

Criterios revisados, acordados por el Consejo Interterritorial, que deben cumplir los CSUR para ser designados como de referencia del Sistema Nacional de Salud, actualizados según los criterios homologados por el Consejo Interterritorial

52. SÍNDROMES NEURO CUTÁNEOS GENÉTICOS (FACOMATOSIS)

Bajo el término de síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis) se presenta un grupo heterogéneo y poco frecuente y la mayoría de ellos hereditarios que se caracterizan por una afectación multisistémica destacando la presencia de lesiones cutáneas y lesiones tumorales benignas o malignas principalmente del sistema nervioso central y periférico. Estas lesiones pueden disminuir de forma significativa la calidad de vida de los pacientes y familiares y su atención requiere la participación coordinada de diversos especialistas del sistema de salud.

Dentro de este grupo de síndromes, destacan los siguientes por su frecuencia y repercusión clínica:

1. Las Neurofibromatosis, incluyendo la **Neurofibromatosis tipo I (NF1)**, **tipo II (NF2)** y la **Schwannomatosis (SCHWA)**, que tienen en común que se manifiestan con tumoraciones en el sistema nervioso periférico y central formados a partir de la célula de Schwann, que cubre los axones neuronales. Estas enfermedades presentan un patrón de herencia autosómico dominante. Tanto en la NF1 como en la NF2, el 50% aproximadamente de los pacientes presentan una mutación “de novo”, es decir, no presentan antecedentes en su familia. Sus principales complicaciones son: problemas de crecimiento, dificultades de aprendizaje, desfiguración, epilepsia, problemas óseos, tumores cerebrales, sordera, ceguera, problemas psicológicos riesgo incrementado de tumores malignos. Muchas de estas patologías son causantes de discapacidad y actualmente son incurables.

■ **La Neurofibromatosis tipo 1 (NF1)** se relaciona con la alteración del gen de la misma denominación, localizado en el cromosoma 17. Se manifiesta clínicamente en múltiples órganos y aparatos, precisando los pacientes la asistencia de varias especialidades médicas y quirúrgicas, a lo largo de su vida, que globalmente está acortada por la incidencia de neoplasias benignas o malignas del sistema nervioso central, y malignas de otros aparatos. *En la infancia* aparecen las manifestaciones pigmentarias cutáneas (manchas café con leche y efélides presentes en el 99% de pacientes), hamartomas cerebrales, hidrocefalia, gliomas en nervios ópticos (20% de pacientes en edad pediátrica), manifestaciones neuropsicológicas (20-50% de pacientes), defectos óseos (7% de pacientes afectados), neurofibromas plexiformes cutáneos (presentes en el 25% de pacientes). *En la adolescencia-juventud*, se presentan característicamente los neurofibromas cutáneos en cualquier parte del cuerpo (en el 90% de pacientes), a partir de la pubertad y aditivamente a lo largo de la vida del paciente. A partir de esa edad los neurofibromas plexiformes requieren atención por su crecimiento tumoral benigno y, en un 5% de los pacientes desde ese momento hasta el final de su vida, por riesgo de malignización a tumor maligno de las vainas nerviosas (10% de pacientes afectados), neurofibromas raquídeos (aproximadamente 5% de los pacientes), gliomas encefálicos (8% de pacientes), displasia vascular, con hipertensión arterial y accidentes cerebrovasculares. *En la edad adulta*, siguen presentándose adicionales manifestaciones de los síntomas y neoplasias ya mencionados,

añadiéndose otras neoplasias como los feocromocitomas (3% de pacientes) y mayor predisposición a otras neoplasias malignas (4 veces más frecuentes que en la población general).

Hasta un 20% de los pacientes pueden presentar manifestaciones complejas (gliomas, neurofibromas plexiformes deformantes, neurofibromas raquídeos, alteraciones óseas graves y tumores infrecuentes, ...), tanto desde el punto de vista diagnóstico como de tratamiento, que requieren la participación de especialistas altamente cualificados y con amplia experiencia en el manejo de estas manifestaciones infrecuentes.

■ **La Neurofibromatosis tipo 2 (NF2)** se relaciona con la alteración del gen NF2, localizado en el cromosoma 22. A pesar de su carácter genético, su expresión clínica es muy infrecuente en la edad pediátrica, siendo la edad media de comienzo sintomático de 20 años. La expresión característica de la enfermedad es el crecimiento de neoplasias en el sistema nervioso central, intracraneales (schwannomas en pares craneales en el 98% y meningiomas en el 55%) y raquídeos (schwannomas radicales, meningiomas y ependimomas intramedulares en el 70-90% de pacientes), y menos frecuentemente en nervios periféricos (schwannomas) y piel (schwannomas plexiformes) en el 65% de los pacientes en conjunto, junto al desarrollo de opacidades corneales (cataratas) en edades juveniles, casi siempre asintomáticas pero que forman parte de los marcadores diagnósticos de la enfermedad. La neoplasia más característica es el schwannoma vestibular bilateral, sincrónico o metacrónico, que afecta la audición y el equilibrio junto a síntomas neurológicos.

■ **La Schwannomatosis (SCHWA)** se relaciona con la alteración del gen INI1, que predispone al desarrollo de schwannomas en cualquier localización no intracraneal mediante la facilitación de la inactivación adquirida del gen NF2. La expresión se limita a schwannomas en raíces raquídeas y nervios periféricos, que producen dolor intenso y déficits neurológicos. El desarrollo sintomático es tardío, en edad media de la vida, presentándose raramente de forma familiar probablemente por tratarse de pacientes con afectación en mosaico.

2. La Esclerosis tuberosa es un trastorno neurocutáneo hereditario y multisistémico, de expresión clínica muy variable. Se caracteriza por neoplasias benignas (hamartomas) que afectan al cerebro, retina, riñón y la piel, aunque con menor frecuencia también pueden verse afectados corazón, pulmón, hígado, testículos y tiroides. Es frecuente que debute en la infancia como epilepsia farmacorresistente y retraso mental. La transmisión es autosómica dominante, aunque sólo un tercio de los casos son familiares, dada la presencia de mutaciones espontáneas o mosaicismo.

Todos los pacientes presentan *manifestaciones dermatológicas*; las principales son angiofibromas (70%-80% de los pacientes), que aparecen entre los 2 y 6 años; máculas hipomelanóticas (90-100% de los pacientes); hamartomas o nevus del tejido conectivo (20-40% de los pacientes) y fibromas periungueales, subungueales o gingivales. Son frecuentes las *manifestaciones neurológicas* en forma de convulsiones (en 80%-90% de los pacientes), especialmente tónico-clónicas o espasmos infantiles, retraso mental (casi siempre asociado a convulsiones) y tumores del sistema nervioso central: tubérculos corticales, correspondientes a hamartomas de la sustancia gris, heterotopias de células gigantes en la sustancia blanca, nódulos subependimarios (90%) que protruyen en los ventrículos, ocasionalmente intraventriculares y casi siempre calcificados, y astrocitomas subependimarios (6%-15%) capaces de causar hidrocefalia obstructiva. La principal *manifestación renal* son los angiomiolipomas (70%), cuya incidencia aumenta con la edad; habitualmente son pequeños y benignos, múltiples y bilaterales, aunque pueden complicarse (ruptura y sangrado); también pueden detectarse quistes renales múltiples (20%) que pueden causar hipertensión o insuficiencia renal;

representan la segunda causa de muerte (27,5%) en estos pacientes. Entre las posibles *manifestaciones cardíacas* se incluyen los rabdomiomas (58% de los recién nacidos, 18% de los adultos) que pueden causar insuficiencia cardíaca en la infancia. Se presentan *manifestaciones oculares*, habitualmente asintomáticas, en el 50% de los pacientes, y pueden corresponder a facomas (gliomas) retinianos o del nervio óptico. Las *lesiones pulmonares* se presentan raramente en forma de quistes (pulmón en panal) y linfangioleiomiomatosis, que pueden dar lugar a disnea, cor pulmonale y neumotórax espontáneo.

3. La enfermedad de Von-Hippel Lindau es una enfermedad congénita y hereditaria, en la que aparecen hemangioblastomas en el sistema nervioso central (con preferencia por cerebelo, tronco cerebral y médula) y retinas. Pueden aparecer quistes y tumores, benignos o malignos, a otros niveles (cistoadenomas serosos y tumores neuroendocrinos pancreáticos, carcinoma renal de células claras y quistes renales, tumores de saco endolinfático, feocromocitomas y paragangliomas, y cistoadenomas del epidídimo y ligamento ancho). Dichos quistes y tumores van apareciendo a lo largo de la vida del individuo. Es de herencia autosómica dominante. La gran dificultad para el diagnóstico surge cuando el paciente es el primer caso de la enfermedad dentro de la familia, mutación “de novo”.

Las primeras manifestaciones de la enfermedad pueden darse a cualquier edad, habitualmente con síntomas neurológicos o defectos del campo visual (escotomas). A nivel cerebeloso, cuando el tumor ha alcanzado un tamaño que compromete el tejido circundante, comienza la sintomatología, consistente en cefaleas diarias, náuseas, vómitos y alteraciones del equilibrio evidenciables en la exploración neurológica. Los hemangioblastomas retinianos llegan a alcanzar gran tamaño, produciendo desprendimientos de retina y en ocasiones hemorragias, con la consiguiente pérdida de visión. Otro de los grandes problemas es el cáncer renal, que aparece alrededor de los 30 años. Una vez hecho el diagnóstico, el paciente ha de seguir controles periódicos rigurosos durante toda su vida, pues el pronóstico depende en gran medida de la detección temprana de los tumores y de la experiencia del especialista en las cirugías subsiguientes.

En el grupo de los síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis) o enfermedades caracterizadas por múltiples lesiones del ectoderma y neuroectoderma, algunas malformativas tisulares y otras tumorales, pueden incluirse también síndromes no hereditarios como el Síndrome de Sturge-Weber. Existen otras enfermedades raras que presentan entre sus manifestaciones fenotípicas tumores benignos o malignos del sistema nervioso central (p.e. síndrome de Cowden, Síndrome de Li-Fraumeni, Síndrome de Turcot, etc.).

La existencia de centros de referencia con especial dedicación al diagnóstico y manejo de estos síndromes permite afrontar un diagnóstico global, clínico y genético, en familias concretas, orientar sobre el manejo y cribado adecuado, los posibles tratamientos actuales y futuros y facilitar el consejo genético. Centros de ámbito nacional podrían actuar como consultores en los casos con mayor dificultad diagnóstica o terapéutica o de necesidad de consejo genético.

A. Justificación de la propuesta

► Datos epidemiológicos de los síndromes	Neurofibromatosis tipo 1 (NF1): se presenta con una prevalencia de 25/100.000 según
---	--

<p>neurocutáneos genéticos (incidencia y prevalencia).</p>	<p>Orphanet. Neurofibromatosis tipo 2 (NF2): se presenta con una prevalencia de 0,5/100.000 según Orphanet. Schwannomatosis (SCHWA): se desconoce la incidencia o prevalencia en nuestro entorno. Esclerosis tuberosa: presenta una prevalencia de 8,8/100.000 según Orphanet. Enfermedad de von Hippel-Lindau: tiene una prevalencia estimada de 1,9/100.000 según Orphanet. Del Síndrome de Sturge-Weber se desconoce la prevalencia, aunque según Orphanet, se estima una incidencia de 1:50.000.</p>
--	--

B. Criterios que deben cumplir los Centros, Servicios o Unidades para ser designados como de referencia para la atención de los síndromes neurocutáneos genéticos

<p>► Experiencia del CSUR:</p> <p>- Actividad:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Número de pacientes que deben atenderse al año para garantizar una atención adecuada de síndromes neurocutáneos genéticos: 	<ul style="list-style-type: none"> - 30 pacientes nuevos diagnosticados con síndromes neurocutáneos genéticos* atendidos en el año, de media en los 3 últimos años. <ul style="list-style-type: none"> ▪ De estos, al menos el 30% (9 pacientes) son ≤14 años. - 60 pacientes en seguimiento con síndromes neurocutáneos genéticos* atendidos en el año de media en los 3 últimos años. <ul style="list-style-type: none"> ▪ De estos, al menos el 20% (12 pacientes) son ≤14 años. <p>* Únicamente se contabilizarán en los dos casos anteriores los pacientes que cumplan los siguientes criterios:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Formas graves de la NF1: aquellas que presentan gliomas sintomáticos, neurofibromas plexiformes deformantes, neurofibromas raquídeos, alteraciones óseas graves y tumores infrecuentes. - Neurofibromatosis tipo 2 (NF2). - Schwannomatosis (SCHWA).
---	--

<p>- Otros datos: investigación en esta materia, actividad docente postgrado, formación continuada, publicaciones, sesiones multidisciplinarias, etc.:</p>	<ul style="list-style-type: none"> - <i>Esclerosis tuberosa.</i> - <i>Enfermedad de Von Hippel-Lindau.</i> - <i>Síndrome de Sturge-Weber.</i> <p>- 5 intervenciones de tumores complejos del SNC (Schwannomas, neurofibromas, hemangioblastomas y esclerosis tuberosa) realizadas en el año en el centro, de media en los 3 últimos años.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Docencia postgrado acreditada: el centro cuenta con unidades docentes o dispositivos docentes acreditados para neurología, pediatría, dermatología y neurocirugía. - La Unidad participa en proyectos de investigación en este campo. <ul style="list-style-type: none"> ▪ El centro dispone de un Instituto de Investigación acreditado por el Instituto Carlos III con el que colabora la Unidad. - La Unidad participa en publicaciones en este campo. - La Unidad realiza sesiones clínicas multidisciplinarias, al menos mensuales, que incluyan todas las Unidades implicadas en la atención de los pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos para la toma conjunta de decisiones y coordinación y planificación de tratamientos. <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cuando la Unidad atiende niños y adultos al menos realizará dos sesiones anuales conjuntas con los profesionales que atienden ambos tipos de pacientes. ▪ El CSUR debe garantizar la presentación de todos los pacientes de la unidad en sesión clínica multidisciplinar. ▪ La Unidad recoge en las Historias Clínicas de los pacientes la fecha, conclusiones y actuaciones derivadas del estudio de cada caso clínico en la sesión clínica multidisciplinar. - La Unidad tiene un Programa de formación continuada en síndromes neurocutáneos genéticos para los profesionales de la Unidad estandarizado y autorizado por la dirección del centro. - La Unidad tiene un Programa de formación en síndromes neurocutáneos genéticos, autorizado por la dirección del centro, dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital, de otros hospitales y de atención primaria. - La Unidad tiene un Programa de formación en síndromes neurocutáneos genéticos dirigido a pacientes y familias, autorizado por la dirección del centro, impartido por
---	--

<p>- Formación básica de los miembros del equipo^a:</p> <p>- Equipamiento específico necesario para la adecuada atención de síndromes neurocutáneos genéticos:</p> <p>- Recursos de otras unidades o servicios además de los del propio CSUR necesarios para la adecuada atención de síndromes neurocutáneos genéticos^a:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 1 neurólogo. ▪ 1 neurólogo o pediatra con dedicación a la atención de niños. ▪ 1 facultativo con amplia experiencia en el asesoramiento genético de enfermedades hereditarias incluidas los síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis). ▪ 1 dermatólogo. ▪ 1 neurocirujano a tiempo parcial. ▪ Personal de enfermería. ▪ Personal administrativo. <p>- El coordinador de la Unidad debe tener una experiencia mínima de 5 años en el manejo de pacientes y familias con síndromes neurocutáneos genéticos y habilidades de comunicación y trabajo en equipo.</p> <p>- Los miembros de la Unidad multidisciplinar básica deberán tener una experiencia mínima de 3 años en la atención de pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos.</p> <p>- El neurocirujano, además, con amplia experiencia en el manejo de los tumores que aparecen en síndromes neurocutáneos genéticos.</p> <p>- Personal de enfermería con experiencia en la atención de pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos.</p> <p>- Consulta específica de síndromes neurocutáneos genéticos para adultos y para niños.</p> <p>- Disponibilidad de hospitalización para adultos y niños.</p> <p>- Accesibilidad directa de los pacientes y de los centros donde habitualmente tratan al paciente a los recursos de la Unidad, mediante vía telefónica, e-mail o similar.</p> <p>El hospital donde está ubicada la Unidad debe disponer de los siguientes Servicios/Unidades con experiencia en la atención de pacientes, adultos y niños, con síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis):</p> <ul style="list-style-type: none"> - Servicio/Unidad de neurología. - Servicio/Unidad de pediatría. - Servicio/Unidad de neurocirugía. - Servicio/Unidad de dermatología. - Servicio/Unidad de cirugía plástica y reparadora. - Servicio/Unidad de cirugía oral y máxilofacial.
--	--

- Servicio/Unidad de oftalmología, con experiencia en la atención de pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos, destacando el manejo del hemangioblastoma retiniano, y experiencia en el manejo del glioma óptico y las opacidades lenticulares bilaterales en edad precoz.
 - Hemangioblastoma retiniano: 4 procedimientos/año de media en los 3 últimos años.
- Servicio/Unidad de otorrinolaringología, con experiencia mínima de cinco años en el manejo quirúrgico de pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis).
- Servicio/Unidad de traumatología y ortopedia, con al menos un traumatólogo con experiencia en la atención de pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis), que haya realizado un mínimo de:
 - 4 cirugías mayores anuales, de media en los 3 últimos años, de corrección de escoliosis y/o pseudoartrosis en pacientes con NF1.
- Servicio/Unidad de urología.
- Servicio/Unidad de anestesia y reanimación.
- Servicio/Unidad de cuidados intensivos.
- Servicio/Unidad de diagnóstico por la imagen, que incluya radiólogos con experiencia mínima de dos años en neurorradiología (RM, TAC y otros estudios de neuroimagen).
- Servicio/Unidad de neurofisiología.
- Servicio/Unidad de psiquiatría y/o psicología clínica.
- Servicio/Unidad de medicina interna.
- Servicio/Unidad de endocrinología.
- Servicio/Unidad de oncología médica con experiencia en el manejo de lesiones tumorales en pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis).
- Servicio/Unidad de oncología radioterápica con experiencia en el manejo de lesiones tumorales en pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis).
- Servicio/Unidad de rehabilitación con, al menos, un fisioterapeuta dedicado a la atención de pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis).
- Servicio/Unidad de anatomía patológica con experiencia en el diagnóstico de las lesiones concurrentes en pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos (facomatosis).
- Área de laboratorios:
 - La Unidad que realice la obtención, procesado y gestión de muestras biológicas (ADN, ARN, proteínas, linfocitos, etc.) debe cumplir la legislación vigente (Ley

	<p>14/2007, de Investigación Biomédica, de 3 de julio), con procedimientos actualizados, escritos, conocidos y utilizados por el personal, que garanticen la trazabilidad y calidad del proceso.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Unidad/Servicio de genética: Los estudios genéticos podrán realizarse en el propio Servicio/Unidad de Genética asociado al CSUR o en otros laboratorios externos, de acuerdo con la legislación vigente (Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica; Real Decreto 1716/2011, de 18 de noviembre, por el que se establecen los requisitos básicos de autorización y funcionamiento de los biobancos con fines de investigación biomédica y del tratamiento de las muestras biológicas de origen humano, y se regula el funcionamiento y organización del Registro Nacional de Biobancos para investigación biomédica), debiendo en cualquier caso haber pasado los controles de calidad de la EMQN, <i>European Molecular Genetics Quality Network</i> para los procedimientos que dispongan de estos controles. - El/los laboratorio/os han de tener un protocolo para el envío de muestras que refleje cómo se han de recepcionar, preparar, almacenar y custodiar las muestras que se envíen y se haga un seguimiento de las mismas. El protocolo debe estar actualizado y ser conocido y utilizado por el personal del laboratorio/os. <p>En el caso de envío de muestras a otros países, el/los laboratorio/os deberán cumplir los trámites y permisos necesarios de acuerdo con la normativa vigente (Real Decreto 65/2006, de 30 de enero, por el que se establecen requisitos para la importación y exportación de muestras biológicas; Real Decreto 1301/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las normas de calidad y seguridad para la donación, la obtención, la evaluación, el procesamiento, la preservación, el almacenamiento y la distribución de células y tejidos humanos y se aprueban las normas de coordinación y funcionamiento para su uso en humanos).</p> <ul style="list-style-type: none"> - Servicio/Unidad de trabajadores sociales.
<p>► Seguridad del paciente <i>La seguridad del paciente es uno de los componentes fundamentales de la gestión de la calidad. Más allá de la obligación de todo profesional de no hacer daño con sus actuaciones, la Unidad debe poner en marcha iniciativas y estrategias para identificar y</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> - La Unidad tiene establecido un procedimiento de identificación inequívoca de las personas atendidas en la misma, que se realiza por los profesionales de la unidad de forma previa al uso de medicamentos de alto riesgo, realización de procedimientos invasivos y pruebas diagnósticas. - La Unidad cuenta con dispositivos con preparados de base alcohólica en el punto de atención y personal formado y entrenado en su correcta utilización, con objeto de prevenir

<p><i>minimizar los riesgos para los pacientes que son inherentes a la atención que realiza:</i></p>	<p>y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria. El Centro realiza observación de la higiene de manos con preparados de base alcohólica, siguiendo la metodología de la OMS, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La Unidad conoce, tiene acceso y participa en el sistema de notificación de incidentes relacionados con la seguridad del paciente de su hospital. El hospital realiza análisis de los incidentes, especialmente aquellos con alto riesgo de producir daño. - La Unidad tiene implantado un programa de prevención de bacteriemia por catéter venoso central (BCV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos). - La Unidad tiene implantado un programa de prevención de neumonía asociada a la ventilación mecánica (NAV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos). - La Unidad tiene implantado el programa de prevención de infección urinaria por catéter (ITU-SU). - La Unidad tiene implantada una lista de verificación de prácticas quirúrgicas seguras (aplicable en caso de unidades con actividad quirúrgica). - La Unidad tiene implantado un procedimiento para garantizar el uso seguro de medicamentos de alto riesgo. - La Unidad tiene implantado un protocolo de prevención de úlceras de decúbito (aplicable en caso de que la unidad atienda pacientes de riesgo).
<p>► Existencia de un sistema de información adecuado: <i>(Tipo de datos que debe contener el sistema de información para permitir el conocimiento de la actividad y la evaluación de la calidad de los servicios prestados)</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> - El hospital, incluida la Unidad de referencia, deberá codificar con la CIE.10.ES e iniciar la recogida de datos del registro de altas de acuerdo a lo establecido en el Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD). <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cumplimentación del RAE-CMBD de alta hospitalaria en su totalidad. - La Unidad dispone de un <i>registro de pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos</i>, que al menos debe contar con: <ul style="list-style-type: none"> - Código de Identificación Personal. - Nº historia clínica. - Fecha nacimiento. - Sexo.

	<ul style="list-style-type: none"> - País de nacimiento. - Código postal y municipio del domicilio habitual del paciente. - Régimen de financiación. - Fecha y hora de inicio de la atención. - Fecha y hora de la orden de ingreso. - Tipo de contacto (Hospitalización, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Cirugía ambulatoria, Procedimiento ambulatorio de especial complejidad, Urgencias). - Tipo de visita (Contacto inicial, Contacto sucesivo). - Procedencia (atención primaria; servicios del propio hospital; otros servicios; servicios de otro hospital/centro sanitario; iniciativa del paciente; emergencias médicas ajenas a los servicios; centro sociosanitario; orden judicial). - Circunstancias de la atención (No programado, Programado). - Servicio responsable de la atención. - Fecha y hora de finalización de la atención. - Tipo de alta (Domicilio, Traslado a otro hospital, Alta voluntaria, Exitus, Traslado a centro sociosanitario). - Dispositivo de continuidad asistencial (No precisa, Ingreso en hospitalización en el propio hospital, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Urgencias, Consultas). - Fecha y hora de intervención. - Ingreso en UCI. - Días de estancia en UCI. - Diagnóstico principal (CIE 10 ES). - Marcador POA1 del diagnóstico principal. - Diagnósticos secundarios (CIE 10 ES). - Marcador POA2 de los diagnósticos secundarios. - Procedimientos realizados en el centro (CIE 10 ES): <ul style="list-style-type: none"> - Procedimientos diagnósticos: tipo de procedimiento y fecha de realización. - Procedimientos terapéuticos: tipo de procedimiento y fecha de realización. - Procedimientos realizados en otros centros (CIE 10 ES). - Códigos de Morfología de las neoplasias (CIE 10 ES). - Complicaciones (CIE 10 ES).
--	---

	<p>- Seguimiento del paciente.</p> <p><i>La unidad debe disponer de los datos precisos que deberá remitir a la Secretaría del Comité de Designación de CSUR del Sistema Nacional de Salud para el seguimiento anual de la unidad de referencia.</i></p>
<p>► Indicadores de procedimiento y resultados clínicos del CSUR^b:</p>	<p>Los indicadores se concretarán con las Unidades designadas.</p> <p>- La Unidad dispone de los siguientes protocolos y procedimientos:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Protocolos, actualizados y conocidos por todos los miembros de la Unidad, que incluyan procedimientos diagnósticos y terapéuticos y seguimiento para cada uno de los síndromes neurocutáneos genéticos. ▪ Procedimiento para medir la atención recibida y los problemas percibidos por pacientes y familiares (cuestionario de control percibido). <p>- La Unidad mide los siguientes indicadores:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ % pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos con complicaciones post-quirúrgicas: Pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos con complicaciones post-quirúrgicas / Pacientes con síndromes neurocutáneos genéticos intervenidos. ▪ % pacientes con neurofibromatosis tipo 2 intervenidos: Pacientes con neurofibromatosis tipo 2 intervenidos / Pacientes con neurofibromatosis tipo 2 atendidos.

^a Experiencia avalada mediante certificado del gerente del hospital.

^b Los estándares de resultados clínicos, consensuados por el grupo de expertos, se valorarán, en principio por el Comité de Designación, en tanto son validados según se vaya obteniendo más información de los CSUR. Una vez validados por el Comité de Designación se acreditará su cumplimiento, como el resto de criterios, por la S.G. de Calidad e Innovación.

Bibliografía:

1. Reynolds RM, Browning GG, Nawroz I, Campbell IW. Von Recklinghausen's neurofibromatosis: neurofibromatosis type 1. Lancet 2003; 361: 1552-4.

2. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, Moss C, Willshaw H, Evans DG, Upadhyaya M, Towers R, Gleeson M, Steiger C, Kirby A. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. *J Med Genet* 2007; 44: 81-8.
3. Evans DG, O'Hara C, Wilding A, Ingham SL, Howard E, Dawson J, Moran A, Scott-Kitching V, Holt F, Huson SM. Mortality in neurofibromatosis 1: in North West England: an assessment of actuarial survival in a region of the UK since 1989. *Eur J Hum Genet* 2011 Jun 22. doi: 10.1038/ejhg.2011.113.
4. Asthagiri AR, Parry DM, Butman JA, Kim HJ, Tsilou ET, Zhuang Z, Lonser RR. Neurofibromatosis type 2. *Lancet* 2009; 373: 1974-86.
5. Evans DG, Baser ME, O'Reilly B, Rowe J, Gleeson M, Saeed S, King A, Huson SM, Kerr R, Thomas N, Irving R, MacFarlane R, Ferner R, McLeod R, Moffat D, Ramsden R. Management of the patient and family with neurofibromatosis 2: a consensus conference statement. *Br J Neurosurg* 2005; 19: 5-12.
6. Baser ME, Friedman JM, Aeschliman D, Joe H, Wallace AJ, Ramsden RT, Evans DG. Predictors of the risk of mortality in neurofibromatosis 2. *Am J Hum Genet* 2002; 71: 715-23.
7. Brennan PM, Barlow A, Geraghty A, Summers D, Fitzpatrick MM. Multiple schwannomatosis caused by the recently described INI1 gene--molecular pathology, and implications for prognosis. *Br J Neurosurg* 2011; 25: 330-2.
8. Lammens CR, Aaronson NK, Hes FJ, Links TP, Zonnenberg BA, Lenders JW, Majoor-Krakauer D, Van Os TA, Gomez-Garcia EB, de Herder W, van der Luijt RB, van den Ouweland AM, Van Hest LP, Verhoef S, Bleiker EM. Compliance with periodic surveillance for Von-Hippel-Lindau disease. *Genet Med* 2011; 13: 519-27.
9. Nordstrom-O'Brien M, van der Luijt RB, van Rooijen E, van den Ouweland AM, Majoor-Krakauer DF, Lolkema MP, van Brussel A, Voest EE, Giles RH. Genetic analysis of von Hippel-Lindau disease. *Hum Mutat* 2010; 31: 521-37.
10. Poulsen ML, Budtz-Jørgensen E, Bisgaard ML. Surveillance in von Hippel-Lindau disease (vHL). *Clin Genet* 2010; 77: 49-59.
11. Curatolo P, Bombardieri R, Jozwiak S. Tuberous sclerosis. *Lancet* 2008; 372: 657-68.
12. Chopra M, Lawson JA, Wilson M, Kennedy SE, Taylor P, Buckley MF, Wargon O, Parasivam G, Camphausen C, Yates D, Mowat D. An Australian tuberous sclerosis cohort: Are surveillance guidelines being met? *J Paediatr Child Health* 2011 Mar 30. doi: 10.1111/j.1440-1754.2011.02038.x.
13. Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos. Lista por orden alfabético de enfermedades raras. Noviembre 2010, Número 1. www.orphanet.es.