

NORMA PARA LA CERTIFICACIÓN DE LA ATENCIÓN A LOS PACIENTES CON NEUROFIBROMATOSIS Tipo 1 (NF1)

**ESTÁNDARES DE CALIDAD PARA EL ABORDAJE
DEL PACIENTE CON NF1**

NORMA QualiNF1

Sociedad Española de Calidad Asistencial

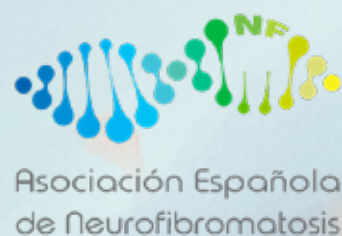




Patrocinado por:



Avalado por:



Edita: Sociedad Española de Calidad Asistencial.

Enero 2024.

ISBN: 978-84-09-58156-6



Índice

Autores	7
Lista de acrónimos	9
Introducción y justificación	10
Descripción general	10
Síntomas	10
Presentación y justificación de la norma de certificación.....	14
Método de valoración.....	17
Solicitud de la Certificación.....	18
Criterio/ Indicadores del nivel Certificado.....	20
Criterio/ Indicadores del nivel Avanzado.....	21
Criterio/ Indicadores del nivel Excelente	22
Criterio/ Indicadores Norma QualiNF1	23
Estructura.....	23
Proceso.....	32
Resultado.....	40
Referencias	47

COORDINACIÓN DEL PROYECTO

Emilio Ignacio García		Sociedad Española de Calidad Asistencial
José J. Mira Solves	UMH	Sociedad Española de Calidad Asistencial
Manel Santiñà Vila		Sociedad Española de Calidad Asistencial
Alicia Sánchez García		Sociedad Española de Calidad Asistencial
Juan Carlos López Gutiérrez	Jefe de Servicio Responsable de la Unidad de Anomalías Vasculares Congénitas	Jefe de servicio de Cirugía Pediátrica de Hospital Universitario Quirónsalud Madrid Hospital Universitario La Paz. Madrid
Héctor Salvador Hernández MD	Facultativo especialista	Unidad Enfermedades Neurocutáneas y Predisposición a Cáncer Área clínica de oncohematología pediátrica Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

AUTORES

María Baro Fernández	Especialista en Hematooncología Pediátrica	Hospital Universitario 12 de octubre. Madrid
Ignacio Blanco Guillermo	Unidad de Genómica Clínica · Servicio de Genética ·	Hospital Germans Trias I Pujol. Barcelona
Anna Duat Rodríguez MD, PhD	Jefe Neuropediatría Profesor asociado Universidad Autónoma de Madrid	Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid
Laura García Hidalgo	Pediatra especializada en oncología infantil	Hospital Materno Infantil de Málaga
Manuel Gómez Tellado	Especialista en Cirugía Pediátrica	Complejo Hospitalario Universitario a Coruña (CHUAC)

Álvaro Lassaletta MD, PhD	Jefe de Sección Unidad de NeuroOncología Pediátrica Profesor asociado UAM	Hospital Infantil Universitario Niño Jesús Madrid
Anna Llor Sales	Pediatra Oncología y Hematología	Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona
Ricardo López Almaraz MD, PhD	Médico adjunto Oncología/Hematolo gía pediátrica	Hospital Universitario de Cruces. Vizkaia
Sara Hernández Muela	Adjunto de Neuropediatría	Hospital Universitario La Fe. Valencia
Ana De Nicolás	Especialista en Neurología Pediátrica	Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias
Susana Noval Martín	Subdirectora Médica	Hospital Materno Infantil de La Paz
Jesús del Pozo	Adjunto Servicio de Dermatología	CHU Juan Canalejo. A Coruña
Gema Lucía Ramírez Villar MD	Médico adjunto Oncología Pediátrica	Hospital Universitario Virgen del Rocío Sevilla
Joan Vinent Genestar	Jefe de la Unidad de Farmacia Oncológica Profesor asociado de la Universidad de Barcelona	<i>Pediatric Cancer Center Barcelona</i> Hospital Sant Joan de Déu

LISTA DE ACRÓNIMOS

AF: Atención farmacéutica

BIR: Biólogo Interno Residente

EIR: Enfermero Interno Residente

EQ-5D-5L: European Quality of Life-5 Dimensions

ERN GENTURIS: European Reference Network for all patients with one of the rare genetic tumour risk syndromes

ERN: European Reference Network

FIR: Farmacéutico Interno Residente

GIST: tumores estromales gastrointestinales

HC: Historia clínica

INF1-QOL: Impact of NF1 on Quality of Life

JCI: Joint Commission International

NF: Neurofibroma

NF1: Neurofibromatosis tipo 1

MPNST: Tumor maligno de la vaina del nervio periférico

MIR: Médico Interno Residente

LMMC: leucemia mielomonocítica juvenil

PedsQL: Pediatric Quality of Life Inventory

PET-CT: Tomografía por Emisión de Positrones- Tomografía Computarizada

PIR: Psicólogo Interno Residente

PREMs: Patient reported experience measures

PRM: Problemas relacionados con los medicamentos

PROMIS: Patient-Reported Outcomes Measurement Information System

PROMs: Patient reported outcomes measures

RM: Resonancia Magnética

RPT: Relación de Puestos de Trabajo

SECA: Sociedad Española de Calidad Asistencial

SF-36: Short Form-36 Health Survey

SNC: Sistema Nervioso Central

UMH: Universidad Miguel Hernández de Elche

INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN

Neurofibromatosis NF1

Descripción general

La NF1 es una enfermedad genética hereditaria autosómica dominante de una penetrancia prácticamente completa y con una expresividad muy heterogénea. Es producida por variantes en el gen NF1, que codifica la neurofibromina, la cual está involucrada en múltiples procesos celulares e intercelulares, lo que provoca una amplia diversidad de manifestaciones, desde dermatológicas, neurológicas, óseas, endocrinas y tumorales, entre un largo etcétera. Alrededor de la mitad de los afectados heredan la variante de un progenitor, y el resto son formas de novo. La NF1 es un síndrome de predisposición a cáncer. Los pacientes con Neurofibromatosis Tipo 1 tienen un riesgo más elevado de desarrollar tumores que la población general.

La mayoría de los tumores asociados a NF1 tienen un comportamiento considerado benigno por el bajo riesgo de producir la muerte en el individuo afecto. Pero que sean considerados benignos no significa que no puedan producir complicaciones que afecten de forma significativa la calidad de vida del afectado. Además, también la incidencia de tumores considerados malignos (p.ej. cáncer mama, tumor maligno de la vaina de nervio periférico (MPNST), sarcomas, gliomas de alto grado, tumores estromales gastrointestinales (GIST), leucemia mielomonocítica juvenil (LMMC), feocromocitomas, entre otros) está más elevada que en la población general.

Actualmente no existe un tratamiento curativo para la NF1. En el caso de la patología tumoral, los esfuerzos en la actualidad se centran más en la detección precoz y el tratamiento en fases más tempranas de la enfermedad con el objetivo de mejorar tanto la calidad de vida como la supervivencia a largo plazo, así como disminuir las secuelas a largo plazo.

Síntomas

La mayoría de los pacientes con NF1 suelen ser diagnosticados durante la infancia pues la mayoría de las manifestaciones clínicas incluidas en los criterios diagnósticos suelen aparecer antes de la edad adulta, especialmente las dermatológicas.

Los signos y síntomas incluyen los siguientes:

- Manchas cutáneas sin relieve de color marrón claro (clásicamente denominadas manchas de color café con leche). Suelen ser la primera manifestación de la enfermedad, pues por lo general, están presentes en el momento del nacimiento o aparecen durante los primeros meses/años de vida. Ocurren en casi todos los pacientes con NF1, excepto en casos muy concretos. La presencia de más de 6 manchas café con leche es un criterio diagnóstico de esta enfermedad.
- Pecas en la zona de las axilas y la ingle (efélides). Por lo general, las pecas suelen aparecer a partir de los 3-5 años. Las pecas son de menor tamaño que las manchas de color café con leche y suelen aparecer agrupadas en pliegues cutáneos, así como en la zona del cuello y peribucal.
- Nódulos iridianos de Lisch y coroideos. Los hamartomas iridianos están presentes en casi todos los adultos, pero empiezan a ser detectables a partir de los 3-5 años. Más precoces son los nódulos coroideos, detectables mediante luz cercana al infrarrojo o tomografía de coherencia óptica.
- Tumores de nervio periférico.
 - Neurofibromas. Existen dos grandes tipos de neurofibromas:
 - A) Los NF superficiales son aquellos que son visibles o palpables al examen. Dentro de los NF superficiales están los NF cutáneos -o dérmicos- y subcutáneos. Los NF cutáneos se definen como tumores benignos que crecen desde nervios periféricos dérmicos. Se localizan principalmente en el tronco y aumentan con la edad. Los NF cutáneos o dérmicos típicos (engloba a NF planos, pediculados y globulares sésiles) son los más frecuentes, aparecen desde los 8 años y aumentan con la edad, especialmente en la pubertad y el embarazo. Se presentan como tumores globulares o pediculados del color de la piel, de consistencia elástica, suaves, sésiles o pediculados y depresibles a la palpación. Generalmente son asintomáticos, pero pueden ser pruriginosos cuando crecen rápidamente. Ecográficamente se presentan como nódulos irregulares o triangulares en dermis, hipocogénicos, sin vascularización. El 5% de los NF superficiales pueden presentarse desde el nacimiento de forma muy sutil, como hiperpigmentación o hipertricosis congénita. La naturaleza histológica (cutáneo, difuso o plexiforme) de estos NF congénitos no se puede demostrar hasta que proliferan los fascículos nerviosos.

B) Los NF profundos son aquellos que sólo son distinguibles por imágenes (ecografía, resonancia), pero pueden llegar a palparse o verse con su crecimiento. Son tumores que se originan en nervios periféricos o troncos nerviosos, por lo que se les denominan intraneurales. Se estima que el 10% de los niños con NF1 presentan NF profundos. Generalmente son congénitos, pero tardan en crecer y hacerse sintomáticos. Habitualmente crecen en la adolescencia y son de mayor tamaño en mujeres. También pueden tener morfología nodular o difusa y se pueden presentar en cualquier localización. Los NF profundos son causa importante de morbilidad generando dolor, compresión y/o desfiguración. Por otro lado, los NF profundos (especialmente aquellos con histología plexiforme) tienen alto riesgo de malignización descrito entre 8-13%, lo que suele ocurrir en adultos en la tercera a cuarta década (aunque también puede ocurrir en edad pediátrica), siendo la principal causa de muerte por la enfermedad con una supervivencia a 5 años entre 20%-50%. Algunos síntomas y signos orientadores de malignización son el dolor constante, la induración y el crecimiento rápido.

Histopatológicamente, los NF son tumores benignos, bien delimitados, no encapsulados, dérmicos o subcutáneos compuestos por células de Schwann de aspecto fusiforme, con escaso citoplasma claro y un núcleo ondulado característico, y una matriz fibrilar, colagenosa y/o mixoide. Pueden presentar además células inflamatorias, especialmente mastocitos. El NF difuso se caracteriza por ser un tejido de neurofibroma, pero con un patrón de crecimiento infiltrativo, un estroma más colagenoso y característicamente con diferenciación a corpúsculos de Meissner. El NF plexiforme se observa como una masa de fibras nerviosas de disposición tortuosa como “bolsa de gusanos” embebidos en una matriz de fibroblastos y células de Schwann. Presentan un crecimiento difuso que reemplaza a un nervio, generalmente comprometiendo múltiples fascículos nerviosos. El NF plexiforme se puede sospechar por imágenes y suele verse como una masa compleja generada por una red de nervios engrosados.

- **Tumor maligno de la vaina del nervio periférico (MPNST):** El tumor maligno de la vaina periférica de los nervios, antes denominado neurofibrosarcoma, es el principal tumor maligno de los pacientes con NF1. Se origina de neurofibromas (NF) previos, especialmente profundos y plexiformes. Signos de alarma de desarrollo de esta neoplasia son: crecimiento rápido de un NF plexiforme preexistente, cambio a consistencia dura de un NF o la aparición súbita y constante de dolor. Tanto la ecografía, la Resonancia Magnética como el PET-CT podrían ayudar a diferenciar un tumor maligno de la vaina periférica de los nervios de un NF.

- Deformidades óseas. Aunque puede afectar a cualquier hueso, es especialmente relevante y frecuente la displasia ósea que afecta a la columna (escoliosis), la tibia (displasia tibial, que cuando se fractura puede ocasionar una pseudoartrosis) y al ala mayor del esfenoides.
- Tumor en la vía óptica (glioma). Son tumores de debut típicamente en la edad pediátrica, generalmente antes de los 6-7 años. La extensa mayoría son astrocitomas pilocíticos. La localización más frecuente es la vía óptica, seguida del tronco cerebral, pero pueden aparecer en cualquier localización del SNC. Es importantísimo una correcta evaluación visual desde el diagnóstico de la NF1, porque estos gliomas de vía óptica pueden comprometer la visión de forma grave y permanente.
- Trastorno neuroconductual. Un gran porcentaje de personas con NF1 tienen dificultades en las funciones ejecutivas que se manifiestan en la edad pediátrica como dificultades del aprendizaje, así como déficits conductuales que les ocasionan trastornos a nivel social. En la actualidad no se contemplan como criterio diagnóstico de la enfermedad, pero sí son muy característicos de la misma.
- Otras manifestaciones: Aunque tampoco son criterios diagnósticos, sí que es relativamente frecuente o típica la presencia de:
 - Macrocefalia
 - Talla baja y pubertad precoz (ésta última típicamente asociada a tumores de vía óptica)
 - Trastornos vasculares: hipertensión arterial (ya sea esencial, asociada a displasia vascular renal o algún tumor como feocromocitoma), arteriopatía (p.ej. enfermedad de moyamoya), cardiopatías (especialmente en personas con síndrome de microdelección)
 - Otros tumores: cáncer mama, sarcomas, glioblastomas, leucemia, melanoma, feocromocitoma...
 - Lesiones hiperintensas intracraneales en RM (no tumorales, pero muy frecuentes especialmente en pediatría)
 - Y un largo etcétera

Realizada está pequeña introducción para describir la patología que vamos a abordar pasaremos a detallar y explicar el proyecto que hemos desarrollado.

Presentación y justificación de la norma de certificación

Este proyecto profundiza en un conjunto de recomendaciones que deberían cumplir los servicios clínicos que atienden a los pacientes NF1 y cómo las mismas mejorarían sus procedimientos y resultados.

En este documento se presenta un conjunto de estándares que pueden servir de base para la certificación de los diferentes niveles de calidad con la que los pacientes pueden ser atendidos en su defecto en las estructuras sanitarias destinadas a la atención de este tipo de pacientes.

La certificación de centros sanitarios, servicios o unidades, constituye una de las estrategias más utilizadas para asegurar la calidad. Los sistemas de certificación, a los que estamos acostumbrados en el sector sanitario, se iniciaron en 1919, en EE. UU. de la mano de la Joint Commission International (JCI).

Todo proceso de certificación requiere de una serie de normas o guías de certificación.

Este trabajo, que hemos denominado **Norma de Certificación para la correcta atención de los pacientes con NF1**, contiene el conjunto de indicadores/estándares de calidad que deberían ser aplicados si hablamos en términos de una correcta atención al paciente con NF1.

Certificarse significa que se cuenta con los medios, los procedimientos y los resultados adecuados para realizar una prestación de servicio determinada. Mediante la certificación se confirma, en este caso para servicios clínicos que atienden esta patología, que es merecedor de un reconocimiento concedido por una tercera parte que comprueba que cumple con los requisitos especificados en la Norma de Certificación. Se trata de un reconocimiento público de que los servicios que se prestan reúnen la calidad adecuada.

Para lograr esta certificación la Unidad o Servicio debe asegurarse que cumple con una serie de requisitos, contemplados en la Norma QualiNF1, que dispone de evidencias suficientes que puedan ser evaluadas para demostrarlo y que, previsiblemente, dicha certificación la podrá mantener durante un periodo dilatado de tiempo.

La acreditación podrá solicitarse de forma independiente tanto como centro pediátrico como centro de adultos, de manera que aquellos centros que se dediquen exclusivamente a la atención a una de estas poblaciones podrán también optar a la certificación, siempre que cumplan con las características especificadas en la norma para esas edades. De igual forma, si un centro desea obtener la acreditación para atender a todas las edades deberá cumplir con los requisitos de forma independiente como centro infantil y como centro dirigido a adultos.

Los procesos de certificación suponen una serie de **requisitos**:

- Independencia del acreditador/certificador respecto de la unidad que va a ser certificada.
- Debe existir una norma de certificación conocida por las unidades o servicios que soliciten la certificación y así estar en condiciones de poder optar a dicha Certificación.
- Deben quedar definidos los criterios mínimos que permiten otorgar la certificación.

Por lo general, es el organismo certificador, en nuestro caso la Sociedad Española de Calidad Asistencial (SECA), quien establece la Norma y sus criterios, el procedimiento, designa los auditores, solicita la información que precisa y finalmente, emite el informe final acerca de la certificación que debe concluir con un dictamen favorable o señalando que no procede la certificación.

La Norma QualiNF1 es el fruto del consenso entre todas las partes interesadas e involucradas en la actividad objeto de este desarrollo. La norma es una excelente herramienta para mejorar la calidad en la gestión y en la propia prestación de servicios.

Este proyecto ha estado sujeto a una estricta base metodológica, basada en la mejor evidencia disponible, con el consenso de un amplio grupo de expertos de todas las especialidades que participan en la atención al paciente con NF1 y ha sido avalado por las Sociedades Científicas y de pacientes que aparecen al principio de este documento.

Esta norma se aplicará de la forma habitual en la que se lleva a cabo un procedimiento de certificación, es decir, se realizará utilizando un modelo mixto. En primer lugar, una autoevaluación por la entidad que desea dicho reconocimiento y posteriormente, la comprobación externa de que efectivamente es merecedora de esa certificación, mediante evaluación externa de las evidencias.

Para llevar a cabo la autoevaluación, la entidad solicitante, revisará, uno a uno, los criterios contemplados en la Norma QualiNF1, recogerá las evidencias oportunas

apoyadas en el dominio web www.qualiNF1.es y decidirá si finalmente concurre a la certificación.

Cada uno de los estándares requerirá una o varias evidencias que quedarán identificadas en la propia norma. En la mayoría de los casos, las evidencias vendrán dadas por un documento acreditativo o en su defecto la propia Historia Clínica que pueda contener la información oportuna.

La evaluación externa se realizará por personal cualificado (panel de auditores), con experiencia en gestión de calidad o en gestión sanitaria. La tarea consistirá en comprobar, uno a uno, si se satisfacen los criterios de la Norma.

Este panel estará integrado por uno o dos profesionales que deben suscribir el código ético de la entidad acreditadora/certificadora, y además haber recibido formación oportuna para conocer cómo aplicar la Norma y entender el significado e implicaciones de cada uno de los criterios.

En caso de informe favorable, se ha establecido que la vigencia de una certificación de la Norma QualiNF1 sea de cuatro años. La unidad certificada tendrá la obligación de comunicar cualquier cambio sustancial que pudiera modificar las condiciones en las que se produjo la certificación, por ejemplo, cambios significativos en su personal, estructura, modificación de procedimientos, sistema de evaluación, infraestructuras, etc., solicitando -si fuera el caso- una nueva auditoría de seguimiento para confirmar que se sigue siendo merecedor de la certificación concedida.

Los criterios/indicadores que componen la Norma QualiNF1 se definen como aquella condición que debe cumplir una determinada actividad, actuación o proceso para ser considerada de calidad, en este caso la atención al paciente con NF1.

La norma está compuesta de 33 criterios/indicadores que se clasifican en 12 de estructura, es decir, que hacen referencia a aspectos necesarios desde el punto de vista organizativo o de recursos. Además, la norma consta de 12 criterios de procesos (que hacen referencia a procedimientos o protocolos que deben estar integrados) y, por último, contempla 9 criterios/indicadores de resultados que intentan monitorizar la adecuación de los principales resultados que los pacientes deberían tener cuando son atendidos.

Cada uno de estos criterios/indicadores tiene descrito un nivel de referencia que debe ser alcanzado para considerar que el parámetro se cumple en una proporción adecuada. Además, todos han sido diseñados con una estructura uniforme de criterio, aclaraciones, fuente de información, evidencia que lo sustenta, nivel de cumplimiento y tipo de certificación para el que ha sido diseñado.

Estos 33 criterios/indicadores están identificados para poder obtener tres tipos diferentes de certificación: nivel certificado sería aquella que se obtiene si se superan los 10 estándares que en la norma están clasificados para ese nivel, avanzada si además se superan los 11 estándares avanzados y finalmente un nivel de excelencia para unidades que superen además los 12 clasificados como excelente y por tanto la totalidad de los criterios/indicadores. La norma queda resumida en las tablas 1 y 2. Los centros certificados, en sus diferentes niveles, serán publicados en la página Web de la Sociedad Española de Calidad Asistencial.

Método de valoración

El sistema de valoración se basará en un procedimiento mixto de autoevaluación y evaluación externa. En ambos casos, estarán apoyadas por una plataforma online que guiará los pasos a seguir y permitirá registrar la valoración de cada estándar.

La autoevaluación será efectuada por el personal del propio centro que solicita la certificación.

Los diferentes criterios que componen la norma de certificación podrán ser evaluados, según el caso, mediante auditoría de una selección aleatoria de historias clínicas y/o comprobando la existencia o no de documentación oficial o protocolos que permita determinar el cumplimiento del criterio.

Para aquellos criterios que no sean dicotómicos (es decir, existe o no la evidencia correspondiente), se aplicará un muestreo por lotes para determinar si se cumple de forma adecuada y suficiente con los estándares de calidad establecidos. De este modo se han delimitado umbrales de aceptación o rechazo en base a un nivel de cumplimiento mínimo establecido. La principal ventaja de este método es que se evalúa un pequeño número del lote total con el fin de aceptar o rechazar en función del resultado. Para este caso se utilizarán:

- Umbral: 80%
- Estándar: 90%
- Significación (α): 0,05, Intervalo de confianza al 95%
- Error β : 0,2, Potencia del 80%

Al tratarse de una enfermedad rara, el tamaño muestral de historias clínicas que cada centro hospitalario tendrá que revisar en total se adecuará a la casuística de los diferentes servicios del Sistema Nacional de Salud que puedan ser auditados y se ajustará proporcionalmente el número de no conformidades para aceptar o rechazar el estándar. En el muestreo, estarán incluidos tanto pacientes pediátricos como adultos.

Todos los criterios de la norma que requieran ser auditados a través de las historias clínicas se revisarán en el mismo grupo historias clínicas seleccionadas y se aplicará el mismo método y valoración.

En el caso que durante la autoevaluación se detecten criterios que no se cumplen, el servicio podrá incorporar las medidas de mejora que consideren y transcurrido entre 3-6 meses podrá comprobar si el criterio se cumple. En estos casos, el auditor revisará los datos en las historias clínicas que correspondan con este último periodo.

Para lograr la certificación se deberá comprobar que se satisfacen, al menos, la totalidad de los estándares en el nivel de "Certificado".

Solicitud de la Certificación

Los centros interesados en la certificación que crean que satisfacen los estándares definidos pueden registrarse en <http://www.qualiNF1.es> realizar la autoevaluación y solicitar la auditoría correspondiente.

Tabla 1. Clasificación de los criterios/indicadores Norma QualiNF1

Los niveles de certificación se irán obteniendo, si se superan la totalidad de estándares del nivel anterior.

	Certificado	Avanzado	Excelente	Total
Estructura	6	3	3	12
Proceso	3	6	3	12
Resultado	1	2	6	9
Total	10	11	12	33

Tabla 2. Resumen de los criterios/indicadores de la Norma QualiNF1 según el nivel de certificación.

Criterios/Indicadores del nivel Certificado
E01 Se debe disponer de un equipo sanitario cualificado con conocimiento suficiente sobre la neurofibromatosis que permita su correcta identificación y abordaje (cumplimiento del criterio de 50 pacientes al año, en centros pediátricos, y de 75 pacientes al año, en centros de adultos)
E02 La unidad que atiende a pacientes con neurofibromatosis debe estructurarse en base a un equipo multidisciplinar (cumplimiento de unidad multidisciplinar básica)
E03 El hospital debe contar con espacio y herramientas adecuados para la atención de los pacientes con NF1
E04 Se debe disponer de un protocolo de diagnóstico y seguimiento para los pacientes con neurofibromatosis
E06 Se dispone de un plan de formación continua sobre neurofibromatosis para los profesionales sanitarios validado por la Dirección del centro
E08 Se debe disponer para los pacientes de NF1 de una historia clínica electrónica en la que se codifiquen procedimientos diagnósticos y terapéuticos, y con la que se realice la prescripción médica, validación farmacéutica y la administración /dispensación de medicamentos
P01 Se realizan las pruebas complementarias protocolizadas siguiendo las guías clínicas vigentes para la NF1
P02 Se debe llevar cabo asesoramiento genético para los pacientes con NF1 (cumplimiento del indicador del 50% o superior, inferior al 60%)
P05 Se ofrece apoyo emocional y seguimiento adecuado al paciente con NF1 y familias que lo requieran (Se dispone de anotación en HC de la derivación)
R05 Se debe promover la cultura de seguridad de los pacientes con NF1 (se cumplen los indicadores 1 y 2)

Criterios/Indicadores del nivel Avanzado
E01 Se debe disponer de un equipo sanitario cualificado con conocimiento suficiente sobre la NF1 que permita su correcta identificación y abordaje (cumplimiento del criterio de 75 pacientes al año, en centros pediátricos, y de 100 pacientes al año, en centros de adultos)
E07 Se debe contar con un soporte administrativo eficiente para coordinar las citas, pruebas y consultas
E09 El servicio de farmacia cuenta con un farmacéutico especialista en la UMD referente para los pacientes con NF1 con entrenamiento y conocimientos farmacéuticos para el cuidado de los pacientes con NF1
P02 Se debe llevar cabo asesoramiento genético para los pacientes con NF1 (cumplimiento del indicador del 60% o superior, inferior al 80%)
P03 Se realiza una valoración temprana del paciente con sospecha de NF1
P04 Se realiza una atención multidisciplinar y seguimiento especializado para complicaciones en pacientes con NF1
P05 Se ofrece apoyo emocional y seguimiento adecuado al paciente con NF1 y familias que lo requieran (Se proporciona el apoyo necesario mediante convenio o derivación constatable)
P06 Se realiza una adecuada codificación de la NF1 en la historia clínica del paciente que permita el registro de casos
P08 Se dispone de un protocolo asistencial para facilitar una transición coordinada y adecuada de la atención del paciente de etapa infantil a etapa adulta para pacientes con NF1
R03 Se debe monitorizar la adherencia al tratamiento farmacológico hospitalario en el paciente con NF1
R05 Se debe promover la cultura de seguridad de los pacientes con NF1(se cumplen los indicadores 1, 2 y 3)

Criterios/Indicadores del nivel Excelente
E01 Se debe disponer de un equipo sanitario cualificado con conocimiento suficiente sobre la NF1 que permita su correcta identificación y abordaje (cumplimiento del criterio de pacientes al año, en centros pediátricos, y de 150 pacientes al año, en centros de adultos)
E02 La unidad que atiende a pacientes con NF1 debe estructurarse en base a un equipo multidisciplinar (cumplimiento de unidad multidisciplinar básica y extendida)
E05 Se debe contar con un gestor de casos que gestione y garantice la continuidad asistencial de los pacientes con NF1
P02 Se debe llevar cabo asesoramiento genético para los pacientes con NF1 (cumplimiento del indicador del 80% o superior)
P05 Se ofrece apoyo emocional y seguimiento adecuado al paciente con NF1 y familias que lo requieran (el propio centro proporciona el apoyo necesario)
P07 Se dispone de mecanismos de alarma ante la patología para su detección y derivación tempranas
R01 La unidad perseguirá entre sus objetivos la aplicación de un cuestionario validado para evaluar la calidad de vida de los pacientes con NF1
R02 Se recogen medidas sobre la experiencia (PREM) y de satisfacción del paciente con NF1
R04 Se debe disponer de un registro que contemple los pacientes con NF1 atendidos y los resultados en supervivencia y mortalidad intrahospitalaria
R05 Se debe promover la cultura de seguridad de los pacientes con NF1 (se cumplen todos los indicadores)
R06 Se debe realizar educación sanitaria a los pacientes con NF1 que incluya también a sus familiares y cuidadores
R07 La Unidad/Servicio que atiende a pacientes con NF1 deberá ser activa en I+D+I

CRITERIOS/INDICADORES NORMA QUALINF TIPO 1

Estructura

CRITERIO (E01):

Se debe disponer de un equipo sanitario cualificado con conocimiento suficiente sobre la NF1 que permita su correcta identificación y abordaje

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

La idiosincrasia de la patología hace necesario que se cuente con médicos referentes en NF1 que tengan el conocimiento necesario para identificar la enfermedad y poder poner en marcha el tratamiento adecuado y las medidas preventivas necesarias. También es necesario que los médicos referentes en NF1 estén familiarizados con el manejo de la enfermedad para abordar la comorbilidad de manera que se garantice una adecuada prevención de complicaciones y un seguimiento que haga posible el mejor pronóstico posible.

Además, el equipo sanitario debe contar con un coordinador asistencial, encargado de coordinar el manejo y tratamiento del paciente con NF1, y asegurar una colaboración y coordinación eficaz entre el equipo sanitario y otras unidades participantes en la atención a los pacientes con NF1.

El cumplimiento de este criterio se basa en la experiencia del equipo sanitario según el número de pacientes con NF1 atendidos en el centro. Se considera necesario un volumen de pacientes visto de un mínimo de 50 pacientes pediátricos al año y de 75 pacientes adultos al año.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Relación de puestos de Trabajo (RPT). Currículum Vitae de los miembros del equipo.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Ministerio de Sanidad. Criterios para la designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. Síndromes neurocutáneos genéticos (Facomatosis)
<https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/Fesp/Fesp52.pdf>

Estándar de cumplimiento

Certificado: 50 niños/año, 75 adultos/año

Avanzado: 75 niños/año, 100 adultos/año

Nivel de Acreditación

Excelente: 100 niños/año, 125 adultos/año

CRITERIO (E02):

La unidad que atiende a pacientes con NF1 debe estructurarse en base a un equipo multidisciplinar

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

La idiosincrasia de la patología y la variabilidad clínica de su presentación y evolución, así como la complejidad de los tratamientos, hacen recomendable un abordaje holístico y multidisciplinar de los pacientes con NF1.

Por equipo multidisciplinar se entiende que deben establecerse mecanismos de colaboración y comunicación con los profesionales implicados en la atención a pacientes con NF1, así como profesionales del ámbito social como trabajadores sociales y otros, y asociaciones de pacientes.

La unidad multidisciplinar básica debe estar formada, como mínimo, por:

- *Pediátrico*: Dermatólogo/a pediátrico/a, Neurólogo/a pediatra, Oftalmólogo/a pediátrico/a. Pediatra
- *Adulto*: Dermatólogo/a, Neurólogo/a o Médico/a Internista.

El equipo multidisciplinar ampliado debe estar formado, como mínimo, por:

- *Pediátrico*: Cirujano/a maxilofacial, Cirujano/a oncológico/a, Enfermero/a pediátrico, Farmacéutico/a, Genetista, Neurocirujano/a infantil, Oncólogo/a pediátrico/a, Patólogo/a, Psicólogo/a, Psiquiatra, Radiólogo/a, Rehabilitador/a, Traumatólogo/a pediátrico/a.
- *Adulto*: Cirujano/a maxilofacial, Cirujano/a Plástico/a, Enfermero/a, Farmacéutico/a, Genetista, Neurocirujano/a, Oncólogo/a, Patólogo/a, Psicólogo/a, Psiquiatra, Radiólogo/a.

Tanto la unidad multidisciplinar básica como el equipo multidisciplinar ampliado deben estar aprobados por la Dirección del centro. En todo caso, se debe contar con un coordinador dentro del equipo base, con perfil clínico, que coordine el tratamiento y el manejo del paciente con NF1, y además que facilite la comunicación y organización entre los diferentes profesionales de la salud que forman parte del equipo multidisciplinar.

El objetivo final de esta estructura es asegurar un diagnóstico precoz, así como la eficacia, seguridad y eficiencia de los tratamientos y mejorar la calidad de vida de los pacientes, asegurando en todo momento una atención integral.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Relación de puestos de Trabajo (RPT). Currículum Vitae de los miembros del equipo. Memoria de actividades del equipo multidisciplinar. Procedimiento Normalizado de Trabajo. Reuniones programadas. Elaboración de actas de las reuniones. Mapa de flujo de pacientes.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Ministerio de Sanidad. Criterios para la designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. Síndromes neurocutáneos genéticos (Facomatosis) <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/Fesp/Fesp52.pdf>

Estándar de cumplimiento

Certificado: Unidad multidisciplinar básica

Nivel de Acreditación

Excelente: Unidad multidisciplinar básica y extendida

CRITERIO (E03):

El hospital debe contar con espacio y herramientas adecuados para la atención de los pacientes con NF1

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

Para garantizar la atención adecuada a los pacientes con NF1, es esencial que el hospital de referencia cuente con los espacios y recursos necesarios, tanto materiales como humanos, que permitan abordar de manera integral la evaluación, el tratamiento y la monitorización de los pacientes con NF1, en todas las etapas del curso de la enfermedad. Procedimientos y recursos necesarios:

- Consulta adecuada para explorar a los pacientes e informar a las familias (tanto para niños como para adultos)
- Disponibilidad de hospitalización para adultos y para niños
- 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.
- Hospital de día/ hospitalización domiciliaria
- Consulta de enfermería
- Dispensación ambulatoria con consulta de farmacéutico.
- Disponibilidad de pruebas complementarias
- Teleconsulta y/o consulta telefónica
- Espacio para reunión del equipo multidisciplinar
- Servicio de urgencias todo el año, sin interrupción

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Visita a las instalaciones. Documento que avale la existencia del recurso.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Ministerio de Sanidad. Criterios para la designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. Síndromes neurocutáneos genéticos (Facomatosis)
<https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/Fesp/Fesp52.pdf>

Estándar de cumplimiento	SÍ/NO
Nivel de Acreditación	Certificado

CRITERIO (E04):

Se debe disponer de un protocolo de diagnóstico y seguimiento para los pacientes con NF1

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

La implementación de un protocolo que incluya procedimientos diagnósticos y terapéuticos y seguimiento para la NF1 es crucial para proporcionar una atención de calidad y mejorar los resultados de salud de los pacientes afectados por esta enfermedad. Este protocolo debe reflejar el abordaje integral de la NF1, incluyendo a todos los profesionales implicados (neurología pediátrica, cirugía pediátrica, genética, oncología pediátrica, oftalmología, dermatología y ortopedia pediátrica farmacia, salud mental infantil y área de diagnóstico por imagen con ecografía y RM, entre otros).

- En los centros de atención exclusiva para población pediátrica: El centro debe disponer de un protocolo específico para pacientes en edad pediátrica con NF1.
- En los centros de atención exclusiva para adultos: El centro debe disponer de un protocolo específico para pacientes en edad adulta con NF1.

En todos los centros que atienden a pacientes con NF1, se debe asegurar la continuidad de la atención cuando los pacientes pediátricos lleguen a la edad adulta. Esto se logrará a través de un acuerdo de colaboración firmado por el/los Gerente/s del centro y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos. El protocolo debe reflejar claramente el proceso de derivación y coordinación entre los centros pediátricos y de adultos.

Este protocolo debe estar consensuado por el equipo multidisciplinar y debe actualizarse periódicamente (por ejemplo, se debe realizar una revisión cada 5 años o antes si se producen cambios importantes en el manejo de la enfermedad). Además, tiene que estar validado por la Unidad de Calidad del centro.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Existencia del protocolo de diagnóstico y seguimiento actualizado, en cualquier formato.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Carton C, Evans DG, Blanco I, Friedrich RE, Ferner RE, Farschtschi S, Salvador H, Azizi AA, Mautner V, Röhl C, Peltonen S, Stivaros S, Legius E, Oostenbrink R; ERN GENTURIS NF1 Tumour Management Guideline Group. ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1. *EClinicalMedicine*. 2023 Jan 13;56:101818.

Solares I, Vinal D, Morales-Conejo, M. Protocolo de diagnóstico y seguimiento de pacientes adultos con neurofibromatosis tipo 1 en una unidad de referencia española. *Diagnostic and follow-up protocol for adult patients with neurofibromatosis type 1 in a Spanish reference unit. Revista Clínica Española*. 2022; 222 (8) 486-495.

Estándar de cumplimiento	SÍ/NO
Nivel de Acreditación	Certificado

CRITERIO (E05):

Se debe contar con un gestor de casos que gestione y garantice la continuidad asistencial de los pacientes con NF1

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

La naturaleza compleja de la enfermedad hace necesaria la existencia de un profesional que gestione el contacto del paciente y la familia con todos los profesionales implicados en su tratamiento y seguimiento, promoviendo así la calidad de la atención al paciente. El gestor de casos es responsable de la coordinación e integración de la asistencia interniveles e interprofesional, garantizando la continuidad asistencial.

Puede tratarse de un gestor de casos o cualquier otro profesional que realice una función similar y, en todo caso, ha de contar con un conocimiento amplio sobre la enfermedad.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Relación de puestos de Trabajo (RPT). Visita a las instalaciones. Currículum Vitae. Memoria de actividades del servicio.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Toledano-Alhadeff H, Mautner VF, Gugel I, Zipfel J, Haas-Lude K, Constantini S, Schuhmann MU. Role, function and challenges of multidisciplinary centres for rare diseases exemplified for neurofibromatosis type 1 syndrome. Childs Nerv Syst. 2020 Oct;36(10):2279-2284. doi: 10.1007/s00381-020-04708-1. Epub 2020 Jun 8. PMID: 32514759; PMCID: PMC7276654.

Fraile Bravo, M. Enfermeras gestoras de casos; ¿Esa gran desconocida? Rev. Cient. Soc. Esp. Enferm. Neurol. 2015, 42, 1–3.

Estándar de cumplimiento	SÍ/NO
Nivel de Acreditación	Excelente

CRITERIO (E06):

Se dispone de un plan de formación continua sobre NF1 para los profesionales sanitarios validado por la Dirección del centro

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

El equipo sanitario implicado en el abordaje del paciente con neurofibromatosis debe recibir una adecuada formación continuada, que le permita disponer de la información clave para la identificación, tratamiento y seguimiento de los pacientes con neurofibromatosis.

Se debe disponer de un plan de formación continuada en NF1 estandarizado y autorizado por la dirección del centro, que describa las actividades formativas al año destinadas a profesionales de diversas áreas, tanto los profesionales de la Unidad, como otros profesionales sanitarios del propio centro, de otros hospitales y de atención primaria. Entre estos profesionales se podrían incluir a MIR-EIR-FIR-BIR-PIR, profesionales de enfermería y farmacia.

Como actividades formativas son adecuadas charlas, discusión de casos, congresos, sesiones clínicas formativas, cursos de formación tanto en el diagnóstico como en el tratamiento y el seguimiento, webinar, etc. En total, el plan formativo debe contener un mínimo de 10 horas anuales.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Plan formativo. Memoria del servicio. Acta de la sesión formativa. Congresos. Sesiones clínicas formativas.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Millán J, Gutiérrez JA, Sacristán JA; Educación Médica: una nueva etapa, Educación Médica, Volumen 16, Issue 1,2015, pp 1-2

Ministerio de Sanidad. Criterios para la designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. Síndromes neurocutáneos genéticos (Facomatosis)
<https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/Fesp/Fesp52.pdf>

Estándar de cumplimiento

SÍ/NO

Nivel de Acreditación**Certificado**

CRITERIO (E07):

Se debe contar con un soporte administrativo eficiente para coordinar las citas, pruebas y consultas

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

Disponer de un sistema de apoyo administrativo eficaz resulta crucial pues facilita la coordinación necesaria en el manejo de los pacientes con NF1. La organización y agrupación de consultas, pruebas complementarias y diferentes citas es un paso clave para ofrecer una atención de calidad, y en este caso es especialmente relevante dada la variedad de servicios y unidades que pueden estar implicadas en la atención del paciente con NF1, más aún en aquellos con complicaciones graves.

Dado que el equipo que trata a los pacientes con NF1 engloba a múltiples especialidades, como parte de esta coordinación de citas, pruebas y consultas se recomienda la agrupación de las mismas en un solo día y en un mismo centro con tal de minimizar el impacto en el día a día de los pacientes, siempre que sea posible y conveniente teniendo en cuenta el tipo de pruebas que se vayan a realizar.

El cumplimiento del criterio se basará en la existencia de un profesional administrativo con dedicación parcial o completa que lleve a cabo estas tareas para la Unidad.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Visita a las instalaciones. Relación de puestos de Trabajo (RPT) que incluya el profesional administrativo (parcial o completo)

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Consenso de expertos

Estándar de cumplimiento	SÍ/NO
Nivel de Acreditación	Avanzado

CRITERIO (E08):

Se debe disponer para los pacientes de NF1 de una historia clínica electrónica en la que se codifiquen procedimientos diagnósticos y terapéuticos, y con la que se realice la prescripción médica, validación farmacéutica y la administración /dispensación de medicamentos

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

Es imprescindible poder disponer fácilmente de los datos básicos de los enfermos diagnosticados con NF1 su tipo y forma clínica, así como de un sistema de prescripción y validación de los tratamientos farmacológicos para facilitar la coordinación del tratamiento y seguimiento del paciente. Además, el paciente o su tutor legal podrán disponer de los datos y/o consultarlos.

El uso de una historia clínica electrónica en la que se codifiquen los procedimientos diagnósticos y terapéuticos permite mejorar la calidad de la atención al paciente mediante un mejor acceso e intercambio de datos clínicos entre los diferentes profesionales facilitando la atención del equipo multidisciplinar en diferentes entornos clínicos. Las tecnologías que manejan información de medicamentos pueden mejorar la seguridad del paciente, aumentar la eficiencia y contribuir a la prestación de calidad en el sistema sanitario. Esto abarcaría la prescripción, dispensación y administración de medicamentos, y la transferencia de información de medicamentos entre los diferentes ámbitos de atención sanitaria.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Historia clínica electrónica. Sistema de prescripción electrónica, validación farmacéutica, administración o dispensación de medicamentos informatizada.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Holmgren, J., McBride, S., Gale, B., Mossburg, S. Technology as a Tool for Improving Patient Safety Agency for Healthcare Research and Quality. 2023. <https://psnet.ahrq.gov/perspective/technology-tool-improving-patient-safety>.

David W Bates, Hsiang-Yin Cheng, NT Cheung, Rita Jew, Fraz Mir. Improving smart medication management. *BMJ Health Care Inform*, 2022; 29(1); e-100540. doi: 10.1136/bmjhci-2021-100540.

Estándar de cumplimiento	SÍ/NO
Nivel de Acreditación	Certificado

CRITERIO (E09):

El servicio de farmacia cuenta con un farmacéutico especialista en la UMD referente para los pacientes con NF1 con entrenamiento y conocimientos farmacéuticos para el cuidado de los pacientes con NF1

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

El Servicio de Farmacia (SF) debe contar con al menos un farmacéutico/a referente para los pacientes con NF1. Su objetivo debe ser ofrecer una atención farmacéutica de calidad basada en las prácticas de seguridad y evidencia científica con el fin de conseguir el máximo beneficio clínico contribuyendo a mejorar los resultados en salud de forma eficiente. La formación y los conocimientos del farmacéutico/a deben incluir el cuidado del paciente con NF1, monitorización de los tratamientos, seguridad y farmacovigilancia, ajustes de dosis por interacciones o insuficiencia renal o hepática.

El farmacéutico/a de hospital colaborará con el resto del equipo y los pacientes en la prevención, identificación y resolución de cualquier problema relacionado con la medicación. En la dispensación proporcionará al paciente información sobre los medicamentos y su correcta utilización. Cuando sea necesario, adecuando la forma farmacéutica a las necesidades del paciente. El farmacéutico/a podrá utilizar estrategias de evaluación y mejora de la adherencia adaptados a las necesidades de cada paciente. Además, el farmacéutico/a participará en los programas de evaluación de resultados y beneficios del tratamiento para conocer la efectividad, la seguridad, la medición de la calidad de vida y los resultados percibidos por el paciente (conocidos como *patient reported outcomes*). Los resultados obtenidos deberán repercutir en la mejora de la práctica asistencial.

El farmacéutico/a estará integrado en el equipo multidisciplinar del manejo del NF1 del hospital, donde participará en la toma de decisiones terapéuticas. Además, deberá estar involucrado en el desarrollo e implementación de los documentos relacionadas con el manejo farmacológicos de los pacientes con NF.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Historia clínica informatizada, agendas de programación de visitas y sistema asistido de prescripción electrónica y registro de la dispensación. Participación de las reuniones de comité multidisciplinar. Programa de dispensación de medicamentos de Farmacia Hospitalaria. CV acreditando formación farmacéutico.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Morillo-Verdugo R, Calleja-Hernández MA, Robustillo-Cortés A, Poveda-Andrés JL, y Grupo de trabajo Documento de Barbate. Una nueva definición y reenfoque de la atención farmacéutica: el Documento de Barbate. Farm Hosp. 2020; 44(4) 158-62.

Standards of practice for clinical pharmacists. American College of Clinical Pharmacy position statement J Am Coll Clin Pharm 2023; 6(9):1156-9. DOI: 10.1002/jac5.1874

Estándar de cumplimiento	SÍ/NO
Nivel de Acreditación	Avanzado

Proceso

<p>CRITERIO (P01):</p> <p>Se realizan las pruebas complementarias protocolizadas siguiendo las guías clínicas vigentes para la NF1</p>	
<p>JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:</p> <p>Con el fin de mejorar la detección de NF1, se deben establecer criterios claros sobre las pruebas complementarias necesarias en la confirmación de diagnóstico. Las pruebas complementarias para el diagnóstico de NF1 deben adecuarse a las guías clínicas vigentes.</p> <p>El protocolo debe incluir la realización o derivación para realización de las siguientes pruebas:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Exploración oftalmológica periódica hasta los 7 años – Cribado de cáncer de mama en mujeres adultas – Exploración neurológica – Peso y talla – Toma de tensión arterial – Estudios genéticos y pruebas de imagen (incluida RM), a juicio del equipo facultativo 	
<p>FUENTE/S DE INFORMACIÓN:</p> <p>Historia clínica.</p>	
<p>FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):</p> <p>Carton C, Evans DG, Blanco I, Friedrich RE, Ferner RE, Farschtschi S, Salvador H, Azizi AA, Mautner V, Röhl C, Peltonen S, Stivaros S, Legius E, Oostenbrink R; ERN GENTURIS NF1 Tumour Management Guideline Group. ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1. <i>EClinicalMedicine</i>. 2023 Jan 13;56:101818.</p> <p>Ahlawat S, Blakeley JO, Langmead S, Belzberg AJ, Fayad LM. Current status and recommendations for imaging in neurofibromatosis type 1, neurofibromatosis type 2, and schwannomatosis. <i>Skeletal Radiol</i>. 2020 Feb;49(2):199-219.</p> <p>Duat Rodríguez A, Martos Moreno GA, Martín Santo-Domingo Y, Hernández Martín A, Espejo-Saavedra Roca JM, Ruiz-Falco Rojas ML, et al. [Phenotypic and genetic features in neurofibromatosis type 1 in children]. <i>An Pediatr (Barc)</i>. 2015 Sep;83(3):173-82.</p>	
<p>Estándar de cumplimiento</p>	<p>≥ 80 %</p>
<p>Nivel de Acreditación</p>	<p>Certificado</p>

CRITERIO (P02):**Se debe llevar cabo asesoramiento genético para los pacientes con NF1****Indicador**

Número de nuevos pacientes a los que se les realiza consejo genético / total de nuevos pacientes con diagnóstico de NF1

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

El consejo genético es particularmente relevante en el contexto de la NF1 debido a la variabilidad en las manifestaciones de la enfermedad y la importancia de evaluar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de estas manifestaciones. El acceso de los pacientes con NF1 y sus familias a servicios de consejo genético cuando sea necesario contribuye a una atención más completa y personalizada.

Mediante el consejo genético, los pacientes y sus familias reciben el apoyo necesario para comprender y afrontar la NF1, incluyendo sus implicaciones médicas, psicológicas y familiares. Se deben evaluar los antecedentes familiares y médicos, la educación sobre herencia, pruebas genéticas, prevención y recursos disponibles. El proceso de consejo genético incluirá apoyo emocional y asistencia a los pacientes con NF1 y sus familias para tomar decisiones informadas sobre la enfermedad.

Aunque el diagnóstico de NF se basa principalmente en la evaluación clínica, en casos complejos, el estudio genético puede ser fundamental para definir la enfermedad a nivel molecular y planificar un seguimiento adecuado. El estudio genético se incluirá de acuerdo con las guías clínicas publicadas.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Existencia de un protocolo actualizado. Historia clínica. Registro de consulta de consejo genético.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Radtke HB, Bergner AL, Goetsch AL, McGowan C, Panzer K, Cannon A. Genetic Counseling for Neurofibromatosis 1, Neurofibromatosis 2, and Schwannomatosis-Practice Resource of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns. 2020 Oct;29(5):692-714

Estándar de cumplimiento**Certificado:** ≥ 50%**Nivel de Acreditación****Avanzado:** ≥ 60%**Excelente:** ≥ 80%

CRITERIO (P03):

Se realiza una valoración temprana del paciente con sospecha de NF1

Indicador 1

Proporción de pacientes con valoración de diagnóstico de NF1 realizada antes de 3 meses desde la derivación.

Indicador 2

Proporción de pacientes con informe del estudio genético realizado en menos de 6 meses desde su solicitud.

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

Se debe evaluar la eficiencia en el proceso de diagnóstico de NF1 y asegurar que los pacientes reciban la confirmación de diagnóstico de manera oportuna después de ser derivados, lo que es fundamental para una atención de calidad y una intervención temprana.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Registro de los tiempos de espera en la atención al paciente con NF1. Historia clínica.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Hernández-Martín A, Duat-Rodríguez A. Neurofibromatosis tipo 1: más que manchas café con leche, efélides y neurofibromas. Parte II. Actualización sobre otras manifestaciones cutáneas características de la enfermedad. NF1 y cáncer. An Update on Neurofibromatosis Type 1: Not Just Café-au-Lait Spots and Freckling. Part II. Other Skin Manifestations Characteristic of NF1. NF1 and Cancer. Actas Dermosifiliogr. 2016; 107(6) :465---473

Estándar de cumplimiento

Indicador 1: ≥ 80%

Indicador 2: ≥ 80%

Nivel de Acreditación

Avanzado

CRITERIO (P04):

Se realiza una atención multidisciplinar y seguimiento especializado para complicaciones en pacientes con NF1

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

El grado en que se implementa un enfoque multidisciplinario y un seguimiento especializado en la atención a pacientes con complicaciones graves relacionadas con NF1 resulta clave para abordar estas complicaciones de manera efectiva. Las complicaciones graves quedarán definidas de acuerdo con las guías clínicas, incluyendo:

- Cualquier displasia ósea
- Sospecha de tumor (excluyendo los neurofibromas cutáneos o subcutáneos)
- Epilepsia
- Trastorno vascular (hipertensión, arteriopatía)
- Trastorno neurocognitivo severo
- Neurofibroma orbitario con o sin glaucoma
- Escoliosis severa
- Pubertad precoz

El equipo realizará sesiones clínicas multidisciplinarias periódicas, incluyendo a aquellas unidades implicadas en la atención de los pacientes con NF1 para la toma conjunta de decisiones y coordinación y planificación de tratamientos. Los profesionales implicados en estas reuniones multidisciplinarias se ajustarán a las necesidades específicas de las complicaciones que se aborden.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Protocolo para el abordaje de complicaciones en pacientes con NF1. Historia clínica. Informes médicos incluidos en la historia clínica del paciente. Existencia/sesiones de comités específicos multidisciplinarios. Registro en la HC/registro específico creado por el servicio.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Carton C, Evans DG, Blanco I, Friedrich RE, Ferner RE, Farschtschi S, Salvador H, Azizi AA, Mautner V, Röhl C, Peltonen S, Stivaros S, Legius E, Oostenbrink R; ERN GENTURIS NF1 Tumour Management Guideline Group. ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1. EClinicalMedicine. 2023 Jan 13;56:101818.

Estándar de cumplimiento	SI/NO
Nivel de Acreditación	Avanzado

CRITERIO (P05):

Se ofrece apoyo emocional y seguimiento adecuado al paciente con NF1 y familias que lo requieran

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

El apoyo emocional al paciente con NF1 y sus familias durante el curso de la enfermedad forma parte de la atención integral y de calidad que debe ofrecerse. La disponibilidad y derivación del paciente a recursos de apoyo psicológico y emocional son claves debido al gran impacto emocional y el menoscabo en la calidad de la vida por el curso impredecible de la enfermedad y la afectación múltiple del cuerpo.

Las asociaciones de pacientes pueden ofrecer una colaboración invaluable en el apoyo emocional al paciente y sus familias, por lo que, además de la derivación a los servicios de salud mental en caso de ser necesario, puede ser de utilidad contar con grupos de ayuda mutua u otras formas de apoyo que se puedan generar en colaboración con las asociaciones de pacientes.

Asimismo, se debe incluir una evaluación periódica del bienestar emocional del paciente y la frecuencia recomendada de seguimiento clínico, asegurando el acceso a los recursos disponibles en el caso de que sean necesarios (por ejemplo, terapia psicológica).

Para saber si requieren del apoyo referido en el indicador se debe realizar una valoración de estas alteraciones mediante una entrevista semiestructurada u otros medios adecuados para poder ofrecer el apropiado tratamiento, la derivación a las unidades de salud mental, así como prevenir un mayor deterioro y sufrimiento. Asimismo, facilitar rehabilitación neurocognitiva y física, cuando sea necesario, que puedan prevenir el deterioro cognitivo y físico.

En el caso de centros de atención pediátrica, formará parte del apoyo emocional al paciente proveer los medios para reducir la ansiedad que producen pruebas como la resonancia magnética en los menores (por ejemplo, acompañamiento psicológico, acompañamiento del progenitor/a siempre que sea posible, posibilidad de escuchar música o cuentos durante el proceso, sedación en casos extremos de ansiedad). De igual manera, se adaptará la estancia de pacientes pediátricos que deban estar ingresados durante mucho tiempo (ampliar tiempo de visitas, cuentos y juegos, facilitar el contacto con asociaciones que realizan actividades en hospitales con este objetivo). Tanto en el caso de niños como de adultos, se procurará, siempre que sea factible, la organización de actividades y talleres de ocio con el fin de reducir el impacto en su bienestar durante su estancia en el hospital.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Registro de pacientes. Existencia de protocolo de derivación a salud mental. Colaboración con asociaciones de pacientes (número de actividades conjuntas, etc.) y facilitación de contacto entre los pacientes y estas entidades. Historia clínica.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Las neurofibromatosis. Guía de familias. Colección manuales y guías. Serie cuadernos prácticos n. 8. 2004.

Sampson J, Thompson HL y Wall Parilo DM. Cuidado de niños con neurofibromatosis de tipo 1. Nursing. 2019; 36 (6) 26-31.

Estándar de cumplimiento	SI/NO
Nivel de Acreditación	<p>Certificado: Se dispone de anotación en HC de la derivación</p> <p>Avanzado: Se proporciona el apoyo necesario mediante convenio o derivación constatable</p>
	<p>Avanzado: Se proporciona el apoyo necesario mediante convenio o derivación constatable</p> <p>Excelente: El propio centro proporciona el apoyo necesario</p>

CRITERIO (P06):

Se realiza una adecuada codificación de la neurofibromatosis en la historia clínica del paciente que permita el registro de casos

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

La correcta codificación de la enfermedad en la historia clínica del paciente y la capacidad del sistema informático para realizar el registro de casos de la patología en el servicio es imprescindible para la obtención de una información epidemiológica de los procesos analizados y una producción científica derivada del análisis de los datos e intervenciones de mejora.

El registro supone una fuente de información para el desarrollo de la investigación biomédica (clínica, bioquímica, genética, fenotipo/genotipo, diagnóstico, tratamiento, evolución, calidad de vida) e investigación epidemiológica.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Historia clínica. Registro de casos de NF1 del Servicio.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Ministerio de Sanidad. Criterios para la designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. Síndromes neurocutáneos genéticos (Facomatosis)
<https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/Fesp/Fesp52.pdf>

Estándar de cumplimiento	SÍ/NO
Nivel de Acreditación	Avanzado

CRITERIO (P07):**Se dispone de mecanismos de alarma ante la patología para su detección y derivación tempranas****JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:**

Se debe establecer criterios concretos que sirvan para identificar al paciente con NF1 desde otros servicios o especialidades, facilitando su diagnóstico y derivación tempranos. Es de especial relevancia la información y formación de los profesionales sobre la enfermedad en el área de pediatría, ya que pueden detectar el síntoma de alarma en niños sanos durante los controles rutinarios.

Existen ciertos signos o síntomas guía que deben llevar a la remisión del paciente a la unidad especializada en NF1 o al especialista correspondiente para una evaluación adecuada del diagnóstico de NF1 o de una posible complicación grave. Por ejemplo, se debe considerar la derivación en casos de lesiones plexiformes o subcutáneas que crecen rápidamente y son dolorosas o duras, un aumento en la frecuencia y/o gravedad de los dolores de cabeza, síntomas oculares o visuales, anomalías en el desarrollo y crecimiento, curvatura o deformación de los huesos largos, o para la realización de exámenes de detección de tumores debido al mayor riesgo de cáncer en pacientes con NF1.

En todos los casos, estos signos clave deben ser identificados adecuadamente siguiendo las guías clínicas vigentes, como la 'Care Pathway' de ERN GENTURIS para la NF1.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Evidencia que demuestre la existencia de mecanismos de alerta. Protocolos con los criterios de alarma en casos de pacientes con NF1.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Carton C, Evans DG, Blanco I, Friedrich RE, Ferner RE, Farschtschi S, Salvador H, Azizi AA, Mautner V, Röhl C, Peltonen S, Stivaros S, Legius E, Oostenbrink R; ERN GENTURIS NF1 Tumour Management Guideline Group. ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1. *EClinicalMedicine*. 2023 Jan 13;56:101818.

European Reference Network (ERN) for all patients with one of the rare genetic tumour risk syndromes (genturis). Neurofibromatosis type 1 Care pathway. https://www.genturis.eu/l=esp/Assets/20230118_ERN_GENTURIS_Care_Pathway_NF1_v1.8_accepted-31aug2022-Version9331.pdf

Estándar de cumplimiento	SÍ/NO
Nivel de Acreditación	Excelente

CRITERIO (P08):

Se dispone de un protocolo asistencial para facilitar una transición coordinada y adecuada de la atención del paciente de etapa infantil a etapa adulta para pacientes con neurofibromatosis

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

La transición del paciente con NF1 de los servicios de atención en la infancia a los de la adultez es un momento crucial en la atención médica. Una transición sin problemas y bien coordinada puede disminuir las brechas en el tratamiento, favorecer la continuidad de la atención y asegurar un cuidado adecuado para las necesidades de salud cambiantes del paciente a medida que avanza hacia la adultez. Además, al informar y preparar adecuadamente al paciente y a su familia para este cambio en la atención médica, se mejora la experiencia del paciente y se promueve una atención más completa y centrada en la persona.

Específicamente, se deberá contar con un protocolo asistencial que establezca los pasos que se deben seguir para asegurar la transición del paciente entre los servicios de atención infantil a los de adultos. Este plan debería incluir a la familia durante el proceso de cambio e incorporar el seguimiento en paralelo por ambos equipos durante un periodo y la notificación a atención primaria sobre el paso a seguimiento en adultos.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Existencia de protocolo actualizado en cualquier formato para garantizar la transición del paciente. Informe de transición, informe de seguimiento, reuniones de los equipos.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Radtke HB, Berger A, Skelton T, Goetsch Weisman A. Neurofibromatosis Type 1 (NF1): Addressing the Transition from Pediatric to Adult Care. *Pediatric Health Med Ther.* 2023 Feb 9;14:19-32.

Estándar de cumplimiento	SÍ/NO
Nivel de Acreditación	Avanzado

Resultado

CRITERIO (R01):

La unidad perseguirá entre sus objetivos la aplicación de un cuestionario validado para evaluar la calidad de vida de los pacientes con neurofibromatosis

Indicador:

Pacientes con NF1 en los que se evalúa la calidad de vida / total de pacientes con NF1

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

La mejora de la calidad de vida de los pacientes con NF1 es uno de los elementos fundamentales que debe perseguir la atención que se les ofrece. La atención integral para pacientes con NF1 debe tener en cuenta la percepción del paciente sobre su propio estado de salud, sus síntomas y grado de autonomía, así como su bienestar y la calidad de vida relacionada con la salud. Esta información permitirá medir la efectividad de las intervenciones y tratamientos en la mejora de la calidad de vida de los pacientes con esta condición.

La frecuencia recomendada para evaluar la perspectiva del paciente utilizando herramientas validadas para la evaluar la calidad de vida es al menos cada 12 meses. Existen diversas escalas que pueden ser de utilidad para evaluar la calidad de vida, ya sean genéricas o específicas. Se deben implementar las versiones de adultos o pediátricas, según el caso.

Para el cumplimiento de este criterio, es imprescindible que quede registrada la calidad de vida que refiere el paciente con NF1 en su historia clínica, independientemente del método que se utilice para realizar dicha evaluación.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Herramientas validadas quedando constancia en la Historia Clínica electrónica del paciente.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Hamoy-Jimenez G, Kim R, Suppiah S, Zadeh G, Bril V, Barnett C. Quality of life in patients with neurofibromatosis type 1 and 2 in Canada. *Neurooncol Adv.* 2020 Jan 10;2(Suppl 1):i141-i149.

Ferner RE, Thomas M, Mercer G, Williams V, Leschziner GD, Afridi SK, Golding JF. Evaluation of quality of life in adults with neurofibromatosis 1 (NF1) using the Impact of NF1 on Quality Of Life (INF1-QOL) questionnaire. *Health Qual Life Outcomes.* 2017 Feb 14;15(1):34. doi: 10.1186/s12955-017-0607-y. PMID: 28193237; PMCID: PMC5307827

Nutakki K, Varni JW, Steinbrenner S, Draucker CB, Swigonski NL. Development of the pediatric quality of life inventory neurofibromatosis type 1 module items for children, adolescents and young adults: qualitative methods. *J Neurooncol.* 2017 Mar;132(1):135-143. doi: 10.1007/s11060-016-2351-2. Epub 2017 Jan 11. PMID: 28078640.

Zabaleta-del-Olmo E, González-del-Río. Instrumentos de medida de resultados y de experiencias comunicadas por el paciente: directrices y herramientas para identificar y seleccionar los más adecuados. *Outcome and patient-reported experience measurement instruments: Guidelines and tools to identify and select the most suitable.* *Enfermería Intensiva.* 2021; Vol. 32 (1) 37-41.

Estándar de cumplimiento

≥ 80%

Nivel de Acreditación

Excelente

CRITERIO (R02):

Se recogen medidas sobre la experiencia (PREM) y de satisfacción del paciente con neurofibromatosis

Indicador 1:

Se recogen medidas sobre la experiencia del paciente con NF1 (PREM)

Indicador 2:

Pacientes con NF1 satisfechos con la atención recibida / total de pacientes con NF1 encuestados

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

Es importante conocer la percepción de los pacientes con NF1 sobre la asistencia recibida. La evaluación de la experiencia del paciente (PREM) permitirá establecer áreas de mejora de la asistencia proporcionada. Asimismo, la evaluación de la experiencia del paciente ayuda a conocer el nivel de satisfacción global de los pacientes con NF1, el cual redundará en la adherencia terapéutica y en el cumplimiento de objetivos. Por tanto, la unidad tendrá en cuenta entre sus objetivos tanto la evaluación de la experiencia del paciente como su satisfacción. En particular, se recomienda realizar una evaluación de la calidad del trato recibido, a través de un cuestionario, entrevista estructurada o cualquier medida que nos permita valorar la experiencia del paciente y su satisfacción, especialmente antes de dar el alta al paciente ingresado o después de una atención o intervención significativa.

Para la recolección de datos se debe utilizar unas herramientas PREM y de satisfacción validadas. Para el indicador 2, si la encuesta valora la satisfacción de 0 a 5 se considera necesarios valores superiores a 3 y si la encuesta valora de 0 a 10 se considera necesarios valores de satisfacción superior a 7.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Encuesta de satisfacción validada. Registro en historia clínica de la evaluación de satisfacción

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Sánchez Marco SB, López Pisón J, Peña Segura JL, López Lafuente A, Monge Galindo L, Pérez Delgado R. Encuesta de satisfacción de padres, tutores y niños mayores, respecto a la hoja de información de neurofibromatosis tipo 1 [Satisfaction surveys on neurofibromatosis type 1 information sheets]. J Healthc Qual Res. 2021 Jul-Aug;36(4):240-241.

Zabaleta-del-Olmo E, González-del-Río. Instrumentos de medida de resultados y de experiencias comunicadas por el paciente: directrices y herramientas para identificar y seleccionar los más adecuados. Outcome and patient-reported experience measurement instruments: Guidelines and tools to identify and select the most suitable. Enfermería Intensiva. 2021; Vol. 32 (1) 37-41.

Estándar de cumplimiento	Indicador 1: Sí/NO Indicador 2: ≥ 80%
Nivel de Acreditación	Excelente

CRITERIO (R03):

Se debe monitorizar la adherencia al tratamiento farmacológico hospitalario en el paciente con neurofibromatosis

Indicador:

Número de pacientes con NF1 con adherencia al tratamiento farmacológico hospitalario / total de pacientes con NF1 con tratamiento farmacológico hospitalario

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

Conocer el nivel de adherencia terapéutica de los pacientes con NF1 resulta fundamental, ya que influye directamente en la evolución de la enfermedad. Evaluar la adherencia a la medicación a lo largo del tiempo en pacientes con NF1 es esencial para evaluar el impacto en los resultados médicos. La adherencia farmacológica a largo plazo puede ser un desafío para pacientes con enfermedades crónicas, por lo que monitorizar la adherencia y sus consecuencias resultan de gran interés.

Los profesionales de la farmacia hospitalaria desempeñan un papel fundamental al ser responsables de la dispensación de los tratamientos farmacológicos en el hospital. Su participación en la monitorización de la adherencia a los tratamientos y en la educación de los pacientes sobre la importancia de seguir las pautas terapéuticas contribuye de manera significativa a mejorar la adherencia y, por ende, la efectividad de los tratamientos en pacientes con NF1.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Historia clínica electrónica. Programa de dispensación de medicamentos de Farmacia Hospitalaria.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Xiaoqin Yang, Chi Gao, Sama Ahsan, Theresa Dettling, Yuqian Gu, Azeem Banatwala, Wendy Cheng, DDEL-19. Treatment adherence of Selumetinib among patients diagnosed with Neurofibromatosis Type I and Plexiform Neurofibroma in the United States, *Neuro-Oncology*, Volume 24, Issue Supplement_7, November 2022, Page vii98, <https://doi.org/10.1093/neuonc/noac209.365>

Gross AM, Wolters PL, Dombi E, Baldwin A, Whitcomb P, Fisher MJ, Weiss B, Kim A, Bornhorst M, Shah AC, Martin S, Roderick MC, Pichard DC, Carbonell A, Paul SM, Therrien J, Kapustina O, Heisey K, Clapp DW, Zhang C, Peer CJ, Figg WD, Smith M, Glod J, Blakeley JO, Steinberg SM, Venzon DJ, Doyle LA, Widemann BC. Selumetinib in Children with Inoperable Plexiform Neurofibromas. *N Engl J Med*. 2020 Apr 9;382(15):1430-1442. doi: 10.1056/NEJMoa1912735. Epub 2020 Mar 18. Erratum in: *N Engl J Med*. 2020 Sep 24;383(13):1290. PMID: 32187457; PMCID: PMC7305659.

Sánchez-Marco SB, López-Pisón J, Serrano-Viñuales I, Troyas-Fernández de Garayalde L, Lafuente-Hidalgo M, Monge-Galindo L. Neurofibromatosis type 1 and attention-deficit disorder. Our current experience. *Rev Neurol* 2019;68 (01):7-10 doi: [10.33588/rn.6801.2018284](https://doi.org/10.33588/rn.6801.2018284)

Estándar de cumplimiento

≥ 90%

Nivel de Acreditación

Avanzado

CRITERIO (R04):	
Se debe disponer de un registro que contemple los pacientes con NF1 atendidos y los resultados en resultados en supervivencia y mortalidad intrahospitalaria	
Indicador 1:	
Se debe disponer de un registro de pacientes con NF1 atendidos	
Indicador 2:	
Se debe disponer de un registro de la mortalidad intrahospitalaria del paciente con NF1 y sus causas	
Indicador 3:	
Se debe disponer de un registro que contemple las complicaciones graves y la supervivencia de estos pacientes	
JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:	
Es esencial que la unidad mantenga un registro informatizado de supervivencia y mortalidad del paciente con NF1, por grupos de edad. Este registro es crucial ya que permite un seguimiento continuo de la supervivencia del paciente, al tiempo que registra las causas subyacentes de los fallecimientos. Esta información permite evaluar la efectividad de los tratamientos y terapias utilizados en pacientes con NF1, identificar factores de riesgo específicos, detectar áreas de mejoras en la atención al paciente y, además, contribuir al desarrollo de pautas clínicas actualizadas y a la identificación de áreas de investigación necesarias para mejorar la atención a pacientes con neurofibromatosis.	
FUENTE/S DE INFORMACIÓN:	
Documentación clínica. Registro de supervivencia. Registro de éxitos.	
FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):	
Alonso-Ferreira V, Escobar-Martínez F, Sánchez-Díaz G, Posada de la Paz M. Atlas de Mortalidad debida a Enfermedades Raras en España (Rare Disease Mortality Atlas of Spain). Madrid: Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras; Universidad de Alcalá, 2019.	
Estándar de cumplimiento	SÍ/NO
Nivel de Acreditación	Excelente

CRITERIO (R05):**Se debe promover la cultura de seguridad de los pacientes con NF1****Indicador 1:**

La unidad conoce, tiene acceso y participa en el sistema de notificación de incidentes y eventos adversos (sí/no).

Indicador 2:

La unidad conoce, tiene acceso y participa en el sistema de notificación de errores de medicación (sí/no).

Indicador 3:

La Unidad registra las reacciones adversas a medicamentos en la historia clínica electrónica (sí/no)

Indicador 4:

La Unidad participa en la notificación a los centros de farmacovigilancia mediante tarjeta amarilla (sí/no)

Indicador 5:

Se comunican las reacciones adversas en las reuniones de los equipos multidisciplinares (sí/no)

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

La seguridad del paciente es un elemento esencial en la atención de calidad. Se debe realizar la recogida sistemática de incidentes/eventos adversos de seguridad en pacientes con NF1 con el objetivo de revisarlos e incorporar medidas correctoras para que no vuelvan a suceder. El cumplimiento de este criterio requiere que exista un sistema de registro y de notificación, así como que se disponga de informes de los incidentes/eventos adversos notificados.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Historia Clínica electrónica. Registro de eventos adversos con incidentes/eventos adversos notificados.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Ministerio de Sanidad. Criterios para la designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. Síndromes neurocutáneos genéticos (Facomatosis)
<https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/Fesp/Fesp52.pdf>

Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios. Notificación de Sospechas de Reacciones Adversas a Medicamentos. Disponible en: www.notificaRAM.es

Estándar de cumplimiento	SÍ/NO
Nivel de Acreditación	Certificado: Indicador 1 y 2 Avanzado: Indicadores 1, 2 y 3 Excelente: Todos los indicadores

CRITERIO (R06):

Se debe realizar educación sanitaria a los pacientes con NF1 que incluya también a sus familiares y cuidadores

Indicador 1:

Número de pacientes con NF1 que reciben educación sanitaria / total de pacientes con NF1.

Indicador 2:

Proporción de pacientes con NF1 a los que se les oferta información en programas de apoyo ofrecidos por asociaciones de pacientes / Total de pacientes con NF1

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

Las personas afectadas y sus familias deben ser conscientes de la naturaleza de la enfermedad, sus manifestaciones, su pronóstico y las posibles complicaciones que pueden desarrollarse. Es esencial proporcionar educación sobre la necesidad de vigilancia periódica y atención multidisciplinaria a lo largo del tiempo, orientada hacia el bienestar físico y mental. Esta educación redundará en la mejora de la calidad de vida y la seguridad del paciente.

Consecuentemente, la Unidad debe contar con un plan de educación sanitaria para pacientes, familia y cuidadores, donde se evalúe la necesidad de educación sanitaria, las actividades que se realizan (individuales y/o grupales) y la evaluación de la educación realizada.

La educación sanitaria también debe incluir la participación de aquellos profesionales, asociaciones y centros/unidades (psicólogos/as, educadores/as, Unidad de Salud Mental, Departamento de Calidad, asociaciones de pacientes, escuelas de pacientes, etc.) que puedan ayudar a promover información de utilidad que permita a pacientes con NF1 y su entorno comprender, detectar, manejar y tomar decisiones informadas sobre su atención médica, mejorando así su calidad de vida y su capacidad para enfrentar la enfermedad. Asimismo, la unidad debe facilitar el contacto con las asociaciones de pacientes para que aquellos pacientes que lo deseen puedan contactar con ellas.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Actas de sesiones educativas. Historia clínica electrónica.

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

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 Feb;44(2):81-8. doi: 10.1136/jmg.2006.045906. Epub 2006 Nov 14. PMID: 17105749; PMCID: PMC2598063.

Carton C, Evans DG, Blanco I, Friedrich RE, Ferner RE, Farschtschi S, Salvador H, Azizi AA, Mautner V, Röhl C, Peltonen S, Stivaros S, Legius E, Oostenbrink R; ERN GENTURIS NF1 Tumour Management Guideline Group. ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1. *EClinicalMedicine.* 2023 Jan 13;56:101818.

Estándar de cumplimiento**≥ 85%****Nivel de Acreditación****Excelente**

CRITERIO (R07):

La Unidad/Servicio que atiende a pacientes con NF1 deberá ser activa en I+D+I

Indicador 1:

La unidad participa en proyectos de investigación en el campo de la NF1

Indicador 2:

La unidad realiza aportaciones científicas sobre NF1 (artículos en revista JCR)

JUSTIFICACIÓN / EXCLUSIONES / ACLARACIONES:

Los profesionales que forman parte de la unidad o servicio que atiende a pacientes con NF1 deben estar comprometidos con la divulgación del conocimiento, la investigación y la innovación en el campo de la NF1. Este compromiso debe plasmarse en contribuciones científicas relevantes en el área de la NF1, a través de publicaciones, participaciones en congresos, proyectos de investigación y ensayos clínicos.

FUENTE/S DE INFORMACIÓN:

Memoria anual del Servicio/Instituto de Investigación del Hospital

FUENTE/S DE EVIDENCIA (BIBLIOGRAFÍA):

Ministerio de Sanidad. Criterios para la designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. Síndromes neurocutáneos genéticos (Facomatosis)
<https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/Fesp/Fesp52.pdf>

Estándar de cumplimiento	<p>Indicador 1: Al menos 1 proyecto cada 4 años</p> <p>Indicador 2: Al menos 1 publicación JCR cada 4 años</p>
Nivel de Acreditación	Excelente

REFERENCIAS

- Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios. Notificación de Sospechas de Reacciones Adversas a Medicamentos. Disponible en: www.notificaRAM.es
- Ahlawat S, Blakeley JO, Langmead S, Belzberg AJ, Fayad LM. Current status and recommendations for imaging in neurofibromatosis type 1, neurofibromatosis type 2, and schwannomatosis. *Skeletal Radiol.* 2020 Feb;49(2):199-219.
- Alonso-Ferreira V, Escobar-Martínez F, Sánchez-Díaz G, Posada de la Paz M. Atlas de Mortalidad debida a Enfermedades Raras en España (Rare Disease Mortality Atlas of Spain). Madrid: Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras; Universidad de Alcalá, 2019.
- Carton C, Evans DG, Blanco I, Friedrich RE, Ferner RE, Farschtschi S, Salvador H, Azizi AA, Mautner V, Röhl C, Peltonen S, Stivaros S, Legius E, Oostenbrink R; ERN GENTURIS NF1 Tumour Management Guideline Group. ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1. *EClinicalMedicine.* 2023 Jan 13;56:101818.
- David W Bates, Hsiang-Yin Cheng, NT Cheung, Rita Jew, Fraz Mir. Improving smart medication management. *BMJ Health Care Inform,* 2022; 29(1); e-100540. doi: 10.1136/bmjhci-2021-100540.
- Duat Rodriguez A, Martos Moreno GA, Martin Santo-Domingo Y, Hernandez Martin A, Espejo-Saavedra Roca JM, Ruiz-Falco Rojas ML, et al. [Phenotypic and genetic features in neurofibromatosis type 1 in children]. *An Pediatr (Barc).* 2015 Sep;83(3):173-82.
- European Reference Network (ERN) for all patients with one of the rare genetic tumour risk syndromes (genturis). Neurofibromatosis type 1 Care pathway. https://www.genturis.eu/l=esp/Assets/20230118_ERN_GENTURIS_Care_Pathway_NF1_v1.8_accepted-31aug2022-Version9331.pdf
- 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 Feb;44(2):81-8. doi: 10.1136/jmg.2006.045906. Epub 2006 Nov 14. PMID: 17105749; PMCID: PMC2598063.

- Ferner RE, Thomas M, Mercer G, Williams V, Leschziner GD, Afridi SK, Golding JF. Evaluation of quality of life in adults with neurofibromatosis 1 (NF1) using the Impact of NF1 on Quality Of Life (INF1-QOL) questionnaire. *Health Qual Life Outcomes*. 2017 Feb 14;15(1):34. doi: 10.1186/s12955-017-0607-y. PMID: 28193237; PMCID: PMC5307827.
- Fraile Bravo, M. Enfermeras gestoras de casos; ¿Esa gran desconocida? *Rev Cient Soc Esp Enferm Neurol*. 2015, 42, 1-3.
- Gross AM, Wolters PL, Dombi E, Baldwin A, Whitcomb P, Fisher MJ, Weiss B, Kim A, Bornhorst M, Shah AC, Martin S, Roderick MC, Pichard DC, Carbonell A, Paul SM, Therrien J, Kapustina O, Heisey K, Clapp DW, Zhang C, Peer CJ, Figg WD, Smith M, Glod J, Blakeley JO, Steinberg SM, Venzon DJ, Doyle LA, Widemann BC. Selumetinib in Children with Inoperable Plexiform Neurofibromas. *N Engl J Med*. 2020 Apr 9;382(15):1430-1442. doi: 10.1056/NEJMoa1912735. Epub 2020 Mar 18. Erratum in: *N Engl J Med*. 2020 Sep 24;383(13):1290. PMID: 32187457; PMCID: PMC7305659.
- Hamoy-Jimenez G, Kim R, Suppiah S, Zadeh G, Bril V, Barnett C. Quality of life in patients with neurofibromatosis type 1 and 2 in Canada. *Neurooncol Adv*. 2020 Jan 10;2(Suppl 1):i141-i149.
- Hernández-Martín A, Duat-Rodríguez A. Neurofibromatosis tipo 1: más que manchas café con leche, efélides y neurofibromas. Parte II. Actualización sobre otras manifestaciones cutáneas características de la enfermedad. NF1 y cáncer. An Update on Neurofibromatosis Type 1: Not Just Café-au-Lait Spots and Freckling. Part II. Other Skin Manifestations Characteristic of NF1. NF1 and Cancer. *Actas Dermosifiliogr*. 2016; 107(6) :465---473
- Holmgren, J., McBride, S., Gale, B., Mossburg, S. Technology as a Tool for Improving Patient Safety Agency for Healthcare Research and Quality. 2023. <https://psnet.ahrq.gov/perspective/technology-tool-improving-patient-safety>.
- Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Las neurofibromatosis. Guía de familias. Colección manuales y guías. Serie cuadernos prácticos n. 8. 2004.
- Kehrer-Sawatzki, H., Cooper, D.N. Challenges in the diagnosis of neurofibromatosis type 1 (NF1) in young children facilitated by means of revised diagnostic criteria including genetic testing for pathogenic NF1 gene variants. *Hum Genet* 141, 177–191 (2022). <https://doi.org/10.1007/s00439-021-02410-z>
- Mayo Clinic Family Health Book (Libro de Salud Familiar de Mayo Clinic) 5.ª edición

- Millán J, Gutiérrez JA, Sacristán JA; Educación Médica: una nueva etapa, Educación Médica, Volumen 16, Issue 1,2015,Pp 1-2
- Ministerio de Sanidad. Criterios para la designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. Síndromes neurocutáneos genéticos (Facomatosis) <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/-docs/Fesp/Fesp52.pdf>
- Morillo-Verdugo R, Calleja-Hernández MA, Robustillo-Cortés A, Poveda-Andrés JL, y Grupo de trabajo Documento de Barbate. Una nueva definición y reenfoque de la atención farmacéutica: el Documento de Barbate. Farm Hosp. 2020; 44(4) 158-62.
- Nutakki K, Varni JW, Steinbrenner S, Draucker CB, Swigonski NL. Development of the pediatric quality of life inventory neurofibromatosis type 1 module items for children, adolescents and young adults: qualitative methods. J Neurooncol. 2017 Mar;132(1):135-143. doi: 10.1007/s11060-016-2351-2. Epub 2017 Jan 11. PMID: 28078640.
- Radtke HB, Bergner AL, Goetsch AL, McGowan C, Panzer K, Cannon A. Genetic Counseling for Neurofibromatosis 1, Neurofibromatosis 2, and Schwannomatosis-Practice Resource of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns. 2020 Oct;29(5):692-714
- Radtke HB, Berger A, Skelton T, Goetsch Weisman A. Neurofibromatosis Type 1 (NF1): Addressing the Transition from Pediatric to Adult Care. Pediatric Health Med Ther. 2023 Feb 9;14:19-32.
- Sampson J, Thompson HL y Wall Parilo DM. Cuidado de niños con neurofibromatosis de tipo 1. Nursing. 2019; 36 (6) 26-31.
- Sánchez Marco SB, López Pisón J, Peña Segura JL, López Lafuente A, Monge Galindo L, Pérez Delgado R. Encuesta de satisfacción de padres, tutores y niños mayores, respecto a la hoja de información de neurofibromatosis tipo 1 [Satisfaction surveys on neurofibromatosis type 1 information sheets]. J Healthc Qual Res. 2021 Jul-Aug;36(4):240-241
- Sánchez-Marco SB, López-Pisón J, Serrano-Viñuales I, Troyas-Fernández de Garayalde L, Lafuente-Hidalgo M, Monge-Galindo L. Neurofibromatosis type 1 and attention-deficit disorder. Our current experience. Rev Neurol 2019;68 (01):7-10
- Sirvaitis A, Sirvaitis R, Perusek T, Zuazaga JG. Early Cutaneous Signs of Neurofibromatosis Type 1. Dermatology Nurses Association. 2017;9(4): 191-3.

- Solares I, Vinal D, Morales-Conejo, M. Protocolo de diagnóstico y seguimiento de pacientes adultos con neurofibromatosis tipo 1 en una unidad de referencia española. Diagnostic and follow-up protocol for adult patients with neurofibromatosis type 1 in a Spanish reference unit. *Revista Clínica Española*. 2022; 222 (8) 486-495.
- Standards of practice for clinical pharmacists. American College of Clinical Pharmacy position statement *J Am Coll Clin Pharm* 2023; 6(9):1156-9. DOI: 10.1002/jac5.1874
- Toledano-Alhadeff H, Mautner VF, Gugel I, Zipfel J, Haas-Lude K, Constantini S, Schuhmann MU. Role, function and challenges of multidisciplinary centres for rare diseases exemplified for neurofibromatosis type 1 syndrome. *Childs Nerv Syst*. 2020 Oct;36(10):2279-2284. doi: 10.1007/s00381-020-04708-1. Epub 2020 Jun 8. PMID: 32514759; PMCID: PMC7276654.
- Xiaoqin Yang, Chi Gao, Sama Ahsan, Theresa Dettling, Yuqian Gu, Azeem Banatwala, Wendy Cheng, DDEL-19. Treatment adherence of Selumetinib among patients diagnosed with Neurofibromatosis Type I and Plexiform Neurofibroma in the United States, *Neuro-Oncology*, Volume 24, Issue Supplement_7, November 2022, Page vii98, <https://doi.org/10.1093/neuonc/noac209.365>
- Zabaleta-del-Olmo E, González-del-Río. Instrumentos de medida de resultados y de experiencias comunicadas por el paciente: directrices y herramientas para identificar y seleccionar los más adecuados. Outcome and patient-reported experience measurement instruments: Guidelines and tools to identify and select the most suitable. *Enfermería Intensiva*. 2021; Vol. 32 (1) 37-41.



Patrocinado por:

