

Listas de contenidos disponibles en [ScienceDirect](https://www.sciencedirect.com)

Neurología pediátrica

página de inicio de la revista: www.elsevier.com/locate/pnu

Trabajo de investigación

Desarrollo y viabilidad del autoinforme cuantificado de tuberosa

Lista de verificación de trastornos neuropsiquiátricos asociados al complejo de esclerosis (TAND-SQ)



Tosca-Marie Heunis, PhD, Stephanie Van den Broek, PhD, Nola Chambers, doctora^a, MD f, g, ^a,
 Stacey Bissell, PhD, Jamie K. O'Leary, PhD, Anna W. Byars, PhD, Waele, MD, PhD i, j, y, ^a,
 Dr. Peter E. Davis, MD, PhD, Magdalena C. de Vries, BMus^h, ^a,
 Jennifer Flinn, EdD J. Dra. Tatjana Grosz, PhD^k, ^a,
 Christopher Kingswood, MBBS, MSc, FRCP o, p, Darcy A. Krueger, MD, PhD q, r, ^a,
 Aubrey J. Kumm, BVSc, MSc Med Neurosci Eva Schoeters, BA, Mustafa Sahin, MD, PhD h, s, ^a,
 MA t, u, Catherine Smith, licenciada^{en}, Shoba Srivastava, Licenciado en Derecho, MA b, w,
 Megumi Takei, BA Anna C. ⁻⁻⁻, Agnies M. van Eeghen, MD, PhD y, z, Robert Waltereit, MD aa, ab,
 Jansen, MD, PhD a, ac, ad, Petrus J. de Vries, MBChB, FRCPsych, PhD b, *

^a Departamento de Salud Pública, Grupo de Investigación en Salud Mental y Bienestar, Vrije Universiteit Brussel, Bruselas, Bélgica^b División de Psiquiatría Infantil y Adolescente, Centro de Investigación del Autismo en África (CARA), Universidad de Ciudad del Cabo, Ciudad del Cabo, Sudáfrica^c Facultad de Psicología, Universidad de Birmingham, Birmingham, Reino Unido^d División de Neurología, Departamento de Pediatría, Centro Médico del Hospital Infantil de Cincinnati/Facultad de Medicina de la Universidad de Cincinnati, Cincinnati, Ohio^e Departamento de Neurología, Universidad de Carolina del Norte en Chapel Hill, Chapel Hill, Carolina del Norte^f Programa Argentino para Niños, Adolescentes y Adultos con Trastornos del Espectro Autista (PANAACEA), Buenos Aires, Argentina^g Department of Psychopathology and Mental Health, Pedro de Elizalde Hospital, Buenos Aires, Argentina^h Departamento de Neurología, Hospital Infantil de Boston y Facultad de Medicina de Harvard, Boston, Massachusettsⁱ Departamento de Neurología Pediátrica, Hospitales Universitarios de Lovaina, Lovaina, Bélgica^j Departamento de Desarrollo y Regeneración, KU Leuven, Lovaina, Bélgica^k TSC Canadá, Mississauga, Ontario, Canadá^l Departamento de Estadística y Ciencias Actuariales, Universidad de Stellenbosch, Stellenbosch, Sudáfrica^m Departamento de Pediatría, Centro de Ciencias de la Salud de la Universidad de Tennessee, Memphis, Tennesseeⁿ Hospital Infantil Le Bonheur y Centro Boling para Discapacidades del Desarrollo, Memphis, Tennessee^o Departamento de Genética Clínica, Hospitales Universitarios St. George, Londres, Reino Unido

Unidad Renal de Sussex, Hospital Real del Condado de Sussex, Brighton, Reino Unido

^q Clínica TSC Centro Médico del Hospital Infantil de Cincinnati, Cincinnati, Ohio^r División de Neurología, Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina de la Universidad de Cincinnati, Cincinnati, Ohio^s Centro de Neurociencia Traslacional Rosamund Stone Zander, Hospital Infantil de Boston, Boston, Massachusetts^t Asociación Belga de TSC (be-TSC), Mortsel, Bélgica^u Esclerosis Tuberosa Internacional (TSCI), Mortsel, Bélgica^{aa} Alianza TSC, Silver Spring, Maryland^{ab} Sociedad de Padres de Niños con Trastornos Autistas (SOPAN), Maharashtra, India^{ac} Sociedad Japonesa del Complejo de Esclerosis Tuberosa, Red Familiar, Tokio, Japón^{ad} Emma Children's Hospital, Centro Médico Universitario de Ámsterdam, Ámsterdam, Países Bajos^{ae} Centro de expertos TAND, 's Heeren Loo, Hoofddorp, Países Bajos^{af} Psiquiatría Infantil y Adolescente, Centro Médico Universitario de Göttingen, Göttingen, Alemania^{ag} Psiquiatría Infantil y Adolescente, LWL-Klinikum Marsberg, Marsberg, Alemania^{ah} Unidad de Neurología Pediátrica, Departamento de Pediatría, Hospital Universitario de Amberg, Amberg, Bélgica ad^{ai} Departamento de Neurociencias Traslacionales, Universidad de Amberg, Amberg, Bélgica

Contribuciones de los autores: Pjdv y ACJ fueron co-PI y conceptualizaron el Proyecto TANDem, financiación asegurada y miembros reclutados del consorcio TAND.

Pjdv, ACJ, T.-MH, NC, SV y LDW eran todos miembros del Grupo de Acción.

y gestionó el proyecto en su conjunto. Todos los miembros del consorcio contribuyeron a la

Diseño, redacción y revisión de la lista de verificación TAND-SQ. TH, NC y Pjdv escribieron

El primer borrador del manuscrito. Todos los miembros del consorcio lo revisaron y aprobaron.

El manuscrito final antes de su presentación.

Financiación: Este trabajo fue financiado por el Dr. y la Sra. Charles Tournay-Dubuisson

Fondo administrado por la Fundación Rey Balduino para Pjdv y ACJ (2019-J1120010-213544) y financiación complementaria de la Asociación de Esclerosis Tuberosa (Reino Unido) (2019-P03) para Pjdv

* Las comunicaciones deberán dirigirse a: Prof. de Vries; División de Niños y Psiquiatría adolescente; Centro de investigación sobre el autismo en África (CARA); Universidad de Ciudad del Cabo; 46 Sawkins Road; Rondebosch, Ciudad del Cabo, Sudáfrica, 7700.

Dirección de correo electrónico: petrus.devries@uct.ac.za (P.J. de Vries).

<https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2023.07.001>

0887-8994/© 2023 El/Los autor(es). Publicado por Elsevier Inc. Este es un artículo de acceso abierto bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

información del artículo

Historial del artículo:
Recibido el 1 de abril de 2023
Aceptado el 3 de julio de 2023
Disponible en línea el 7 de julio de 2023

Palabras clave:
Aceptabilidad
Factibilidad
Autoinforme
Participación de las partes interesadas
Corte
Lista de verificación TAND
Trastornos neuropsiquiátricos asociados a la TSC
complejo de esclerosis tuberosa

abstracto

Antecedentes: Los trastornos neuropsiquiátricos asociados al complejo de esclerosis tuberosa (TAND) suelen estar presentes, pero no se identifican ni tratan adecuadamente en personas con complejo de esclerosis tuberosa (CET). La Lista de Verificación de TAND-Lifetime (TAND-L), completada por profesionales clínicos, se desarrolló para abordar esta brecha en la identificación y el tratamiento. La participación de las partes interesadas identificó la necesidad de una Lista de Verificación de TAND que pueda (1) ser completada por cuidadores o personas con CET y (2) cuantificar las dificultades asociadas a TAND. El objetivo de este estudio fue desarrollar una Lista de Verificación de TAND cuantificada y autoadministrada (TAND-SQ) y realizar pruebas de viabilidad y aceptabilidad.

Métodos: Este objetivo se abordó en tres fases: (1) desarrollo de la lista de verificación TAND-SQ, (2) evaluación de la viabilidad y aceptabilidad de la lista de verificación TAND-SQ "casi definitiva", y (3) preparación de la lista de verificación TAND-SQ definitiva. Participaron 23 expertos técnicos del consorcio TAND en todas las fases y 58 expertos (cuidadores y personas con CET) en la fase 2. Todos los participantes completaron una lista de verificación TAND-SQ y un formulario de comentarios.

Resultados: En la fase 1, las adiciones al TAND-SQ, en comparación con el TAND-L, incluyeron cuatro ítems nuevos y una calificación de cuantificación. En la fase 2, la lista de verificación del TAND-SQ, casi final, obtuvo altas calificaciones en cuanto a exhaustividad, claridad, facilidad de uso y aceptabilidad general. En la fase 3, se añadieron preguntas sobre fortalezas, estrategias y un perfil de clúster del TAND.

Conclusión: La lista de verificación TAND-SQ se presenta aquí para su uso por parte de personas con CET y sus cuidadores. Los próximos pasos del proyecto TANDem incluyen la validación interna y externa de la lista y la vinculación de los perfiles de clúster TAND generados a partir de ella con las recomendaciones de consenso basadas en la evidencia en una aplicación para teléfonos inteligentes.

© 2023 El/Los autor(es). Publicado por Elsevier Inc. Este artículo es de acceso abierto bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

El año 2022 marcó el décimo aniversario en la comunidad del complejo de esclerosis tuberosa (TSC) del término "TAND", un acrónimo que hace referencia a los trastornos neuropsiquiátricos asociados al TSC. Este término fue acuñado en 2012 para llamar la atención sobre la gama multinivel de dificultades neuropsiquiátricas que a menudo estaban presentes pero no identificadas ni tratadas en individuos con TSC.^{1,2} TAND incluye dificultades a nivel conductual (incluyendo comunicación social, atención, agresión, etc.), el nivel psiquiátrico (p. ej., autismo, trastorno por déficit de atención e hiperactividad o trastornos de ansiedad), el nivel intelectual (incluyendo una amplia gama de perfiles intelectuales), el nivel académico (p. ej., dificultades de lectura, escritura o matemáticas), el nivel neuropsicológico (incluyendo déficits ejecutivos, de doble tarea y de memoria) y el nivel psicosocial (p. ej., impacto en la autoestima, las relaciones y el estrés familiar). La acuñación del término tenía como objetivo crear conciencia sobre TAND, introducir un "lenguaje compartido" para hablar sobre TAND en la práctica clínica, aumentar la comprensión de TAND a través de la investigación y, en última instancia, reducir la brecha de tratamiento de TAND.³ Desde 2012, la investigación sobre TAND ha aumentado notablemente. En una reciente revisión exhaustiva del alcance, Vanclooster y colegas encontraron que de 230 artículos sobre TAND publicados entre 1987 y 2020, más de la mitad se publicaron desde 2012, el año en que se acuñó el término TAND (118 de 230; 51%).⁴ Para ayudar a las familias y los médicos a detectar estas dificultades, se desarrolló la Lista de verificación TAND (Versión de por vida) (TAND-L).² La Lista de verificación TAND-L fue diseñada como una "ayuda de memoria" para que los médicos realizaran una entrevista con personas con CET y sus familias, actuando así como una herramienta de detección para guiar la toma de decisiones clínicas y las derivaciones apropiadas para la intervención. Leclezio y colegas⁵ documentaron evidencia preliminar de buena consistencia interna en los dominios y subdominios de la Lista de verificación TAND-L.

Los autores también encontraron que los ítems aprobados en la Lista de Verificación TAND-L se correlacionaban significativamente con otras medidas estandarizadas, lo que sugiere una validez externa aceptable. Por ejemplo, el número total de ítems de comportamiento aprobados en la Lista de Verificación TAND-L

mostraron una fuerte correlación positiva ($r = 0,81$; $P < 0,001$) con la puntuación total en el Cuestionario de fortalezas y dificultades.^{5,6} Se observaron correlaciones similares entre los elementos del subdominio de la lista de verificación TAND-L y las puntuaciones del subdominio en el Cuestionario de fortalezas y dificultades para la falta de atención ($r = 0,77$; $P < 0,001$) y las dificultades sociales ($r = 0,65$; $P < 0,002$). Las puntuaciones del subdominio TAND-L para las habilidades neuropsicológicas también se correlacionaron con el Inventario de calificación del comportamiento de las funciones ejecutivas (BRIEF), una herramienta de detección estandarizada ampliamente utilizada para los déficits ejecutivos, específicamente con la puntuación ejecutiva global ($r = 0,79$, $P < 0,001$), la puntuación del índice de calificación del comportamiento BRIEF ($r = 0,74$, $P < 0,001$) y el índice de metacognición ($r = 0,59$, $P < 0,016$).⁵

Desde su publicación, la Lista de verificación TAND-L se ha traducido a 18 idiomas (para traducciones autorizadas, consulte www.tandconsortium.org/checklists/) y se ha utilizado para explorar TAND en una variedad de estudios de investigación en varios países.⁷⁻¹¹ La lista de verificación TAND-L se utilizó como base para generar "grupos naturales TAND" de síntomas 12-14 y para identificar perfiles de pacientes que ocurren naturalmente, desde una carga de síntomas alta a baja.¹⁵ Estos estudios han mejorado significativamente la conciencia y la comprensión de la prevalencia y presentación de TAND en individuos con TSC.

Como parte del estudio inicial de grupos TAND naturales, se realizaron 12 entrevistas grupales con familias de África, Estados Unidos, Europa y Australia, incluyendo a más de 50 personas con CET, padres/cuidadores, familiares y expertos profesionales, en colaboración con Tuberous Sclerosis International, la Asociación Europea de Esclerosis Tuberosa, la Asociación de Esclerosis Tuberosa (Reino Unido) y la Alianza TSC (Estados Unidos). El objetivo principal de los grupos focales fue recabar las perspectivas y recomendaciones de las partes interesadas globales en CET sobre el uso de la Lista de Verificación TAND-L y los grupos TAND como próximo paso. El análisis temático de estas entrevistas indicó que las partes interesadas consideraron que la Lista de Verificación TAND-L había proporcionado a la comunidad de CET una herramienta eficaz para identificar la gama de dificultades TAND que experimentan con tanta frecuencia las familias. Sin embargo, las familias expresaron su preocupación por el hecho de que la Lista de Verificación TAND-L se validara únicamente como una entrevista entre un profesional clínico y una familia. Existía un claro deseo de contar con una versión de autoinforme.

de la Lista de Verificación TAND-L que las familias podrían usar fuera del contexto de una visita clínica. Las partes interesadas de la familia se mostraron muy interesadas en el uso de la tecnología, por ejemplo, haciendo que la Lista de Verificación sea accesible a través de una aplicación para teléfonos inteligentes. En segundo lugar, las partes interesadas manifestaron su deseo de una versión de la Lista de Verificación TAND que no solo identificara las dificultades TAND a lo largo de la vida, sino que también permitiera cuantificar la gravedad de las dificultades actuales. En tercer lugar, las partes interesadas expresaron la necesidad de información sobre el siguiente paso, una vez identificadas estas dificultades TAND.

Estas recomendaciones dieron lugar a las metas y objetivos del proyecto TANDem, un proyecto multietapa de cuatro años financiado por la Fundación Rey Balduino. Dentro del proyecto TANDem, el primer objetivo fue desarrollar y validar una Lista de Verificación TAND cuantificada de autoinforme (TAND-SQ) e integrarla en una aplicación para teléfonos inteligentes. En este proyecto, nos centramos en una parte de este objetivo: el desarrollo de la Lista de Verificación TAND-SQ, incluyendo pruebas de viabilidad y aceptabilidad. Se identificaron tres objetivos específicos, como se describe en la [Tabla 1](#).

La nueva lista de verificación se denominó "Lista de verificación TAND-SQ", donde la "S" se refiere a "autoinforme" y la "Q" a la capacidad de cuantificar la gravedad de las dificultades experimentadas. La Lista de verificación TAND-SQ ha sido diseñada para que la autoinformen personas con CET y sus cuidadores. A continuación, describimos el desarrollo de la Lista de verificación TAND-SQ, presentamos los datos de viabilidad y aceptabilidad de la versión "casi final" y presentamos la Lista de verificación TAND-SQ final para su uso en la comunidad de CET.

TABLA 1.

Objetivos y metas del estudio

Apuntar	Objetivos
Desarrollar un autoinforme cuantificado Lista de verificación TAND (TAND-SQ) y realizar pruebas de viabilidad y aceptabilidad	1. Desarrollar la lista de verificación TAND-SQ 2. Realizar pruebas de viabilidad y aceptabilidad del TAND-SQ "casi final" 3. Preparar la lista de verificación TAND-SQ final

Abreviaturas:

TAND ¼ Trastornos neuropsiquiátricos asociados al complejo de esclerosis tuberosa

TAND-SQ ¼ Lista de verificación TAND cuantificada de autoinforme

Métodos

Diseño del estudio

El desarrollo de la Lista de Verificación TAND-SQ se concibió como un proceso altamente iterativo y participativo que incorporó la amplia participación de las partes interesadas. La Lista de Verificación TAND-L se utilizó como base para su desarrollo, y se implementaron métodos mixtos en tres fases, cada una correspondiente a los objetivos enumerados en la [Tabla 1](#). La [Figura 1](#) ilustra el proceso de desarrollo de la lista de verificación.

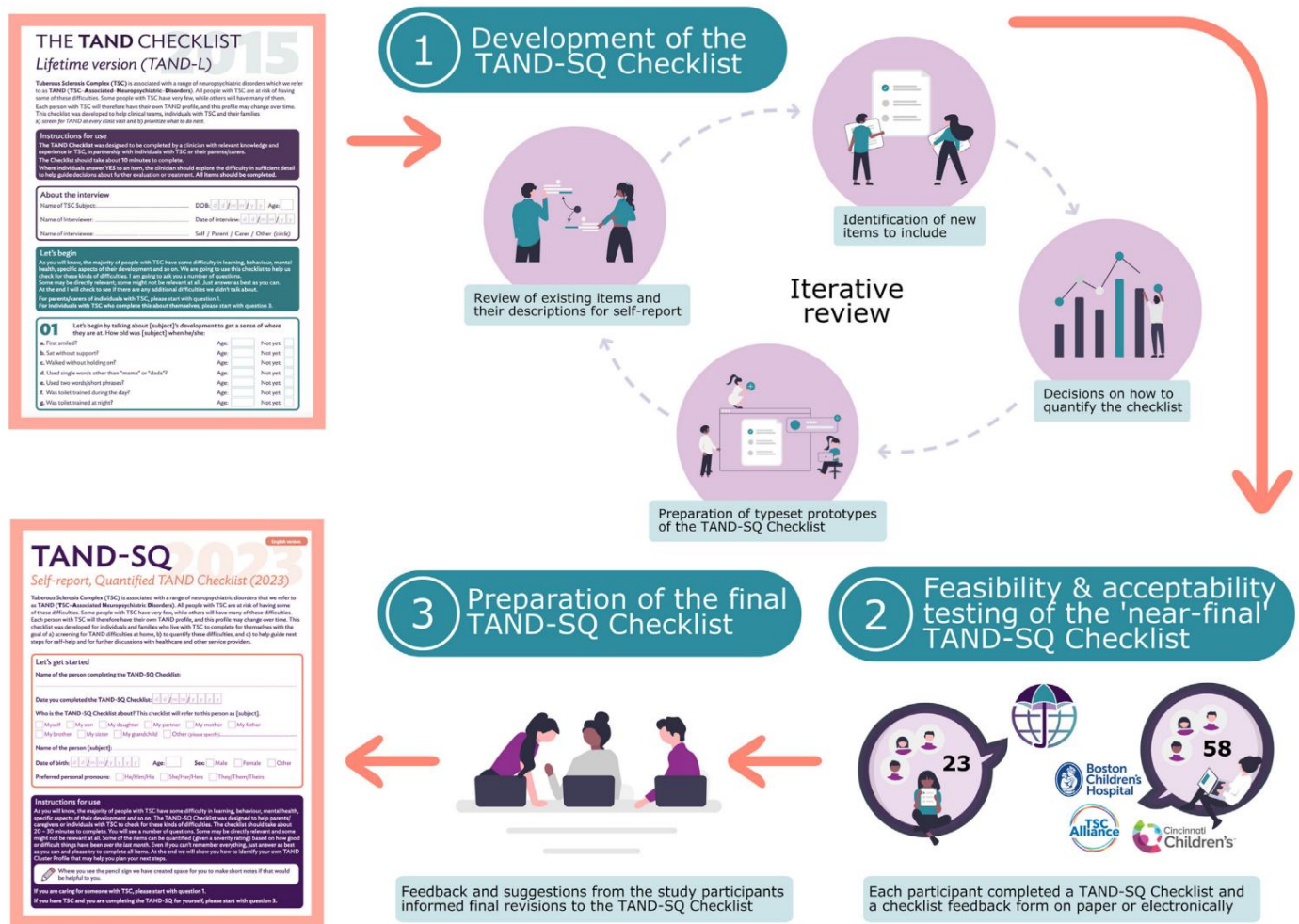


FIGURA 1. Desarrollo de la lista de verificación TAND-SQ. La versión en color de esta figura está disponible en la edición en línea.

Fase 1: Desarrollo de la lista de verificación TAND-SQ El primer paso implicó una revisión conceptual de los elementos de la lista de verificación TAND-L por parte del consorcio TAND (ver [Participantes del estudio](#)) para determinar su idoneidad para el autoinforme y la cuantificación, un proceso que comenzó en la reunión de lanzamiento oficial del proyecto TANDem en 2019. Las actividades en la reunión de lanzamiento del proyecto incluyeron (1) una revisión de los elementos existentes y sus descripciones para el autoinforme, (2) identificación de nuevos elementos para incluir y (3) decisiones sobre cómo cuantificar la lista de verificación y el plazo para la cuantificación.

El siguiente paso consistió en la preparación de prototipos tipográficos de la Lista de Verificación TAND-SQ y su revisión iterativa. El Grupo de Acción TANDem preparó versiones preliminares, que fueron revisadas electrónicamente por el consorcio TAND. Esto permitió perfeccionar los ítems y añadir algunos nuevos. La lista de verificación se compuso y editó para garantizar la coherencia en la redacción, la gramática y la presentación visual. Esto incluyó la revisión de las instrucciones para los usuarios para que la lista fuera adecuada para el autoinforme, en lugar de una guía para entrevistas clínicas. Las versiones tipográficas fueron revisadas por el Grupo de Acción TANDem y el consorcio TAND.

Se revisaron cinco borradores del TAND-SQ de forma iterativa a lo largo de dos años. El borrador 6, conocido como la lista de verificación casi final del TAND-SQ, se utilizó para las pruebas de viabilidad y aceptabilidad.

Fase 2: Pruebas de viabilidad y aceptabilidad del proyecto "casi final" Lista de verificación TAND-SQ. La sexta versión "casi final" se utilizó para las pruebas de viabilidad y aceptabilidad con las partes interesadas del consorcio TAND, la Alianza TSC y los Hospitales Infantiles de Boston y Cincinnati (véase [Participantes del estudio](#)). Estos participantes fueron seleccionados por muestreo de conveniencia para incluir "expertos técnicos" (médicos clínicos e investigadores que trabajan en la comunidad TSC), así como "expertos en la práctica" (padres/cuidadores de personas con TSC y personas con TSC). Cada participante completó la lista de verificación TAND-SQ "casi final" y un formulario de retroalimentación de la lista de verificación, ya sea en papel o electrónicamente (véase [Recopilación y análisis de datos](#)).

Fase 3: Preparación de la lista de verificación final del TAND-SQ. El Grupo de Acción TANDem elaboró un resumen de los comentarios y sugerencias de los participantes del estudio en la fase 2 y lo presentó al consorcio TAND para su posterior análisis. Posteriormente, el Grupo de Acción TANDem preparó las revisiones finales de la lista de verificación del TAND-SQ.

Participantes del estudio

Consortio TAND

El consorcio TAND estuvo formado por un grupo internacional interdisciplinario de 24 expertos clínicos, de investigación y técnicos en TSC (o áreas relacionadas), y se creó como parte del proyecto TANDem (www.tandconsortium.org). El consorcio TAND incluyó a seis "representantes familiares" con experiencia práctica en esclerosis múltiple traumática (ETS), que consistían en padres/cuidadores de personas con esclerosis múltiple traumática (ETS). La mayoría de los "representantes familiares" tenían una doble función (p. ej., profesional médico con experiencia técnica en esclerosis múltiple traumática y con un hijo con esclerosis múltiple traumática, o educador especial con un hijo con esclerosis múltiple traumática). El Grupo de Acción TANDem estaba compuesto por cinco miembros del consorcio TAND que...

Responsable del funcionamiento diario del proyecto TANDem.17

Las personas

con esclerosis múltiple de la tiroides (TSC) y los cuidadores de personas con esclerosis múltiple de la tiroides (TSC) fueron invitados a completar la lista de verificación TAND-SQ y el formulario de comentarios de la lista de verificación a través del portal electrónico de autoinforme de TSC Alliance. Este portal se agregó como un subestudio a la base de datos de historia natural de TSC Alliance existente y permite que las familias y/o individuos

Informar sobre sus propios resultados de salud. La Alianza TSC utilizó diversos métodos de reclutamiento, como la publicación de información sobre el proyecto en su sitio web, el apoyo comunitario en línea y sus páginas de Facebook, el correo electrónico y medios impresos (por ejemplo, la revista de la Alianza TSC y folletos en un evento patrocinado por la Alianza TSC).

Hospital Infantil de Boston y Hospital Infantil de Cincinnati

Se reclutaron personas con CET y sus cuidadores en las clínicas de CET del Hospital Infantil de Boston (BCH) y el Hospital Infantil de Cincinnati (CCH). Los coordinadores de investigación de estos centros invitaron a los participantes a completar la lista de verificación TAND-SQ en papel y el formulario de comentarios durante las visitas clínicas de rutina.

Recopilación y análisis de datos

Recopilación de

datos Los participantes del consorcio TAND completaron la lista de verificación TAND-SQ en papel y el formulario de comentarios de la lista de verificación como una encuesta en línea. Se solicitó a los representantes familiares que completaran el cuestionario TAND-SQ y el formulario de retroalimentación sobre su familiar con CET; a los miembros del consorcio que no tenían un familiar con CET se les solicitó que completaran el cuestionario TAND-SQ y el formulario de retroalimentación para alguien que conocieran (por ejemplo, uno de sus pacientes con CET) como si fueran cuidadores de una persona con CET, para crear un enfoque "naturalista" en la recopilación de datos. Los participantes de TSC Alliance completaron el cuestionario TAND-SQ y el formulario de retroalimentación a través del portal electrónico, y los participantes de BCH/CCH completaron ambos en papel. La lista de verificación TAND-SQ "casi final" constaba de 11 preguntas que recopilaban información sobre hitos del desarrollo, habilidades actuales, comportamientos preocupantes, trastornos psiquiátricos, capacidad intelectual, dificultades escolares y dificultades con las habilidades cerebrales (neuropsicológicas). La lista de verificación también incluía aspectos psicosociales de la persona con CET y su cuidador, una calificación general de la gravedad de todas las dificultades mencionadas, una lista de prioridades en las que centrarse a continuación y una pregunta para comentarios sobre otras inquietudes de TAND no contempladas en la lista de verificación. Las preguntas sobre preocupaciones de comportamiento, dificultades en el aprendizaje en la escuela y dificultades con las habilidades cerebrales incluyeron una cuantificación de la gravedad durante el último mes (ver [Resultados](#) para más detalles).

El formulario de retroalimentación de la lista de verificación constaba de seis preguntas cuantitativas. En ellas, se solicitaba a los participantes que calificaran aspectos de viabilidad en una escala Likert de cinco puntos, incluyendo la exhaustividad y claridad de las preguntas, la facilidad de uso, la probabilidad de uso por parte de personas con CET o sus familias/cuidadores, la probabilidad de que su uso conduzca a un mejor manejo de TAND y una calificación general. Cada calificación iba seguida de las preguntas abiertas correspondientes para obtener información más completa sobre las calificaciones cuantitativas. También se les pidió a los participantes que indicaran cuánto tiempo les llevó completar la lista de verificación TAND-SQ y si habían completado previamente la lista de verificación TAND-L, para comparar las listas de verificación TAND-L y TAND-SQ.

Análisis de datos.

Las respuestas cuantitativas al formulario de retroalimentación de la lista de verificación se analizaron descriptivamente. Dado el tamaño relativamente pequeño de la muestra (23 participantes del consorcio TAND, 45 participantes de la Alianza TSC y 13 participantes de BCH/CCH), se reportaron las respuestas para cada ítem. Las respuestas abiertas se analizaron temáticamente.

Ética de la investigación

Este estudio fue aprobado por la Universidad de Ciudad del Cabo, Sudáfrica. África, el sitio del investigador principal (HREC 849/2020), y los Servicios de Revisión Ética Alianza TSC independiente para el Estudio de la Base de Datos de Historia Natural (número de protocolo 15039-08) en los Estados Unidos. Estados que permiten el uso de datos clínicos anónimos para la investigación de la TSC

En la Alianza TSC. Este estudio también fue revisado y aprobado por el Comité de Revisión Institucional del BCH (IRB, IRB-P00041212). Para los centros del BCH y del CCH, el BCH aceptó actuar como el IRB revisor de este estudio, y el CCH (IRB número 2022-0421) acordó ceder la revisión al IRB del BCH. Se solicitó el consentimiento informado a todos los miembros del consorcio TAND, los participantes de la Alianza TSC y los participantes del BCH y del CCH antes de participar en este estudio. Como parte del proyecto TANDem, todos los centros de recolección de datos participantes firmaron un acuerdo de transferencia de datos.

Resultados

Fase 1: Desarrollo de la lista de verificación TAND-SQ

En la [Tabla 2](#) se incluye un resumen de todos los cambios realizados en la Lista de Verificación TAND-L durante el desarrollo de la Lista de Verificación TAND-SQ . Durante el proceso iterativo de desarrollo y revisión de la fase 1, el consorcio TAND propuso varios cambios. Se añadió un icono de lápiz y líneas abiertas a la lista de verificación para que los participantes pudieran tomar notas breves. En la portada, las instrucciones se hicieron más explícitas y se dirigieron a los cuidadores o personas con TSC para que las autoevaluaran, en lugar de al profesional de la salud. En la Pregunta 01, se añadieron franjas de edad específicas al informe de hitos del desarrollo para facilitar la memorización por parte del cuidador. En la Pregunta 03, se añadieron nuevos ítems sobre sensibilidades sensoriales y otras dificultades de comportamiento. También se añadió la opción "Otros" a las Preguntas 04, 06 y 07. A la Pregunta 07 se le añadieron nuevos ítems sobre habilidades motoras, habilidades lingüísticas y velocidad de procesamiento. Se eliminó la pregunta 12 de la lista de verificación TAND-L sobre el juicio del entrevistador sobre el impacto de TAND en el individuo/niño/familia.

Para atender la solicitud específica de las familias y las partes interesadas del TSC de cuantificar las dificultades del TAND, se introdujo un componente de cuantificación en las Preguntas 03, 06 y 07 como una calificación de gravedad utilizando una escala Likert de 0 (nada problemático) a 10 (un problema extremo) para comportamientos preocupantes (Pregunta 03), dificultades de aprendizaje en la escuela (Pregunta 06) y dificultades en habilidades cerebrales específicas (Pregunta 07). Al igual que con otras escalas de calificación del comportamiento, el período de tiempo para esta calificación de gravedad se eligió como "durante el último mes" para facilitar la memorización. Por lo tanto, los elementos de estas preguntas de la Lista de verificación TAND-SQ se evalúan de dos maneras: "¿Ha sido alguna vez en los últimos meses?" y "¿Si es así, ¿qué tan problemático ha sido durante el último mes?"

Se realizaron cambios adicionales en la Pregunta 08, relativa al impacto psicosocial en la vida de las personas. Esta pregunta se amplió a la Pregunta 8.1 para personas con CET y a la Pregunta 8.2 para sus cuidadores. Se añadieron preguntas adicionales que se refieren a categorías específicas de relaciones, como las relaciones con hermanos, las relaciones entre padres e hijos, las relaciones entre padres y parejas, los vínculos familiares en la comunidad y las dificultades para progresar profesionalmente.

Fase 2: Pruebas de viabilidad y aceptabilidad del proyecto "casi final"

Lista de verificación TAND-SQ

Muestra de datos demográficos

El grupo técnico de expertos estuvo compuesto por 23 miembros del consorcio TAND con experiencia técnica o práctica en la CET y/o su TAND asociada. Participaron 45 participantes de la Alianza TSC: 30 cuidadores de niños con CET (16 hijos, 14 hijas, con una media de edad de 11,9 años [DE ¼ 9,82], con un rango de edad de entre 7 meses y 33 años), dos cuidadores de hermanos adultos con CET (de 62 y 68 años) y 13 personas con CET que completaron la lista de verificación (tres hombres, 10 mujeres, con una media de edad de 36,69 años [DE ¼ 13,05], con un rango de edad de entre 20 y 64 años). Hubo 13 participantes de BCH y CCH: ocho eran cuidadores de niños con CET (tres hijos y cinco hijas, con una media de edad de 10 años [DE ¼ 4], con un rango de 2 a 15 años), tres eran cuidadores de adultos con CET (de 23, 25 y 27 años) y dos eran adultos con CET (dos mujeres, de 30 y 36 años). Por lo tanto, las calificaciones de viabilidad y aceptabilidad reflejaron las opiniones de una amplia gama de 81 partes interesadas en la CET.

Los resultados se presentan según tres subgrupos: (1) expertos técnicos (participantes del consorcio TAND, n ¼ 23), (2) cuidadores (padres y hermanos adultos; n ¼ 43) y (3) personas con TSC (n ¼ 15).

Hallazgos cuantitativos

El grupo de expertos técnicos informó que la lista de verificación TAND-SQ les tomó en promedio 17,17 minutos (DE ¼ 7,20) para completar, los cuidadores tardaron una media de 15,37 minutos (DE ¼ 6,60) y las personas con TSC tardaron 16,64 minutos (DE ¼ 8,42) con un valor atípico que informó un tiempo de finalización de 90 minutos. El cuantitativo

TABLA 2.
Resumen de los cambios en la lista de verificación TAND-L en el desarrollo de la lista de verificación TAND-SQ

Fase de desarrollo Pregunta TAND-SQ		Descripción de los cambios
Fase 1	Todas las preguntas	Se agregaron icono de lápiz y líneas abiertas para notas.
	Instrucciones de la portada	Se perfeccionaron las instrucciones para el autoinforme. Se agregaron instrucciones para el icono del lápiz.
	Pregunta 01: Hitos del desarrollo	Se agregaron bandas de edad específicas para ayudar a los padres a recordar.
	Pregunta 03: Comportamientos que generan preocupación	Se agregaron elementos sobre sensibilidades sensoriales y "otros" elementos Se agregó una clasificación de gravedad de 0 a 10 para todos los elementos
	Pregunta 04: Trastornos psiquiátricos	Se agregó el elemento "Otro"
	Pregunta 06: Dificultades en el aprendizaje en la escuela	Se agregó el ítem "Otro"
	Pregunta 07: Dificultades en las habilidades cerebrales	Escala de calificación de gravedad de 0 a 10 agregada para todos los ítems Se agregaron ítems para habilidades motoras, habilidades del lenguaje, velocidad de procesamiento y "otros" Se agregó una calificación de gravedad de 0 a 10
	Pregunta 08: Dificultades psicosociales	para todos los ítems La pregunta se dividió en 8.1 para individuos con TSC y 8.2 para cuidadores de individuos con TSC Se agregaron ítems adicionales sobre relaciones, etc. en 8.1 y 8.2 Se eliminó la sección TAND-L
	Pregunta 12: Juicio del entrevistador	sobre el juicio del médico sobre la carga de TAND Se reorganizó el orden de las preguntas Se agregó una nueva pregunta sobre estrategias útiles Se agregó
	Preguntas 9, 10, 11	una nueva pregunta sobre fortalezas, habilidades y talentos
Fase 3	Pregunta 12: Estrategias	Se agregó una nueva pregunta para que los encuestados creen un resumen del perfil del grupo TAND
	Pregunta 13: Fortalezas	
	Pregunta 14: Perfil del grupo TAND	

Abreviaturas:
TAND ¼ Trastornos neuropsiquiátricos asociados al complejo de esclerosis tuberosa
Lista de verificación TAND-L ¼ TAND (versión de por vida)
TAND-SQ ¼ Lista de verificación TAND cuantificada de autoinforme

Las respuestas del formulario de retroalimentación de la lista de verificación para todos los grupos de participantes se presentan en [la Figura 2](#). Todos los grupos obtuvieron altas calificaciones en cuanto a exhaustividad (cobertura de las características neuropsiquiátricas), claridad, facilidad de uso, probabilidad de uso por parte de otros, probabilidad de derivaciones y calificación general de la lista de verificación TAND-SQ, con puntuaciones modales de 5 ("muchísimo"/"muy bueno") para la mayoría de los ítems en la escala Likert de 5 puntos. De quienes habían completado la lista de verificación TAND-L previamente (n = 36), un tercio la calificó como "igualmente buena" (13 de 36 = 36%), mientras que la mayoría (23 de 36 = 64%) la calificó como "mejor" o "mucho mejor" que la lista de verificación TAND-L.

Resultados cualitativos:

Las respuestas abiertas a cada pregunta del formulario de retroalimentación de la lista de verificación se analizaron temáticamente. Se identificaron cuatro temas principales: (1) retroalimentación positiva sobre los cambios realizados en la lista de verificación TAND-L, (2) conclusión positiva, (3) deseo de preguntas/listas de verificación específicas para la edad, y (4) próximos pasos.

Comentarios positivos sobre los cambios realizados en la lista de verificación TAND-L. Se recibieron varios comentarios positivos sobre los cambios realizados en el desarrollo de la Lista de Verificación TAND-SQ por parte de participantes familiarizados con la Lista de Verificación TAND-L original. Por ejemplo,

¡Algunas de las nuevas opciones de respuesta en las secciones son geniales! Me encanta que se hayan añadido las funciones de carrera, velocidad de procesamiento y sensibilidad sensorial. ¡También me gusta mucho que las primeras secciones de desarrollo tengan más opciones de respuesta!

Estos comentarios confirmaron la idoneidad de los cambios realizados en la fase 1 y contribuyen a explicar la alta aceptabilidad. montones.

Concluyendo con una nota positiva. Este tema solo fue expresado por un participante, pero se consideró un sentimiento tan impactante y valioso que lo clasificamos como un tema independiente. Esta fue la sugerencia de añadir un elemento sobre fortalezas y habilidades (en lugar de solo desafíos) para concluir la lista de verificación TAND-SQ:

Me hubiera gustado mucho que el TAND-SQ terminara con una nota positiva, donde pudiéramos comentar las habilidades y fortalezas de los miembros de nuestra familia. Mi hermano tiene muchos talentos increíbles que simplemente no se captaron. Por lo tanto, parecía como si solo hubiéramos captado las dificultades. En el caso de mi hermano, muchas de sus fortalezas e intereses también son las cosas que usamos para ayudarlo a desarrollar nuevas habilidades, ya que actúan como motivadores y recompensas naturales. Recomendando encarecidamente que se agregue una sección de fortalezas al final de la Lista de Verificación.

Si bien el objetivo principal de la Lista de Verificación TAND-SQ es identificar los desafíos de TAND y abordar la brecha en su identificación y tratamiento, consideramos que este punto tuvo una gran repercusión en la comunidad de TSC. Coincidimos en que finalizar esta lista de verificación de autoinforme con una nota positiva ayudaría a reducir el enfoque en los desafíos y a brindar a los cuidadores y a las personas una idea de su propio progreso. Por lo tanto, este punto se tuvo en cuenta en los cambios de la fase 3.

Deseo de preguntas/listas de verificación específicas para cada edad. Este tema se identificó a partir de comentarios relacionados con el deseo de preguntas específicas (o incluso listas de verificación completas) para edades específicas. Las tres citas a continuación provienen de cuidadores y personas de diferentes grupos de edad:

Algunos artículos no son adecuados para niños pequeños. Creo que debería haber un formato diferente para esta edad.

"No asiste a la escuela, por lo que muchas de las preguntas no le resultaron aplicables".

"Posiblemente incluya cosas sobre AVD [actividades de la vida diaria], habilidades independientes, habilidades vocacionales, llevarse bien con cualquier persona (pero no con compañeros de la misma edad) para ampliar la relevancia de esta lista de verificación a la edad adulta".

Estos comentarios son preocupaciones válidas y revelan claramente el impacto de la edad en la experiencia de completar la lista de verificación, en particular para los cuidadores de niños muy pequeños y para adultos con esclerosis múltiple (ETS), donde ciertos elementos y preguntas pueden no ser aplicables. Este es un problema con cualquier lista de verificación que intente abordar las preocupaciones de poblaciones con un amplio rango de edad, como la Lista de Verificación TAND-SQ. Nuestras soluciones para abordar estas preocupaciones se describen a continuación (véase [la Discusión](#)).

Próximos pasos. Numerosos participantes con experiencia en el tratamiento de la esclerosis múltiple (es decir, cuidadores o personas con esclerosis múltiple) valoraron positivamente la lista de verificación, pero expresaron preocupación sobre cómo facilitaría el siguiente paso en cuanto al acceso a ayuda práctica. Esta opinión se reflejó sucintamente en los siguientes comentarios:

"Y una vez que comprendes que tu hijo enfrenta tantos desafíos, la pregunta más importante sigue siendo: ¿qué hago ahora?"

Algunas intervenciones cotidianas, ¿cómo se puede gestionar esto? Sé que eso se tratará más adelante, pero ¿qué obtiene realmente el cuidador de esta encuesta? ¿La esperanza de que un profesional clínico le indique los siguientes pasos? Quizás el esquema de próximos pasos podría motivar a más personas".

La frustración de las familias quedó claramente patente en estos comentarios. Si bien es imposible abordar todas las necesidades con una lista de verificación en papel, es precisamente esta perspectiva la que dio origen a los objetivos del Proyecto TANDem.¹⁷ A continuación, analizamos cómo se diseñarán los próximos pasos de este proyecto para abordar esta necesidad (véase [la Discusión](#)).

Fase 3: Preparación de la lista de verificación final del TAND-SQ

Con base en la retroalimentación recibida en la fase 2, se añadieron tres nuevas preguntas para crear la Lista de Verificación TAND-SQ final (véase el resumen en [la Tabla 2](#)). En concreto, se añadió la Pregunta 12 para que los encuestados pudieran documentar las estrategias útiles que utilizan, la Pregunta 13 sobre fortalezas y la Pregunta 14 para que los encuestados pudieran crear un resumen de su Perfil de Clúster TAND que les guiara en sus próximos pasos. También se reorganizó el orden de las Preguntas 9, 10 y 11. La Lista de Verificación TAND-SQ final se presenta en [la Figura 3](#) y está disponible como suplemento para su descarga (véase [Datos Suplementarios](#)) y en el sitio web del consorcio TAND (www.tandconsortium.org/checklists).

Discusión

En respuesta a la retroalimentación participativa de la comunidad de TSC, el consorcio TAND se propuso desarrollar una Lista de Verificación TAND de autoinforme que pudiera ser completada por personas con TSC y/o sus cuidadores, y que permitiera cuantificar las dificultades de TAND. Se optó por un método participativo e iterativo para el desarrollo de la lista de verificación, y se incluyeron múltiples grupos de partes interesadas para evaluar la viabilidad y aceptabilidad de la versión casi final.

La lista de verificación TAND-SQ final se presenta en este artículo (véase [la Fig. 3](#)) y ahora puede ser utilizada por cuidadores y personas con CET. Entre las novedades destacadas de la lista de verificación TAND-SQ, en comparación con la lista de verificación TAND-L, se incluyen la clasificación de la gravedad de las dificultades conductuales, elementos adicionales relacionados con las dificultades neuropsicológicas y psicosociales, y secciones que destacan las estrategias.

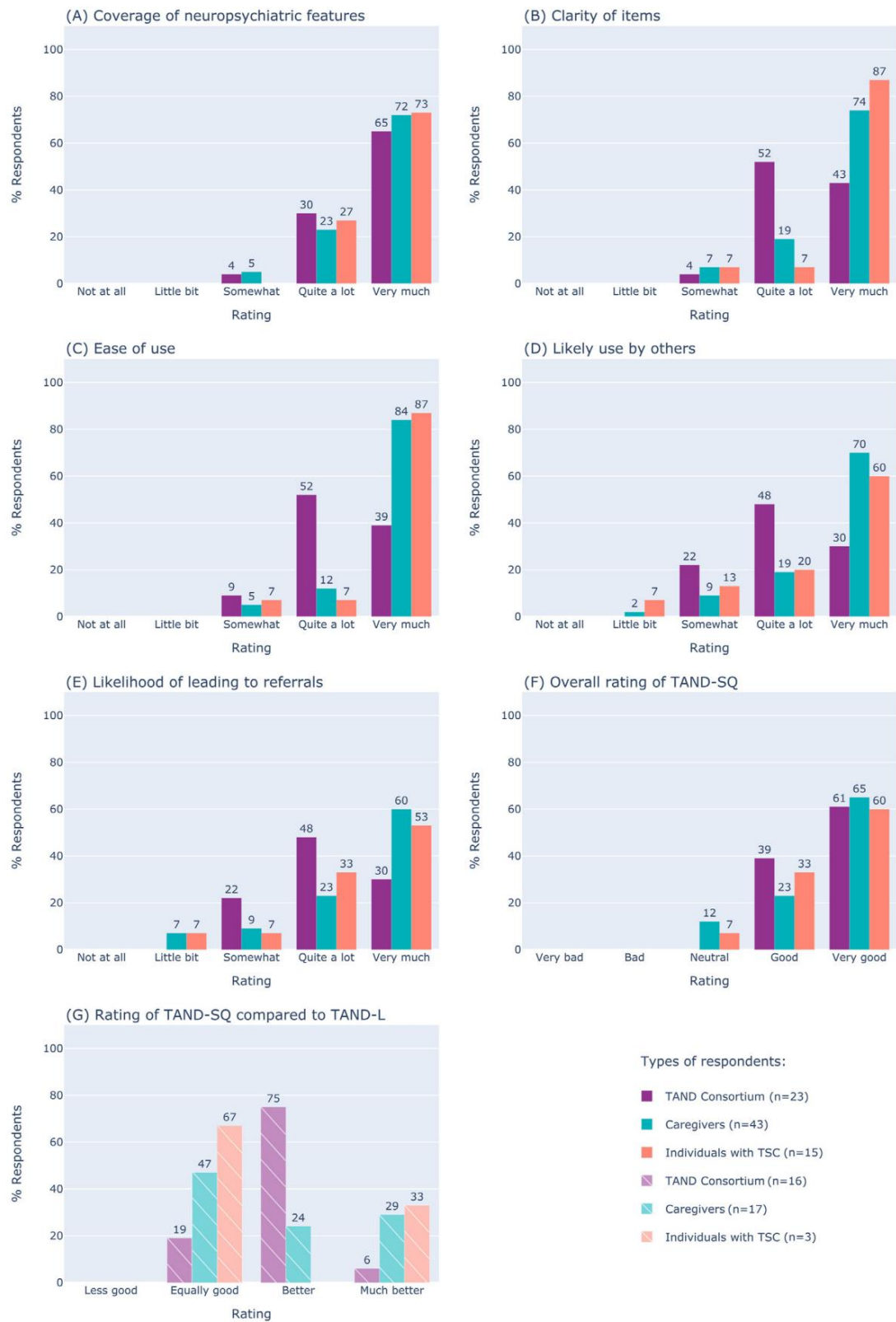


FIGURA 2. Respuestas cuantitativas en la prueba de viabilidad y aceptabilidad de la lista de verificación TAND-SQ. (AG) Porcentaje de encuestados por grupo para cada elemento del formulario de retroalimentación de la lista de verificación. La versión a color de esta figura está disponible en la edición en línea.

English version

TAND-SQ

Self-report, Quantified TAND Checklist (2023)

Tuberous Sclerosis Complex (TSC) is associated with a range of neuropsychiatric disorders that we refer to as TAND (**TSC-Associated Neuropsychiatric Disorders**). All people with TSC are at risk of having some of these difficulties. Some people with TSC have very few, while others will have many of these difficulties. Each person with TSC will therefore have their own TAND profile, and this profile may change over time. This checklist was developed for individuals and families who live with TSC to complete for themselves with the goal of a) screening for TAND difficulties at home, b) to quantify these difficulties, and c) to help guide next steps for self-help and for further discussions with healthcare and other service providers.

Let's get started

Name of the person completing the TAND-SQ Checklist:

.....

Date you completed the TAND-SQ Checklist: dd/mm/yyyy

Who is the TAND-SQ Checklist about? This checklist will refer to this person as [subject].

☐ Myself ☐ My son ☐ My daughter ☐ My partner ☐ My mother ☐ My father
☐ My brother ☐ My sister ☐ My grandchild ☐ Other (please specify).....

Name of the person [subject]:

Date of birth: dd/mm/yyyy Age: Sex: ☐ Male ☐ Female ☐ Other

Preferred personal pronouns: ☐ He/Him/His ☐ She/Her/Hers ☐ They/Them/Theirs

Instructions for use

As you will know, the majority of people with TSC have some difficulty in learning, behaviour, mental health, specific aspects of their development and so on. The TAND-SQ Checklist was designed to help parents/ caregivers or individuals with TSC to check for these kinds of difficulties. The checklist should take about 20 – 30 minutes to complete. You will see a number of questions. Some may be directly relevant and some might not be relevant at all. Some of the items can be quantified (given a severity rating) based on how good or difficult things have been *over the last month*. Even if you can't remember everything, just answer as best as you can and please try to complete all items. At the end we will show you how to identify your own TAND Cluster Profile that may help you plan your next steps.



Where you see the pencil sign we have created space for you to make short notes if that would be helpful to you.

If you are caring for someone with TSC, please start with question 1.

If you have TSC and you are completing the TAND-SQ for yourself, please start with question 3.

FIGURA 3. Lista de verificación TAND-SQ. La versión a color de esta figura está disponible en la edición en línea.

01

Let's begin by talking about [subject]'s development to get a sense of where they are at. How old was [subject] when they:

a. First smiled?

- ☐ Not yet ☐ < 2 months ☐ 2 – 4 months ☐ 4 – 6 months ☐ > 6 months
☐ Not sure (*within normal range*) ☐ Not sure (*delayed*)

b. Sat without support?

- ☐ Not yet ☐ < 6 months ☐ 6 – 8 months ☐ 8 – 10 months ☐ 10 – 12 months
☐ > 12 months ☐ Not sure (*within normal range*) ☐ Not sure (*delayed*)

c. Walked without holding on?

- ☐ Not yet ☐ < 10 months ☐ 10 – 12 months ☐ 12 – 14 months ☐ 14 – 16 months
☐ 16 – 18 months ☐ > 18 months ☐ Not sure (*within normal range*) ☐ Not sure (*delayed*)

d. Used single words other than 'mama' or 'dada'?

- ☐ Not yet ☐ < 12 months ☐ 12 – 14 months ☐ 14 – 16 months ☐ 16 – 18 months
☐ 18 – 20 months ☐ > 20 months ☐ Not sure (*within normal range*) ☐ Not sure (*delayed*)

e. Used two word or simple phrases (e.g. play park, drink juice...)?

- ☐ Not yet ☐ < 18 months ☐ 18 – 22 months ☐ 22 – 26 months ☐ 26 – 30 months
☐ 30 – 36 months ☐ > 36 months ☐ Not sure (*within normal range*) ☐ Not sure (*delayed*)

f. Was toilet trained during the day?

- ☐ Not yet ☐ < 24 months ☐ 24 – 30 months ☐ 30 – 36 months ☐ 36 – 48 months
☐ > 48 months ☐ Not sure (*within normal range*) ☐ Not sure (*delayed*)

g. Was toilet trained at night?

- ☐ Not yet ☐ < 3 years ☐ 3 – 4 years ☐ 4 – 5 years ☐ 5 – 6 years
☐ 6 – 8 years ☐ > 8 years ☐ Not sure (*within normal range*) ☐ Not sure (*delayed*)

**02**

What is [subject]'s current level of:

a. Language:

- ☐ non-verbal/minimally verbal ☐ simple language ☐ fluent

b. Self-care:

- ☐ dependent on others ☐ some self-care skills ☐ independent

c. Mobility:

- ☐ wheelchair ☐ needs significant support ☐ some difficulty
☐ completely mobile



Figura 3. (continuación).

03

Let's talk about behaviours causing concern to you or to other people.

a. Has anxiety ever been a problem?NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely**b. Has depressed mood ever been a problem?**NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely**c. Has extreme shyness ever been a problem?**NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely**d. Have mood swings ever been a problem?**NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely**e. Have aggressive outbursts ever been a problem?**NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely**f. Have temper tantrums ever been a problem?**NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely**g. Has self-injury, such as hitting self, biting self, scratching self, ever been a problem?**NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely**h. Has absence or delayed onset of language ever been a problem?**NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely

Figura 3. (continuación).

i. Has repeating words or phrases over and over again ever been a problem? NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



j. Has poor eye contact ever been a problem? NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



k. Has getting on with other people of a similar age ever been a problem? NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



l. Have repetitive behaviours, such as doing the same thing over and over again, ever been a problem? NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



m. Has very rigid or inflexible behaviour, such as wanting to do things in a particular way or not liking change in routines, ever been a problem? NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



n. Have sensory sensitivities (hyper- or hyposensitivity), such as either being very interested in or very sensitive to the sight, smell, touch or sound of things, ever been a problem? NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



o. Has overactivity/hyperactivity, such as being constantly on the go, ever been a problem? NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over the last month?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



Figura 3. (continuación).

p. Has paying attention or concentrating ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



q. Has restlessness or fidgetiness, such as wriggling or squirming, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



r. Has impulsivity, such as butting in or not waiting your turn, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



s. Has eating and/or drinking, such as too much, too little, unusual things, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



t. Has sleep, such as falling asleep or waking, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



u. Have any other behaviours ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, please list and specify how much of a problem it has been *over the last month*? Score (0-10)

1.

2.

3.

If you answered YES to any of the items in question 3:

– Have you/has [subject] had further evaluation or support for any of these behavioural difficulties?

NO ☐ YES ☐

– Would you like to have further evaluation or support for yourself/[subject]?

NO ☐ YES ☐



Figura 3. (continuación).

04

Problem behaviours may add up to meet criteria for specific psychiatric disorders. Have you/has [subject] ever received a diagnosis using standardised assessments/ tools of any of the following:

a. Autism Spectrum Disorder (ASD), including autism, Asperger's

b. Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD)

c. Anxiety Disorder, including panic, phobia, separation anxiety disorder

d. Depressive Disorder

e. Obsessive Compulsive Disorder (OCD)

f. Psychotic Disorder, including schizophrenia

g. Other psychiatric disorder(s)?

NO ☐ YES ☐

NO ☐ YES ☐

NO ☐ YES ☐

NO ☐ YES ☐

NO ☐ YES ☐

NO ☐ YES ☐

NO ☐ YES ☐

If YES, please specify here.

1.

2.

3.

If you answered YES to any of the items in question 4:

- Have you/has [subject] had further evaluation or support for any of these psychiatric disorders?

- Would you like to have further evaluation or support for yourself/[subject]?

NO ☐ YES ☐

NO ☐ YES ☐



Figura 3. (continuación).

05

About half of people with TSC will have significant difficulties in their overall intellectual development and may have 'intellectual disability'.

a. Have you ever been concerned about this for yourself/[subject]? NO ☐ YES ☐

b. Have you/has [subject] ever had a formal evaluation of intelligence by a professional using IQ-type tests? NO ☐ YES ☐

If YES, what did results show?

- Normal Intellectual Ability (IQ > 80) ☐
 Borderline Intellectual Ability (IQ 70-80) ☐
 Mild Intellectual Disability (IQ 50-69) ☐
 Moderate Intellectual Disability (IQ 35-49) ☐
 Severe Intellectual Disability (IQ 21-34) ☐
 Profound Intellectual Disability (IQ < 20) ☐
 I don't know ☐

c. What is your view of your/[subject]'s intellectual ability? Above Average Intellectual Ability ☐
 Normal Intellectual Ability ☐
 Mild – Moderate Intellectual Disability ☐
 Severe – Profound Intellectual Disability ☐

d. Would you like to have further evaluation or support for yourself/[subject]? NO ☐ YES ☐



Figura 3. (continuación).

06

Many people with TSC who are of school age will have difficulties in school.

a. Has reading ever been a problem?Not yet in school ☐ NO ☐ YES ☐If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely**b. Has writing ever been a problem?**Not yet in school ☐ NO ☐ YES ☐If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely**c. Has spelling ever been a problem?**Not yet in school ☐ NO ☐ YES ☐If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely**d. Has mathematics ever been a problem?**Not yet in school ☐ NO ☐ YES ☐If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely**e. Have there ever been any other difficulties related to learning in school?**Not yet in school ☐ NO ☐ YES ☐If YES, please list and specify how much of a problem it has been *over the last month*? Score (0-10)

1.

2.

3.

If you answered YES to any of the items in question 6:

– Have you/has [subject] had further evaluation or support for any of these scholastic difficulties?

NO ☐ YES ☐

– Have you/has [subject] been considered for any additional support in school such as extra help or an Individual Educational Plan (IEP)?

NO ☐ YES ☐

– Would you like to have further evaluation or support for yourself/[subject]?

NO ☐ YES ☐

Figura 3. (continuación).

07 The majority of people with TSC will have difficulties in some specific brain skills.

a. Have motor skills, such as clumsiness, poor coordination or gait problems, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



b. Have language skills, such as difficulty understanding or expressing language, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



c. Has attention, such as concentrating well, not getting distracted, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



d. Has dual-tasking/multi-tasking, such as doing two tasks at the same time, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



e. Has memory, such as remembering things that have happened, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



f. Have visuo-spatial tasks, such as solving puzzles or using building blocks, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been *over the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



Figura 3. (continuación).

g. Have executive skills, such as planning, organising or flexible thinking, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over *the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



h. Has being disoriented, such as not knowing the date or where you are, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over *the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



i. Has processing speed, such as being very slow to do a task, ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, how much of a problem has it been over *the last month*?

Not at all 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ Extremely



j. Have any other brain skills ever been a problem?

NO ☐ YES ☐

If YES, please list and specify how much of a problem it has been over *the last month*? Score (0-10)

1. _____
2. _____
3. _____

If you answered YES to any of the items in question 7:

– Have you/has [subject] had further evaluation or support for any of these neuropsychological difficulties?

NO ☐ YES ☐

– Would you like to have further evaluation or support for yourself/[subject]?

NO ☐ YES ☐



Figura 3. (continuación).

08

Apart from the challenges listed above, TSC can have a big impact on people’s lives in other ways.

- If you have TSC, please complete question 8.1.
- If you are a caregiver, please complete question 8.1 for [subject] and question 8.2 for yourself as caregiver.

8.1

Have you/has [subject] ever had any difficulties with:

a. Low self-esteem	NO ☐ YES ☐
b. Very high levels of stress in the family	NO ☐ YES ☐
c. Very high levels of stress in relationship with siblings	NO ☐ YES ☐
d. Very high levels of parent-child relationship difficulties	NO ☐ YES ☐
e. Very high levels of parent-to-parent/partner relationship difficulties	NO ☐ YES ☐
f. Very high levels of stress leading to difficulty for the family to connect with others in their community	NO ☐ YES ☐
g. Very high levels of stress leading to difficulty for you to progress in your career	NO ☐ YES ☐

If you answered YES to any of the items in question 8.1:

– Have you and/or your family had further evaluation or support for any of these psychosocial difficulties?

NO ☐ YES ☐

– Would you like to have further evaluation or support for it for you and/or your family?

NO ☐ YES ☐



8.2

As the caregiver, have you ever had difficulties with:

a. Low self-esteem	NO ☐ YES ☐
b. Very high levels of stress in your family	NO ☐ YES ☐
c. Very high levels of stress in your relationship with your siblings	NO ☐ YES ☐
d. Very high levels of parent-child relationship difficulties	NO ☐ YES ☐
e. Very high levels of parent-to-parent/partner relationship difficulties	NO ☐ YES ☐
f. Very high levels of stress leading to difficulty for your family to connect with others in your community	NO ☐ YES ☐
g. Very high levels of stress leading to difficulty for you to progress in your career	NO ☐ YES ☐

If you answered YES to any of the items in question 8.2:

– Have you and/or your family had further evaluation or support for any of these psychosocial difficulties?

NO ☐ YES ☐

– Would you like to have further evaluation or support for it for you and/or your family?

NO ☐ YES ☐



Figura 3. (continuación).

09

Please feel free to make notes of any other worries about TAND that were not covered in the TAND-SQ Checklist.



10

Taking together all the difficulties discussed in the TAND-SQ Checklist, how much have these bothered, troubled or distressed you and/or your family *over the last month*?

Not at all 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 Extremely

11

Of all the concerns listed above, what are your top priorities to work on next?



12

We all develop or learn strategies to manage our day-to-day lives with TAND. Write down any strategies that are helping you/[subject] at the moment. This could be helpful when monitoring progress over time.



13

So far we have focused on difficulties and challenges. However, our journeys with TSC often also bring good things. Each person with TSC has their own strengths, skills and talents that can bring joy into our lives! Write down some of those good things, thinking particularly *over the last month*. This may include happy moments, small victories, or anything else you might be celebrating at the moment.



Figura 3. (continuación).

14

TAND Cluster Profile

Now that you have rated the TAND challenges you/[subject] may be experiencing, here we will help you identify your own TAND Cluster Profile. We hope that this will help you to plan your next steps for assessment, intervention and support.

The seven natural TAND Clusters*

This table shows all the items that make up specific TAND Clusters. If you ticked 'YES' for any of these items in **question 3** (p3), **question 6** (p8) or **question 7** (p9) of the TAND-SQ Checklist, make a tick in the relevant row. Once you have gone through the whole list, you will see which of the seven natural TAND Clusters might be relevant to you and your family.

TAND-SQ Checklist Number and Checklist Item	Autism-like cluster	Dysregulated behaviour cluster	Eat/sleep cluster	Mood/anxiety cluster	Neuropsychological cluster	Overactive/Impulsive cluster	Scholastic cluster
3a Anxiety	-	-	-	☐	-	-	-
3b Depressed mood	-	-	-	☐	-	-	-
3c Extreme shyness	-	-	-	☐	-	-	-
3d Mood swings	-	-	-	☐	-	-	-
3e Aggressive outbursts	-	☐	-	-	-	-	-
3f Temper tantrums	-	☐	-	-	-	-	-
3g Self-injury	-	☐	-	-	-	-	-
3h Delayed language	☐	-	-	-	-	-	-
3i Repeating words / phrases	☐	-	-	-	-	-	-
3j Poor eye contact	☐	-	-	-	-	-	-
3k Getting on with peers	☐	-	-	-	-	-	-
3l Repetitive behaviour	☐	-	-	-	-	-	-
3m Rigid or inflexible behaviour	☐	-	-	-	-	-	-
3o Overactivity	-	-	-	-	-	☐	-
3p Paying attention / concentrating	-	-	-	-	☐	-	-
3q Restlessness / fidgetiness	-	-	-	-	-	☐	-
3r Impulsivity	-	-	-	-	-	☐	-
3s Eating difficulties	-	-	☐	-	-	-	-
3t Sleeping difficulties	-	-	☐	-	-	-	-
6a Reading difficulties	-	-	-	-	-	-	☐
6b Writing difficulties	-	-	-	-	-	-	☐
6c Spelling difficulties	-	-	-	-	-	-	☐
6d Mathematics difficulties	-	-	-	-	-	-	☐
7c Neuropsychological attention deficits	-	-	-	-	☐	-	-
7d Dual-tasking / multi-tasking difficulties	-	-	-	-	☐	-	-
7e Memory difficulties	-	-	-	-	☐	-	-
7f Visuo-spatial difficulties	-	-	-	-	☐	-	-
7g Executive difficulties	-	-	-	-	☐	-	-
7h Disorientation	-	-	-	-	☐	-	-

Figura 3. (continuación).

The Wraparound Psychosocial Cluster

If you ticked 'YES' for any of the items in question 8 (p11) of the TAND-SQ Checklist, make a tick in the relevant row below. It will show whether the psychosocial cluster might be an area of concern to you.

	Psychosocial Cluster - Individual	Psychosocial Cluster - Caregiver
8.1a Low self-esteem	☐	
8.1b Stress in family	☐	
8.1c Stress in sibling relationships	☐	
8.1d Parent-child relationship difficulties	☐	
8.1e Parent-parent/partner relationship difficulties	☐	
8.1f Difficulty connecting in community	☐	
8.1g Difficulties in career	☐	
8.2a Low self-esteem		☐
8.2b Stress in family		☐
8.2c Stress in sibling relationships		☐
8.2d Parent-child relationship difficulties		☐
8.2e Parent-parent/partner relationship difficulties		☐
8.2f Difficulty connecting in community		☐
8.2g Difficulties in career		☐

*This table is based on the natural TAND clusters as identified in a paper published by de Vries and colleagues in *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2021, 16: 447. You may notice that the TAND-SQ has additional items not included in the earlier cluster work.



Thank You!

The TAND-SQ Checklist is distributed under the terms of the Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivatives 4.0 International Licence (<http://creativecommons.org/>). The TAND-SQ Checklist may be copied, reproduced and used in paper format for non-commercial purposes provided that the original work is properly credited and that no changes are made to the checklist. For any enquiries regarding use of the TAND-SQ Checklist, please contact Prof. Petrus de Vries (petrus.devries@uct.ac.za).

Figura 3. (continuación).

Fortalezas y un resumen del perfil de grupo TAND. El resumen del grupo TAND se añadió específicamente para que las familias pudieran identificar su propio perfil de grupo, que luego podría vincularse con las recomendaciones de "próximo paso" de las recomendaciones de consenso internacional recientemente desarrolladas para la identificación y el tratamiento de TAND y el Kit de herramientas TAND, desarrollado como parte del proyecto TANDem.18

Calificaciones de viabilidad y aceptabilidad del TAND-SQ "casi final"
La lista de verificación mostró puntuaciones altas en cuanto a exhaustividad y claridad.

Facilidad de uso y aceptabilidad general de la lista de verificación. Nos alentó la similitud en las calificaciones de aceptabilidad de quienes la completaron por sí mismos (adultos con CET), quienes la completaron como representantes (por ejemplo, cuidadores de niños con CET), expertos técnicos en CET y expertos en la materia, lo que sugiere que la Lista de Verificación TAND-SQ tiene una amplia aplicabilidad para la comunidad con CET.

En general, creemos que esta lista de verificación satisface una necesidad expresada de la comunidad TSC de identificar y rastrear las dificultades de TAND.

Equipar a los cuidadores y a las personas con TSC para que planteen sus inquietudes a sus proveedores de atención médica y, de esta manera, guiar su búsqueda de ayuda.

Los comentarios abiertos revelaron algunas inquietudes sobre la lista de verificación, algunas de las cuales no pudimos abordar en esta versión final. Los cuidadores de niños muy pequeños y adultos con TSC encontraron que se perdía cierta aplicabilidad a su grupo de edad específico al tener una lista de verificación para todos. Dado que la brecha en la identificación y el tratamiento de TAND sigue siendo tan amplia, creemos que es preferible una lista de verificación de autoinforme para aumentar el uso en la comunidad de TSC, en lugar de muchas listas de verificación diferentes. Además, se han incluido disposiciones para niños muy pequeños en la Pregunta 06 (dificultades de aprendizaje en la escuela), donde los cuidadores tienen la opción de marcar "Todavía no asiste a la escuela". En otras preguntas, cuando corresponde, los encuestados tienen la opción de omitir preguntas o simplemente responder "No". Algunas de estas inquietudes también se abordarán en los próximos pasos del proyecto TANDem. 17 La Lista de Verificación TAND-SQ se está integrando en una aplicación para teléfonos inteligentes (app), lo que permite la selección automática de ciertas preguntas para mostrar. En la aplicación, el cuidador puede seleccionar el estado escolar "Aún no asiste a la escuela" para un niño pequeño; por ejemplo, se omitirá la pregunta 06 sobre dificultades de aprendizaje en la escuela. De igual manera, si una persona completa la lista de verificación sobre sí misma, no se mostrarán las preguntas 01 y 02 sobre hitos del desarrollo y habilidades actuales, ni la pregunta 8.2 sobre el impacto psicosocial del cuidador. Esperamos que esta función de selección automatizada en la aplicación mejore la experiencia de completar la lista de verificación para los cuidadores de niños muy pequeños y adultos con CET. Para garantizar la coherencia entre el cuestionario TAND-SQ basado en la aplicación y la versión impresa, garantizaremos la coherencia entre ambos, incluyendo futuras revisiones de la cuantificación de la gravedad o del grupo TAND.

Reconocemos que el TAND es altamente heterogéneo y que el tamaño de la muestra utilizada aquí puede parecer, a primera vista, relativamente pequeño. Para evaluar la viabilidad y aceptabilidad, la prioridad fue recabar la opinión de una muestra diversa de participantes (de diferentes edades, capacidades y dificultades), incluyendo la autoevaluación y la de sus cuidadores. Si bien el tamaño de la muestra es, por lo tanto, relativamente pequeño, representó a un grupo amplio de participantes que mostraron datos de viabilidad y aceptabilidad notablemente consistentes; esto nos confirmó que el TAND-SQ tendrá una amplia aplicabilidad en la comunidad de TSC.

También esperamos que otro componente del proyecto TANDem aborde las inquietudes muy válidas planteadas sobre los "próximos pasos" o qué hacer después de completar la lista de verificación. En el objetivo 2 del proyecto TANDem, se han formulado 17 recomendaciones consensuadas basadas en la evidencia para la identificación y el tratamiento del TAND.

Estas recomendaciones incluyen un conjunto de principios básicos para la identificación y el tratamiento de TAND, así como recomendaciones específicas para cada grupo. Además de las recomendaciones clínicas de consenso publicadas, la aplicación para teléfonos inteligentes desarrollada como parte del proyecto TANDem incluirá un conjunto de herramientas TAND.

Una vez que los encuestados hayan completado la Lista de Verificación TAND-SQ en la aplicación, esta generará un Perfil de Grupo TAND personalizado, diseñado para guiar a los cuidadores y a las personas con CET a priorizar sus próximos pasos. Cada grupo se vinculará a un conjunto de recomendaciones basadas en la evidencia sobre qué buscar (evaluaciones o intervenciones adicionales de especialistas u otros profesionales de la salud) y qué hacer (un conjunto seleccionado de consejos, estrategias o recursos basados en la evidencia que se pueden implementar o acceder de forma independiente). Esperamos que estos dos elementos ayuden a abordar esta retroalimentación vital sobre la Lista de Verificación TAND-SQ.

En una estrategia similar a nuestro trabajo sobre la lista de verificación TAND-L, presentamos el TAND-SQ y sus hallazgos de viabilidad en este artículo, y los datos de validación por separado. 2.6 Evaluación de los resultados psicométricos

Las propiedades del TAND-SQ son claramente importantes para garantizar que la herramienta mida de forma factible y aceptable (datos presentados aquí) lo que pretende medir, con consistencia interna en los grupos expandidos y validez externa en relación con escalas de calificación e instrumentos de diagnóstico ampliamente utilizados y estandarizados, tanto a partir de datos clínicos del mundo real como de datos de investigación. Además, presentaremos nuevas maneras de cuantificar la gravedad de los ítems, grupos y totales del TAND, y exploraremos estas cuantificaciones de la gravedad en relación con medidas externas. Todos estos son objetivos del proyecto TANDem en curso.

Conclusión

Se describió y se presenta aquí para uso público la nueva versión en papel del TAND-SQ, una lista de verificación TAND cuantificada mediante autoinforme. La Lista de Verificación TAND-SQ parece ser factible de completar y muy aceptada por una amplia gama de actores de la comunidad de TSC, incluyendo cuidadores y personas con TSC. Consideramos que satisface la necesidad expresada por cuidadores y personas de contar con una lista de verificación que puedan completar ellos mismos y llevar a las consultas clínicas para ayudar a abogar por y guiar la intervención en TAND. Hemos descrito los próximos pasos importantes para la Lista de Verificación TAND-SQ y cómo la incorporación de la versión final de la Lista de Verificación TAND-SQ en una aplicación para teléfonos inteligentes, como parte del proyecto TANDem17, podría empoderar directamente a las familias al conectarlas con recomendaciones de intervención basadas en la evidencia.

Declaración de intereses en conflicto

SB ha recibido financiación inicial como parte del proyecto TANDem para investigar las experiencias de los cuidadores en pacientes con esclerosis múltiple traumática (TSC). PED recibe apoyo salarial parcial de Aucta Pharmaceuticals para un estudio de sirolimus tópico para angiofibromas faciales en pacientes con TSC y de Marinus Pharmaceuticals para un estudio de ganaxolona para la epilepsia relacionada con TSC. DK declara honorarios personales de Novartis Pharmaceuticals, honorarios personales de Greenwich Bioscience, subvenciones de Marinus Pharmaceuticals, honorarios personales de Nobelpharma America y honorarios personales de REGENXBIO ajenos al trabajo presentado. MS declara apoyo económico de Novartis, Biogen, Astellas, Aeovian, Bridgebio y Aucta. MS ha formado parte de los consejos asesores científicos de Novartis, Roche, Regenxbio, SpringWorks Therapeutics, Jaguar Therapeutics y Alkermes. CS es empleado de TSC Alliance, una organización sin ánimo de lucro que reporta ingresos de donantes individuales y corporaciones, entre ellas Aeovian, Jazz Pharmaceuticals, BridgeBio, LivaNova, Lundbeck, Mallinckrodt, MassMutual, Neurelis, Nobel-pharma America, Novartis, Ovid, UCB y Upsher-Smith. AMvE ha brindado consultoría a GW Pharma e informa sobre una subvención de GW Pharmaceuticals para investigación relacionada con TAND durante la realización del estudio. ACJ formó parte del grupo asesor científico del registro internacional de enfermedades TOSCA patrocinado por Novartis y ha brindado consultoría a GW Pharma. PJdV fue miembro del comité directivo del estudio de tres ensayos de fase III patrocinados por Novartis, formó parte del grupo asesor científico del registro internacional de enfermedades TOSCA patrocinado por Novartis y ha brindado consultoría a GW Pharma. Los demás autores declaran que la investigación se llevó a cabo en ausencia de cualquier relación comercial o financiera que pudiera interpretarse como un posible conflicto de intereses.

Expresiones de gratitud

Reconocemos la contribución de todos los miembros del consorcio TAND al desarrollo de esta lista de verificación y a todos los cuidadores y personas con TSC que colaboraron con las pruebas de viabilidad y aceptabilidad. Agradecemos a la Alianza TSC por su continuo apoyo.

apoyo a la investigación de TAND y, en particular, a Gabrielle Rushing y al equipo de Studytrax por su ayuda para reclutar participantes a través de la Alianza TSC.

Agradecemos a Emine Arcasoy y Adrienne Victory su ayuda para el reclutamiento de participantes del Hospital Infantil de Boston (BCH) y el Hospital Infantil de Cincinnati (CCH), respectivamente. La recopilación de datos en el BCH y el CCH se facilitó a través del Consorcio de Sinaptopatías del Desarrollo (U54NS092090), parte de la Red de Investigación Clínica de Enfermedades Raras (RDCRN) del Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Traslacionales (NCATS), y cuenta con el apoyo del Centro de Gestión y Coordinación de Datos del RDCRN (DMCC). (U2CTR002818). RDCRN es una iniciativa de la Oficina de Investigación de Enfermedades Raras (ORDR) del NCATS, financiada mediante una colaboración entre el NCATS y el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares de los Institutos Nacionales de la Salud (NINDS), el Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano Eunice Kennedy Shriver (NICHD) y el Instituto Nacional de Salud Mental (NIMH). El contenido es responsabilidad exclusiva de los autores y no representa necesariamente la opinión oficial de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH). AMvE es miembro de ERN ITHACA.

Un agradecimiento especial a Deborah White del Departamento de Formas. y colores por su diseño creativo de la lista de verificación TAND-SQ.

Datos suplementarios

Se pueden encontrar datos complementarios relacionados con este artículo en <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2023.07.001>.

Referencias

1. Krueger DA, Northrup H, Krueger DA, et al. Vigilancia y manejo del complejo de esclerosis tuberosa: recomendaciones de la conferencia internacional de consenso sobre el complejo de esclerosis tuberosa de 2012. *Pediatr Neurol.* 2013;49: 255-265. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2013.08.002>. 2. de Vries PJ, Whittemore VH, Leclezio L, et al. Trastornos neuropsiquiátricos asociados a la esclerosis tuberosa (TAND) y la lista de verificación TAND. *Pediatr Neurol.* 2015;52:25e35. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2014.10.004>.

3. Leclezio L, de Vries PJ. Hacia una mejor comprensión de los trastornos neuropsiquiátricos asociados a la CET (TAND). *Autismo avanzado.* 2016;2:76e83. <https://doi.org/10.1108/AIA-12-2015-0025>.

4. Vanclooster S, Bissell S, van Eeghen AM, et al. El panorama de la investigación sobre los trastornos neuropsiquiátricos asociados al complejo de esclerosis tuberosa (TAND)

Revisión exhaustiva del alcance. *J Neurodev Disord.* 2022;14:13. <https://doi.org/10.1186/s11689-022-09423-3>.

5. Leclezio L, Jansen A, Whittemore VH, de Vries PJ. Validación piloto de la lista de verificación de trastornos neuropsiquiátricos asociados a la esclerosis tuberosa (TAND). *Pediatr Neurol.* 2015;52:16e24. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2014.10.006>.

6. Goodman R. Propiedades psicométricas del cuestionario de fortalezas y dificultades. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2001;40:1337e1345. <https://doi.org/10.1097/00004583-200111000-00015>.

7. Cervi F, Salletti V, Turner K, et al. Lista de verificación TAND: una herramienta de detección útil en niños con esclerosis tuberosa y neurofibromatosis tipo 1. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15:237. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01488-4>.

8. Park S, Eom S, Kang HC, Lee JS, Kim HD, Chung HJ. Detección de trastornos neuropsiquiátricos asociados a la esclerosis tuberosa en Corea mediante la lista de verificación TAND. *Ann Child Neurol.* 2021;29:8e14. <https://doi.org/10.26815/acn.2020.00220>.

9. Pokharel S, Jyotsana P, Maharjan RS, Singh R, Pandit K. Trastorno neuropsiquiátrico asociado al complejo de esclerosis tuberosa (TAND) en un entorno de bajos recursos: de convulsiones a psicosis: reporte de un caso. *Ann Med Surg.* 2020;60: 734e736. <https://doi.org/10.1016/j.amsu.2020.11.084>.

10. Toldo I, Brasson V, Miscioscia M, et al. Trastornos neuropsiquiátricos asociados a la esclerosis tuberosa: un estudio de cohorte pediátrico. *Dev Med Child Neurol.* 2019;6: 168-173. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14055>.

11. Uematsu M, Numata-Uematsu Y, Aihara Y, et al. Problemas de conducta y angustia familiar en el complejo de esclerosis tuberosa. *Epilepsy Behav.* 2020;111: 107321. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2020.107321>.

12. Leclezio L, Gardner-Lubbe S, de Vries PJ. ¿Es factible identificar grupos naturales de trastornos neuropsiquiátricos asociados a la CET (TAND)? *Pediatr Neurol.* 2018;81: 38e44. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2017.12.006>. 13. de Vries PJ, Belousova E, Benedik MP, et al. Aglomerados naturales de trastornos neuropsiquiátricos asociados al complejo de esclerosis tuberosa (TSC): nuevos hallazgos del proyecto de investigación TOSCA TAND. *J Neurodev Disord.* 2020;12:24. <https://doi.org/10.1186/s11689-020-09327-0>.

14. de Vries PJ, Leclezio L, Gardner-Lubbe S, et al. El análisis de datos multivariados identifica grupos naturales de trastornos neuropsiquiátricos asociados al complejo de esclerosis tuberosa (TAND). *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16:447. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02076-w>.

15. Alperin S, Krueger DA, Franz DN, et al. Tasas de síntomas y agrupamiento de perfiles en trastornos neuropsiquiátricos asociados al complejo de esclerosis tuberosa (TAND). *J Neurodev Disord.* 2021;13:60. <https://doi.org/10.1186/s11689-021-09408-8>.

16. Leclezio L. Identificación de grupos de trastornos neuropsiquiátricos asociados a TSC (TAND) naturales (Tesis Doctoral). Universidad de Ciudad del Cabo. 2017. Disponible en: <https://open.uct.ac.za/handle/11427/27084>. Consultado el 9 de marzo de 2023.

17. Heunis TM, Bissell S, Byars AW, et al. Empoderamiento de las familias mediante la tecnología: un proyecto de salud móvil para reducir la brecha de identificación y tratamiento de TAND (TANDem). *Front Psychiatry.* 2022;13:834628. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2022.834628>.

18. de Vries PJ, Heunis TM, Vanclooster S, et al. Recomendaciones de consenso internacional para la identificación y el tratamiento de los trastornos neuropsiquiátricos asociados a la CET (TAND). *J Neurodev Disord.* (en prensa).