

EL VIAJE
DEL PACIENTE
SÍNDROME
DE NEVUS
CONGÉNITO
MELANOCÍTICO

EL VIAJE
DEL PACIENTE
SÍNDROME
DE NEVUS
CONGÉNITO
MELANOCÍTICO

1.

ANSHIKA

FILIP

LOUJAINÉ

2.

LUCAS

TYLER

3.

VIOLA

4.

ALDRIN

SALLY

EREZ

5.

SULLIVAN

CONTENIDO

5 INTRODUCCIÓN

9 1.
PRIMEROS SÍNTOMAS/
DIAGNÓSTICO

23 2.
TRATAMIENTO

31 3.
SEGUIMIENTO

37 4.
SÍNTOMAS ADICIONALES

49 5.
CUIDADOS PALIATIVOS

INTRODUCCIÓN

Naevus Global, formalizado en 2013, conecta a las personas y familias de todo el mundo afectadas por todas las formas raras de NCM. Junto con la red Naevus International, proporciona consultas mutuas entre pacientes, científicos, médicos, psicólogos y otras partes interesadas.

Naevus Global estimula la colaboración transfronteriza en investigación, pautas de consenso y registros internacionales para integrar esfuerzos y mapear la experiencia médica, en colaboración con la ERN-SKIN (Red Europea de Referencia – piel, por sus siglas en inglés).

ERN-SKIN es una red de centros de expertos virtuales con el objetivo de mejorar la calidad, la seguridad y el acceso a la atención médica altamente especializada para niños y adultos con enfermedades raras de la piel en toda Europa.

PROPÓSITO

Los viajes del paciente representan la perspectiva colectiva sobre la carga de la enfermedad y las necesidades de las personas con la experiencia de primera mano de vivir con una enfermedad rara. El viaje del paciente para el síndrome de nevus congénito melanocítico se desarrolló desde la perspectiva de los pacientes y los padres, como un punto de referencia de diferentes caminos y pautas.

METODOLOGÍA

Los embajadores de SKIN EPAG completaron un ejercicio de mapeo de las necesidades del síndrome de NCM, en las diferentes etapas del viaje del paciente. Estas etapas progresan desde los primeros síntomas, el diagnóstico, el posible tratamiento (cirugía), hasta los cuidados de seguimiento y los cuidados paliativos.

Las necesidades del paciente en cada etapa del viaje se mencionan en tres niveles: presentación clínica; necesidades del paciente; recomendaciones sobre cuidados ideales.

Se presentó una primera versión del viaje del paciente en la conferencia Naevus International (2019) con 15 pacientes y embajadores de pacientes de ERN-SKIN que representan a 10 países de Europa, Norte y Sur América y África.

HISTORIAS DE PACIENTES

Este libro contiene historias personales de pacientes o sus familiares que viven en diferentes partes (continentes) del mundo. Escribieron sobre el impacto que han experimentado durante una fase del viaje del paciente. Es un documento para personas cuya vida se ve afectada por NCM, que puede ayudar a los padres de recién nacidos con NCM a comprender mejor lo que se puede esperar de una vida con NCM. Brindará ayuda a través de la capacitación y la autodirección. En combinación con el cartel de viaje del paciente que le ayudará a todo el personal médico a comprender mejor los desafíos de aspectos psicológicos, prácticos, y médicos que las personas con NCM enfrentan en todo el mundo.

1.

PRIMEROS SÍNTOMAS/ DIAGNÓSTICO

ANSHIKA

FILIP

LOUJAINÉ

ANSHIKA

INDIA

Anshika es nuestra primogénita. Nació en un hospital el 22 de abril de 1998 y hubo muchos susurros sobre lo diferente que era. Durante el primer segundo, también estaba un poco confundida por ver una marca de nacimiento tan grande. Pero inmediatamente después no me importó nunca más por eso. Mi esposo y yo estábamos muy felices y emocionados de ver a nuestra hermosa y saludable hija.

Sin embargo, el médico se sorprendió. En primer lugar, el cordón umbilical de Anshika estaba enredado alrededor de su cara y cuello y, en segundo lugar, las otras partes de su cuerpo estaban completamente negras. Los parientes y amigos que vinieron a verla se sorprendieron. Vincularon su marca de nacimiento a sus creencias supersticiosas. Siempre he considerado inútiles estos puntos de vista. No creo en la superstición.

Poco después, comenzamos nuestro viaje de consultar a los médicos, pero nadie sabía sobre su condición.

Después de pasar a muchos de médicos, nos encontramos con uno en Delhi que nos dijo que Anshika podría ser curada en el extranjero a través de la cirugía plástica. Esto no fue posible porque no estábamos en condiciones financieras.

A medida que Anshika crecía, nuestro peor miedo se hizo realidad: los niños la acosaban en la escuela. Cualquier persona que la conocía por primera vez le hacían cualquier tipo de preguntas. Algunas personas le preguntaron si estaba quemada. Pero es una condición poco común. Cada dos días, tenía que ir a la escuela de Anshika para discutir con su maestra la falta de respeto que recibía de otros niños. Al final, tenía miedo de asistir a clases. Ella temía salir de la casa por completo y una falta de seguridad se desarrolló. Hicimos todo lo posible para que volviera a sentirse segura de sí misma.

Desde el día Anshika comenzó a entender la presencia de su marca de nacimiento, yo le decía que su piel es un regalo de Dios para hacerla especial.

Tener Anshika es una bendición para nosotros. Ella hace que nuestras vidas sean benditas y felices. Algunos años atrás, que le preguntamos si ella quería eliminar el nevus de su piel. Verá, inicialmente quería esto porque temía que mi hija se sintiera triste por su piel. Nosotros intentaríamos hacer cualquier cosa que ella quisiera, pero ella declinó someter su piel a una cirugía. Ella confía en quien es.

¡HOLA! SOY ANSHIKA

INDIA



Hola! Soy Anshika, una chica de 22 años de India. Tengo una afección poco común llamada nevus congénito melanocítico (NCM). Tengo un NCM gigante en la espalda, el estómago y los muslos y cientos de nevus satélite en todo mi cuerpo. A pesar de que nací con NCM, yo lo llamé una marca de nacimiento, porque yo no conocía el nombre de la condición de mi piel hasta que tuve 7-8 años de edad. A esa edad, un médico me explicó todo al respecto. Más tarde, busqué médicos removieran mi nevus, pero ahora estoy segura con mi piel ya que pude conectarme con muchas personas que se aman a sí mismas.

Yo era una niña problemática, porque me intimidaban los otros niños de mi escuela. Esto fue tan perturbador para mí que no pude concentrarme en mis estudios. Hacía que mi madre fuera a la escuela cada dos días para protegerme de ellos. Nunca me gustó la escuela debido a algunos niños, pero a medida que se trasladaron a

otras escuelas mi vida se hizo más fácil. A medida que fue creciendo la intimidación de otros disminuyó, y poco a poco fui descubriendo quien soy y los matones me fueron afectando cada vez menos.

También me vi afectada por las personas que hacían preguntas incómodas constantemente sobre mi marca de nacimiento. Por lo tanto, me resistí a ocultarme con la ropa.

Mis padres me ayudaron a obtener la confianza que necesitaba y que me querían tanto que llegué a ser admitida para MBBS (Licenciado en Medicina, Licenciatura en Cirugía). Ahora espero ser un médico pronto. Me dedico a ayudar a la mayor cantidad de personas posible con NCM. En la India, casi no hay profesionales médicos que tengan experiencia específica en este diagnóstico. Mi título de médico podrá ser valioso al guiar a las personas con nevus congénitos melanocíticos en mi propio país.

He creado la cuenta de Instagram [dr _ with _cmn](#). En las redes sociales escribo cuentos y organizo entrevistas en todo el mundo.

FILIP

REPÚBLICA CHECA



Filip, nuestro verdadero Corazón Valiente, nació el día previsto, después de un embarazo relativamente perfecto durante el cual desarrollé una diabetes leve y una presión arterial más alta en el tercer trimestre. Todas las pruebas de embarazo resultaron bien, por lo que nadie tenía dudas sobre un parto sin problemas.

El parto estuvo bien hasta que noté como cambió la expresión del doctor y se puso completamente pálido. Verificó con las enfermeras si el líquido amniótico era verde o no. Inmediatamente me di cuenta de que algo había salido terriblemente mal. Filip no estaba llorando, y tampoco estaba respirando. Su piel, aparte de las partes negras del nevus, era azul oscuro. En ese momento, me dio miedo que él no estuviera vivo. Afortunadamente, los médicos le ayudaron a comenzar a respirar y finalmente poco después pudimos oírlo llorar. Eso fue un completo alivio.

Me di cuenta de que algunas partes de su piel hizo no parecían estar bien. Pero como cualquier otra madre en la

misma situación, no me concentré en su piel o su apariencia durante demasiado tiempo. Mis pensamientos predominantes fueron: él está vivo, y está tomando sus primeras bocanadas de aliento. Las enfermeras lo entregaron a mí en su pequeña manta y lo abracé por un momento. Yo estaba sosteniendo mi pequeño hijo, que llevaba sólo unos pocos minutos entre nosotros, vivo. Sus ojos estaban tan inquietos que me preguntaba lo que estaría pensando. Quizás: “¿Cómo llegué aquí y qué estoy haciendo aquí?” Después de ese primer momento íntimo, Filip fue quitado de mí y fue llevado a la sala de maternidad.

Al día siguiente, todo comenzó. Los médicos no estaban seguros de sus diagnósticos. Ninguno de ellos pudo decirme nada específico. Todo lo que recordaba era un montón de ciertas palabras y predicciones para el futuro. Después de un par de días, úlceras por presión se produjeron y la piel de Filip se quebró parcialmente. Los dos de nosotros fuimos trasladados de la sala de maternidad a la neonatal de cuidados intensivos (NUCI). Un tratamiento desafiante comenzó. Demandaba un cuidado prudente en todas las áreas imaginables. Tuve que frotar su piel de forma permanente, moverlo, y mantenerlo en las posiciones correctas.

Las circunstancias se pusieron más complicadas con una infección que causa la ictericia neonatal. Fue tratado con fototerapia. Las enfermeras de la UCI cuidaban de él, pero como yo lo amamantaba a él cada tres horas, estábamos juntos casi todo el tiempo. Amamantar era bastante difícil, porque cables y cánulas fueron unidos al cuerpo de Filip y también tenía cánulas en su cabeza. Dos semanas

después, la ictericia neonatal había desaparecido, su piel lentamente comenzó a fortalecerse y fue dado de alta de cuidados intensivos.

Después de una biopsia de la piel donde estaba la lesión y subsiguiente análisis de la muestra, se confirmó que Filip tiene un nevus congénito melanocítico que afecta a 65% de su cuerpo. Eso rompió nuestro corazón. Por fin hubo un diagnóstico, pero nadie podía proporcionarme detalles específicos, así que empecé a buscar en internet. Cuanto más leía, más me molestaba.

Después de mi lucha inicial con toda la información que encontré, gracias a los grupos de apoyo nevus extranjeros me revelaron los hechos más relevantes. Desafortunadamente, estos no estaban disponibles en mi idioma nativo. Por este motivo establecí una asociación de pacientes para la República Checa y Eslovaquia. Kongenévus CZ-SK proporciona soporte general e información detallada sobre NCM. Yo espero que, a través de la página web nevus.cz, otros padres no tendrán que pasar por las mismas etapas difíciles durante la paternidad temprana como yo lo he hecho.

Finalmente, me gustaría compartir con ustedes una breve pero importante conversación que tuve con mi hijo. Mientras conducía mi auto, escuché la voz llorosa de mi hijo desde el asiento trasero. “Mamá, te he estado buscando.” “¿Cuándo?” Le pregunté. “Antes de que yo naciera, estuve dando vueltas en las montañas y los bosques y te estaba buscando.” Le aseguré que todo está bien ahora. Nos hemos encontrado, y así debe ser.

LOUJAINÉ

FRANCIA



Hola, mi nombre es Hanane. Mi esposo Mohammed y yo vivimos en Francia. Yo soy de nacionalidad marroquí y él es egipcio. Tenemos dos chicas encantadoras: Loujainé que tiene 12 años y Jana que tiene 7 años. Loujainé se nació con un NCM gigante, el cual cubre el 90% de su cuerpo.

El 15 de agosto de 2009 fue el gran día para el que me prepare para un parto normal. Había perdido agua unos días antes. El parto siguió avanzando y finalmente el lunes por la noche nació con fórceps. Le lastimaron la cabeza, y escuché a las enfermeras decir que su corazón podría parar, médicos comenzaron a llegar a la sala, y vi el miedo en sus ojos, recuerdo la anestesia que me dieron, mi marido me dio un beso en mi frente diciéndome que todo iba a estar bien.

Loujainé nació el 18 de agosto. Su primer nombre, Loujainé, significa “río al paraíso”. Quería un nombre único, que tuviera un significado de rareza, un nombre

al que no estamos acostumbrados a escuchar.

En cuanto al diagnóstico, escuché frases de un médico que no sabía nada de psicología ni de cómo dar mensajes a los nuevos padres. Habló sobre los riesgos de cáncer de piel y dijo cosas que no debería haber dicho. Ciertamente, todavía hay mucho trabajo por hacer en el aspecto médico para el cuidado de los nuevos padres.

Las palabras fueron dichas, pero yo aún no había visto a mi bebé. Finalmente, ella llegó a la habitación. ¡Una niña increíblemente hermosa! Yo vi que sus lunares le daban encanto. Con un hermoso cabello negro.

Nos quedamos en el hospital durante 15 días para hacer las pruebas y para que cicatrizara la herida en la cabeza, antes de irnos a casa. Fue un gran alivio volver a casa.

Dos días después viajamos a dos países: Marruecos y Egipto para el bautismo y para disfrutar del calor de nuestra gran familia.

Tres meses más tarde, volvimos a Francia. Se inició un intenso programa de operaciones. Cada seis meses un nuevo procedimiento. En total fueron dieciséis operaciones...

Cuando Loujaine era pequeña la cubría desde la cabeza hasta los pies, para protegerla de las miradas extrañas a las que se iba a enfrentar. Al ir creciendo me preguntó si podía ponerse vestidos como las niñas pequeñas. Me dolió escucharla porque había privado de cosas sencillas a mi hija sin prestar atención a las cosas que ella deseaba. La protegía desde mi punto de vista,

pero se me olvidó que ella es una princesa. Ella quería pantalones cortos con desgaste, faldas, camisas sin mangas, camisetas cortas, trajes de baño. Pero el corazón de una madre hace todo por su hijo, mantenerlo a salvo.

Un día, hubo una fiesta infantil en el parque de nuestro barrio. Loujaine tenía dos años y medio. Los niños bailaban. Había música. Loujaine se acercó y les dio una mano a los niños, nadie le dio la mano a ella. Me acerqué y traté de no dramatizar la situación. Una vez más, los niños soltaron sus manos y se alejaron mientras bailaban, dejando Loujaine a un lado. Me eché a llorar. Loujaine vino a verme y me dijo: “Es por mí que lloras, mamá.” Fui a los padres y expliqué el NCM a ellos. Eso es algo que hago todo el tiempo. Pero hay padres que no lo entienden. Ellos alejaban a sus hijos de mí, diciendo que yo no estaba diciendo la verdad. A mis espaldas, ellos decían que era contagiosa.

Loujaine me enseñó una lección para entender por qué la gente daña lo que creemos. No les pedíamos nada.

Antes del comienzo de la escuela de párvulos, pregunté a la Dr. Béatrice de Reviers, a escribir un documento para explicar la condición de Loujane al Director de la escuela. Este documento es valioso para mí. Lo presento a los maestros y los padres en el comienzo de cada año escolar. Me toma 5 minutos explicar la condición de Loujane. Me anticipo para no tener que lidiar con sorpresas.

En la escuela primaria, con Béatrice y Sonia de la asociación ANNA, hice conciencia sobre el NCM. Desde entonces, el director me ha pedido que repita mi presentación cada año para ayudar a otros niños.

NCM nunca fue un tema tabú en casa. Siempre nos comunicamos con Loujaine. Solo a veces siento que es demasiado.

Desde pequeña le enseñé antes de salir a armarse de confianza en sí misma, a confiar en nosotros, que todavía estamos aquí, a ser fuertes. Básicamente, es la estrategia * EN PISTE * de Béatrice de la asociación ANNA, que utilizamos todo el tiempo.

Cuando llega a casa de la escuela, no le doy tiempo para aislarse. Si hay historias que contar, no está sola. Necesitas comunicarte para explicar o resolver cualquier problema.

Han pasado los años, Loujaine se está haciendo mayor, pero ella siempre está acompañada por nosotros. Los padres nos convertimos en expertos, psicólogos, enfermeras, médicos, amigos.... aprendemos y nos adaptamos a las situaciones.

Loujaine me enseñó muchas cosas, me convertí en una madre experta gracias a ella. Su fuerza para enfrentar todo lo que ha atravesado me levanta de cada depresión o sensación de debilidad.

He perdido algunos amigos desde que nació. Me sentí mal al principio, pero me di cuenta de que no eran amigos de verdad.

Algunas personas evitan invitarte porque tienen miedo o lo que sea. Terminé entendiendo que estas personas nunca cambian, además, nosotros tampoco cambiaremos por ellos.

Por último, me gustaría decir que todos somos diferentes en esta tierra, por el color del cabello, ojos, piel, nacionalidad, religiones ... Rodéate con el amor, la confianza y la comunicación entre usted y su hijo. No deje que sus hijos se aíslen.

Te deseo buena suerte y que Dios te bendiga.

Hanane Douibi

2. TRATAMIENTO

LUCAS

TYLER

LUCAS



COLOMBIA

El embarazo fue perfecto. Todas las pruebas mostraron buenos resultados y no había nada que temer. Lucas venía en buena forma y salud, o eso fue lo que pensamos. Cuando Lucas nació, su condición de la piel fue una sorpresa para todos en la sala. Por desgracia, en los días que siguieron nadie podía proporcionarnos respuestas. Nosotros, como nuevos padres, lo miramos con alegría, pero en el fondo, estaba este miedo sin saber qué tenía nuestro hijo.

Empecé a buscar en internet, especialmente en redes sociales. Me encontré con varios casos y tratamientos, pero llegué a un punto donde solamente encontré los peores casos, de niños que murieron de cáncer (melanoma) y los trastornos relacionados con los nevos congénitos melanocíticos. Mi suegro tuvo melanoma el año antes de que naciera Lucas. Yo consulté a otras personas y después de considerar muchas opiniones y teniendo en cuenta muchas opciones, decidimos

comenzar un tratamiento por el doctor Bruce Bauer en los Estados Unidos. Se le considera como uno de los mejores cirujanos plásticos en el mundo, en especial cuando se trata de la remoción de nevus en la piel.

El Dr. Bauer y su equipo presentaron una serie de 12 cirugías y el recomendó que la mayor parte de las cirugías fueran realizadas antes de que Lucas cumpliera dos años. Acababa de perder mi trabajo debido a la crisis del petróleo que afectó al mundo en ese momento, así que financieramente fue una decisión difícil de tomar. Al mismo tiempo, estar sin trabajo remunerado fue lo mejor que me pudo pasar, porque concentré toda mi energía en recolectar el dinero para las cirugías. Al mismo tiempo, me las arreglé para ayudar a otros con la misma condición de mi hijo.

A los 9 meses de edad, Lucas se sometió a su primera cirugía, en la que se colocaron dos implantes (expansores de piel): uno en la cabeza y el otro en el hombro. Nuestro papel cambió a ser sus enfermeros personales, ya que regularmente se llenan los expansores con solución salina. Aprendí cómo hacer la punción en mi hijo e inyectar la solución líquida. Durante 12 semanas, lo cuidamos todos los días hasta que llegó la siguiente cirugía.

Dos semanas antes de la segunda cirugía, otro niño sufrió complicaciones durante su tratamiento, dando como resultado la amputación de su pierna sobre la que se encontraba el nevus. Esto me asustó y me sentí terrible porque Lucas experimentó un desgarró de la piel esa

misma semana. Llamé al cirujano y me aseguró, “todo está bien; estamos pasando por esto juntos”.

En ese momento fue imposible revertir nuestra decisión. Teníamos nuestra fe en Dios y la confianza en que el Dr. Bauer sería capaz de hacerlo. Solo podíamos esperar a que todo saliera bien. Y, de hecho, la cirugía fue un éxito. Lloré como un bebé cuando mi hijo salió de la sala de cirugía.

Después de esos primeros pasos siguieron 6 cirugías en 5 años. Tuvimos que superar muchos obstáculos, y hoy podemos decir que como una familia tomamos la mejor decisión para Lucas. El nevus principal (el más extenso) ha sido retirado totalmente. Lucas todavía tiene pequeños satélites, pero no vamos a eliminarlos a menos que esto es necesario.

Ahora Lucas debe conquistar nuevos desafíos con sus cicatrices, sus alergias cutáneas y su pérdida auditiva en el oído izquierdo, pero no recuerda haber tenido varias cirugías en su vida.

*Por Pedro López, Padre de Lucas López, nuestro pequeño con nevus.
De Colombia, Sudamérica.*

TYLER



ESTADOS UNIDOS

Mi nombre es Tyler Kudej. Tengo diez años y estoy en quinto grado. Vivo en los Estados Unidos con mis padres y dos hermanos mayores. Cuando las personas me conocen por primera vez, generalmente notan de inmediato que me veo diferente. La razón de que mi cara se ve diferente es porque yo nací con un gran nevus melanocítico (NCM) en el lado derecho de la cara. Mi familia nunca ha hecho una gran cosa de mis nevus, es sólo una marca de nacimiento con la que nací. Cuando me preguntan, ¿qué es eso en tu cara? Eso es lo que les digo.

Cuando conozco gente nueva, en su mayor parte son curiosos, hacen preguntas y quieren aprender más. De vez en cuando, hay algunas personas que no son tan agradables. He aprendido que tener una diferencia facial no es algo que la gente esté acostumbrada a ver, así que no me importa que me hagan preguntas y no me enojo con los comentarios groseros. Creo que es importante enseñar

a las personas que está bien ser diferente y no juzgar a alguien por su apariencia, ya sea un nevus o una cicatriz.

Mis padres tomaron la decisión de quitarme el nevus cuando era más joven. Debido al tamaño y la ubicación del nevus, no se pudo extirpar en un solo procedimiento y requirió varias cirugías y una combinación de técnicas quirúrgicas.

Las cirugías comenzaron cuando tenía cuatro años y mi nevus ha desaparecido casi por completo, a excepción de una pequeña línea de pigmentación que corre a lo largo de mi labio inferior. He estado al cuidado de tres cirujanos que se especializan en cirugías craneofaciales y juntos han utilizado escisiones y expansores de tejido para extirpar el nevus. Aunque consideramos que me quitaron el nevus, todavía me quedan algunas cirugías para corregir la forma de mi boca y labio.

Eliminar mi nevus ha sido un proceso largo y esto tuvo algunos desafíos. Mis padres tuvieron que encontrar los cirujanos adecuados, decidir sobre el tratamiento, y explicar el tema del proceso de expansión a las personas que nunca habían visto u oído antes.

La gente estaba realmente curiosa sobre la burbuja que crecía en mi cara, especialmente mis compañeros de clase en la escuela. Para ayudar con estas preguntas mi madre armó una carta explicando mis nevus y lo que sucedería durante el proceso de expansión. Fue útil para todas las preguntas y descubrí que a medida que mi expansor crecía, brillaba cuando la luz lo atravesaba. ¡Fue un buen truco!

La gente ha dicho que soy valiente por todas las cirugías, pero no creo que sea gran cosa. Me pongo nervioso cada vez que voy al hospital, aunque realmente me gustan mis médicos y conozco a muchas enfermeras.

La parte más difícil de haber tenido tantas cirugías fue que no podía practicar deportes porque o tenía un expansor de tejido o me estaba recuperando de la cirugía y los médicos no querían que me hiciera daño o correr el riesgo de abrir alguna incisión. Si hubiera algo que pudiera cambiar, sería que no hubiera tenido que perderme la oportunidad de hacer deporte.

3. SEGUIMIENTO

VIOLA

VIOLA



ITALIA

Mi nombre es Viola, tengo 23 años y vivo en Florencia, Italia. Nací con un NCM en mi brazo derecho, cuello, cabeza, pero tengo demasiado pelo allí para que otras personas lo vean, en el lado derecho de mi pecho y espalda. También tengo muchos satélites en ambas piernas.

Me sometí a 16 cirugías en total y la mayoría de ellas consistía de injerto de piel y terapia láser. A los 18 años, tras un mal resultado con un expansor de piel, decidí acabar con la cirugía plástica, por-que estaba cansada de ella.

Sentí que solo había sido una paciente y una niña que nunca sería normal. Para ser honesta, es por eso que elegí la última cirugía, la del expansor. Intentaba ser como los demás, y luchaba por convertirme en una persona normal, y me sometía a estas cirugías porque quería una piel normal. Pero después de cada cirugía de nuevas cicatrices aparecían en mi cuerpo y siendo una persona normal parecía estar más lejos que antes.

Entonces me pregunté a mí misma: “¿Qué significa ‘normal’?” En cierto momento comprendí que nunca sería normal, porque nací con una rara enfermedad de la piel. Nací diferente, no solo con una piel diferente sino también con un corazón raro y diferente. Sin mi piel, nunca sería la persona que soy hoy. No hubiese aprendido todas las cosas significativas que importan en la vida. Yo he ganado la confianza de que la que estoy disfrutando ahora. Yo nunca habría amado a mi piel de la forma en que lo hago ahora.

Tal vez me arrepiento de haber retirado gran parte de mi nevus. Al mismo tiempo, sé que he llegado a este nivel de confianza, porque he tenido que hacer frente a todas las cirugías, y he tenido que enfrentarse todo el dolor y el miedo cada momento, y así a convertirme en la chica que soy hoy en día.

Hoy en día, cuando me miro al espejo, entiendo que esto es lo que soy: una chica con una diferencia que nunca se hubiera amado a sí misma sin ella. Esta soy yo. Traté de cambiarme a mí misma, pero cada vez que quedé decepcionada porque todos los cambios me desviaron de mí de mi interior, mi alma y mi bienestar. Entonces, simplemente dejé de menospreciarme, dejé de esconderme en cuellos de tortuga o vestidos que cubrían todas las cicatrices, y dejé de considerarme una chica no sensual. En cierto modo, me sentí que renací.

Ahora tengo un perfil en Instagram donde hablo de la diversidad de la piel, aceptación de uno mismo y lo que significa vivir con una condición rara de la piel.

Quiero crear conciencia sobre esta condición en Italia. Yo también quiero mostrar lo hermoso que puede ser una piel diferente. Al hacerlo, me reto a todas las normas sociales que hacen creer lo contrario.

Todos somos hermosos en nuestra singularidad y debemos luchar para obtener el derecho a ser diferentes y estar orgullosos de ello.

4. SÍNTOMAS ADICIONALES

ALDRIN

SALLY

EREZ

ALDRIN



INDONESIA

Aldrin nació el día 19 del mes de octubre de 2012 con un cape nevus.

A la edad de seis meses, hicimos una resonancia magnética en su cerebro y columna vertebral según la recomendación de Nevus Outreach y descubrimos que habían depósitos en su amígdala. Las pruebas fueron realizadas para encontrar depósitos de pigmento en los ojos y los oídos.

Aldrin permaneció asintomático hasta que llegó a la edad de 5 años y 2 meses. A esa edad, Aldrin desarrolló convulsiones. Sus primeros signos fueron muy sutiles: sintió náuseas. Este síntoma inicial duró unos meses hasta que aparecieron las convulsiones reales (espasmos). Desde entonces, Aldrin siempre ha estado acompañado en la escuela y en el hogar. Estábamos preocupados porque las convulsiones podían llegar en cualquier momento. Actualmente, Aldrin está tomando medicamentos para la epilepsia, pero aún experimenta convulsiones, a pesar

de haber probado múltiples fármacos antiepilépticos. Han sido tres años desde el primer ataque epiléptico de Aldrin. Ahora las convulsiones de Aldrin sólo se producen durante el sueño y sobre todo por la mañana previo al despertar.

Aldrin no tiene otras discapacidades, pero tiene un problema de aprendizaje y de concentración, que a nuestro juicio es TDAH. El psicólogo confirma que a la edad de nueve años Aldrin “alcanzará el ritmo”, lo que significa que tendrá un aprendizaje más fácil y también para concentrarse y se espera pueda crecer normalmente.

A menudo sueña despierto durante las lecciones y su impulsividad es un gran problema durante el horario escolar. Desde marzo 2020 Aldrin ha sido educado en casa.

Actualmente, Aldrin usa anteojos con un astigmatismo notablemente alto de 2,5 en un ojo y 0 en el otro. No estamos seguros si esto esté relacionado neurológicamente.

Aldrin es muy alegre, y que puede llevar conversaciones con los adultos, pero no con niños de su edad. En cuanto a inteligencia, en general está por encima del promedio. El también es capaz de recordar las personas con quienes tuvo contacto hace bastante tiempo.

SALLY

FRANCIA



Mi nombre es Sally, tengo 22 años de edad, y yo soy portadora de un nevus congénito gigante con complicaciones neurológicas. Después de una hidrocefalia a los 10 meses y ataques epilépticos a los 8 años (tratados), lo más interesante comenzó en el año que cumplí 15: todos los días, al menor movimiento, me caía. Tenía una pierna que no podía levantarse lo suficiente y tropezaba.

Al prestar más atención, noté fallas en la sensibilidad (calor / frío / dolor), y al hablar con mis padres, también aprendí que tener dolor constante en alguna parte no era normal. Una resonancia magnética reveló quistes (siempre presentes) que están comprimiendo mi médula espinal. Durante dos años tuve operaciones para vaciarlos, faltando a un semestre de clases cada vez. No me ayudó a hacer amigos, pero nunca me rendí.

Hoy tengo una silla de ruedas todo el tiempo para liberar espacio en mi mente, porque caminar sigue siendo

un esfuerzo. En cuanto a la sensibilidad, desde el pecho hasta la punta de los dedos de los pies, o no siento nada, o siento las cosas de manera intensificada. No hay ninguna regla, lo tomo como viene: puedo golpearme fuerte sin lastimarme, o rozarme con algo y sentir un gran dolor. Nunca dejo nada en las rodillas, porque en el 100% de los casos me levanto y me cae porque no lo sentí y me olvidé de él.

Luego llegó el año de mi bachillerato donde me perdí la mitad del año y la segunda mitad, me perdí a tiempo parcial. Apareció una fatiga severa. No tenía nada que ver con la depresión, todavía quería hacer muchas cosas, pero una vez sentada o de pie, parecía imposible usar mi mente correctamente. Mi cerebro se concentró completamente en tratar de procesar información de mi cuerpo.

Después de un desvío a Inglaterra para averiguar qué me estaba pasando, llegó el veredicto: la comunicación entre mi cuerpo y mi cerebro estaba revuelta. En lugar de recibir la información correcta en el momento adecuado, mi cerebro recibe constantemente un tsunami de información suelta debido a una mutación en ciertas células.

El resultado es que estoy en un estado constante de agotamiento, incluso acostada y sin hacer nada, y debo estar concentrada en todo lo que hago (hablar, digerir, respirar ...), para que mi cuerpo funcione correctamente. Cualquier gesto o acción es un esfuerzo. Cuanto más permanezco de pie o sentado, más información se

acumula (demasiado calor / demasiado frío / dolor en 1, luego 2, luego 3 lugares / sudor ...).

¡Pero aun así logré obtener mi bachillerato, que resultó ser el logro de mi vida!

Hoy, entre fisioterapia, medicina china para digerir y dormir mejor, amas de casa para ayudarme con mis tareas domésticas en mi apartamento, y mis deberes sociales, estoy constantemente en modo de supervivencia, por lo que tuve que renunciar a tener un trabajo. En cambio, el tiempo que me queda la paso acostada frente a mi televisor y desarrollando mi mente.

Analizo como es mi vida, me imagino lo que no tengo en la vida, que ahora incluso me las arreglo para vivir con sólo imaginarlo. Nunca me ha entristecido mi situación. Al contrario, de inmediato vi la vida que me ofrecía mi situación, porque siempre quise vivir una vida extraordinaria, viviendo y experimentando todo lo que me es posible hacer, y eso es lo que mi vida me ofrece hoy.

EREZ



ISRAEL

1. ¿Cómo afectó el NCM a su vida?
 2. ¿Cuál fue el impacto en la vida de su familia para los padres, hermanos, abuelos, etc.
 3. ¿Cuál fue el impacto en su vida social?
 4. Cuando visitó el hospital, ¿cuáles fueron sus sentimientos?
 5. ¿Qué se podría hacer para facilitar la vida con NCM? ¡Este podría ser su consejo para investigadores, médicos, grupos de apoyo a pacientes, compañías de seguros, legisladores o incluso su empleador!
 6. ¿Cuál es tu sueño? Describe tu situación ideal.

No estoy seguro de si Erez recibe tratamiento médico. En el adjunto, agrego una infografía de lo que usamos para el viaje del paciente.

Hola, mi nombre es Yoav Gaón, el padre de Erez Gaon, un muchacho de 12 años de edad, hermoso y sonriente, sufre de NCM en su extremo, incluyendo el nevus gigante de espalda, hombros y cuero cabelludo, múltiples satélites, tumores internos, una escoliosis muy grave y convulsiones.

Erez nació con su condición rara, con pocas esperanzas para su futuro por parte del personal médico, tenían poco conocimiento sobre esta enfermedad rara o síndrome. El impacto en nuestra familia fue bastante duro, de la felicidad de traer un nuevo bebé a unirse a nuestra familia a la angustia, la tristeza, y constantes preocupaciones acerca de la esperanza de él y nosotros vivir con una discapacidad compleja y desconocida.

El impacto en nuestra vida social fue inmediato, una forma envolvente de digerir lo desconocido combinado con conmoción, vergüenza y depresión sobre por qué y qué nos ha sucedido.

Las miradas y comentarios de personas que no sabían lo que tenía, la ignorancia combinada con “ojos de miedo” por infectarse si estaban ahí, mientras intentábamos mantenernos fuertes y construir una línea de soporte vital, así tal vez podríamos salir adelante de alguna manera.

Y así, mientras Erez mostraba sorprendentes signos de cognición y comprensión, increíble tolerancia y resistencia a los duros procedimientos médicos, siempre se reía de nosotros y de los médicos. Enseñándonos una lección de humildad, sabiendo lo que sabemos y consientes que aún queda mucho por aprender sobre el espíritu humano y el cuerpo humano.

Erez hoy, después de numerosos procedimientos médicos y entrenamiento paramédico, es un niño con necesidades especiales en un mundo increíblemente feliz que aprende todos los días en la escuela. Erez tiene amigos y a través de su historia personal exhibida en televisión nacional, el libro de inspiración escrito por su mamá (manta edredón, que pronto será traducido al inglés) sobre cómo hacer frente a la incertidumbre, mis puestas en marcha www.yoocanfind.com que es la comunidad global de colaboración para las personas con discapacidad y nuestra licecombat.com para necesidades especiales inspirados en Erez, ha hecho que este viaje valga la pena. Sin él, como individuos y como familia, nosotros nunca habríamos evolucionado como ahora.

La historia de Erez ha tocado a millones en todo el mundo y enseña a todos la lección que siempre debemos mirar a una persona desde un punto de igualdad, humildad para aceptar la diversidad, ser incluyente y optimista del “gran plan” que tiene el universo.

El fotógrafo Rick Guidotti creó el “Exposición Exhibición Positiva” que muestra las personalidades de los niños con discapacidades a través de su lente creativo y la fotografía. He adoptado su frase expositiva como un motor de vida: “Cambia cómo ves, mira cómo cambias”. Creo que, al mirar las habilidades y el alma de cada uno, ya eres una mejor persona contribuyendo a un mundo mejor.

Mis recomendaciones para los médicos y el personal médico son: ser humildes, mirar siempre a los padres y al

paciente a los ojos, escuchar a los padres que conocen mejor a su hijo, tener paciencia y tener la mente abierta a ideas, tratamientos y colaboraciones médicas.

Para los investigadores que puedo decir, ya ha hecho algunos grandes descubrimientos y cambios, la comprensión del mecanismo NCM y formas de tratar la NCM, pero el camino para la prevención o una cura permanente todavía está por delante.

Ser valiente y aprender de todos, las familias, los padres, pacientes, e investigadores. Nunca te rindas. Si hay voluntad, hay un camino. Si la humanidad ha enviado gente a la luna y ahora pronto también a Marte, ¡todo es posible!

Mi sueño para Erez es que pueda vivir una vida larga, saludable y feliz, en un lugar con amigos y familiares que lo amen sin cesar y lo vean crecer a su máximo potencial como la verdadera persona increíble que es.

Mi mensaje para todos: padres, pacientes, familias, personal médico es que siempre calculen el factor de calidad de vida frente al potencial de éxito o mejora del tratamiento. Lo mejor que decidimos hacer con Erez fue dejarlo vivir y prosperar. ¡Es mejor dejarlo ser él que intentar arreglarlo!

Estoy feliz de poder ayudar a quienes lo necesiten.

Sinceramente suyo,
Yoav Gaon

Nuestro viaje paciente

- Nacido con NCM gigante
- Identificado también como que tiene CMN
- Convulsiones y tumores internos y escoliosis
- Escisiones seriadas para sospechas de lesiones cutáneas cancerosas (no injertos completos, ya que esto es imposible)
- Escisión de tumor C₄-C₅
- Trato prolongado por estar limitado a silla de ruedas
- Tratamientos y chequeos continuos por la complejidad de su situación

[HTTPS://
YOOCANFIND.COM](https://yooCANFIND.COM)

5. CUIDADOS PALIATIVOS

SULLIVAN

SULLIVAN



ESTADOS UNIDOS

Sullivan Rye Tomblin nació el 5 de enero del 2017 en un hospital militar en Fort Hood. Nació de un embarazo perfectamente normal y vino al mundo con otros 3 hermanos. Sullivan nació con muy “pocos y pequeños” nevi. No teníamos idea de qué era, y su equipo médico también sabía muy poco. Solicitaron recursos de hospitales externos y el veredicto fue que su nevi no se ajustaba a la descripción de nada grave y tenía un riesgo muy bajo de desarrollar otras complicaciones. En este momento, no teníamos idea de cuáles podrían ser esas complicaciones, pero salimos del hospital pensando que se desarrollaría perfectamente normal, y era muy especial con sus “manchas”.

Avanzando rápidamente hasta la primera semana de edad, noté que Sullivan está haciendo un movimiento sacudido con sus ojos. Sus ojos temblarían y se ponían tipo “atardecer”. La familia seguía diciendo que era un bebé y aprendía a mirar a su alrededor y ver, pero yo sabía que era

algo más. A las dos semanas de edad, noté que su cabeza comenzaba a hincharse en su punto débil, algo no estaba bien. El pediatra de inmediato programó una tomografía computarizada y se notó una seria cantidad de fluido en su cerebro. Luego fue trasladado al hospital infantil más cercano, un pequeño hospital en Temple, Texas. Se determinó que tenía hidrocefalia y se colocó una derivación, y nos dijeron que “debido a la anatomía de su cerebro, la derivación tuvo que ser colocada en una ubicación diferente a la que normalmente la hubiera colocado”. Nunca pude obtener una aclaración sobre esto, pero luego me dijeron que la estructura del cerebro de Sullivan era anormal.

En este punto, se decidió que era necesario realizar una resonancia magnética tanto de su cerebro como de su columna vertebral. Esto se haría con y sin contraste. Demostró que toda su columna vertebral se estaba “iluminando”, pero no estaba claro por qué. Su neurocirujano siempre fue muy honesto con nosotros y afirmó que creía que en ese momento Sullivan tenía NCM sintomática y que había una neoplasia maligna en la columna. Esto es algo que no aceptaría, después de todo, ¿cómo podría ser esto? Nos dijeron que era de bajo riesgo; solo tenía unos pocos nevus pequeños.

Fue entonces cuando comencé a buscar un nuevo equipo médico, nuestra primera parada fue el Houston Children’s Hospital. Resultó rápidamente que era un callejón sin salida, ya que sabían menos acerca de los diagnósticos de Sullivan que su pequeño hospital. Tomamos la decisión de mudarnos a Kansas con Sullivan cuando

tenía alrededor de 6 meses. Allí había un médico que dirigía una clínica cutánea y afirmó que tenía experiencia en esta área. Al conocer a Sullivan, quedó completamente impresionado con su desarrollo, ¡era un niño pequeño completamente normal que incluso estaba por delante de todos los hitos! Afirmó que a pesar de que Sullivan tenía hidrocefalia, solo tenía algunos lunares y no tenía síntomas porque se estaba desarrollando perfectamente normal. ¡Esta fue una noticia maravillosa! Finalmente, un médico con cierto sentido común nos dijo exactamente lo que queríamos escuchar ... hasta que no fue así. Hicimos exploraciones de 6 meses y todo parecía bastante estable en comparación con antes, incluso mejor debido al líquido que salía del cerebro. Ahora, sin embargo, se notó una malformación de Chiari. Aún así, nos dijeron que no nos preocupáramos, fue un hallazgo común y muchas personas lo tienen.

Alrededor de los 9 meses, Sullivan comenzó a caminar, ¡fue fantástico! Pero no dormía en absoluto, se arqueaba hacia atrás por la noche como si estuviera adolorido e incómodo. Se realizaron escáneres y se encontraron más en su columna vertebral, siringe y múltiples quistes. Finalmente, se decidió que una cirugía de descompresión sería lo mejor para él. Sullivan mejoró mucho por la noche y tuvimos algunos meses buenos. Aún así, sus médicos insistieron continuamente en que no tenía síntomas, y todos estos fueron hallazgos separados aparte del diagnóstico de NCM.

A los 17 meses, Sullivan comenzó a caminar con una inclinación, les envié un correo electrónico a sus médicos en numerosas ocasiones con preocupación. Incluso les envié fotos en las que se podía ver una curva visible en su columna. Afirmaron que su resonancia magnética de rutina llegaría en unas pocas semanas y que simplemente estaba “reaccionando exageradamente con preocupación”. Que Sullivan estaba caminando, y estaba bien, no había razón para avanzar en su resonancia magnética. Así, cuando llegó la hora de la resonancia magnética, mostró una gran masa en la parte inferior de la columna vertebral. En este punto, su neurólogo me dice que no sabe qué es y que podría no tener ninguna relación con NCM. Insistió en que su neurocirujano entrara y tomara una muestra para enviarla al laboratorio para que pudiéramos tratarla adecuadamente. Su neurocirujano dijo que no era una buena idea y que estaba preocupado por la ubicación porque podría causar un daño grave a Sullivan. Su neurocirujano en Kansas, era muy parecido al suyo en Texas, brutalmente honesto. Siempre creyó que Sullivan sufría de progresión de la enfermedad, a pesar de lo que dijo el neurólogo.

Tomamos la decisión de hacer la biopsia, y fue entonces cuando realmente comenzó la pesadilla. Después de la cirugía, Sullivan no se despertó durante días. Una vez que finalmente se despertó, nunca volvió a ser él mismo. Era como si estuviera en esta cáscara que podría comunicarse conmigo como normal, pero su rostro se dejó caer y que sufría de parálisis en sus ojos. Nunca volvió a caminar. Se confirmó que Sullivan tenía un tumor maligno y de

hecho sufría de progresión de la enfermedad y estaba progresando rápidamente. Rápidamente se le asignó un nuevo oncólogo, ya que le pedí que nunca volviera a ver a su neurólogo. Debería haberlo sabido mejor, yo sabía mejor.

Fue entonces cuando comenzamos a acercarnos a todos los que pudimos, médicos del MD Anderson, Memorial Sloan Kettering y muchos más. Incluso Sullivan hizo un viaje a St. Judes. Parecía que la recomendación general era la inmunoterapia. La combinación de ipilimumab y nivolumab. La segunda recomendación fue un inhibidor de MEK. Esta fue una decisión difícil, pero debido al estado médico en el que se encontraba Sullivan y su debilidad, que tomara una simple pastilla nos pareció la mejor decisión. Nos trajo tres meses de hermosos momentos juntos, se hizo más fuerte. Pudo volver a gatear y estar de pie con apoyo. Le devolvió el apetito y vimos efectos secundarios mínimos. Los únicos efectos secundarios negativos que experimentó fueron una pequeña erupción que se curó rápidamente con loción, y desarrolló una uña encarnada. Era una droga maravillosa, hasta que dejó de funcionar.

Cuando MEK dejó de funcionar, tuvimos que actuar con rapidez. Le hicieron otra exploración y aparecieron dos áreas más de preocupación en su cerebelo y tronco cerebral, a pesar de que la masa de su columna se mantuvo estable. En este punto estaba lo suficientemente sano como para pensar que deberíamos probar la inmunoterapia, porque teníamos que hacer algo, teníamos que intentarlo todo. Para su primera infusión, nos quedamos en el hospital durante la noche. Lo manejó bien y nos fuimos a casa al

día siguiente. Se decidió que se colocaría un puerto debido a la cantidad de extracciones de sangre e infusiones que necesitaría. Debido a la ubicación extraña de su derivación, el puerto tuvo que colocarse en su lado izquierdo frente a su derecho. Para Sullivan, la ubicación del puerto fue horrible, estuvo incómodo durante días y odiaba absolutamente que se accediera a él, era una tortura.

Avanzando rápido a su segunda dosis de inmunoterapia, manejó esto bien, tal vez más exhausto, pero en mi opinión honesta, no detuvo la progresión de la enfermedad y sus síntomas empeoraron. Su salud se deterioró rápidamente y, desafortunadamente, nuevas exploraciones mostraron que esas áreas del cerebro aún se agrandaban, casi triplicando su tamaño. Sus médicos recomendaron que detuviéramos el tratamiento y hacer que se sintiera cómodo en cuidados paliativos.

Si bien Sullivan fue uno de los afortunados que no tuvo síntomas graves por la inmunoterapia, las infusiones aún eran una tortura para que él se sentara y causaron estragos en su cuerpo. Ya estaba sufriendo mucho, había tantas extracciones de sangre y pinchazos para asegurarse de que el nivel de toxicidad de las drogas no fuera demasiado alto. Ni siquiera tenía dos años, por lo que era difícil decir cómo estaban sus náuseas. Sin embargo, dejó de comer nuevamente, cuando el inhibidor de MEK dejó de funcionar, solo amamantó y su apetito nunca volvió con la inmunoterapia. A medida que avanzaba la enfermedad, Sullivan perdió completamente la movilidad y, un mes después, falleció.

EPÍLOGO

El viaje del paciente - Síndrome de Nevus Congénito Melanocítico se basa en la primera versión del viaje del paciente que fue presentado en la conferencia internacional Naevus (2019) con 15 pacientes y defensores de pacientes ERN-Skin que representan 10 países de Europa, América del Norte y del Sur y África. En este folleto se publican diez historias.

CONCEPTO

Naevus Global

GRACIAS A

Marjolein van Kessel

Stefan Wilms

DISEÑO GRÁFICO

Jantijn van den Heuvel

TRADUCCIÓN

Angela Ariza

Copyright © Naevus Global

Ninguna parte de este libro puede reproducirse de ninguna forma, sin permiso por escrito del editor.
