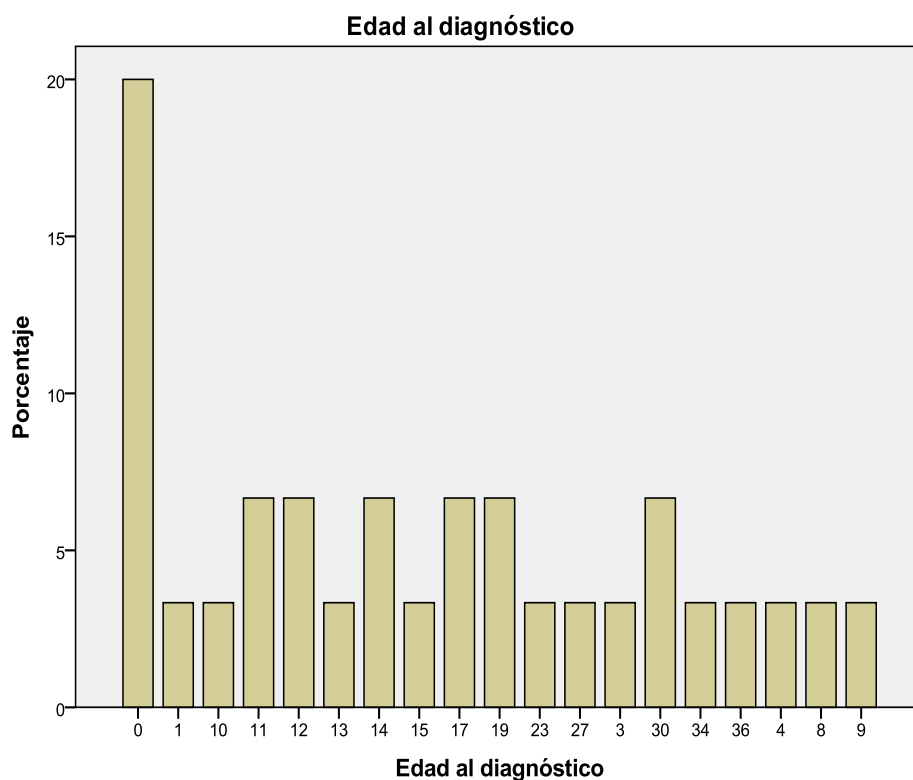


Figura 6. Porcentaje de pacientes de acuerdo a la edad en la cual recibieron el diagnóstico de Neurofibromatosis Tipo 1

En relación a los familiares que padecen de esta enfermedad, un 40% manifestó que nadie en la familia la tiene, un 13% manifestó que su padre también la padece y otro 13% la madre. Un 7% informó que los hijos también la padecen mientras que otro 7% indicó que varios miembros familiares la padecen al mismo tiempo.

Además, se estableció un *índice de gravedad* para determinar una puntuación en relación a las manifestaciones sintomáticas que trae aparejado esta enfermedad, las cuales generan molestias e influyen en la calidad de vida. El 57% manifestó un índice de gravedad menos grave (puntuaciones de 0 a 2), el 30% un índice de gravedad grave (puntuaciones = 3) y el 13% un índice de gravedad muy grave (puntuaciones de 4 o más). En la Figura 7 se exponen los porcentajes de pacientes de acuerdo al índice de gravedad manifestado.

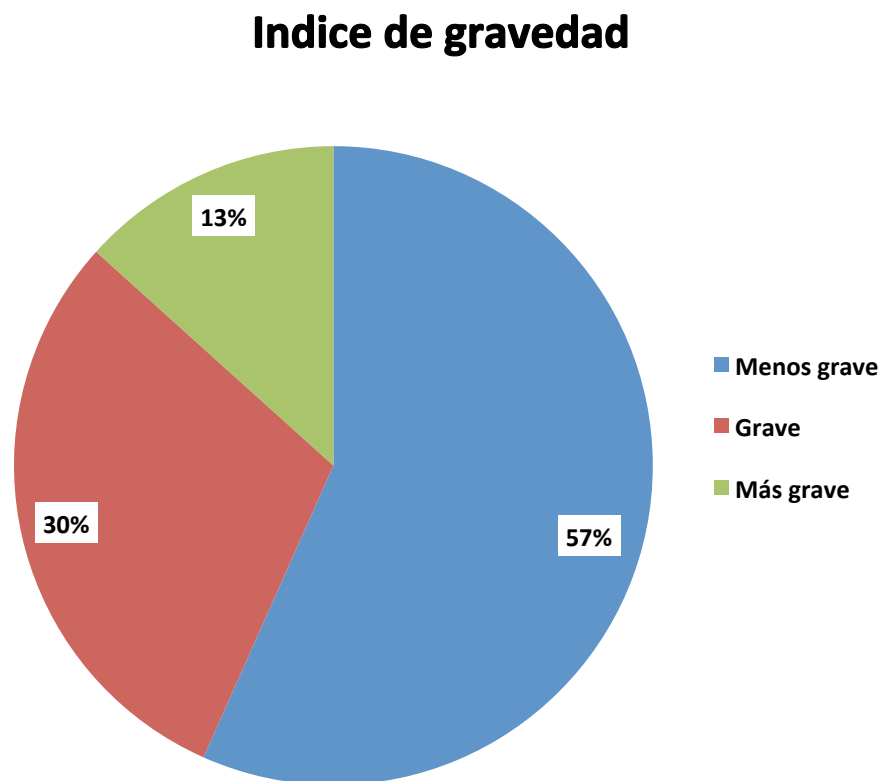


Figura 7. Porcentaje de pacientes de acuerdo al índice de gravedad

En cuanto a la *atribución de gravedad* manifestada por los pacientes, puede decirse que la Media (M) obtenida fue de 4.93 y la Desviación Típica (DT) fue de 3.41. Cabe aclarar que las puntuaciones de esta Escala oscilaban del 0 al 10. En la Figura 8 se presenta el gráfico de Boxplot, el cual muestra la distribución de esta variable.

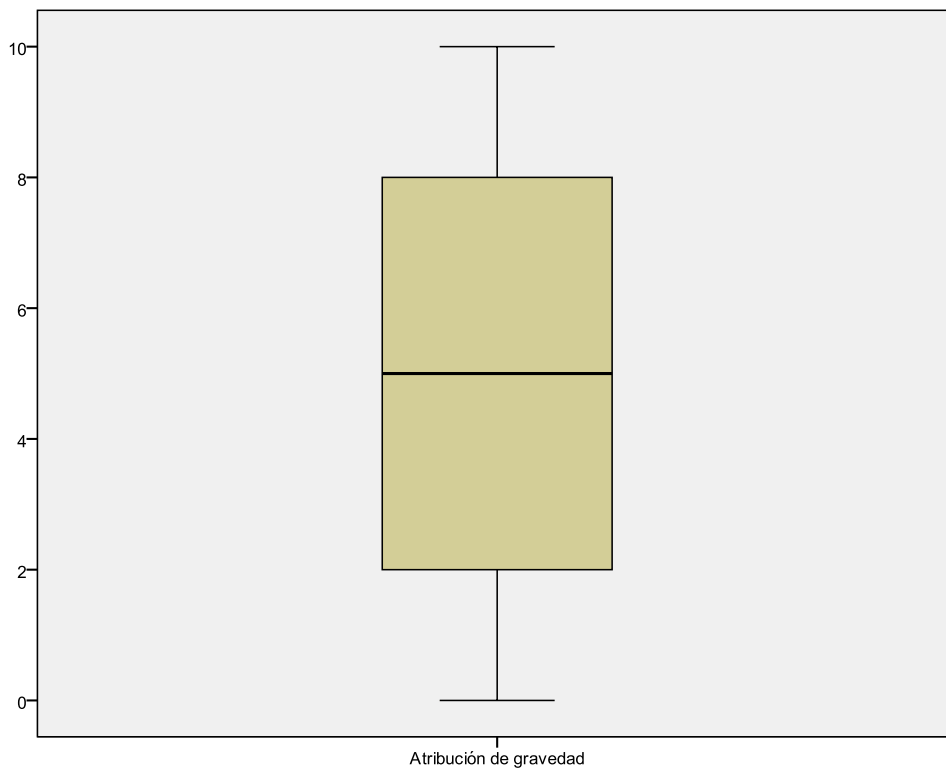


Figura 8. Distribución de la variable “Atribución de gravedad”

En relación al nivel de *depresión* expuesto por los pacientes, puede decirse que el 73% indicó puntuaciones compatibles con un nivel mínimo de depresión, el 13% manifestó un nivel leve, el 10% un nivel moderado y el 3% un grado severo de depresión. La Media fue de 9.60 y la Desviación Típica fue de 8.29, se debe tener en cuenta que la puntuación máxima es de 63 puntos. En la Figura 9 se presentan los porcentajes de pacientes de acuerdo al nivel de depresión obtenido a partir de las puntuaciones del Inventario de Depresión de Beck.

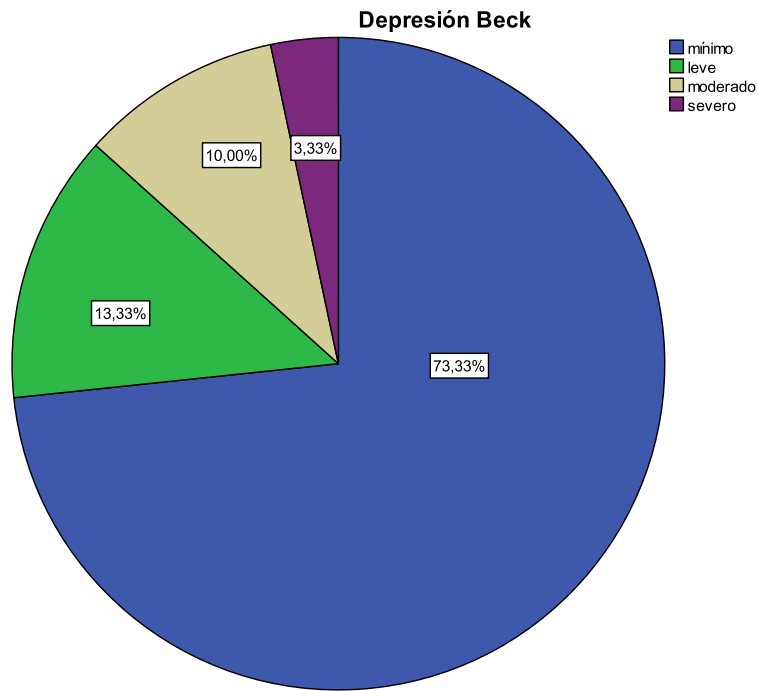


Figura 9. Porcentaje de pacientes de acuerdo al nivel de depresión obtenido

Respecto del nivel de *ansiedad* como estado y como rasgo manifestado por los pacientes, puede decirse que la puntuación media de ansiedad tomada como estado de los sujetos de la muestra fue de 19.40 y la Desviación Típica fue de 12.71. Por otra parte, la puntuación media de ansiedad tomada como rasgo fue de 20.83 y la Desviación Típica fue de 11.14. En la Tabla 1 se presentan exponen con mayor detalle los datos anteriormente citados.

Tabla 1

Estadísticos descriptivos de las puntuaciones obtenidas en el STAI Estado-Rasgo

	N	Mínimo	Máximo	Media	DT
Ansiedad Estado	30	1	50	19.40	12.71
Ansiedad Rasgo	30	3	45	20.83	11.14

Asociación entre la gravedad sintomática de las manifestaciones propias de la Neurofibromatosis Tipo 1 y la depresión

Análisis de datos:

Siguiendo el teorema central del límite, dado que los grupos involucrados en las comparaciones de medias alcanzaban los 30 sujetos se realizaron pruebas paramétricas. De acuerdo con esto y con el fin de indagar la asociación entre dos variables cuantitativas se llevaron a cabo correlaciones r de Pearson (Pardo & San Martín, 1999).

Resultados: No se encontró una asociación estadísticamente significativa entre el índice de gravedad sintomática y la depresión (χ^2 de Pearson = .190; p -valor = .31).

No obstante, sí se encontró una asociación estadísticamente significativa entre depresión y atribución de gravedad (χ^2 de Pearson = .62; p -valor = .000).

Asociación entre la gravedad sintomática de las manifestaciones propias de la Neurofibromatosis Tipo 1 y la ansiedad

Análisis de datos:

Siguiendo el teorema central del límite, dado que los grupos involucrados en las comparaciones de medias alcanzaban los 30 sujetos se realizaron pruebas paramétricas. De acuerdo con esto y con el fin de indagar la asociación entre dos variables cuantitativas se llevaron a cabo correlaciones r de Pearson (Pardo & San Martín, 1999).

Resultados: No se halló una asociación estadísticamente significativa entre el índice de gravedad sintomática y la ansiedad tomada como estado (χ^2 de Pearson = .13; p -valor = .50).

Tampoco se obtuvo una correlación estadísticamente significativa entre índice de gravedad sintomática y la ansiedad tomada como rasgo (χ^2 de Pearson = -.09; p -valor = .64).

Por otra parte, se encontró una asociación estadísticamente significativa entre la atribución de gravedad y la ansiedad tomada como estado (χ^2 de Pearson = .55; p -valor = .01).

A su vez, también se halló una asociación estadísticamente significativa entre la atribución de gravedad y la ansiedad tomada como rasgo (χ^2 de *Pearson* = .55; *p-valor* = .01).

Análisis cualitativo de respuestas del Cuestionario Personal en relación con las escalas.

Se eligen las preguntas 1 y 4

- 1- ¿A qué edad se enteró? / 4- ¿Qué es para usted tener Neurofibromatosis?

Respuestas: (anexo 2)

Tomando los relatos textuales, puede observarse la diversidad de maneras de afrontar y asumir la condición de tener una enfermedad genética que puede traer variadas complicaciones físicas.

Quienes definieron con atribución de significado catastrófico lo que “es” para ellos tener NF1, también dieron puntajes altos en la Escala de Percepción de Gravedad, en muchos de los cuales, se observa que estos niveles más altos de atribución coinciden con diagnóstico tardío (adolescencia o adultos) y con altos niveles de Ansiedad, solo dos pacientes de la muestra que tuvieron su diagnóstico en el nacimiento y a los cuatro años respectivamente, sí dieron una Atribución de Gravedad muy alta, pero dicha puntuación correspondería a la realidad de su condición física, ya que el Índice de Gravedad es “muy grave” de puntuación 7 y 4.

En cuanto a la relación de los resultados de la Escala de Eventos Vitales también se ve la concordancia con la edad en la que recibieron el diagnóstico. Quienes sumaron puntajes altos por situaciones que pudieron ser estresantes en el transcurso de sus vidas, que el diagnóstico fue en edad temprana y que la *atribución de gravedad* es baja o nula, no manifiestan en general índices altos de Ansiedad, no siendo así en quienes recibieron su diagnóstico en adolescencia o adultez, en donde los resultados se muestran a la inversa, con altos niveles en las mismas.

En la muestra, también puede observarse, que los pacientes que tuvieron Percepción de Gravedad alta, cuyas atribuciones fueron 8, 9 y 10, con resultados moderado o severo en la escala de Depresión, las puntuaciones del Índice de Gravedad ninguno supera el valor 3, incluso hay valor 0, es decir, que las complicaciones físicas no afectarían particularmente en la calidad de vida, y significativamente se perciben a sí mismos con una enfermedad grave.

DISCUSIÓN

En el punto número uno de los objetivos, que plantea constatar los niveles de Depresión y Ansiedad de la muestra, se pudo encontrar que hay porcentajes altos de personas con NF1 con altos niveles de Depresión y Ansiedad. Un total 26,66 % están deprimidos en niveles leve, moderado y severo. Y en cuanto a Ansiedad, 15 de los 30 pacientes indicaron puntuaciones del STAI-E (estado) por encima de la mediana, que es de 17.5. Y en el STAI-R (rasgo), 14 de los 30 indicaron puntuaciones por encima de la mediana, que es de 21.

Estos hallazgos estarían en línea con lo que sucede en otras patologías, que está expuesto en la introducción.

Partiendo de la experiencia a través del contacto fluido con personas con NF1 y familiares de los mismos, con la toma de las entrevistas, acompañamiento y asistencia tanto en el Hospital, en la Asociación o por internet, considero que la muestra de 30 personas no ha sido lo suficientemente amplia para poder determinar la relación principal que estimaba encontrar, la que refiere el punto N° 2 de los objetivos.

Baso esto fundamentada en la escucha general y especialmente en el transcurso de las entrevistas de esta investigación, ya que durante su desarrollo y en la administración de las escalas, cada paciente aportó relatos espontáneos que permitió valorar datos significativos de lo que conlleva transitar la NF1, y muchos de ellos mencionaron cambios con complicaciones en la sintomatología, generalmente asociados a momentos de mucho estrés o angustia por sucesos que tuvieron que vivenciar.

Voy a mencionar como ejemplos dos de los casos de la muestra de los muchos valorados para apoyar mi pensamiento:

1- Uno de los síntomas que tenía un paciente eran episodios epilépticos.

Cuando identificó lo que consideraba le estaba provocando una sobrecarga de atención que conducía situaciones de estrés con de angustia y dejó de exigirse en ello, ese síntoma remitió no repitiéndose más.

Sabemos que bajo situaciones que involucran una activación con sobrecarga del eje Hipotálamo-Hipofisio-Adrenal las personas quedan expuestas a alteraciones físicas que pueden perjudicar ciertas vulnerabilidades, en este caso, en relación a la NF1, con eventos epilépticos. Si las escalas de Ansiedad y Depresión hubieran sido tomadas en aquel momento, las puntuaciones no hubieran sido las actuales, en donde el paciente se encuentra en un período de equilibrio y tranquilidad.

2- El otro caso, inverso al anterior, es de un paciente al que entrevisto en el comienzo de la investigación, sus escalas dieron rangos normales, pero estaba en situación de mucho enojo, su NF1, que hasta el momento lo único que le complicaba era la estética y la posibilidad de conseguir trabajo, le comenzó a afectar progresivamente la motricidad de su pierna por un neurofibroma. Durante todo el proceso de tratamiento, con cirugía, internación, rehabilitación, dolores fuertes, mucho esfuerzo, voluntad, con incondicional y muy contenedor acompañamiento familiar, pero siempre con un perfil de afrontamiento basado en la impotencia y el enojo absoluto a que esto no podía ser así. Su neurofibroma preexistente generó cambios en el comportamiento y mutó a un *neurosarcoma*.

En ambos casos, se podría atribuir que la emocionalidad que acompaña la situación que se debe afrontar genera modificaciones físicas en la persona que la está atravesando y que en el caso de las personas con NF1 con la vulnerabilidad que implica la presencia genética de la alteración en el cromosoma 17 hace que estén expuestas a situaciones de riesgo que pueden complicar seriamente su vida.

Respecto al análisis cualitativo de las respuestas del cuestionario (anexo 2) es muy interesante los datos que surgen a partir de la evaluación de las mismas de los pacientes que se perciben a sí mismos con una enfermedad que pesa, por ejemplo, *“es mutilación, negación” “Huy, como yo lo veo es lo peor que me puede pasar, siempre está por qué”*, incluso en la pregunta 4 del mismo, que corresponde a la escala analógica de percepción de significado en la que se puntúa de 0 a 10, hay una respuesta espontánea de incertidumbre muy significativa *“10, infinito, no sé donde termina”*.

Siguiendo con las respuestas del cuestionario en relación con las escalas, puede pensarse también que habría un “impacto” cuando el diagnóstico no es en la primera infancia, ya que aumenta la percepción de gravedad, consecuentemente con niveles altos de Ansiedad.

Esta información que surge daría lugar a nuevas investigaciones vinculadas a la importancia del diagnóstico temprano para evitar un impacto emocional generalmente desestabilizante que provoca miedos e incertidumbres, con todo lo que esto trae aparejado en el estado general y calidad de vida de las personas. En estos casos lo que significa asumir una enfermedad de orden genético.

Valorando lo analizado se puede bosquejar en los pacientes con NF1 el siguiente perfil: “*Diagnóstico tardío - significado catastrófico - alto nivel de percepción de gravedad - alto nivel de ansiedad.*”

CONCLUSIONES

- 1° - Los Pacientes con Neurofibromatosis Tipo 1 tienen un alto nivel de Ansiedad y Depresión.
- 2°- No se encontró una relación estadísticamente significativa entre los altos niveles de Ansiedad o Depresión y la gravedad sintomática propia de la Neurofibromatosis Tipo 1.
- 3 °- El nivel de Ansiedad y Depresión está más asociado a la “percepción de gravedad” que a la gravedad misma.

Reflexiones Finales- Recomendaciones

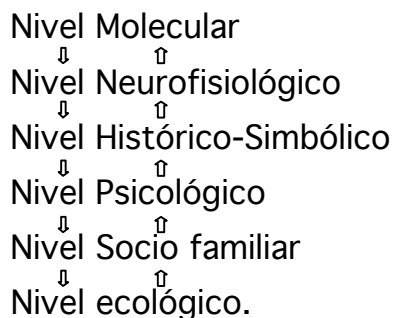
El principal hallazgo de este trabajo fue constatar que en la población de pacientes un porcentaje importante tiene un nivel alto de Ansiedad y Depresión. Este es un dato que estaría acorde a lo que se manifiesta en la literatura de lo que ocurre en otras enfermedades crónicas.

Otro hallazgo y quizás el más importante de este trabajo, es que los pacientes que tienen mayor percepción de gravedad (*Atribución de Gravedad*) es el grupo de quienes tienen mayor nivel de Ansiedad, y la mayoría de ellos no tiene una sintomatología física grave, el *Índice de Gravedad* se puntúa en general en “menos grave”, es decir que hay una diferencia entre lo que es la “gravedad clínica” con sus respectivas afectaciones y la “percepción” de lo que significa tener NF1. Entonces, la Ansiedad en esta muestra depende más de la “percepción” que de la “gravedad clínica”.

Esto aporta un dato muy relevante, porque como se refiere a las *atribuciones y percepciones del paciente*, nos permite abrir una ventana hacia la importancia del tratamiento psicoterapéutico con el objetivo de actuar sobre ellas para *modificarlas*, pues esta manera de autoperibirse impacta en el grado de bienestar causando más ansiedad, por lo que, si focalizamos

terapéuticamente en esto se trabajaría en mejorar las condiciones generales para lograr mayor bienestar del paciente.

Considero importante agregar el criterio óptimo de abordar desde un enfoque de la **Psiconeuroinmunoendocrinología**, en donde se plantea la relevancia de estudiar y evaluar en los pacientes cada uno de los distintos ejes denominados *Niveles de Descripción* (13), los cuales son:



Entonces, analizar cómo cada uno de estos niveles está influenciado por la presencia de la NF1 para determinar la prioridad de intervención y/o tener en cuenta su interrelación para realizar un abordaje con *enfoque multidisciplinario*, aplicando la terapéutica correspondiente ya sea desde los tratamientos convenientes o desde la prevención en cada uno de ellos.

Otro tema que deseo incorporar a estas reflexiones, corresponde a la “situación” de búsqueda de diagnóstico que arrojan las entrevistas, en donde muchas veces es particularmente desgastante y estresante llegar al mismo y generalmente se debe a que gran número de profesionales de la salud no tienen en cuenta la NF si no es muy visible sintomáticamente, y que a veces de forma imprudente, asumen por su cuenta pero con riesgo para el paciente decisiones terapéuticas que en algunos tipos de manifestaciones de la NF1 no sólo no benefician, sino que pueden perjudicar mucho, con secuelas iatrogénicas irreversibles, exponiendo aún más a las complicaciones.

La enfermedad es con curso progresivo, *la persona que la tiene está afectada en su crecimiento y desarrollo de manera física, social, emocional y cognitivamente*, por lo tanto, cuando en una familia se declara una NF por mutación o por desconocimiento del portador (manifestación leve del progenitor que la lleva) se experimentan un cúmulo de emociones dependiendo del tipo de

afectación que la NF1 involucre, como así también de los recursos de sostén, soporte y contención familiar. Por lo cual, tener los criterios necesarios para llegar a un diagnóstico temprano sería trabajar en la capacidad de cuidado y recuperación del organismo como así también en la búsqueda del equilibrio emocional y físico de las personas afectadas.

Es decir que a partir de estas reflexiones y de los resultados de los objetivos, sería relevante considerar que:

Ante la consulta y diagnóstico de NF1 habría la necesidad de una evaluación de factores de riesgo psicosociales, con el objetivo de detectar y diagnosticar si están expuestos a altos niveles de Ansiedad y/o Depresión para actuar en consecuencia. En donde la psicoeducación tendría relevancia fundamental.

Me refiero con el término “psicoeducación” al enfoque en prevención para el desarrollo y formación de hábitos diarios saludables, focalizando el trabajo “conductual” para el afrontamiento de las emociones y manejo de las adversidades, desde una orientación hacia la valorización de los recursos propios y del entorno, con el objetivo de resolver e incorporar aspectos que signifiquen mejorar la calidad de vida.

ANEXOS

ANEXO 1

Cuestionario personal: Neurofibromatosis Tipo 1

Fecha:

Edad:

Fecha de nacimiento:

Sexo:

Estado civil:

Lugar de residencia:

Provincia:

Estudios cursados:

Profesión:

1- ¿A qué edad supo que tenía NF1?

2- ¿Cómo se enteró?

3- ¿Quién más de su grupo familiar la tiene?

4-¿Qué es para usted tener Neurofibromatosis?

5- En una escala de 0 a 10: ¿Cuánto considera la gravedad de su enfermedad?

6- Relate cómo se manifiesta y cuáles son los síntomas de la enfermedad en usted actualmente.

7- ¿Difieren estas manifestaciones actuales con las que tenía años atrás? ¿En qué?

ANEXO 2

- Paciente 1: *“En la adolescencia” / “A mi entender te limita en lo estético, lo visual. Te miran como extraño, te cuesta conseguir trabajo”*
- Paciente 2: *“Estoy en el diagnóstico” / “Incertidumbre” / “9”*
- Paciente 3: *“Desde el nacimiento” / “Dicho en criollo, una mala leche”*
- Paciente 4: *“Ahora a los 30 años” / “Nada, solo que la piel está fea”*
- Paciente 5: *“A los 14 probables diagnósticos, el definitivo el 4-11-13” / “No sé”*
- Paciente 6: *“En el año 1996, en diciembre, a los 30 años” / “Nada”*
- Paciente 7: *“A los 19 años” / “Es mutilación y negación” / “10, infinito, no sé dónde termina”*
- Paciente 8: *“Entre los 17 y 18 años” / “Ahora que soy grande nada, hasta el 70 lo vivía con mucha angustia, lo viví como un trauma. A partir de ahí, por información, entendí lo que tenía” / “6 a mí me dejó de importar cuando me recibí de guía de turismo y empecé a viajar”*
- Paciente 9: *“Desde que nací” / “Nunca me sentí mal, pero sí observada, mirada, porque es una enfermedad rara todavía”*
- Paciente 10: *“Al año me lo diagnosticaron” / “La enfermedad de las manchas”*
- Paciente 11: *“Desde la niñez” / “Antiestético. Ni me va ni me viene”*
- Paciente 12: *“A los 5 meses de nacida se lo dijeron a mi mamá” / “Ya es algo mío. Ya lo superé”*
- Paciente 13: *“De nacimiento” / “Es un peso”*
- Paciente 14: *“A los 19 años” / “Nada, aguanto los dolores”*
- Paciente 15: *“Por mí misma a los 17, según mi mamá a los 5 años” / “Es parte de mi vida, no la veo como enfermedad”*
- Paciente 16: *“A los 23 años” / “Es una enfermedad que la tengo que llevar”*
- Paciente 17: *“A los 11 años aproximadamente” / “Es una condición por un lado. Es un desafío diario. Es una forma de ver la vida. Es un camino”*
- Paciente 18: *“Desde siempre, a los 3 años me diagnosticaron porque caminaba medio raro y mi mamá se dio cuenta” / “Algo normal, de toda la vida”*

- Paciente 19: *“A los 15 años” / “No me afecta psicológicamente, yo no me siento enferma”*
- Paciente 20: *“A los 10 años” / “A mí no me afecta en nada”*
- Paciente 21: *“Desde que tengo uso de razón” / “Una cruz”*
- Paciente 22: *“A los 13 aproximadamente” / “Huy! Como yo lo veo es lo peor que me puede pasar, siempre está por qué”*
- Paciente 23: *“A los 12 años” / “Es algo común”*
- Paciente 24: *“Cuando se lo descubrieron a mi hija menor a los 8 meses, 34 años” / “Para mí es algo común. Nada”*
- Paciente 25: *“Hace 5 meses” / “Nada, no la conozco”*
- Paciente 26: *“4 años” / “Es mi modo de vida. Muy incorporado, internalizado”*
- Paciente 27: *“A los 14 años” / “No sé si frustrante, no me siento conforme conmigo mismo, en la parte estética del cuerpo”*
- Paciente 28: *“A los 9 años” / “Es parte de mi vida. Es parte de mí. Tengo limitaciones pero las desafío y las integro”*
- Paciente 29: *“A los 8 aproximadamente” / “Tener algo con lo que tengo que convivir día a día”*
- Paciente 30: *“A los 11 años en una rutina escolar con médicos” / “Me genera un conflicto muy grande”*

CITAS

- (1) Revista chilena de obstetricia y ginecología versión On-line ISSN 0717-7526. Rev chil. obstet. ginecol. v.69 n.5 Santiago 2004
- (2) <http://www.who.int/es> OMS- Nota descriptiva N° 369. Octubre de 2015
- (3) <http://www.medigraphic.com/pdfs/medintmex/mim-2007/mim075e.pdf>. Artículo original MedIntMex 2007; 23(5):385-90 César Escobedo Lugo, Norma Angélica Díaz García,* José Juan Lozano Nuevo,* Alberto Francisco Rubio Guerra,** Graciela Varela Gutiérrez
- (4) José Luis Bonet. PINE- Psiconeuroinmunoendocrinología- Cuerpo, cerebro y emociones. Ediciones B Argentina SA. 1° edición- 2013-Capítulo: Depresión y Función inmune.
- (5) <https://es.wikipedia.org/wiki/Depresi%C3%B3n#Epidemiolog.C3.ADa>
- (6) <http://www.who.int/es> OMS- Centro de Prensa. La depresión es una enfermedad frecuente y las personas que la padecen necesitan apoyo y tratamiento.
La OMS celebra el 20° aniversario del Día Mundial de la Salud Mental. Nota para los medios de información. 9 DE OCTUBRE DE 2012 | GINEBRA
- (7) <http://www.nimh.nih.gov/index.shtml>
- (8) www.atopos.es/pdf_02/comorbilidad-depresion-y-otras DOSSIER OMS- La comorbilidad de la depresión y otras enfermedades: un antiguo problema sanitario, un nuevo programa de la OMS- José Manuel Bertolote, Lorenzo Tarsitani, Fernanda Lia de Paula Ramos.
- (9) http://www.alcmeon.com.ar/12/46/04_Czernic.htm ALCMEON -Revista Argentina de Clínica Neuropsiquiátrica- Año XV, vol 12, N°2, Julio de 2005
- (10) http://www.guiasalud.es/egcp/ansiedad/completa/apartado04/definici%C3%B3n_dia_gnostico.html
Guía Salud -Programa de GPC en el SNS - GPC Ansiedad. V. Completa - Definición, manifestaciones clínicas y clasificaciones
- (11) <https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/003211.htm>
NIH Biblioteca nacional de Medicina de EE.UU.
- (12) Mecanismos Neurobiológicos. Carga Alostática. Capítulo 2, José Bonet-Mariana Suárez. Información Científica GADOR
- (13) Introducción a la psicoimmunoneuroendocrinología- Dr. José Bonet. F. Favaloro- Campus Universidad Favaloro -ncsPINE11- módulo marzo

BIBLIOGRAFIA GENERAL

- Neurofibromatosis- Dr. Ignacio Pascual Castro Viejo- Escuela Libre Editorial- Fundación ONCE – Madrid -2001-
- Neurofibromatosis tipo 1. Conexión Pediátrica- Actualizaciones. Dra.: Clarisa Maxit- Dr. Guillermo Agosta. Servicio de Neurología Infantil. Departamento de Pediatría. Hospital Italiano de Buenos Aires-Vol. 1 -Año 2008.
- Niños con Neurofibromatosis tipo 1- Asociación Argentina de Neurofibromatosis. Folleto 2.
- Neurofibromatosis de Tipo 1 (NF1) Asociación Argentina de Neurofibromatosis- Enfermedad de Von Recklinghausen- Cuadernillo N° 7.
- Los Aspectos Psicológicos de las Neurofibromatosis - Asociación Argentina de Neurofibromatosis- Folleto 6
- El niño con Neurofibromatosis 1 – Dra. Rita García Díaz-Dra. Bettina Cervini- Asoc. Argentina de Neurofibromatosis- Folleto 10.
- Haciendo Frente a la Neurofibromatosis 1: Guía para adolescentes- Asociación Argentina de Neurofibromatosis- Folleto 3.
- Arch. Argent. Pediatr. 2003/127. Actualización formato de archivo: PDF/Adobe Acrobat. De DRG Díaz. 2003
- Revista Cubana de Pediatría *Printversion* ISSN 0034-7531 vol.70no.2 - Ciudad de La HabanaApr.-June1998.
- PINE – Psiconeuroinmunoendocrinología. Cuerpo, cerebro y emociones. Dr. José Luis Bonet. Ediciones B Argentina SA. 1° edición- 2013.
- Cerebro, emociones y Estrés. Las respuestas de la Psiconeuroinmunoendocrinología. Dr. José Luis Bonet. Ediciones B Argentina SA. 1° edición. 2014.