

GUÍA

DE LAS

ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

INFORMACIÓN Y APOYO
A LAS FAMILIAS

Esta guía es el primer documento de referencia realizado íntegramente desde la Federación ASEM; actualmente compuesta por más de 20 Asociaciones. Desde hace 25 años trabaja a favor de los afectados y sus familias, tratando de mejorar su calidad de vida, posibilitando su máxima integración en la sociedad y haciendo visibles estas patologías. Esta guía que ofrece amplia información sobre las enfermedades neuromusculares pretende ser una herramienta de ayuda a los afectados y sus familias que, al recibir este diagnóstico, se sienten desorientados y con la sensación de incertidumbre y total desconocimiento. Igualmente, persigue ser un referente para los profesionales sanitarios que están en contacto con los afectados y sus familias.

La guía está estructurada en tres áreas: sanitaria, psicológica y social. Al final de cada una de ellas figura un apartado denominado *Para saber más*, con teléfonos y direcciones de organismos oficiales de interés. También aparece el testimonio de varios afectados y familiares que reflejan la importancia que la guía supone para ellos. Los anexos finales ofrecen información de utilidad práctica.

Todo ello gracias a la colaboración de la Fundación Solidaridad Carrefour que ha hecho posible la elaboración y publicación de esta guía.

GUÍA

DE LAS

ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES.

INFORMACIÓN Y APOYO
A LAS FAMILIAS



**GUÍA DE
LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES.
INFORMACIÓN Y APOYO A LAS FAMILIAS**



Reservados todos los derechos.

Queda prohibida la reproducción total o parcial por cualquier medio, sin la autorización previa, expresa por escrito, de la Editorial.

© Editorial: FORMACIÓN ALCALÁ.

© ASEM

Avda. Andalucía, 64

23680 ALCALÁ LA REAL (JAÉN)

Telfs. 953 58 53 30 (12 líneas) - 902 108 801 - Fax 953 58 53 31

info@zonadesalud.org - www.zonadesalud.org

info@faeditorial.es - www.faeditorial.es

ISBN: 978-84-96804-93-7 - D.L.- TO-0790-2008

Noviembre 2008

Imprime: Rotabook, S.L.

ÍNDICE

Guía de las Enfermedades Neuromusculares. Información y apoyo a las familias

| | |
|--|-----|
| Presentación | 7 |
| Introducción | 9 |
| SECCIÓN I. ÁREA DE SALUD _____ | 11 |
| 1. Las enfermedades neuromusculares. | |
| 2. El tratamiento de rehabilitación. | |
| 3. La importancia de la prevención primaria. Estudio del genotipo. | |
| 4. La investigación biomédica. | |
| 5. Necesidades y problemas detectados en el Área de Salud. | |
| 6. Para saber más – Área de Salud. | |
| SECCIÓN II. ÁREA PSICOEMOCIONAL _____ | 85 |
| 1. La persona afectada por una enfermedad neuromuscular. | |
| 2. El cuidador principal. | |
| 3. La familia. | |
| 4. Recursos de apoyo en el área psicoemocional. | |
| 5. Para saber más – Área Psicoemocional. | |
| SECCIÓN III. ÁREA SOCIAL _____ | 133 |
| 1. El trabajador social. El profesional de referencia. | |
| 2. Recursos sociales y asistenciales para personas con discapacidad. | |
| 3. Prestaciones para personas con discapacidad. | |

4. La Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia.
5. Autonomía personal
6. Necesidades y problemas detectados – Área Social
7. Para saber más – Área Social

LA PALABRA DE AFECTADOS Y FAMILIARES _____ 187

ANEXOS _____ 197

- I. Asociaciones contra las enfermedades neuromusculares en España.
- II. Asociaciones contra las enfermedades neuromusculares en el mundo.
- III. Páginas web de interés.
- IV. Glosario de abreviaturas y conceptos.
- V. Agradecimientos y colaboraciones.

Presentación

Apreciadas familias:

Todos sabemos que ‘ofrecer información’ es uno de los principales objetivos de la *Federación Española de Enfermedades Neuromusculares* (FEDERACIÓN ASEM).

Conscientes de ello, hemos elaborado este proyecto para editar una ***Guía de Información y Apoyo*** dirigida a los afectados y sus familias. Asimismo, ésta también podrá ser de gran utilidad para los Médicos de Atención Primaria. Los contenidos de esta ***Guía de Información y Apoyo*** estarán reunidos en tres apartados:

- Área sanitaria
- Área psicológica, y
- Área social

Esta guía que tenéis ahora en vuestras manos nace con el propósito de ser un referente para los afectados y sus familias. Ha sido elaborada y contrastada por miembros del Comité de Expertos de la Federación; colaboradores y profesionales de las entidades que forman parte de la Federación, y mediante ella queremos hacerlos llegar una información adecuada e interesante que nos oriente tras el diagnóstico de estas patologías.

FEDERACIÓN ASEM, lleva 25 años trabajando mediante su movimiento a favor de los afectados y sus familias. Durante estos años hemos trabajado por la visibilidad de estas patologías, mejorando el día a día de los afectados y sus familias, consolidando medidas correctoras, que posibiliten la máxima integración en la sociedad de nuestros socios.

En la actualidad nuestra FEDERACIÓN ASEM, compuesta por 22 asociaciones repartidas en todo el estado español, está logrando ser un referente a todos los niveles para informar y dar a conocer la problemática de estas afectaciones.

Para la elaboración y edición de esta Guía hemos contado con la implicación de la Fundación Solidaria Carrefour. A través de un convenio de colaboración se puso en marcha el proyecto *Libros Solidarios* en todos los hipermercados Carrefour de España. Gracias a esta acción se obtuvo una importante recaudación que ha sido donada a la Federación ASEM para la elaboración y publicación de esta Guía.

Queremos agradecer a la **Fundación Solidaridad Carrefour** todo el apoyo que nos han ofrecido para que esta *Guía de Información y Apoyo* sea una realidad.

Espero que esta guía, absolutamente pionera en España sea una nueva herramienta de gran utilidad en el futuro para nuestro colectivo.

Un abrazo a todos.

María Teresa Baltà
Presidenta de la Federación ASEM.

Introducción

La elaboración y coordinación de una guía para afectados y familiares de enfermedades neuromusculares no sólo es un reto a nivel personal y profesional, sino también constituye un desafío colectivo para la Federación ASEM y todas las entidades que forman parte de ella.

¿Por qué?

Se trata del primer documento de referencia para las enfermedades neuromusculares (ENM) realizado íntegramente desde la Federación ASEM. Un proyecto de gran envergadura cuyo objetivo es ofrecer una amplia información sobre estas enfermedades para servir de ayuda y apoyo a las personas y las familias que, al recibir un diagnóstico de ENM, se sienten desorientados y con la sensación de incertidumbre y total desconocimiento. También se pretende ampliar el conocimiento sobre los rasgos característicos de las ENM a los profesionales sociosanitarios que estarán en contacto con los afectados y familias durante todo el camino que éstos recorren.

La guía está estructurada en tres áreas: sanitaria, psicológica y social. De esta forma, se intenta plasmar las particularidades que viven las personas afectadas por ENM en diferentes ámbitos de su vida. Cada área, se divide a su vez en varios apartados o temas para facilitar su lectura. A lo largo del documento, encontrarás diferentes cuadros-resumen que son una síntesis de lo expuesto en el texto y que facilitan su comprensión al ser de lectura rápida y dar la información esencial. Al final de cada área hemos añadido un apartado denominado *Para saber más* con los teléfonos y direcciones de organismos oficiales de interés. También hemos querido añadir el testimonio de varios afectados y familiares que refleja la importancia que la guía supone para ellos, así como el espíritu de unidad que está presente en la Federación ASEM. Al final de la guía encontrarás varios anexos en los que se ofrece información de utilidad: datos de las entidades de la Federación

ASEM, páginas web de interés y un glosario completo.

El apartado de agradecimientos, para mí, es muy importante ya que el nacimiento de esta guía ha sido el resultado del trabajo conjunto entre todas las entidades pertenecientes a la Federación ASEM que, si no hubiera sido así, a esta guía le faltarían *pellizquitos* de diferentes partes de España. Por eso, quiero agradecer desde aquí la colaboración de todas mis compañeras (sí, todas mujeres), trabajadoras sociales y coordinadoras de las entidades ASEM de todo el país.

Dar las gracias, también, a los revisores, tanto miembros del Comité de Expertos de la Federación, como otros trabajadores y colaboradores de las entidades ASEM, porque han aportado el rigor científico-técnico de los contenidos que esta guía merece.

No me olvido de hacer una mención especial a Xavier y Mónica, trabajadores de la Federación ASEM y los que, gracias a su ayuda, orientación y apoyo, me han permitido coordinar el trabajo que se refleja en este documento.

También, agradecer a la Fundación Carrefour su aportación económica para la edición de esta guía. Gracias a la campaña solidaria realizada en los meses de enero y febrero en todos los hipermercados Carrefour se han podido recaudar los recursos económicos necesarios para alcanzar el resultado que ahora tenéis en vuestras manos.

Por último quiero daros las gracias a vosotros, afectados y familiares, porque me habéis enseñado mucho: como terapeuta ocupacional, el trabajo en ASEM ha sido el inicio de mi andadura profesional, la primera oportunidad laboral la encontré aquí y ello me ha nutrido de unos conocimientos teóricos y prácticos inigualables. Pero más importante que el aspecto profesional, es el haberme permitido enriquecerme como persona: me habéis enseñado que no hay barrera que no se pueda atravesar, que hay siempre algo por lo que levantarse cada día, que un gesto, una mirada o una palabra de apoyo vale más que cien ayudas sociales y que una pérdida no es algo que te derrumba, sino que te hace más fuerte; no es lo que pierdes, sino lo que queda, los que has ganado a lo largo de tu camino.

Simplemente, GRACIAS.

Thais Pousada García.

Coordinadora *Guía de Información y Apoyo*. Federación ASEM.

Capítulo I. Área de Salud

1. LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES.

1.1 ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES?

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un conjunto de más de 150 enfermedades neurológicas hereditarias o adquiridas que **afectan a la musculatura y al sistema nervioso**, pudiendo estar afectados:

- El músculo.
- La unión neuromuscular (donde se junta el nervio con el músculo).
- El nervio periférico (en brazos, piernas, cuello y cara).
- La motoneurona espinal (células nerviosas que controlan la acción de los músculos).

Se encuentran dentro del grupo de las denominadas **enfermedades raras** y son enfermedades **poco conocidas**.

Su **aparición** puede producirse en cualquier etapa de la vida, tanto en el nacimiento como en la adolescencia o en la edad adulta.

La enfermedad puede ser **transmitida** por las líneas genéticas de una familia, y en algunos casos coexisten varios afectados en la misma familia. En otras ocasiones no hay ningún historial familiar, y la enfermedad es resultado de una mutación genética espontánea, una respuesta inmune anormal o una causa desconocida (**adquiridas**).

Tienen en común una metodología de estudio y una **sintomatología** clínica bastante homogénea, que se caracteriza por la pérdida progresiva de fuerza muscular y la degeneración del conjunto de los músculos y de los nervios que los controlan. Aunque la degeneración muscular no es dolorosa, la debilidad resultante puede causar calambres, rigidez, deformidades de las articulaciones, achaques y dolores crónicos, y a veces el agarrotamiento y paralización de las articulaciones (contracciones).

El aumento de las *dificultades funcionales* afecta en diferentes grados, según la enfermedad, a: la motricidad, la autonomía, la respiración, la función cardíaca o, incluso, a la nutrición, son las **complicaciones** subyacentes de estas enfermedades.

Las ENM son enfermedades neurológicas, de naturaleza progresiva, normalmente hereditarias y su principal característica clínica es la debilidad muscular

En general, los pacientes mantienen un nivel **cognitivo y una capacidad intelectual** conservados, aunque en algunos casos como por ejemplo, en la distrofia muscular congénita (DMC) o en la distrofia muscular de Duchenne (DMD) puede observarse un discreto déficit intelectual.

Las enfermedades neuromusculares son **enfermedades crónicas**, es decir, una vez que aparecen sus efectos, estos perduran de por vida.

Todas las enfermedades neuromusculares son de **naturaleza progresiva**. Este tipo de evolución provoca que los afectados vean disminuida su capacidad funcional y, con ello, su autonomía personal para realizar las tareas cotidianas. Todo ello produce una dependencia física cada vez mayor de una tercera persona, de adaptaciones o de dispositivos de apoyo.

No tienen actualmente un tratamiento etiológico, por ello, las **estrategias de rehabilitación** son imprescindibles con el objetivo no de curar la enfermedad, sino de prevenir sus complicaciones, y así tratar de disminuir la discapacidad y mejorar la calidad de vida de estas personas.

La **esperanza de vida** varía según la enfermedad y severidad de ésta, desde muy corta hasta una duración normal. Los problemas

cardíacos y respiratorios, efectos secundarios del deterioro muscular, son a menudo las causas del fallecimiento.

1.2 ALGUNOS DATOS - EPIDEMIOLOGÍA

Las ENM están catalogadas como **enfermedades raras**, ya que afectan a un pequeño porcentaje de la población, es decir, con una incidencia y prevalencia relativamente bajas. Además, al agrupar a más de 150 diagnósticos diferentes, se caracterizan por su **gran diversidad**, e individualmente son poco frecuentes.

Son enfermedades **poco conocidas**, por lo que los esfuerzos de investigación y de difusión son mínimos, más si los comparamos con los de otras patologías. Este hecho hace que los médicos de familia, a lo largo de su actividad profesional vean en pocas ocasiones a personas afectadas por ENM. Además, los hospitales generalistas no suelen disponer de la especialización ni programas requeridos para diagnosticar y tratar estas enfermedades.

En cifras globales, existen **más de 40.000 afectados** por ENM en toda España.

Las ENM son enfermedades raras,
poco conocidas y muy diversas



Las ENM de la infancia constituyen un grupo de enfermedades muy amplio, heterogéneo y complejo. Son consideradas poco frecuentes, aunque en las últimas décadas, ha aumentado su prevalencia debido a una mejor prevención de las complicaciones y a un aumento de la supervivencia. En su conjunto, se considera una prevalencia de 100 personas afectadas por cada 100 000 habitantes. Por indicar un dato, *la DM de Duchenne es la ENM más frecuente en la infancia*, con una incidencia de 1 por cada 35 000 nacidos vivos y una prevalencia de 63 casos por cada millón de habitantes.

Los datos sobre prevalencia en los adultos son similares, variando desde una de cada cinco mil personas en las más comunes, hasta un caso entre cien, en las más extrañas. Tomadas por separado son un problema de salud poco impactante en la comunidad. Si se toman en su conjunto son uno de los grupos de enfermedades más frecuentes de la patología neurológica. Por indicar un dato, la distrofia miotónica de Steinert es la ENM más común en la vida adulta puesto que se considera que la padece una de cada 20.000 personas.

A pesar del conocimiento de estos datos, una de las acciones de la Federación ASEM es promover la realización de un completo estudio epidemiológico en todo el territorio nacional para conocer la realidad de las ENM en nuestro país y su incidencia real dentro de la población.

1.3 ¿POR QUÉ SE PRODUCEN LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES? ETIOLOGÍA.

Las causas de las ENM son muy diferentes. Incluso, en muchas enfermedades, no se conoce aún el origen pero se investiga activamente para determinarlo.

Las ENM pueden clasificarse, según su causa u origen en dos tipos: genéticas y adquiridas.

Las ENM pueden ser de origen genético o adquirido.

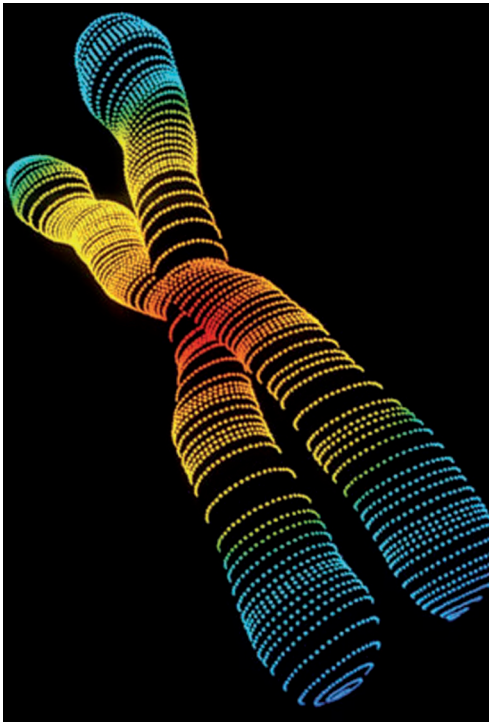
a) Enfermedades neuromusculares de origen genético.

Las ENM de origen genético se producen como consecuencia de la alteración en una estructura relacionada con la herencia llama-

da *gen*. El gen es un compuesto químico (secuencias de nucleótidos) insertas en una cadena de moléculas que se conoce como *ADN* (ácido desoxirribonucleico), que forma, a su vez, unas estructuras llamadas *cromosomas*.

A continuación, se explica el significado de tres conceptos que pueden resultar confusos entre ellos y cuya comprensión resulta útil para categorizar a las ENM de origen genético: genético, hereditario y congénito.

- **Enfermedad genética:** es debida a una alteración de una pequeña porción del genoma, que es el conjunto de los genes repartidos en 23 pares de cromosomas en la especie humana. La presencia de una enfermedad genética puede ser debida a:
 - o La presencia de una anomalía cromosómica.
 - o La pérdida y/o exceso de un fragmento de cromosoma.
 - o Al defecto de un gen (mutación). Una mutación es un cambio en la secuencia química de un gen con respecto a la variante normal que tiene consecuencias patológicas.La palabra *genético* indica la causa de la enfermedad.



- **Enfermedad hereditaria:** se trata de una enfermedad heredada de uno o los dos padres y que se transmite a la descendencia. Sin embargo, en muchos casos, el gen defectuoso no se expresa en los padres portadores. Una enfermedad hereditaria puede transmitirse con diferentes *patrones de herencia*:

o *Autosómica dominante:* El gen anormal se encuentra uno de los autosomas (pares de cromosomas) y su efecto negativo no se compensa por el gen normal correspondiente. En la forma dominante uno de los padres se halla afectado aunque puede estarlo de forma leve. Esto determina un riesgo del 50% de tener hijos afectados.

o *Autosómica recesiva:* Se produce la coexistencia de un gen alterado y de un gen normal en el mismo cromosoma. Es decir, en este caso, hay un gen normal en el otro cromosoma del mismo par y éste *compensa* los efectos del gen lesionado. Por lo tanto, existe una transmisión del gen alterado, pero la persona puede desarrollar o no la enfermedad. La enfermedad se manifiesta en los hijos si ambas alteraciones se combinan y la probabilidad de que esto ocurra es del 25%. El hombre o la mujer que posee un gen anormal y un gen normal son portadores asintomáticos.

o *Recesiva ligada al sexo:* El defecto genético se halla en el mismo cromosoma que determina el sexo. Los hombres tienen una conformación de cromosomas sexuales llamada XY y las mujeres XX. Por ello, los varones pueden padecer enfermedades que se hallan ligadas o ubicadas en el cromosoma X, ya que al tener solo un X, no cuentan con una versión sana del mismo que reemplace la función alterada. De este modo, las mujeres son portadoras de la enfermedad y sus hijos varones pueden padecer la enfermedad con una probabilidad del 50%.

En definitiva, la palabra *hereditario* señala el hecho de que una enfermedad es *transmisible* de una generación a otra.

- **Enfermedad congénita:** Es una enfermedad que se presenta ya al nacimiento y que, incluso, puede manifestarse durante la vida intrauterina. No explica la causa de la enfermedad sino, únicamente, el momento de su manifestación. Es decir, la palabra *congénito* indica el *período en el que se manifiesta* la enfermedad, en este caso, en el nacimiento.

De esta manera y a modo de síntesis, se puede decir que todas las enfermedades hereditarias son genéticas, pero no todas las enfermedades genéticas son hereditarias. Las enfermedades congénitas pueden tener un origen genético o no.

La gravedad de una enfermedad genética no depende del tipo de herencia, sino de la importancia del gen defectuoso, o de si éste puede ser compensado por la acción de otros.

b) Enfermedades neuromusculares adquiridas

Las ENM adquiridas, a su vez, se pueden clasificar según su mecanismo causante en cuatro *tipos*:

- **De origen inmunológico o de base autoinmune:** son aquellas en las que el sistema inmune (encargado de defender al organismo de invasiones extrañas de microorganismo patógenos o del desarrollo de células) ataca a las propias células o estructuras del organismo porque no las reconoce como tales. Esto da lugar a síntomas muy variados, en función de la estructura afectada. Este proceso suele desencadenarse tras una infección viral o bacteriana previa sobre una base de predisposición genética. Ejemplos de este grupo son la miastenia, polimiositis, polineuropatías, etc.
- **De origen infeccioso:** Se producen por la infección provocada por un agente exógeno (procede del exterior del organismo) que puede ser vírico, bacteriano o parasitario.
- **De origen tóxico-medicamentoso:** Se deben a la acción de tóxicos exógenos como el alcohol o algunos fármacos (como estatinas), tóxicos industriales o tóxicos vegetales.
- **De origen endocrino-metabólico:** Son enfermedades que se pueden producir por tres *mecanismos*:
 - o Deficiencia de nutrientes o vitaminas esenciales.
 - o Ausencia o exceso de determinadas hormonas.
 - o Acción de tóxicos endógenos (del propio cuerpo) producidos por el mal funcionamiento de algunos sistemas corporales como el hígado o el riñón.

Ejemplos dentro de este grupo son: Polineuritis diabética o urémica, miopatías metabólicas

1.3 TIPOS DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES. CLASIFICACIÓN.

No existe un único criterio a la hora de clasificar las ENM ya que puede hacerse desde el punto de vista fisiopatológico, clínico o bien dar prioridad a otros conceptos como la forma de transmisión hereditaria. Actualmente tiene interés la clasificación basada en la biología molecular, lo que permite la creación de nuevos subtipos dentro de un mismo conjunto de síntomas.

La clasificación de las ENM va cambiando a medida que se conocen nuevos hallazgos sobre las causas de cada una de ellas. Por lo tanto, esta categorización puede variar con los nuevos avances biomédicos.

En la clasificación que se expone continuación no se incluyen las ENM secundarias (tóxicas, endocrinas, infecciosas, medicamentosas...) ni las alteraciones asociadas a problemas sensitivos y/o del sistema nervioso central.

Los principales tipos de ENM son:

Distrofias musculares:

Las distrofias musculares (DM) afectan predominantemente al músculo estriado y son debidas a un defecto alguna de las proteínas que forman parte de la fibra muscular, ya sean estructurales o enzimáticas (ejemplos son la distrofina, calpaína, merosina y emerina, entre otras).

Dentro de este grupo se distinguen ocho *categorías*:

1. Distrofinopatías

Son DM progresivas que se caracterizan por anomalías moleculares de la distrofina, una de las principales proteínas que mantienen la estructura de la fibra muscular. Tienen una forma de transmisión ligada al cromosoma X, por lo que la transmiten las mujeres y la manifiestan clínicamente los hombres.

Las distrofinopatías engloban las siguientes formas clínicas:

- .DM de Duchenne
- .DM de Becker
- .Otras

2. Distrofias musculares congénitas

Son DM que por alteración de proteínas musculares se manifiestan clínicamente desde el nacimiento o en los primeros meses de vida. Cursan con hipotonía, debilidad de los músculos de los miembros y del tronco, y pueden asociar otras manifestaciones como retracciones musculares, malformaciones oculares o alteraciones de la sustancia blanca cerebral. El modo de herencia es variable.

Las distrofias musculares congénitas
engloban las siguientes formas clínicas:
..DM por déficit de merosina
..DM de Fukuyama
..Síndrome de Walker-Warburg y de MEB

3. Distrofia muscular de Emery-Dreifuss

Es una DM progresiva con patrón de herencia autosómico dominante que suele manifestarse entre la 1ª y 2ª década de la vida. Se caracteriza por la aparición de retracciones del bíceps, del tendón de Aquiles y de los músculos cervicales posteriores. Cursa con debilidad muscular húmero-peroneal y afectación cardíaca.

4. Distrofias musculares de cinturas (LGMD)

Se trata del grupo más heterogéneo desde el punto de vista clínico como molecular. Inicialmente se agruparon bajo este nombre aquellas DM con debilidad fundamental de la cintura pelviana o escapular, y que no correspondían al fenotipo Duchenne o facioescapulohumeral. Se dividen en dos grandes grupos según su modo de herencia autosómico dominante (LGMD1) o recesivo (LGMD2).

5. Distrofia muscular facioescápulo humeral

Es una de las DM más frecuentes, y tiene un patrón de herencia autosómico dominante. Suele manifestarse en la juventud, aunque existen formas de inicio más tardío y la penetrancia es variable. Se caracteriza por la presencia de debilidad y atrofia de los músculos de la cara y de la cintura escapular: movilidad facial reducida, dificultad para levantar los brazos por encima de la cabeza, hombros caídos hacia delante y omóplatos prominentes. Su evolución es muy lenta con frecuentes períodos de

estabilización. La esperanza de vida es normal a pesar de que la incapacidad funcional suele ser grave.

6. *Distrofia muscular oculofaríngea*

Es una DM progresiva que aparece en la edad adulta (entre 40 y 60 años) y se caracteriza por caída de los párpados y dificultad para tragar los alimentos (disfagia). Su evolución es lenta con agravación progresiva de las limitaciones funcionales.

7. *Miopatía de Bethlem*

Se trata de una DM progresiva, con patrón de herencia autosómico recesivo que se produce por déficit del colágeno VI. Suele manifestarse en la 1ª década con retracciones articulares importantes, de codos, aquíleas e interfalángicas y que progresa hacia debilidad muscular que afecta más a los músculos proximales que a los distales y a los extensores más que a los flexores.

8. *Sarcoglicanopatías*

Son DM progresivas caracterizadas por la ausencia de un sarcoglicano (a, b, d, g) asociado a la distrofina, visible en la biopsia muscular. Cursan con debilidad muscular, que aparece en la infancia en la raíz de los miembros, especialmente de las piernas. Existe una gran variedad clínica: formas graves con empeoramiento progresivo implicando la pérdida de la marcha y formas más moderadas caracterizadas por la persistencia de una fatiga importante.

Miopatías distales

Son un grupo de enfermedades con patrón de herencia autosómico recesivo o dominante. La afectación es predominantemente en la musculatura distal de miembros inferiores, y según el tipo afectará fundamentalmente al compartimento anterior o posterior de las piernas. Algunas de ellas se caracterizan por presentar vacuolas ribeteadas en la biopsia muscular.

Las miopatías distales engloban las siguientes formas clínicas:

- .MD tipo Welander
- .MD tipo Markesbery-Griggs
- .MD tipo Miyoshi
- .MD tipo Nonaka

Son progresivas (los síntomas se gravan con el paso del tiempo) con una afectación de los músculos ascendente, pero el ritmo de evolución es moderado.

Miopatías congénitas

Dentro de este grupo se distinguen varios tipos de enfermedades, con patrón de herencia variable. Estas enfermedades se producen por un defecto en el desarrollo del músculo, lo que implica la aparición de alteraciones características en la biopsia muscular, específicas de cada uno de los tipos de miopatía congénita. Suelen diagnosticarse poco después del nacimiento (de ahí lo de congénitas) al observar que el bebé se mueve poco, está débil y adopta posiciones anormales o no se alimenta correctamente. Pueden aparecer en cualquier etapa de la vida.

Las miopatías congénitas engloban las siguientes formas clínicas:

- .MC nemalínica
- .MC *central core*
- .MC centronuclear
- .MC miotubular
- .MC con minicoros

Distrofia miotónica de Steinert

Es la DM más frecuente. Tiene una herencia autosómica dominante, y se produce el fenómeno de anticipación: los síntomas suelen aparecer de forma más precoz y suelen ser más graves en generaciones sucesivas. Existen formas congénitas (muy graves y a menudo letales) y formas de inicio más tardío.

Se caracteriza por la aparición de una debilidad progresiva de los músculos faciales, elevadores de párpados (existe ptosis), bulbares (suele existir disfagia) y distales. Lo que caracteriza y da nombre a esta enfermedad es la dificultad para relajar los músculos después de una contracción mantenida, lo que se denomina *fenómeno miotónico*.

Es habitual la presencia de cataratas, calvicie y anomalías endocrinas, hormonales y cardíacas. Su evolución es variable y puede llegar a alcanzar un estado de gran invalidez a los 15 o 20 años tras su aparición.

Miotonías congénitas

Se manifiestan desde el nacimiento o en la infancia. Dentro de este grupo se distinguen:

1. *Miotonías congénitas*: autosómica recesiva (o tipo Becker, más grave) y autosómica dominante (o tipo Thomsen, más leve).

Es una miotonía difusa que se agrava con el frío y mejora con el movimiento. Se trata de enfermedades no progresivas que producen una invalidez, en general, moderada durante toda la vida.

2. *Miotonía condrodistrófica (síndrome de Schwartz–Jampel)*. Es una miotonía, en ocasiones dolorosa, asociada a problemas del crecimiento. Por eso, son frecuentes las deformaciones esqueléticas.

Parálisis periódicas familiares

Dentro de este grupo se distinguen dos tipos:

1. *Adinamia episódica de Gamstorp y enfermedad de Westphal*. Se manifiesta con episodios de parálisis, con una duración y frecuencia variables. Afectan a los cuatro miembros, y son provocados por: el descanso tras el ejercicio, una comida muy salada y/o rica en azúcares, la exposición al frío, un episodio febril o un traumatismo físico o psíquico. En general, no existen molestias entre las crisis. Se observa una mejoría con la edad: desaparición de las crisis hacia los 40 – 50 años.

2. *Paramiotonía de Eulenburg*. Miotonía persistente con el ejercicio, que se agrava visiblemente con el frío y va acompañada de debilidad muscular. Es una afectación estable.

Enfermedades musculares inflamatorias

Se trata de un grupo de enfermedades adquiridas (no hereditarias) de causa inmunológica. Dentro de este grupo se distinguen dos tipos:

1. Polimiositis y dermatomiositis

Son enfermedades inflamatorias del músculo que aparecen en la infancia o en la edad adulta. Se caracterizan por la presencia de mialgias y debilidad de los músculos predominantemente proximales (hombros, pelvis y cuello). En la dermatomiositis suele aparecer una erupción eritematosa en la cara y en la parte alta del tronco. Su evolución es variable. Se trata de enfermedades tratables, y suelen responder bien a inmunosupresores.

2. Miositis por cuerpos de inclusión

Es una enfermedad inflamatoria del músculo con un comienzo insidioso en la edad adulta. Se caracteriza por la presencia de debilidad muscular y amiotrofia proximal de los miembros inferiores, en general simétricos, de musculatura flexora de la mano y de músculos bulbares. A pesar de ser una enfermedad de supuesta etiología inmune no responde bien a ninguno de los tratamientos ensayados.

Miositis osificante progresiva

Es una enfermedad que se manifiesta en la infancia. Se producen crisis de osificación de los músculos que se vuelven *duros como piedras*. Estas osificaciones producen limitaciones articulares y deformidades.

Su evolución se produce por brotes o por crisis a lo largo de toda la vida.

Miopatías metabólicas

Se trata de un grupo de enfermedades genéticamente determinadas, cuya base etiopatogénica es la dificultad para obtener energía por parte de la fibra muscular. Este grupo se clasifica, a su vez, en tres *subgrupos*:

1. Miopatías mitocondriales

Son miopatías metabólicas que aparecen en la primera infancia o en la edad adulta (según el tipo).

En la mayoría de los casos, aparece debilidad permanente de los músculos de los ojos (caída palpebral o ptosis) con o sin afección muscular de los miembros. También es frecuente la presencia de fatigabilidad, a menudo dolorosa con el esfuerzo. Los afectados suelen tener dificultad para alimentarse y problemas de deglución (en las formas graves). Su evolución es variable según la gravedad del tipo, aunque la mayoría no causan demasiada invalidez. En las formas graves, es posible una afección cerebral que pueda causar problemas de equilibrio, epilepsia y/o parálisis.

2. Lipidosis musculares

Son miopatías metabólicas que aparecen en el recién nacido, en la infancia o en la edad adulta, según la forma.

Las lipidosis musculares engloban las siguientes formas clínicas:

- .Déficit de carnitina
- .Déficit de carnitina palmitiltransferasa
- .Déficit de acetil CoA deshidrogenasa
- .Déficit parcial de CPII

3. *Glucogenosis musculares*

Se trata de miopatías metabólicas que pueden aparecer a cualquier edad: desde la infancia a la edad adulta. Suelen cursar con fatiga muscular, dolores al realizar esfuerzo y calambres.

Las glucogenosis musculares engloban las siguientes formas clínicas:

- .Enfermedades de Mc Ardle
- .Enfermedad de Pompe

Enfermedades de la unión neuromuscular

Dentro de este grupo se engloban tres *subgrupos*:

1. *Miastenia gravis*

Se trata de una enfermedad de causa inmunológica, producida por la presencia de anticuerpos contra componentes de la membrana postsináptica de la unión neuromuscular. Es una enfermedad que puede manifestarse a cualquier edad, aunque lo más frecuente es entre los 20 y 30 años en las mujeres y entre los 40 y 60 en los hombres. Se caracteriza por presentar una debilidad muscular de intensidad y duración variables que pueden afectar a cualquier músculo. Esta debilidad puede aumentar con el esfuerzo y/o con la repetición del movimiento. Su evolución es variable, con remisiones o exacerbaciones. Se trata con inmunosupresores.

2. *Síndrome de Eaton-Lambert*

Es una enfermedad debida a anticuerpos contra componentes de la membrana presináptica de la unión neuromuscular. En un porcentaje elevado de las ocasiones se trata de una enfermedad para-neoplásica, por lo que se debe descartar la presencia de un cáncer oculto (especialmente de pulmón). Produce debilidad en piernas, y alteraciones autonómicas (impotencia, estreñimiento...).

3. Síndromes miasténicos congénitos

Se trata de enfermedades genéticamente determinadas, que aparecen desde el nacimiento. Se caracterizan por la presencia de fatiga anormal debida a una debilidad muscular localizada o generalizada. Algunas formas responden de forma parcial a tratamiento con anticolinestésicos. Existe una forma adulta de posible comienzo tardío (el síndrome del canal lento).

Amiotrofias espinales

Las amiotrofias espinales constituyen un grupo de enfermedades caracterizadas por la pérdida o degeneración de las neuronas del asta anterior de la médula espinal. El mal funcionamiento de estas neuronas hace que el impulso nervioso no pueda transmitirse correctamente y, por tanto, los movimientos y el tono muscular se ven afectados. Inicialmente, están más afectados los músculos proximales y la debilidad en los miembros inferiores suele ser generalmente mayor que la de los miembros superiores.

Existen diferentes *tipos* de amiotrofias espinales, todas con patrones de herencia autosómico recesivo:

1. Amiotrofias espinales infantiles tipos I y Ib

Su inicio es antes de los 6 meses de edad y son niños con una debilidad tan intensa que no llegan a sentarse. Se caracteriza por presentar una debilidad simétrica de los músculos proximales y del tronco, extendiéndose hacia las extremidades. Son frecuentes las afecciones respiratorias. Puede existir afectación del tronco cerebral (con un inicio antes de los 3 meses) con riesgo de muerte súbita.

2. Amiotrofia espinal infantil tipo II

Su inicio se produce después de los 6 meses de edad, y son niños que llegan a poder sentarse, aunque no adquieren la marcha. Cursa con una debilidad simétrica de los músculos proximales y del tronco. Puede haber una posible afectación de los músculos intercostales inferiores.

3. Amiotrofia espinal infantil tipo III

Su inicio se produce hacia el final de la infancia o principio de la adolescencia.

Cursa con debilidad de los músculos proximales, y aunque llegan a adquirir la marcha lo hacen con dificultad. Suele haber dificultad para levantarse del suelo y para subir escaleras.

4. Amiotrofia espinal del adulto tipo IV

Su inicio se produce en la edad adulta. Cursa con parálisis y atrofia de los músculos distales de las piernas. Pueden existir dificultades respiratorias y debilidad de los músculos de los muslos y de los antebrazos.

Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras (enfermedades de Charcot-Marie-Tooth):

Las neuropatías hereditarias forman un grupo muy frecuente de enfermedades genéticas. Las formas más conocidas son aquellas que se heredan de forma autosómica dominante, que afectan a la mielina de los nervios y se manifiestan en la infancia (enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A) Esta forma se caracteriza por presentar amiotrofia distal de las piernas y los brazos. Es frecuente una debilidad muscular que produce problemas en la marcha. Suelen aparecer problemas de la sensibilidad profunda y superficial, dolores y, frecuentemente, pie cavo. La gravedad de la afectación es muy variable.

Su evolución es lentamente progresiva.

Para obtener más información acerca de la clasificación y los tipos de enfermedades neuromusculares, la Federación ASEM ha editado el folleto Principales Enfermedades Neuromusculares y el libro Enfermedades Neuromusculares. 49 fichas, que están disponibles para su consulta y descarga gratuita en su página web.



1.5 ¿CÓMO SE DIAGNOSTICAN LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES?

El diagnóstico de una enfermedad neuromuscular, a veces, no es fácil. Como ya se ha visto, las ENM pueden deberse a causas muy variadas y, en el caso de las hereditarias, a veces es difícil identificar el gen defectuoso causante y, por tanto, determinar la exactitud del diagnóstico.

Además, con mucha frecuencia, cuando se diagnostica una ENM, con el tiempo, y debido a nuevos avances biomédicos, se comprueba que el diagnóstico es incorrecto y es necesario volver a realizar las pruebas pertinentes.

Lo primero que se tiene en cuenta a la hora de orientar el diagnóstico de una ENM es la **historia clínica**. Es decir, los padres del niño empiezan a sospechar que algo no va bien cuando éste se cae con frecuencia, le cuesta andar y levantarse del suelo. Una persona en la adolescencia o en la edad adulta suele acudir a la consulta del médico cuando empieza a notar síntomas importantes de cansancio, falta de fuerza muscular, dificultad para subir y bajar escaleras, para caminar...

El correcto diagnóstico de las ENM se basa en la historia clínica y en los resultados de las pruebas diagnósticas.

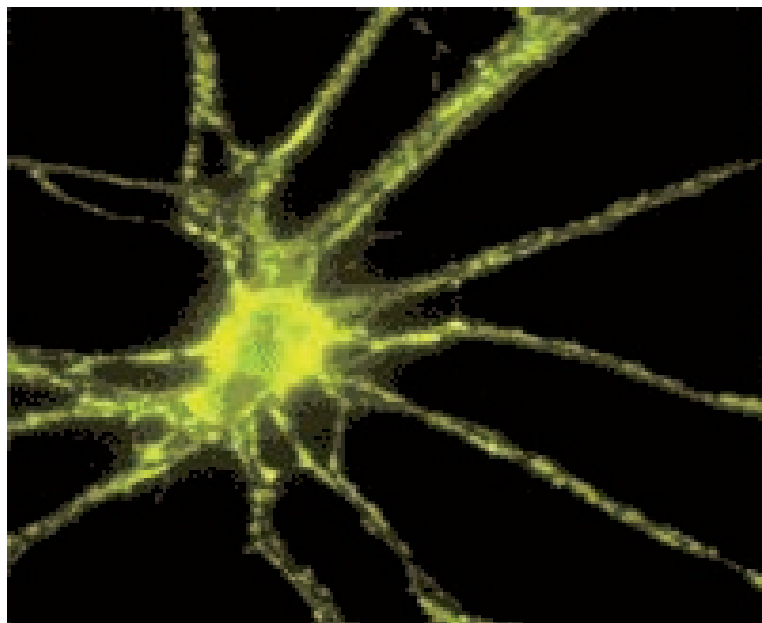
La confirmación de estos primeros síntomas a través del examen clínico orienta al médico de cabecera para realizar una derivación al profesional pertinente, en este caso el neurólogo, para que lleve a cabo las pruebas diagnósticas adecuadas que permitan confirmar o no la presencia de una ENM.

Según sea la sospecha clínica, se utilizan unos *métodos complementarios de diagnóstico* u otros, que pueden ser:

- **Exámenes de laboratorio:** Para estudiar las enzimas musculares específicas: la CPK o CK que suelen presentar una alteración en enfermedades del músculo.
- **Estudio radiológico del músculo:** Es el estudio de las estructuras musculares a través de técnicas de imagen como la ecografía, el TAC o la resonancia magnética.
- **Electromiografía:** Es el estudio de la función eléctrica de las fibras musculares. Se inserta una pequeña aguja en los músculos de brazos y piernas y se registra un patrón característico de actividad muscular. Esta prueba es útil para concretar el tipo de ENM.
- **Estudios de conducción nerviosa:** miden los distintos parámetros de la función de los nervios periféricos.
- **Estudios de cuantificación sensitiva:** Permite estudiar los niveles de sensibilidad en aquellas enfermedades que involucran los nervios periféricos.

- **Biopsia muscular:** Es la principal herramienta en el diagnóstico ya que permite observar en forma directa las alteraciones del músculo y así caracterizar el proceso. Consiste en una pequeña incisión de la que se extrae una muestra de músculo para analizar y observar su afectación primaria o secundaria. Además de para el diagnóstico, se practica para establecer un pronóstico que dependerá del grado de afectación del músculo.
- **Biopsia de nervio:** Cumple la misma función que la biopsia muscular cuando la enfermedad se asienta en el nervio periférico.
- **Test genético / de ADN o molecular:** Es la prueba que confirma definitivamente la presencia de una ENM de base genética y resulta necesario para ensayar tratamientos etiológicos.

Hoy en día es posible identificar con precisión el diagnóstico a través del test genético e identificar la alteración genética de muchas enfermedades.



1.6 ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS DE LAS ENM?

Como se ha visto, las ENM pueden deberse a causas muy diversas, por lo que sus síntomas también varían de una enfermedad a otra. Sin embargo, existe un grupo de *manifestaciones clínicas* que suelen estar presentes en la mayoría de ellas:

El síntoma principal y más característico es la *debilidad muscular*. La persona la detecta cuando aparecen las dificultades para realizar las actividades de la vida diaria tales como dificultad para subir la escalera, caminar, destapar una botella, levantar objetos... En la primera infancia los síntomas más comunes incluyen caídas frecuentes, dificultad para incorporarse del suelo, dificultad y lentitud al correr y marcha con balanceo de caderas.

La debilidad muscular puede ser progresiva o intermitente. Por otra parte es generalmente simétrica, es decir, la debilidad en ambos lados del cuerpo es similar, aunque en ocasiones un lado parece más afectado que el otro. Puede afectar a la musculatura distal o proximal de las extremidades o ser global, e incluso afectar a la musculatura facial y ocular.

La debilidad y fatigabilidad después del ejercicio es propia de la miastenia y las miopatías metabólicas.

Otro síntoma frecuente es la **miotonía** que es la dificultad para relajar el músculo tras una contracción. Puede ser de intensidad variable según los músculos y circunstancias externas.

El principal síntoma clínico es la debilidad
o pérdida de fuerza muscular.

La debilidad muscular puede condicionar la aparición de **contracturas**, que se producen cuando, tras una inmovilización prolongada, las articulaciones se fijan y se pierde la libertad de movimientos.

En ocasiones, en algunos tipos de distrofia, los músculos presentan un mayor volumen en lugar de estar reducidos. Este aumento muscular se conoce como **pseudohipertrofia**, o falsa hipertrofia. Su causa no está del todo clara, sin embargo, es probable que se deba a que el tejido muscular es reemplazado por grasa.

La debilidad no está asociada con el **dolor** y lo normal es no sentir molestia alguna cuando se toca algún músculo. A veces,

especialmente en los tipos de distrofia que afectan a los brazos, los **calambres** y la rigidez son bastante comunes. Éstos suelen ocurrir con mayor frecuencia en las miopatías metabólicas en las que el músculo tiene alguna dificultad para obtener energía a partir de los combustibles que obtiene de la alimentación. La frecuencia y la intensidad del dolor en las ENM no se reconocen bien, por lo que debe examinarse minuciosamente.

En algunas ENM, en donde los nervios periféricos se hallan afectados, pueden aparecer **síntomas sensitivos** como hormigueos en las extremidades, dolores en brazos o piernas, pérdida de la sensibilidad, etc.

Cuando la enfermedad aparece en el recién nacido o en los primeros meses de vida se reconoce por **hipotonía** (que es la falta de tono muscular), disminución de los movimientos espontáneos del bebé, llanto débil y dificultad en la succión.

La afectación muscular puede producir consecuencias funcionales sobre otros órganos y sistemas corporales.

Además de la presencia de estos síntomas, la afectación muscular puede producir consecuencias funcionales sobre otros órganos y sistemas del cuerpo que pueden dar lugar a las siguientes *complicaciones*:

- **Alteraciones de la marcha:** Son muy variables. En determinadas enfermedades congénitas no existe capacidad de marcha. En otros casos se pierde precozmente o puede mantenerse hasta la edad adulta, aunque con un deterioro lento y progresivo.
- **Deformidades articulares:** Son frecuentes, pudiendo acelerar la pérdida de la marcha. Su gravedad y frecuencia aumentan cuando se pierde la deambulación y aunque son inevitables, pueden retrasarse con un tratamiento de rehabilitación precoz.
- **Alteraciones de la columna vertebral – escoliosis:** La escoliosis es la desviación de la columna condicionada por la pérdida de la marcha y el confinamiento en la silla de ruedas, unido a las contracturas musculares.
- **Alteraciones respiratorias.** Se producen por una falta de fuerza en la musculatura respiratoria, principalmente de

los músculos abdominales e intercostales, que junto a alteraciones de la caja torácica (favorecidas por la escoliosis), dificultan la tos y el drenaje de secreciones, favoreciendo complicaciones como neumonías o atelectasias.

- **Alteraciones cardíacas:** Son variables, existiendo enfermedades con trastornos del ritmo cardíaco graves. En otras, es frecuente la insuficiencia cardíaca y también una miocardiopatía hipertrófica que va empeorando progresivamente.
- **Osteoporosis - fracturas:** La osteoporosis es la pérdida de masa ósea condicionada por la disminución de la movilidad global. Las fracturas se presentan en una alta incidencia y son debidas a la osteoporosis secundaria a la inmovilización.
- **Alteraciones nutricionales:** Puede producirse una malnutrición (por disminución de la ingesta de alimentos o al aumento del trabajo respiratorio) u obesidad (aumento de peso debido a la falta de ejercicio físico secundario a inmovilización). En fases avanzadas de la enfermedad suelen aparecer problemas para masticar y tragar los alimentos, es decir, dificultades en la deglución o disfagia.

1.7 ¿CÓMO ES LA EVOLUCIÓN DE LAS ENM?

La evolución de las ENM, al igual que su sintomatología, es muy diferente según la causa y el tipo de patología. Es decir, cada ENM tiene su propio perfil evolutivo.

En general, las ENM son neurodegenerativas, es decir, su evolución implica una **pérdida progresiva** de la capacidad funcional para la movilidad global y para realizar las tareas de la vida cotidiana. Esta situación produce un aumento de la necesidad de ayuda para realizar estas actividades, bien asistencia de tercera persona o bien a través de otros dispositivos como adaptaciones o ayudas técnicas.

Las ENM puede clasificarse, según su ritmo de evolución en: enfermedades lentamente progresivas, y las rápidamente progresivas.

Por otra parte, en las enfermedades del nervio, músculo o unión neuromuscular de base **autoinmune**, el curso clínico puede ser **intermitente**, es decir, puede haber etapas con brotes de síntomas intercalados con fases de remisión. Algunas ENM son letales por progresión de la debilidad o por las complicaciones que le acompañan.

Algunas **debutan** en la **infancia** con retraso en algunas funciones neuromusculares (sedestación, gateo, marcha, carrera...), alteraciones en el desarrollo esquelético (desviación de la columna vertebral, pies zambos...), alteraciones en el desarrollo psicomotor (en ocasiones retraso mental asociado) o trastornos neurológicos asociados como epilepsia. En otros casos, la enfermedad se inicia en la **adolescencia** o en la **edad adulta**.

Las principales *causas* que disminuyen la capacidad funcional son: la pérdida progresiva de la deambulación, la aparición de curvaturas en la espalda o escoliosis (que afectan a la estructura global del esqueleto), las retracciones tendinosas y la insuficiencia respiratoria.

La mayoría (no todas) de las ENM tienen un curso evolutivo que se puede dividir en **cuatro fases**:

- **Marcha libre.** Es la fase inicial o del diagnóstico.
- **Deterioro de la marcha.** Disminución progresiva de la fuerza en piernas con un deterioro rápido de la marcha, instaurándose un patrón característico en hiperlordosis con ampliación de la base de sustentación y equinismo.
- **Fase de silla de ruedas.** Cesa definitivamente la deambulación.
- **Prolongación de la vida.** La afectación respiratoria aparece al avanzar la enfermedad. Existe una gran dificultad para la realización de las AVD, por lo que estos pacientes evolucionarán hacia una dependencia total. En las últimas fases, es frecuente la aparición de una miocardiopatía hipertrófica progresiva.

Este esquema de evolución varía considerablemente, tanto en la edad de inicio como en el ritmo evolutivo.

Muchas de las personas afectadas no podrán alcanzar nunca un adecuado nivel de independencia para las actividades básicas de la vida diaria como el vestido o la higiene. Incluso un cierto nivel de independencia adquirido, puede perderse con la evolución

de la enfermedad. La ausencia de marcha produce una falta de independencia para los desplazamientos y una incapacidad para autopropulsar una silla de ruedas. Además, la progresividad de la enfermedad produce que la persona tenga que ir adaptándose constantemente a los cambios, proceso que merma la esfera psicoemocional.

1.8 EL TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Actualmente, no hay curación para la mayoría de ENM. Muchas **son hereditarias**, lo cual significa que, por el momento, no se puede conseguir un tratamiento efectivo que lleve a la recuperación, es decir, no existe una terapia curativa.

Aunque cada día aumenta el conocimiento acerca de sus orígenes genéticos, el tratamiento de muchas de ellas se encuentra hoy en un estado embrionario. Sin embargo, los esfuerzos investigadores están dando grandes pasos en el conocimiento adecuado de las terapias genéticas y de fármacos que cambiarán la situación. En el caso de las **enfermedades neuromusculares adquiridas**, la situación es distinta, y se puede llegar incluso a una curación de los síntomas, identificando la causa y tratándola.

Por eso, hay que tener en cuenta que la situación es diferente según de qué enfermedad se trate pero no debe confundirse curación con tratamiento.

No existen enfermedades intratables. En muchos casos no existen medicamentos que curen, pero esto no significa que no puedan ser tratadas. Tratar una enfermedad significa en muchos casos aliviar y mejorar los síntomas, reducir y prevenir complicaciones, mejorar la independencia... en suma, **mejorar la calidad de vida**.

El hecho de que estas enfermedades no tengan un tratamiento etiológico, ha llevado a iniciar programas de manejo sintomático con un adecuado tratamiento de la función articular, o el uso de ortesis o dispositivos que permitan mantener la deambulación, con una adecuada valoración ortopédica, para prevenir anomalías esqueléticas. Estas intervenciones médicas han aumentado la esperanza de vida y mejorado su calidad para las personas afectadas.

Este aumento de la calidad de vida tiene, por tanto, mucho que ver con el programa de rehabilitación aplicado y basado en el control, la prevención y el tratamiento de las complicaciones, con el objetivo de evitarlas o retrasarlas.

El tratamiento de las ENM también puede incluir la prescripción de un **estilo de vida determinado**; por ejemplo, impedir el uso excesivo de los músculos, evitar ayunos prolongados o evitar situaciones en las que se pudiera producir la compresión del nervio periférico.

A continuación se hará referencia y se explicarán de forma breve los *tipos de tratamiento* que existen para la intervención en las ENM:

- a) Tratamiento etiológico y farmacológico.
- b) Tratamiento rehabilitador o de mantenimiento.
- c) Tratamiento quirúrgico.

1.8.a Tratamiento etiológico y tratamiento farmacológico

¿Qué es el tratamiento etiológico? ¿está relacionado con el tratamiento farmacológico?

El tratamiento etiológico es el conjunto de medidas terapéuticas que actúan sobre la causa de la enfermedad. Entre estas medidas se incluyen fármacos u otro tipo de terapias como la génica.

En algunas ENM de origen genético, la causa no es todavía conocida, por lo que la implantación del tratamiento etiológico no es posible. En estos casos, se han desarrollado programas de tratamiento sintomático y rehabilitador con acciones encaminadas a prevenir las complicaciones y reducir el efecto de las manifestaciones clínicas con un programa específico de ejercicios y rutinas.

En las ENM adquiridas sí es posible localizar la causa de la misma y tratarla, incluso consiguiendo una remisión completa de la enfermedad.

¿Qué tipo de tratamiento etiológico existe para las ENM de origen genético?

Actualmente no se dispone de un tratamiento médico específico en la mayoría de las ENM de origen genético.

La investigación de nuevas técnicas, tratamientos y métodos de exploración está en auge hoy en día y son muchos los investigadores que aúnan sus esfuerzos para aumentar el conocimiento en estas nuevas terapias. Sin embargo, no se ha logrado que ninguna de ellas sea totalmente efectiva a nivel clínico.

Así, el campo de la terapia de las ENM no es fácil. Es muy importante el desarrollo de una investigación científica seria y la colaboración de afectados, familiares, médicos y científicos; con el fin de conseguir tratamientos eficaces en la clínica que mejoren la calidad de vida y la recuperación de los afectados por ENM.

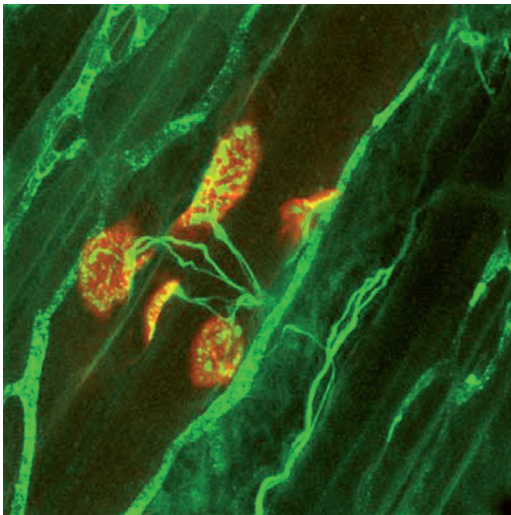
Los tratamientos etiológicos de las ENM de origen genético se agrupan en 3 tipos:

- .Terapias moleculares o génicas.
- .Terapias basadas en células
- .Terapias farmacológicas

Los tratamientos etiológicos se agrupan en tres *tipos de terapias*:

1. Las TERAPIAS MOLECULARES o génicas.

La terapia génica es una ciencia muy joven. Se basa en el concepto de que una enfermedad puede y debe ser abordada a nivel del mecanismo genético que la origina.

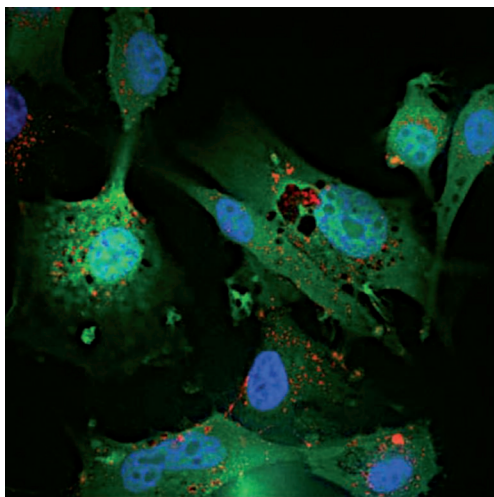


La terapia génica consiste en sustituir o añadir una copia normal de los genes en la región defectuosa del ADN (que se encuentra en el núcleo de las células) para corregir el defecto y restablecer la función alterada mediante técnicas de manipulación directa.

Lo fundamental es conocer el gen responsable de la enfermedad, que se ha identificado en algunas ENM (como en la Duchenne), pero no en todas; por eso, su aplicación se complica en las ENM que todavía no han sido minuciosamente estudiadas.

La terapia génica puede llevarse a cabo de dos *maneras*:

- Modificación directa de las células presentes en el tejido que manifiesta la disfunción (*terapia in vivo*).
- Extracción de esas células modificándolas genéticamente fuera del organismo y reintroduciéndolas corregidas en el tejido correspondiente (*terapia ex vivo*).



2. Las TERAPIAS BASADAS EN CÉLULAS.

Las terapias celulares o basadas en células pretenden mejorar las características de las células distróficas o repoblar el músculo afectado.

La terapia celular que más se ha venido utilizando en los últimos años es el **trasplante de mioblastos**. Se realiza desde un donante hasta el músculo distrófico o afectado del huésped. Una variante de la terapia celular es el **uso de células multipotenciales**: Células de la población SP de médula ósea o de tejido muscular o células madre en general.

3. Las TERAPIAS FARMACOLÓGICAS.

Los pacientes también pueden beneficiarse de una serie de fármacos, muchos de los cuales tienen capacidad anabolizante. No hay todavía una medicación capaz de CURAR este tipo de enfermedades pero hay medicamentos que son efectivos en algunas formas; por ejemplo, para disminuir la progresión de la enfermedad en forma significativa preservando la funcionalidad por más tiempo.

Los fármacos empleados con las ENM de origen genético son:

- .Glucocorticoides o corticosteroides
- .Antibióticos aminoglucósidos
- .Oxandrolona
- .Albuterol
- .Sobreexpresión celular de la utrofina

¿Qué tipo de tratamiento etiológico existe para las ENM adquiridas?

El tratamiento farmacológico puede dar buenos resultados en algunas ENM adquiridas.

En el caso de las miopatías adquiridas de origen tóxico o endocrinológico y en las neuropatías paraneoplásicas (asociadas a un cáncer) se puede tratar la causa, cuando ésta se ha identificado.

En las miopatías, neuropatías y síndromes miasteniformes de origen autoinmune, se utilizan diversas estrategias para disminuir el efecto inmunitario desencadenante y así, tratar o retrasar los síntomas: corticoides, inmunosupresores, IgIV o anticuerpos monoclonales.

El tratamiento farmacológico de las ENM adquiridas de origen endocrino (hiper e hipotiroidismo, hiperparatiroidismo y diabetes mellitus) es hormonal y también puede llevar a la completa recuperación del trastorno neuromuscular.

Hay otros medicamentos y sustancias que pueden ayudar a un mejor desempeño físico, es decir, el tratamiento de molestias como calambres musculares y miotonía. Su uso dependerá del tipo de distrofia y de la situación particular en cada caso.

En muchas ENM con compromiso de la musculatura respiratoria es importante la aplicación precoz de diversas medidas de ven-

tilación respiratoria. Las cardiopatías asociadas a algunas ENM pueden requerir la instalación de un marcapasos o un desfibrilador profiláctico, requerir tratamiento médico antiarrítmico, o un trasplante de miocardio.

1.8.b Tratamiento rehabilitador

Aunque todavía no se sepa como curar la enfermedad, sí es posible prevenir que se agrave, es decir, reducir el impacto funcional de la disminución de fuerza muscular, través de un programa de rehabilitación o mantenimiento.

El objetivo de la intervención (y la prevención) no sólo es evitar la aparición de situaciones de urgencia, sino también tener el menor número posible de complicaciones, tanto para disfrutar de una mejor calidad de vida como para estar mejor en el medio físico y psicológico.

El programa rehabilitador debe ser:

- Precoz** (iniciarse en el momento del diagnóstico).
- Constante**: tratamiento fisioterápico continuado (2 o 3 veces por semana).
- Individualizado** (según el tipo de enfermedad y características clínicas).
- Adaptado** a la fase evolutiva y tipo de enfermedad.
- Domiciliario** (aunque en ocasiones puede ser hospitalario o ambulatorio).
- Con **abordajes interdisciplinarios** (equipo de profesionales).

A su vez los afectados por ENM deberán seguir:

- Controles regulares por el equipo multidisciplinario, según el tipo de enfermedad y fase evolutiva.
- Seguir controles regulares por el médico rehabilitador cada 6 o 12 meses.

Los beneficios de los programas de rehabilitación son muy importantes para los pacientes con ENM ya que, además de conseguir una mejoría del nivel funcional, pueden contribuir a aumentar su estado de salud y su calidad de vida.

En el apartado 2 (Tratamiento de rehabilitación) de esta sección encontrarás toda la información referida a las características de esta intervención, los profesionales implicados, así como los objetivos y las pautas fundamentales del tratamiento.

1.8.c Tratamiento quirúrgico

Una ENM de base no necesita un tratamiento quirúrgico, en relación con la afectación muscular. Sin embargo, como ya se ha visto, esta afectación produce una serie de consecuencias funcionales, a veces vitales, sobre otras estructuras del cuerpo: aparato locomotor, sistema respiratorio, aparato digestivo, sistema circulatorio, entre otros.

El nivel de afectación de estas estructuras puede ser tal que requiera una intervención quirúrgica con el fin de reducir los riesgos y consecuencias de estas complicaciones y prevenir situaciones de urgencia o de compromiso vital.

El tratamiento quirúrgico puede ser necesario para tratar:

- .Complicaciones óseas.
- .Complicaciones respiratorias.
- .Problemas digestivos
- .Complicaciones cardíacas

A continuación se describen brevemente las intervenciones quirúrgicas más frecuentes que puede requerir una persona con ENM y las estructuras corporales implicadas en cada una de ellas.

Tratamiento quirúrgico de las complicaciones óseas.

Muchas ENM están asociadas al desarrollo de contracturas en las extremidades, sobre todo, en las personas que utilizan una silla de ruedas. Para prevenir la aparición de las mismas se lleva a cabo un plan de ejercicios físicos, combinado con el uso de las ortesis o férulas correspondientes, así como el mantenimiento de una correcta higiene postural. Sin embargo, cuando las contracturas no son corregibles o controlables con estas medidas, se debe recurrir a la cirugía.

Una complicación habitual, derivada de la inmovilización y uso de la silla de ruedas, es la **escoliosis** o desviación lateral de la columna. El tratamiento de la escoliosis es, preferentemente ortésico, a través del uso de corsés especiales. Cuando estos métodos no consiguen mejorar la reductibilidad de la curva y la función respiratoria se ve afectada, se indica entonces el tratamiento quirúrgico.

Este tratamiento evita la progresión de la curvatura, equilibra el tronco sobre la pelvis (respetando el crecimiento de la columna

vertebral) y mejora la función pulmonar y la calidad de vida en estos pacientes.

El momento oportuno para la cirugía depende de la etapa de crecimiento de la persona (se indica sólo a partir de los 12 años), de su función pulmonar, su nivel de malestar y la velocidad de progresión de la curvatura.

La indicación quirúrgica en la actualidad se plantea a partir de los 35 grados Cobb (es el ángulo de desviación de la columna con respecto a la línea media).

La técnica quirúrgica empleada consiste en la fusión posterior instrumentada, es decir, un implante quirúrgico en las vértebras, que abarca toda la columna vertebral desde la segunda vértebra torácica hasta el sacro. Después de la cirugía para escoliosis, la persona se siente mucho más erguida y tiene menos problemas para respirar.

Otras complicaciones osteoarticulares también necesitan un tratamiento quirúrgico. Por ejemplo, si existen contracturas del tobillo y deformaciones de la articulación, la cirugía del cordón del talón y de la articulación del pie puede ser necesaria para prolongar la marcha.

Tratamiento quirúrgico de las complicaciones respiratorias

En algunas ENM, y como consecuencia de la afectación de los músculos respiratorios, se puede llegar a desarrollar una insuficiencia respiratoria. La ventilación, que es la circulación del aire a través de los pulmones, es insuficiente al estar estos músculos debilitados.

En este caso, es necesario recurrir a la ventilación asistida a través de un ventilador en el domicilio. Siempre que sea posible, se utiliza un método no invasivo para establecer la conexión al ventilador: una máscara nasal, una pieza de boca o una máscara oronasal.

Pero puede ocurrir que, si la **ventilación** ha de mantenerse permanentemente o durante casi todo el día, no sea suficiente con estos sistemas, siendo necesario entonces recurrir a la **traqueotomía** (ventilación asistida invasiva).

Esta intervención debe estar planificada en momentos que no haya urgencia y se debe limitar sólo a la presencia de alguna de las siguientes situaciones: problemas de deglución, obstrucción

no controlable por técnicas de tos asistida, preferencia del afectado y dependencia extrema de ventilación no invasiva.

La *traqueotomía* consiste en la apertura de un orificio, practicado mediante una intervención quirúrgica, en el cuello, en la parte alta de la tráquea unos 5 cm por debajo del cartílago tiroideo o nuez. A través de este orificio se inserta un tubo directamente en la vía respiratoria para suministrar aire a los pulmones. Este tubo también permite la aspiración de las secreciones respiratorias mediante el empleo de sondas y un aspirador eléctrico.

Aunque este tipo de ventilación asistida tiene sus inconvenientes, permite proporcionar una ventilación eficaz. Esto supone, en la mayoría de los casos, que los beneficios obtenidos son mayores que los problemas y molestias que conlleva.

Es muy importante que el afectado y cuidador reciban, por parte de los profesionales sanitarios, toda la información sobre los cuidados específicos que debe recibir una persona traquetomizada. La adquisición de unos buenos cuidados, sobre todo en lo relativo a la higiene, determinará que muchos de los inconvenientes se reduzcan de forma importante.

Gastrostomía

En las ENM rápidamente progresivas, sobre todo cuando la pérdida funcional es importante, suelen aparecer trastornos en la alimentación y la deglución (disfagia).

Los problemas en la alimentación pueden ser tratados a través de diferentes medidas: modificar la textura de los alimentos, uso de espesantes, establecer una rutina de las comidas, realizar masajes favorecedores del tránsito intestinal, mantener una postura adecuada durante la alimentación o tomar fármacos específicos para la producción de saliva.

Sin embargo, cuando los músculos usados para tragar y masticar se debilitan, se presenta riesgo de deshidratación, desnutrición, asfisia o infecciones respiratorias causadas por la inhalación de alimentos o líquidos hacia los pulmones (aspiración). Cuando no se puede realizar una correcta alimentación e hidratación por vía oral, está indicada la alimentación a través de una sonda. El uso de otra vía de alimentación no impide el mantenimiento de la vía oral. Existen dos *opciones* a la hora de colocar una sonda:

- **Sonda nasogástrica (SNG):** se recomienda en aquellos casos que necesitan un sondaje durante un período corto de tiempo (4-6 semanas). El tubo nasogástrico se introduce a través de la nariz, atraviesa la garganta y llega al estómago.
- **Alimentación por vía parenteral:** la sonda se introduce directamente en el estómago y es la solución de elección cuando la persona necesita una intubación durante un período prolongado de tiempo.

Intervenciones cardíacas

Las ENM pueden complicarse con una afección cardíaca. Su frecuencia e intensidad son variables. Cuando la capa de músculos del corazón se debilita y no bombea de forma efectiva (cardiomiopatía), la persona pueden sentir fatiga y letargo, hinchazón de las piernas y los pies, extremidades frías, problemas digestivos y otros síntomas de mala circulación. Por eso es muy importante llevar a cabo un seguimiento periódico de la función cardiovascular. El tratamiento farmacológico controlado por un cardiólogo puede mejorar la función de los músculos del corazón.

Cuando los medicamentos no funcionan, las personas afectadas se pueden beneficiar de la colocación de un marcapasos, y otros podrían incluso someterse a un trasplante de corazón. La indicación de estas intervenciones dependerá del tipo y la evolución de la enfermedad.

Cuadro resumen. Las enfermedades neuromusculares

| | | |
|------------------------|---|--|
| Características | <ul style="list-style-type: none"> - Afectan a: músculo, unión neuromuscular, nervio periférico o motoneurona espinal - Enfermedades raras y poco conocidas - Aparición en cualquier etapa de la vida - Origen hereditario o adquirido - Enfermedades crónicas - De tipo progresivo - No existe tratamiento curativo para la mayoría | |
| Epidemiología | <ul style="list-style-type: none"> - Más de 150 diagnósticos - Más de 40 000 afectados en España - Prevalencia de ENM en la infancia: 100 casos por cada 100 000 habitantes. - Prevalencia de ENM en la edad adulta: 1 caso por cada 5000 personas | |
| Etiología | <ul style="list-style-type: none"> - De origen genético - Adquiridas | <ul style="list-style-type: none"> - Autosómica recesiva - Autosómica dominante - Recesiva ligada al sexo - De origen inmunológico - De origen infeccioso - De origen tóxico-medicamentoso - De origen endocrino-metabólico |
| Clasificación | <ul style="list-style-type: none"> - Distrofias Musculares (DM) | <ul style="list-style-type: none"> - Distrofinopatías - DM congénitas - DM de Emery Dreifuss - DM de cinturas - DM facioescápulohumeral - DM oculofaríngea - Miopatía de Bethlem - Sarcoglocanopatías |
| | <ul style="list-style-type: none"> - Miopatías distales | <ul style="list-style-type: none"> - MD Welander - MD Markesbery-Griggs - MD Miyoshi - MD Nonaka |

| | |
|--|---|
| <p>- Miopatías congénitas</p> | <p>- MC nemalínica - MC <i>central core</i> - MC centronuclear - MC miotubular - MC con minicores</p> |
| <p>- Distrofia muscular de Steinert</p> | |
| <p>- Miotonías congénitas</p> | <p>- De Becker y Thomsen - Condrodistrófica</p> |
| <p>- Parálisis periódicas familiares</p> | <p>- Adinamia episódica de Gamstorp y enfermedad de Westphal - Paramiotonía de Eulenburg</p> |
| <p>- Enfermedades musculares inflamatorias</p> | <p>- Polimiositis y dermatomiositis - Miositis por cuerpos de inclusión</p> |
| <p>- Miositis osificante progresiva</p> | |
| <p>- Miopatías metabólicas</p> | <p>- Miopatías mitocondriales - Lipidosis musculares - Glucogenosis musculares</p> |
| <p>- Enfermedades de la unión neuromuscular</p> | <p>- Miastenia gravis - Síndrome de Eaton-Lambert - Síndromes miasténicos congénitos.</p> |
| <p>- Amiotrofias espinales</p> | <p>- Tipos I y Ib - Tipo II - Tipo III - Tipo IV</p> |
| <p>- Neuropatías hereditarias sensitivo motoras</p> | <p>- Enfermedades de Charcot-Marie-Tooth</p> |

| | | |
|-----------------------|----------------------------------|--|
| Diagnóstico | - Historia clínica | <ul style="list-style-type: none"> - Antecedentes - Entrevista |
| | - Examen clínico | <ul style="list-style-type: none"> - Valoración física - Pruebas analíticas - Valoración psicosocial |
| | - Pruebas complementarias | <ul style="list-style-type: none"> - Exámenes de laboratorio - Estudio radiológico del músculo - Electromiografía - Estudios de conducción nerviosa - Estudios de cuantificación sensitiva - Biopsia muscular - Biopsia del nervio - Test genético |
| Sintomatología | - Principales síntomas | <ul style="list-style-type: none"> - Debilidad muscular (progresiva o intermitente) - Fatiga - Miotonía - Contracturas - Hipotonía |
| | - Síntomas ocasionales | <ul style="list-style-type: none"> - Pseudohipertrofia - Dolor - Calambres musculares - Alteraciones sensitivas |
| | - Posibles complicaciones | <ul style="list-style-type: none"> - Alteraciones de la marcha - Deformidades articulares - Escoliosis - Alteraciones respiratorias - Alteraciones cardíacas - Osteoporosis - Alteraciones nutricionales |

| | | |
|--------------------|------------------------------------|---|
| Evolución | - Progresivas | - Lentamente progresivas - Rápidamente progresivas |
| | - Algunas intermitentes | - Autoinmunes |
| | - Posible comienzo en: | - Infancia - Adolescencia - Edad adulta |
| | - Fases del curso evolutivo | - Marcha libre - Deterioro de la marcha - Fase de silla de ruedas - Prolongación de la vida |
| Tratamiento | - Tratamiento etiológico | - <i>Origen genético:</i> a) Terapias moleculares b) T. basadas en células c) T. farmacológicas - <i>Origen adquirido:</i> a) Tratamiento farmacológico b) Tratamiento físico |
| | - Tratamiento rehabilitador | |
| | - Tratamiento quirúrgico | - De complicaciones óseas - De complicaciones respiratorias - Gastrostomía - Intervenciones cardíacas |

2. EL TRATAMIENTO DE REHABILITACIÓN

2.1 LA IMPORTANCIA DEL EQUIPO MULTIDISCIPLINAR ¿POR QUÉ SON TAN NECESARIOS TANTOS PROFESIONALES?

La gran variedad de ENM, la complejidad del diagnóstico, la diversidad de su evolución y su pronóstico, sus múltiples manifestaciones clínicas y los rápidos progresos científicos y técnicos exigen una intervención coordinada de especialistas de diferentes disciplinas. En el ámbito de rehabilitación cada enfermedad tiene unas necesidades específicas, por ello, el abordaje debe ser **multidisciplinar**.

El equipo multidisciplinar estará formado por diferentes profesionales sociosanitarios, cada uno realizando su intervención específica, pero trabajando de forma coordinada, para atender a las diferentes necesidades de la persona y para alcanzar objetivos comunes. Este equipo debe tener una gran competencia en el diagnóstico e intervención con ENM, perfeccionando sus conocimientos de forma continua.

Las intervenciones en equipo de estos profesionales constituyen la **rehabilitación funcional**.

a) ¿Es un problema la falta de un equipo especializado?

La falta de un equipo multidisciplinar especializado en la intervención de estas enfermedades en la mayoría de centros hospitalarios produce una serie de problemas, para los afectados y sus familiares, en distintas *áreas*:

1.- Aspectos relacionados con el diagnóstico:

- Los profesionales no especializados se sienten impotentes y su conocimiento sobre las posibilidades para el seguimiento de los afectados es insuficiente.
- Cuando el diagnóstico precoz no permite apreciar síntomas de la enfermedad, se corre el riesgo de abandonar erróneamente el seguimiento.
- La atención especializada implica, en consecuencia, una colaboración multidisciplinar para el diagnóstico de las ENM.

2.- Aspectos relacionados con la asistencia:

- Ausencia total de conocimientos y experiencia sobre ayudas técnicas, adaptaciones y tratamiento especializado, con la consecuencia de una asistencia poco especializada.

3.- *Aspectos psicológicos y sociales:*

- El número de profesionales y terapeutas que intervienen con el afectado y su familia de manera continuada constituyen una intromisión en la vida privada.

4.- *Aspectos relacionados con el sistema sanitario:*

- La atención al afectado está organizada de tal modo que existe una ruptura o un cambio del tratamiento y del equipo médico en el paso de niño a adulto.
- Las infraestructuras y recursos materiales del hospital están poco adaptados para las personas con discapacidad, en especial, con ENM.
- Falta de un consenso médico consolidado sobre métodos de intervención estandarizados, porque no se conocen o están poco validados
- Carencia importante de apoyos en el ámbito psicológico.

Las personas afectadas y su familia precisan una **atención integral y continuada**, lo que justifica la necesidad de ser tratados en **unidades específicas**.

b) ¿Qué soluciones aporta el equipo multidisciplinar?

Una vez enumeradas las consecuencias a distintos niveles de la falta del equipo especializado, se determina la necesidad de la presencia del mismo para garantizar la correcta intervención en las ENM.

El equipo estará compuesto de forma que sea capaz de abordar las ENM en el ámbito del funcionamiento somático, de los hábitos de la vida diaria, de la comunicación y de la esfera social y psíquica. Por este motivo, se requiere un grupo conocedor de estas enfermedades, la discapacidad que de ellas se deriva y la forma más beneficiosa de manejarlas.

El número de profesionales con los que se encuentra la persona afectada y su familia se irá ampliando, conforme vaya evolucionando la enfermedad y vayan aumentando las demandas de ayuda. Los profesionales sociosanitarios **informan y forman a la persona afectada y su familia**, anticipan y detectan las situacio-

nes de urgencia y reducen las consecuencias funcionales y vitales de la evolución de la enfermedad. Es muy importante el diálogo con la persona afectada y con su familia ya que son ellos los que mejor transmiten las dificultades, necesidades y carencias. Además, todas las acciones que se realicen se deben plantear con tiempo y teniendo en cuenta sus intereses, expectativas, angustias y deseos, así como considerar las cuestiones emocionales, sociales, económicas y culturales.

El equipo también realiza una función consultiva respecto a la atención primaria y especializada. El papel del médico y de la enfermera de Atención Primaria es fundamental porque pueden identificar rápidamente los problemas que, con la discapacidad instalada, pueden darse con mayor riesgo, actuar en esta situación sobre enfermedades que dan lugar a una pérdida de autonomía y adoptar, en consecuencia, medidas preventivas. Además, conocen a la persona, su entorno familiar y social, lo que les permitiría desarrollar y aplicar un plan de atención individualizado. Por todo ello, es necesario un **protocolo de intervención integral y un trabajo coordinado**, tanto desde el punto de vista diagnóstico como terapéutico.

Aunque los objetivos de la intervención individualizada de los distintos profesionales del equipo son muy semejantes y parten de una concepción unitaria de la persona (holística o global), la **especificidad en la metodología** de tratamiento de los profesionales sociosanitarios marca sus notas distintivas.

Es importante que exista una red de rehabilitación en la comunidad para asegurar la **continuidad de cuidados** y atenderse al principio de accesibilidad.

A continuación se verá el papel y la intervención de los diferentes profesionales de un equipo multidisciplinar especializado en el tratamiento de las ENM. En este apartado se hace referencia a los profesionales del ámbito sanitario.

En la sección II y III de la guía se verá la intervención de otros profesionales que también forman parte de este equipo, pero que desarrollan su actividad en el área psicoemocional (psicólogo, pedagogo) y social (trabajador social).

2.2 PROFESIONALES SANITARIOS IMPLICADOS EN EL TRATAMIENTO

El tratamiento de rehabilitación, que recibe la persona afectada por una ENM y en el que participa su familia, requiere un protocolo de manejo integral, llevado a cabo por un equipo formado por diferentes profesionales sociosanitarios. Este equipo está dirigido por un médico especialista coordinador y se divide en dos *grupos*, intercomunicados:

- Un conjunto de profesionales sanitarios facultativos: son los médicos especialistas del diagnóstico y tratamiento, en caso necesario, de las afecciones funcionales en diferentes órganos y sistemas de la persona afectada. Tienen los conocimientos y experiencia necesarios, cada uno en su disciplina y están al día en las últimas líneas de investigación.
- Un grupo de rehabilitación funcional multidisciplinar, formado por profesionales sanitarios no facultativos, que realiza: la valoración de la discapacidad y el tratamiento funcional de máxima calidad. Este es el grupo terapéutico, coordinado por el médico rehabilitador y en contacto con los demás facultativos.

Todos los profesionales del equipo multidisciplinar trabajan de forma coordinada y hacia la consecución de los mismos objetivos. A continuación se describen brevemente las funciones que cada uno de estos profesionales tienen dentro del equipo multidisciplinar. No todos los profesionales participan de forma continua en el tratamiento; algunos, como el cardiólogo o el neumólogo, actúan de forma puntual para evaluar y tratar algunas de las complicaciones subyacentes a las ENM.

a) Grupo de diagnóstico – Especialistas médicos.

I. Neurólogo: Es el médico especialista en el estudio de las enfermedades y trastornos que afectan al sistema nervioso. Se encarga del diagnóstico y tratamiento de los trastornos del cerebro, de la médula espinal, de los nervios, de los músculos y del dolor. Se ocupa también de las complicaciones en el sistema nervioso de otras enfermedades. Por tanto, es el médico al que habitualmente acuden los enfermos con ENM, derivados por el médico de cabe-

cera. Las *funciones* concretas del neurólogo en la intervención de estas enfermedades son:

- Realizar una correcta anamnesis y exploración clínica para orientar el juicio diagnóstico.
- Prescribir las pruebas complementarias que conduzcan al correcto y definitivo diagnóstico.
- Emitir el diagnóstico de ENM en base a las pruebas realizadas.
- Establecer el tratamiento farmacológico más adecuado en función de las características clínicas de la enfermedad.
- Derivar al afectado al médico rehabilitador para que éste establezca el plan terapéutico.
- Realizar un seguimiento de las condiciones clínicas del afectado y de la evolución de su enfermedad.
- Colaborar con el resto de profesionales del equipo.

II. Neuropediatra: Es el profesional cuya disciplina clínica se ocupa de la asistencia a niños con trastornos del sistema nervioso central y del sistema neuromuscular. Sus conocimientos y medios técnicos proceden de la neurología, pero teniendo en cuenta los matices específicos del desarrollo del niño. Es decir, el neuropediatra realiza funciones similares al neurólogo, pero éste se ocupa del niño durante su etapa de crecimiento, puede incluir una asistencia también al adolescente (el límite de edad depende de los centros). La participación de este profesional es esencial en unidades de atención temprana e instituciones de neurorehabilitación, así como su comunicación con el resto del equipo.

III. Médico rehabilitador: Asume la coordinación del proceso rehabilitador global de cada paciente. Realiza la consulta médica y establece el tipo de tratamiento, la duración del mismo y la revisión médica posterior. Se encargará de coordinar el grupo terapéutico y permitir la comunicación entre todo el equipo para llevar a cabo el tratamiento multidisciplinar. Debe tener unos conocimientos y experiencia específicos en la rehabilitación funcional de las personas con ENM. Entre sus *acciones principales* destacan las siguientes:

- Explorar y evaluar de forma general y exhaustiva la capacidad funcional del afectado, estableciendo un pronóstico funcional en relación a la marcha y a las actividades de la vida diaria.

- Solicitar exploraciones complementarias para vigilar y valorar la situación de las diferentes estructuras corporales.
- Elaborar y prescribir un programa individualizado y apropiado de ejercicios, ayudas técnicas y otras medidas de la medicina física y rehabilitadora.
- Intentar conseguir el máximo grado de independencia funcional en estos pacientes, coordinando un plan de tratamiento rehabilitador. Esta es su función prioritaria.
- Programar un plan de seguimiento para el control riguroso de la evolución de la enfermedad y de la aparición de posibles complicaciones, manteniendo una actitud preventiva.
- Realizar la prescripción de ortesis (férulas), o sillas de ruedas cuando sean necesarias.
- Realizar el control y el seguimiento de la enfermedad, adecuando el programa terapéutico según los cambios clínicos debido a la evolución de la misma.

IV. Neumólogo: Es el médico encargado del estudio de las enfermedades del aparato respiratorio. Las ENM pueden producir complicaciones respiratorias, por lo que la *actuación* de este profesional es fundamental para:

- Examinar de forma exhaustiva las funciones respiratorias: capacidad vital, gasometría, estudio cualitativo del sueño, fibroscopia...
- Llevar a cabo un seguimiento periódico de las funciones respiratorias vitales, presencia de obstrucciones y aparición de infecciones.
- Identificar situaciones de riesgo o de intervención médico-quirúrgica inmediatas.
- Programar un tratamiento de mantenimiento de la función respiratoria a través del tratamiento farmacológico, cuando sea preciso.
- Prevenir (vacunaciones) y tratar las infecciones respiratorias.
- Informar al afectado y su familia sobre la evolución respiratoria de la enfermedad, los tratamientos existentes, así como sus signos de alerta y las pautas de actuación en situaciones de urgencia.

- Valorar la necesidad de ventilación no invasiva nocturna o la realización de traqueotomía en el momento más idóneo para el paciente, previo una exhaustiva información y asesoramiento a la familia.
- Además, trabajará de forma coordinada con el médico rehabilitador y el fisioterapeuta especialista en respiratorio.

V. Cardiólogo: Es un profesional de la medicina que se ocupa de las afecciones del corazón y del aparato circulatorio. Algunas ENM pueden complicarse con una afectación cardíaca, por lo que la actuación del cardiólogo abarca las siguientes *funciones*:

- Realizar un examen clínico y un seguimiento periódico y regular sobre el estado cardíaco.
- Establecer las pautas de tratamiento cardiológico más adecuadas según la evolución de la enfermedad.
- Vigilar y actuar de forma inmediata ante las situaciones de urgencia.
- Informar al afectado y a su familia sobre la importancia de la prevención y los controles regulares.
- Trabajar de forma coordinada con el resto de profesionales del equipo.

VI. Cirujano ortopeda: Es un médico especialista en una rama de la cirugía referida a desórdenes del aparato locomotor, de sus partes musculares, óseas o articulares y sus lesiones. El cirujano ortopédico no realiza un seguimiento periódico de los afectados. El médico rehabilitador, para no sobrecargar al paciente con un número excesivo de visitas médicas, es el encargado de derivar al paciente al cirujano ortopédico cuando observa alguna alteración del aparato locomotor que pueda precisar cirugía. Las *funciones* de este profesional en el manejo de las ENM son:

- Valorar la necesidad de intervención quirúrgica correctora de función y/o de confort en el caso de retracciones tendinosas o deformidades articulares, realizando tenotomías, artrodesis u otras técnicas quirúrgicas.
- Establecer la indicación quirúrgica de las desviaciones del raquis cifosis y/o escoliosis, valorando el momento más idóneo tanto desde el punto de vista de la evolución de la enfermedad, como de la edad del paciente.
- Asesorar al afectado y su familia sobre las posibilidades de la cirugía del aparato locomotor, sus consecuencias y

los cuidados necesarios.

- Trabajar de forma coordinada y en comunicación directa con el médico rehabilitador.

VII. Médico especialista en endocrinología y nutrición: Este facultativo se encarga del estudio de la función normal, la anatomía y los desórdenes producidos por alteraciones de las glándulas endocrinas. Su actuación, en las ENM, está muy relacionada con el trabajo del gastroenterólogo, médico especialista que se ocupa de todas las enfermedades del aparato digestivo. Las *funciones* de estos dos facultativos en el caso de las ENM son:

- Evaluar las funciones de la deglución y detectar problemas en la masticación, preparación del bolo y propulsión.
- Establecer un programa de tratamiento adecuado a los problemas de nutrición, pérdidas de peso, o ganancia excesiva del mismo.
- Realizar mediciones continuadas para un correcto seguimiento de los cambios en el tiempo y del crecimiento.
- Indicar las pautas de intervención que lleve a cabo el logopeda y el nutricionista.

VIII. Médico de Atención Primaria: Es el profesional al que se acude en primer lugar; el que sigue todo el proceso a lo largo de la vida. Con la información que le aportan los pacientes y que dispone, y una buena coordinación con los especialistas, puede atender correctamente nuestra enfermedad de forma continuada y programada.

Grupo de profesionales sanitarios facultativos:

- .Neurólogo
- .Neuropediatra
- .Médico rehabilitador
- .Neumólogo
- .Cardiólogo
- .Cirujano ortopeda
- .Médico especialista en endocrinología y nutrición.
- .Médico de Atención Primaria

b) Grupo terapéutico – Profesionales sanitarios no facultativos:

El grupo terapéutico está formado por profesionales sanitarios no facultativos. Las principales figuras en el tratamiento rehabilitador son tres: el fisioterapeuta, el terapeuta ocupacional y el logopeda. El resto de profesionales que se nombrarán son figuras de apoyo que actúan en situaciones específicas, y están dirigidos por otros profesionales facultativos.



I. Fisioterapeuta: Dentro del manejo rehabilitador, el papel del fisioterapeuta es fundamental y prioritario para desarrollar un programa de ejercicios y potenciar en general la actividad física y motora. Su intervención debe iniciarse lo más precoz posible, una vez diagnosticada la enfermedad.

La fisioterapia es, hoy en día, el principal tratamiento y, aunque sea sintomático, se ha demostrado eficaz para ayudar a paliar las consecuencias de las enfermedades neuromusculares. Por ello, se ha de efectuar de manera continuada ya que, dado que es una enfermedad progresiva, requiere un control e intervención estrictos para retardar las complicaciones derivadas.

¿En qué me puede ayudar el fisioterapeuta?

El tratamiento de fisioterapia debe adaptarse constantemente al estado evolutivo de la enfermedad, evitando desencadenar fatiga

y estableciendo pausas de descanso durante las sesiones. Hay que tener en cuenta, que la fisioterapia retrasa las contracturas, pero no siempre las previene. El ejercicio físico excesivo puede acelerar el proceso de degeneración de las fibras musculares.

Los **objetivos** básicos de la intervención del fisioterapeuta dentro del equipo multidisciplinar son:

- 1.- Mejorar/mantener/retardar la pérdida de fuerza muscular.
- 2.- Evitar/reducir contracturas musculares y/o deformidades en las articulaciones, contribuyendo a mantener un rango adecuado de movilidad articular.
- 3.- Promover/estimular/prolongar la deambulación (en las enfermedades que sea posible), evitándose así, las complicaciones derivadas de la sedestación prolongada.
- 4.- Mantener/mejorar la función respiratoria.
- 5.- Prolongar los estadios funcionales/enlentecer el proceso invalidante de la enfermedad.
- 6.- Estimular la independencia y las funciones físicas.

Una vez realizada la valoración individualizada, y establecidos los objetivos de la intervención, el fisioterapeuta lleva a cabo el plan de actuación a través de las siguientes *acciones*:

El fisioterapeuta lleva a cabo una **evaluación** de
.Grado de movilidad de las articulaciones.
.Nivel de fuerza muscular.
.Estado funcional de la marcha.

1.- *Según el tipo de enfermedad*, por ejemplo en la DM de Duchenne en la primera fase, el control médico será suficiente y por parte del fisioterapeuta se enseñarán unos ejercicios para mantener la actividad y evitar contracturas. La fisioterapia se intensificará cuando haya un deterioro. Esta intensificación se basará principalmente en movilizaciones pasivas y estiramientos con la finalidad de preparar al paciente para un nuevo programa. En las enfermedades de inicio precoz, por ejemplo en la atrofia muscular espinal o en las distrofias musculares congénitas, en las que no existe capacidad de marcha, la fisioterapia se instaurará desde el momento del diagnóstico.

2.- *Movilizaciones pasivas de las piernas*, para favorecer la marcha y mantener el rango articular. Cuando se pierde la deambu-

lación, las movilizaciones pasivas se emplean para mantener la elasticidad peri-articular y la movilidad de las superficies articulares disminuyendo el dolor secundario a la inmovilización y luchar contra las retracciones tendinosas.

3.- *Movilizaciones de las articulaciones de los brazos* insistiendo en la extensión de codo.

4.- *Asesoramiento del paciente* para el empleo óptimo de su potencial funcional residual y de las pautas correctas para un buen manejo de su patología, estimulando la independencia.

5.- *Asesoramiento a los familiares* de las estrategias necesarias para la movilización y manejo de la persona afectada.

6.- *Aplicación de las técnicas de fisioterapia respiratoria:*

- Técnicas de drenaje bronquial, para eliminar el exceso de secreciones.
- Ejercicios activos de trabajo ventilatorio, para mejorar la capacidad ventilatoria.
- Técnicas pasivas que mejoran la función y la capacidad ventilatoria global (de tipo físico y mecánico, por ejemplo con el cough-assist).

II. Terapeuta ocupacional: Es un profesional sociosanitario que valora las capacidades de la persona afectada para realizar las actividades de la vida cotidiana e interviene cuando esta capacidad corre un riesgo o está dañada por cualquier causa.

Las acciones realizadas por el terapeuta ocupacional están dirigidas a mejorar el nivel de independencia y autonomía personal del afectado, en los aspectos físicos, psicoemocionales y sociales. Así, se pretende mejorar la calidad de vida tanto de la persona afectada como de su entorno familiar.

Para conseguir este fin, el terapeuta ocupacional lleva a cabo su intervención de dos formas:

- *Mantenimiento/rehabilitación:* de las capacidades y destrezas necesarias para realizar las tareas cotidianas.
- *Evaluación y asesoramiento:* de métodos compensatorios que permitan mantener la realización independiente de las actividades. Estos métodos son las ayudas técnicas, adaptaciones y dispositivos de apoyo.

¿En qué me puede ayudar el terapeuta ocupacional?

Crea estrategias que permiten a la persona mantener su participación en la comunidad, promoviendo su capacidad creativa, productiva y de expresión. De esta forma, se pretende que el afectado pueda conocer, superar y minimizar el impacto de sus limitaciones en su vida diaria y, por otro lado, hacer surgir sus potencialidades y sus capacidades.

Los **objetivos** básicos de la intervención del terapeuta ocupacional dentro del equipo multidisciplinar son:

- 1.- Mantener un nivel óptimo de las capacidades físicas con un programa dirigido especialmente a mantener la función de las extremidades superiores y la destreza manual.
- 2.- Contribuir con el fisioterapeuta para prevenir la pérdida funcional: acortamientos, deformidades, contracturas, debilidad muscular, procesos cardiorrespiratorios...
- 3.- Mantener el mayor grado de independencia en la realización de las actividades de la vida diaria, educativas, laborales y de ocio.
- 4.- Proporcionar los dispositivos de apoyo más adecuados como ayudas técnicas y adaptaciones del hogar.
- 5.- Mejorar, en general, la calidad de vida de la persona y de su familia.

El terapeuta ocupacional lleva a cabo una **evaluación** de:

- .Capacidades de la persona afectada.
- .Grado de independencia en la realización de las actividades de la vida diaria, actividades educativas, laborales y de ocio y tiempo libre.
- .Accesibilidad y barreras arquitectónicas del hogar, escuela, trabajo.

Una vez determinadas las carencias y situaciones de dependencia, el terapeuta ocupacional realiza una intervención, de forma individual y personalizada que se basa en las siguientes *acciones*:

- 1.- Uso de la *actividad como un medio de intervención* para: Retrasar al máximo el proceso degenerativo; realizar un trabajo del cuerpo de forma global; conseguir un posicionamiento adecuado.
- 2.- *Asesoramiento a familiares y cuidadores* para que puedan desarrollar el trabajo rehabilitador en el hogar.

3.- *Utilización de los propios recursos del usuario para el trabajo físico*: mesas, sillas, ordenador...

4.- *Reeducación de las AVD y aprendizaje de nuevas destrezas compensatorias y facilitadoras de estas tareas.*

5.- *Información sobre la adquisición, uso y mantenimiento de las ayudas técnicas necesarias para mejorar la independencia en el desarrollo de las actividades.*

6.- *Asesoramiento en la realización de adaptaciones del hogar, del puesto escolar y laboral y de ocio para mejorar el acceso, uso y disfrute de estos espacios.*

El trabajo del terapeuta ocupacional implica una comunicación constante con el resto de profesionales del equipo multidisciplinar y con la familia del usuario.

III. Logopeda: Es el profesional que se encarga de informar, prevenir, evaluar, diagnosticar e intervenir las dificultades y/o trastornos de la voz, del habla, del lenguaje, de la comunicación y de la deglución para facilitar la correcta articulación y fluidez verbal y, al mismo tiempo, retrasar la atrofia muscular bucofonatoria.

Algunas ENM producen una afectación del aparato bucofonador (dentadura, lengua, paladar, faringe y laringe) que influirá negativamente al proceso del habla (que incluye las funciones de respiración, articulación y fonación) y de la deglución. La **disfagia** (dificultad para deglutir) y la **disartria** (dificultad para hablar), debidas a afección del sistema nervioso, son signos clínicos definitorios de las ENM.

En estos casos, la actuación del logopeda es fundamental para establecer un tratamiento rehabilitador de la estructura bucofonatoria, ya que este tipo de actividad preserva en el tiempo y mantiene activa la funcionalidad de aquellos órganos y sistemas que llevan a cabo, las habilidades de comunicación, habla y deglución.

El tratamiento del logopeda por tanto, no está indicado de forma constante, sólo en aquellos casos que cursen con compromiso de esta estructura.

¿En qué me puede ayudar el logopeda?

Las personas afectadas por ENM con dificultades en la comunicación (habla, lenguaje, voz), respiración y/o deglución serán derivados al logopeda que iniciará la terapia junto al equipo de profesionales.

Dicha intervención ha de tener en cuenta tanto al afectado como a la familia, amigos y demás personas que se relacionen con ésta fomentando la salud integral (bio-psico-social). Los **objetivos** básicos de la intervención del logopeda dentro del equipo son:

- 1.- Prevenir, mantener y/o retardar el desarrollo de los síntomas de disartria y disfagia, mejorando, en este sentido, la calidad de vida de los afectados.
- 2.- Contribuir a la optimización de la comunicación y deglución, de tal forma que sean lo más funcionales posible.
- 3.- Fomentar una adecuada conciencia de las dificultades existentes, tanto en la persona afectada como en las personas de su entorno, a fin de facilitar la incorporación de nuevos hábitos.
- 4.- Asegurar una adecuada ventilación a fin de retardar el uso de mecanismos artificiales.
- 5.- Tratar y reeducar la deglución para prevenir y paliar los problemas de disfagia o alteración de la ingesta de alimentos.

El logopeda lleva a cabo una evaluación de:

- .Modalidad comunicativa utilizada.
- .Función respiratoria, voz y órganos orofaciales.
- .Aspectos específicos del lenguaje: fonología, semántica, morfosintaxis, pragmática.

Una vez llevado a cabo la valoración y detectadas las áreas específicas de intervención, el logopeda establece un programa de actuación que implica las siguientes *acciones*:

- 1.- Para la intervención en cualquiera de las áreas (lenguaje, habla, voz, respiración y deglución) se realizarán *ejercicios para la potenciación muscular, regularización del tono y mejora de la coordinación y sensibilidad*.
- 2.- Instauración de la respiración nasal y diafragmática con ejercicios que ayuden a *mantener la capacidad respiratoria* (en combinación con el tratamiento de fisioterapia). Así se mejorará la frecuencia respiratoria.
- 3.- *Tratamiento de la succión y deglución en los neonatos*.
- 4.- *Asesoramiento al afectado y su familia sobre las maniobras de seguridad en el manejo de posibles atragantamientos*.

5.- En fases muy avanzadas, en las que el habla sea inefectiva, se requerirá de *ayudas técnicas* que se establezcan como sistemas aumentativos/alternativos de comunicación.

6.- Respecto a la deglución, si la disfunción no impide la alimentación oral, se realizarán *maniobras deglutorias, ajustes posturales o técnicas que faciliten la deglución*.

La intervención logopédica se llevará a cabo teniendo en cuenta a la persona y el tipo de enfermedad que presenta, estableciendo un control regular que permita adaptar el tratamiento según la evolución de los síntomas. Además, dentro de la terapia se asesora a la familia y personas afectadas, acerca de estrategias y sistemas compensatorios que apoyen las dificultades de comunicación, deglución y habla.

IV. Diplomado universitario en enfermería (DUE): Es un profesional sanitario que se dedica al cuidado integral del individuo, la familia y la comunidad en todas las etapas del ciclo vital y en sus procesos de desarrollo.

¿En qué me puede ayudar el DUE?

Debido a la progresiva pérdida de fuerza muscular, la consulta de enfermería permitirá planificar los cuidados y para ello es fundamental la valoración para la detección temprana de problemas nuevos o añadidos que puede conllevar una enfermedad neuromuscular y en los que los cuidados de enfermería pueden ser fundamentales para su prevención o resolución.

El DUE se encargará de la planificación y control de aquellos parámetros que puedan afectar a la pérdida de autonomía:

- *Capacidad respiratoria y estado general del paciente.*
- *Nutrición:* control de peso, valoración de la alimentación, cambio de dieta, aporte de líquidos, masticación, deglución, riesgos de broncoaspiración, etc.
- *Funcionamiento intestinal:* con una deficiente o ausencia de movilidad, pueden aparecer problemas de estreñimiento.
- *Alteraciones de la marcha,* para realizar actividades de la vida diaria, alteraciones del sueño, depresión, etc.
- *Atención integral a la familia* para valorar el apoyo emocional
- *Planes específicos de prevención* que deban añadirse a los planes de cuidados estandarizados.

V. Técnico ortoprotésico: Es el profesional encargado de diseñar y realizar unos instrumentos que permiten tanto dar forma a una parte del cuerpo que no se ha desarrollado correctamente, como suplir el funcionamiento de una parte del cuerpo que no puede ejercer su actividad. Entre los productos que fabrica, cabe diferenciar las ortesis y las prótesis. Las primeras son los dispositivos ortopédicos que sirven para sostener, aliviar o corregir deformidades y mejorar la función del aparato locomotor, entre las cuales se incluyen las férulas y los corsés. Éstas son las que se requerirán en las ENM. Las segundas son dispositivos que se usan en las malformaciones congénitas de miembros.

El técnico ortoprotésico elabora tanto los dispositivos que se realizan de forma genérica como los fabricados a medida, ajustándose a la prescripción médica (en general, realizada por el médico rehabilitador) y a las características anatómico-funcionales de cada persona. Realiza una valoración de la evolución motora estructural y funcional. Por eso, además de encargarse de la elaboración de las ortesis, también tendrá que adaptarlas y encargarse de las revisiones periódicas de las mismas, para comprobar que los aparatos funcionan de forma correcta. El técnico ortoprotésico trabaja en relación directa con el médico rehabilitador, con el cirujano ortopeda y con el resto de profesionales no facultativos.

VI. Nutricionista: Es el profesional encargado de orientar y ayudar a los afectados a satisfacer de manera óptima sus necesidades nutricionales en función de la situación de salud, respetando su individualidad. Algunas de las *funciones* de este profesional son:

- *Valorar características antropométricas:* altura, peso y talla y comparar con las gráficas de crecimiento.
- *Elaborar una historia de la dieta o un plan diario* que informe sobre los tipos, cantidades y texturas de la comida ingerida.
- *Realizar un asesoramiento sobre los tipos y cantidades de alimentos* que necesita la persona, según sus requerimientos diarios, para el mantenimiento de un peso dentro de los parámetros normales.
- *Dar información* sobre el equilibrio dietético y qué nutrientes se deben tomar y cuáles no.

- *Asesorar* sobre cómo alternar los nutrientes necesarios en la dieta y sobre métodos alternativos en la alimentación.

El nutricionista estará en comunicación directa con el resto del equipo y, especialmente, con el médico especialista en endocrinología y nutrición.

VII. Podólogo: Es el profesional que previene y trata todo tipo de enfermedades y anomalías que afectan a los pies de las personas y que no requieren la intervención de un médico. En este sentido, su actuación con las personas afectadas por una ENM es muy importante ya que permite prevenir las complicaciones que pueden surgir durante la marcha y el correcto cuidado de los pies.

VIII. Otros profesionales: Existen otros tres profesionales fundamentales en el equipo de intervención de las personas afectadas por ENM y sus familiares: el *psicólogo*, el *psicopedagogo* y el *trabajador social*. Sus funciones se enmarcan mejor en las *secciones II y III de esta guía*, por lo que si quieres obtener una información más detallada sobre sus funciones dirígete a las mismas.

2.3 OBJETIVOS Y PAUTAS DEL PROGRAMA REHABILITADOR

El programa de rehabilitación tiene un carácter **global**, que abarca todos los factores que producen y aumentan la discapacidad del paciente. Se realiza de forma **continuada**, aplicando distintas pautas terapéuticas según el tipo de enfermedad y la fase evolutiva, valorando especialmente la capacidad de marcha y la aparición de las complicaciones.

Las ENM progresan con un patrón predecible en las etapas o fases de la enfermedad que pueden ser anticipadas, planificando la conducta a seguir. Sin embargo, las diferencias individuales en el curso de la enfermedad pueden ser grandes.

Factores a tener en cuenta en la planificación del tratamiento rehabilitador:

- .Edad del afectado
- .Tipo de enfermedad
- .Fase de la enfermedad

- .La debilidad muscular
- .Presencia de contracturas
- .Eficacia de aparatos, férulas y corsés
- .Grado de progresión
- .Motivación
- .Aceptación de la discapacidad

Por eso, el programa rehabilitador tiene un carácter **individualizado** y dependerá del tipo de enfermedad y de la fase funcional en la que se encuentre el afectado.

En un programa rehabilitador debe contemplarse también los aspectos de la prevención secundaria (reducir el agravamiento de la enfermedad) y terciaria (reducir las consecuencias de la misma). Los beneficios de los programas de rehabilitación para los pacientes con ENM se orientan a conseguir una mejoría del nivel funcional, contribuyendo a aumentar su estado de salud y su calidad de vida.

a) ¿Es importante una evaluación de mis capacidades?

Antes de llevar a cabo el programa de rehabilitación, el médico rehabilitador realizará una **evaluación global** de todas las capacidades de la persona para determinar cuáles son las principales dificultades y el nivel de discapacidad. Esta valoración suele incluir los siguientes *parámetros*:

- 1.- Valoración grado de movilidad de las articulaciones.
- 2.- Valoración muscular.
- 3.- Valoración de la sensibilidad.
- 4.- Valoración cardiorrespiratoria.
- 5.- Valoración de la comunicación y la deglución.
- 6.- Valoración funcional (capacidad y nivel de independencia para llevar a cabo las actividades de la vida diaria y la marcha).
- 7.- Valoración de aspectos psicosociales.

A veces puede ser necesario solicitar una serie de exploraciones complementarias (durante las distintas fases del tratamiento) para realizar un control exhaustivo sobre la aparición de posibles complicaciones como consecuencia de la evolución de la enfermedad.

b) ¿Cuáles son los objetivos del programa de rehabilitación?

El objetivo de la rehabilitación no es curar la enfermedad sino *prevenir sus complicaciones y retrasar su progresión* con la finalidad de proporcionar un mayor confort al paciente, aumentar su calidad de vida y mantener unas buenas condiciones físicas.

Una vez realizado el proceso de evaluación y determinar las necesidades específicas de cada afectado, se diseña un plan de intervención individualizado, con unos objetivos específicos. Los objetivos se irán modificando de acuerdo a la evolución que se vaya produciendo.

En la planificación del tratamiento se tiene en cuenta la evolución de la enfermedad, es decir, si es de progresión rápida o lenta.

Se pueden señalar una serie de **objetivos generales** que debe tener todo programa rehabilitador en las enfermedades neuromusculares:

- Mantener o mejorar la fuerza muscular.
- Retrasar la pérdida de la deambulación.
- Aumentar la actividad física y amplitud de movimiento.
- Prevenir las deformidades articulares y contracturas musculares.
- Mantener o mejorar la función respiratoria.
- Garantizar un control postural adecuado.
- Controlar la aparición de complicaciones y dolor.
- Estimular la independencia en las actividades de la vida diaria.
- Conseguir la colaboración de la familia en el desarrollo del programa.
- Mejorar la calidad de vida social y fomentar una plena participación en actividades de ocio.

De un modo sintético se pueden establecer cuatro fases bien definidas en la evolución de la mayoría de las ENM (con la excepción de las enfermedades congénitas o de inicio precoz en la infancia, en las cuales no existe la fase de marcha). En cada una de estas fases se establecen una serie de objetivos específicos y pautas de tratamiento a partir de las capacidades funcionales que tenga la persona afectada.

c) ¿Cuáles son los objetivos y el plan de intervención para cada fase?

i. Fase de deambulaci3n o fase inicial:

Al recibir el diagn3stico de una ENM, surgen dudas en cuanto a la curaci3n y el pron3stico de la enfermedad. El diagn3stico, debido a su car3cter traum3tico, incluso si la sintomatolog3a motora todav3a es leve se considera una etapa.

Se diferencian cuatro fases en la evoluci3n de las ENM:

- .Fase de deambulaci3n
- .Fase de marcha
- .Fase de silla de ruedas
- .Fase de supervivencia prolongada

• ¿Qu3 OBJETIVOS se plantean?

- Mantener la fuerza muscular a trav3s del ejercicio para prevenir la debilidad muscular.
- Prolongar la marcha el mayor tiempo posible, ya que retrasa el desarrollo de contracturas articulares, de escoliosis y aporta claros beneficios psicol3gicos en los pacientes.
- Reforzar la importancia de la participaci3n de todos en el proceso terap3utico, tanto en las intervenciones actuales como futuras.
- Apoyar psicol3gicamente al afectado y a su familia.
- Apoyar y fomentar la realizaci3n de actividades con un significado o prop3sito para la persona afectada.

• ¿Qu3 tipo de TRATAMIENTO necesito?

El contacto de la persona afectada con la rehabilitaci3n se inicia en el momento del diagn3stico, en el cu3l se establecen como prioritarias las siguientes *acciones*:

1.- Apoyo psicol3gico inicial: Debe orientarse hacia el paciente y su familia para evitar una psicodin3mica familiar contraproducente, reforzar las actividades orientadas a los objetivos marcados y preparar al paciente y su familia para las futuras intervenciones de rehabilitaci3n.

2.- Entrenamiento muscular: La cinesiterapia (o tratamiento que realiza el fisioterapeuta) est3 dirigida a mantener el

grado de movimiento y potenciar la musculatura. Los ejercicios que se realizan permiten:

- **Flexibilizar la musculatura:** Se evita el desarrollo de contracturas y disminuye la espasticidad y el dolor muscular que pueden producir los espasmos musculares.
- **Potenciar la musculatura:** La tonificación muscular bien prescrita tanto en intensidad como en resistencia, mejora la fuerza y retrasa la progresión. En general, la ganancia de fuerza es proporcional a la fuerza muscular inicial lo que sugiere que el programa de entrenamiento debe iniciarse tan pronto como sea posible en el desarrollo de la enfermedad. Es importante incluir suficiente tiempo de reposo entre los ejercicios para evitar la fatiga. Los ejercicios excéntricos como correr hacia abajo y bajar escaleras deben evitarse. Son mejores los concéntricos como nadar, bicicleta estática, etc. que mejoran la fuerza y la fatiga.
- **Realizar un entrenamiento aeróbico:** mantiene el entrenamiento cardiorrespiratorio y produce un beneficio en el humor, que mejora el apetito y el sueño.

A la hora de programar y realizar los ejercicios, debe tenerse en cuenta que las ENM no son homogéneas y presentan distintas características en cuanto a la edad paciente, localización de la afectación (músculo, nervio periférico, etc.) y la gravedad de la pérdida de fuerza.

Es muy importante que la persona afectada y los familiares tengan contacto con el médico rehabilitador quien les facilitará una información completa sobre todo el proceso.

ii. Fase de marcha asistida:

A medida que las dificultades van surgiendo, la persona empieza a plantearse cuestiones referidas a los cambios corporales y funcionales.

En esta fase, la persona va cambiando el patrón de deambulación, acentuando la lordosis, ampliando la base de sustentación y apoyando los pies de puntillas. Las primeras dificultades aparecen al tener que caminar largas distancias con la presencia frecuente de fatiga.

- ¿Qué OBJETIVOS se plantean?
 - Mantener el balance articular y evitar las retracciones.
 - Mantener la fuerza muscular.
 - Evitar la atrofia por desuso.
 - Mantener y prolongar la deambulaci3n el mayor tiempo posible.
 - Mejorar la estabilidad en bipedestaci3n.
 - Mantener el mayor grado de autonomía posible en todas las actividades.
- ¿Qué tipo de TRATAMIENTO necesito?

En esta fase es fundamental el tratamiento y la intervenci3n de la fisioterapia / cinesiterapia / terapia ocupacional con el fin de conseguir la mayor parte de objetivos señalados. Las acciones necesarias en esta fase de la enfermedad son:

1.- Programa de ejercicios: Se aplica un programa de cinesiterapia precoz, para retrasar el avance de la p3rdida funcional, basado en **estiramientos pasivos o posturas mantenidas** en extensi3n. Son recomendables las **movilizaciones pasivas** de las piernas, para favorecer la marcha y mantener el rango articular; y de los brazos a trav3s de la movilizaci3n de las diferentes articulaciones insistiendo en la extensi3n de codo y muñecas.

No deben realizarse ejercicios vigorosos de potenciaci3n porque lo único que se conseguiría sería aumentar la fatiga del músculo. Sin embargo, sí debe intentarse realizar la mayor actividad física tolerable por la persona, estimulando la **marcha por terreno llano** o con un **programa de nataci3n** dos o tres veces por semana.

En esta fase se introducirán **ejercicios respiratorios** encaminados especialmente a mejorar la espiraci3n (con ejercicios abdominales) ya que, en caso de secreciones, la dificultad para toser o expectorar podr3 precipitar la aparici3n de una complicaci3n respiratoria.



2.- *Prevención de contracturas y deformidades:* El tratamiento regular para combatir la aparición de contracturas incluye:

- Programa diario de **estiramientos** activoasistidos y pasivos para mantener los arcos de movimiento adecuados.
- **Ejercicios activos** de los músculos antagonistas a los contracturantes.
- Estimulación de la **bipedestación, marcha** y ejercicios en agua caliente.
- **Control postural:** Mantenimiento de la bipedestación todo lo que sea posible.
- **Uso de férulas:** Ortesis cortas nocturnas para el estiramiento pasivo de gemelos y sóleo. Así se puede controlar y retrasar la aparición del pie equino, que es el acortamiento muscular más frecuente.
- **Postura en decúbito prono** como anticontracturante de los flexores de cadera y rodilla, de 30 a 60 minutos diarios.

Cuando las contracturas no son corregibles o controlables con los estiramientos y con el uso de férulas, se debe recurrir a la cirugía.

3.- *Prolongación de la marcha:* La marcha se puede prolongar gracias a las medidas indicadas más arriba, aunque a veces se requieren intervenciones quirúrgicas con liberaciones musculotendinosas y colocación de ortesis largas en las piernas. Para que la aplicación de este programa se desarrolle de forma eficaz, se deben cumplir los varios *criterios*:

Un programa eficaz para prolongar la marcha incluye varios criterios:

- .Se realiza en niños generalmente
- .No obesidad
- .Mantenimiento de control cefálico y de tronco
- .No deformidades articulares ni asimetrías
- .Buena colaboración de familia

Las ortesis largas deben prescribirse cuando la marcha está muy deteriorada y es poco útil casi imposible. Se trata de **ortesis** largas, fabricadas en material ligero (para evitar la sobrecarga mus-

cular) y con apoyo isquiático. Con las ortesis y la cirugía se puede prolongar la marcha una media de dos años, lo que va a evitar también el retraso en la aparición de escoliosis. Este programa de prolongación de la marcha, se realiza casi exclusivamente en la DMD, algún caso de DMB y en la AME tipo III, si se pierde la marcha en la infancia o adolescencia.

4.- Mantenimiento de la autonomía personal: Esta acción debe contemplarse en **todas las fases del tratamiento**, ya que es fundamental para garantizar una adecuada calidad de vida, no sólo al afectado sino también a su cuidador. Los dispositivos de ayuda para mantener y proporcionar un nivel adecuado de autonomía personal son diversos: asistente personal, ayudas técnicas, adaptaciones funcionales, perro de asistencia... En este sentido, el terapeuta ocupacional es el profesional que mejor sabe cuál es el dispositivo de ayuda que más convenientemente se adapta a las necesidades de la persona. *En la sección III – Área social de esta guía encontrarás más información sobre este tema.*

iii. Fase de silla de ruedas:

Esta fase comienza cuando el paciente no puede mantener más tiempo la marcha segura y necesita una silla de ruedas.



- ¿Qué OBJETIVOS se plantean?
 - Independencia y autonomía personal en los desplazamientos.
 - Estimular la autonomía en los actos de la vida cotidiana mediante dispositivos adaptados.
 - Prevenir y/o frenar las deformidades de la columna
 - Vigilar la insuficiencia cardiaca.
 - Mantener la capacidad pulmonar y prevenir complicaciones respiratorias.
 - Garantizar un seguimiento continuo.
 - Atender las necesidades psicosociales del afectado y su familia.
- ¿Qué tipo de TRATAMIENTO necesito?

En esta etapa, las acciones terapéuticas deben seguir las pautas de las fases anteriores, ya que el proceso de intervención es continuo.

1.- *Indicación de silla de ruedas* que más se adapte a las necesidades del afectado y de sus características específicas. Las personas con fuerza suficiente en los brazos, serán capaces de autopropulsar una silla de ruedas manual por terreno llano. Sin embargo, los afectados con déficit de fuerza de extremidades superiores utilizarán la silla de ruedas eléctrica para favorecer la autonomía personal en los desplazamientos.

2.- *Entrenamiento* en el manejo de la silla de ruedas, adquisición del posicionamiento adecuado y correcta realización de las transferencias por parte de los afectados y cuidadores (siempre que la fuerza de las extremidades superiores lo permitan).

3.- *Tratamiento de la escoliosis*: Cuando la curva de la columna vertebral es poco evolutiva, se puede intentar la colocación de un corsé o de una cuña en el asiento de la silla en caso de existir oblicuidad pélvica. No obstante, si la evolución es rápidamente progresiva, se requiere una valoración e intervención quirúrgica precoz.

4.- *Tratamiento de la función respiratoria*: Pueden ser necesarias distintas actuaciones:

- Fisioterapia respiratoria: para facilitar el drenaje de secreciones. Según el tipo de enfermedad o edad del paciente se aplicarán técnicas de drenaje bronquial activas o pasivas.
- Ayuda no invasiva de músculos respiratorios para man-

tener la ventilación alveolar y eliminar secreciones bronquiales (manual o mecánica).

- Valorar la necesidad de ventilación nocturna no invasiva.
- Estudio de la saturación de oxígeno nocturna con el fin de descartar pequeñas anomalías de la ventilación durante el sueño.
- Abordaje psicológico del paciente y su familia. *Para ampliar esta información, dirígete a la sección II de esta Guía.*

iv. Fase de supervivencia prolongada:

- ¿Qué OBJETIVOS se plantean?
 - Valorar la necesidad de dispositivos de ayuda para las funciones vitales.
 - Vigilar y establecer los cuidados respiratorios.
 - Vigilar y tratar las complicaciones cardíacas.
 - Vigilar y tratar las complicaciones en la alimentación.
 - Apoyar psicológicamente al afectado y su familia.
- ¿Qué tipo de TRATAMIENTO necesito?

Las pautas de tratamiento iniciadas en etapas anteriores continúan durante esta fase, incluyendo las siguientes *actuaciones*:

- 1.- *Cinesiterapia* de mantenimiento del balance articular y de la fuerza muscular.
- 2.- *Ortesis y silla de ruedas* eléctrica.
- 3.- *Por la disfagia y nutrición*: dieta blanda y, si es necesario, gastrostomía.
- 4.- *Por la disartria*: Amplificadores de voz, sistemas de comunicación aumentativos.
- 5.- Ventilación mecánica no invasiva preferiblemente y, en determinados casos, habrá que valorar la traqueotomía.
- 6.- *Apoyo psicológico*.
- 7.- *Posibilidad de hospitalización* en centro sociosanitario, hospital de día o unidad de cuidados paliativos.
- 8.- *Orientación* a las personas afectadas y su familia sobre

las pautas correctas para un buen manejo de su patología y situaciones de riesgo.

Cuadro resumen. Tratamiento rehabilitador

| | | |
|---|--|--|
| Importancia del equipo multidisciplinar | - Problemas en la falta de equipo especializado | <ul style="list-style-type: none"> - Diagnóstico: desconocimiento – retraso, modificación. - Asistencia: no especializada, gasto desproporcionado. - Psicosociales: número elevado de profesionales – intromisión. - Sistema sanitario: no continuidad, escasa adaptación de recursos, no consenso médico, no apoyo psicológico |
| | - Beneficios del equipo multidisciplinar | <ul style="list-style-type: none"> - Atención integral y continuada - Abordaje de la enfermedad en todas las áreas - Rehabilitación funcional individualizada - Intervención bio-psico-social. - Equipo experto en ENM: especificidad en metodología. - Trabajo coordinado. - Información y formación a afectado y familia. - Continuidad de cuidados. |
| Profesionales implicados en el tratamiento | - Profesionales sanitarios facultativos / especialistas médicos | <ul style="list-style-type: none"> - Neurólogo - Neuropediatra - Médico rehabilitador. - Neumólogo - Cardiólogo - Cirujano ortopeda - Médico especialista en endocrinología y nutrición - Gastroenterólogo - Médico de atención primaria |

| | | |
|--|--|---|
| | <p>- Profesionales sanitarios no facultativos / grupo de rehabilitación</p> | <ul style="list-style-type: none"> - Fisioterapeuta - Terapeuta ocupacional - Logopeda - Diplomado universitario en enfermería - Técnico ortoprotésico - Nutricionista - Podólogo - Otros: psicólogo, psicopedagogo, trabajador social. |
| <p>El proceso de evaluación</p> | <p>- Importante por:</p> <p>- Global</p> | <ul style="list-style-type: none"> - Continuidad de tratamiento - Carácter individualizado - Prevención secundaria - Articulaciones - Músculos - Sensibilidad - Función cardiorrespiratoria - Comunicación y deglución - Capacidad funcional - Aspectos psicosociales |
| <p>Objetivos de la intervención</p> | <p>- Objetivos generales</p> | <ul style="list-style-type: none"> - Mantener la fuerza muscular - Retrasar pérdida de marcha - Aumentar la actividad física - Prevenir deformidades articulares - Mantener/mejorar la función respiratoria - Garantizar el control postural adecuado - Controlar complicaciones y dolor - Estimular la independencia |

| | | |
|------------------------------|---|--|
| | | - Mejorar aspectos psicosociales |
| | - Objetivos específicos (por etapas) | <ul style="list-style-type: none"> - Fase de deambulaci3n: mantenimiento de funciones - Fase de marcha asistida: retrasar p3rdida de marcha - Fase de silla de ruedas: Adaptaci3n y aumento de autonomía, prevenci3n de complicaciones. - Fase de supervivencia prolongada: prevenci3n de complicaciones |
| Pautas de tratamiento | - Fase de deambulaci3n | <ul style="list-style-type: none"> - Apoyo psicol3gico inicial - Entrenamiento muscular: <ul style="list-style-type: none"> a) Flexibilizar musculatura b) Potenciar la musculatura c) Entrenamiento aer3bico |
| | - Fase de marcha asistida | <ul style="list-style-type: none"> - Programa de ejercicios - Prevenci3n de contracturas y deformidades - Prolongaci3n de la marcha - Uso de ayudas para la marcha - ortesis - Mantenimiento de la autonomía personal |
| | - Fase de silla de ruedas | <ul style="list-style-type: none"> - Indicaci3n de silla de ruedas - Entrenamiento en manejo de silla de ruedas |

| | | |
|--|--|---|
| | <p>- Fase de supervivencia prolongada</p> | <p>- Tratamiento de la escoliosis - Tratamiento de función respiratoria</p> |
| | | <p>- Cinesiterapia - Ortesis y silla de ruedas eléctrica - Dieta blanda y/o gastrostomía - Sistemas de comunicación aumentativos y alternativos - Ventilación mecánica / traqueotomía - Apoyo psicológico - Hospitalización si es necesario - Orientaciones para prevención de complicaciones</p> |

3. LA IMPORTANCIA DE LA PREVENCIÓN PRIMARIA. ESTUDIO DEL GENOTIPO

La prevención es el conjunto de medidas destinadas a evitar la aparición de la enfermedad (*prevención primaria*), su agravamiento (*prevención secundaria*) o reducir las secuelas de al misma (*prevención terciaria*).

La **prevención primaria** en las enfermedades neuromusculares está ligada a las enfermedades de **origen genético**, las que se producen por las alteraciones en el genotipo de la persona.

La *prevención primaria* en las ENM se basa en dos acciones:

- Informar a los progenitores sobre el riesgo de desarrollar y/o de transmitir una enfermedad, el *consejo genético*.
- Determinar la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal, que puede indicar la interrupción voluntaria del embarazo en el caso de que el feto sea portador del gen.

En los últimos años se han descubierto los genes responsables de muchas ENM. Sin embargo, la situación varía de un caso a otro. Por ejemplo, dos personas afectadas pueden tener el mismo fenotipo, que es la forma de expresión clínica de una enfermedad o sus síntomas (por ejemplo, distrofia muscular de cinturas), pero con diferentes mutaciones en el genotipo o gen alterado. También puede darse el caso de que dos personas tengan el mismo gen alterado (genotipo), pero la sintomatología sea diferente (fenotipo).

Conocer el diagnóstico genético de la enfermedad es complejo y costoso, pero tiene mucha importancia para determinar el pronóstico y la evolución de cada una de estas enfermedades, facilitando la prevención secundaria y terciaria.

El diagnóstico genético permite poner en práctica el consejo genético. Es decir, si se conoce cuál es el gen alterado (genotipo), se puede predecir cómo se heredará: forma dominante, forma recesiva, ligada al sexo. Así, se podrá orientar a los familiares sobre las posibilidades de transmisión de la enfermedad a su descendencia.

Para llevar a cabo una correcta prevención primaria y estudio del genotipo, que implica el consejo genético y el diagnóstico prenatal es necesario llevar a cabo un *examen* realizado por los expertos que incluya:

- Diagnóstico de la expresión clínica de la enfermedad (*fenotipo*).
- Estudios complementarios necesarios: la *biopsia muscular* (con estudios complejos de expresión de proteínas). Esta prueba determinará cuál es el gen más adecuado para realizar el estudio genético. Éste es muy importante para determinar con la mayor precisión posible el tipo de ENM y, así, llevar a cabo la terapia génica más adecuada para su aplicación en la prevención de esta ENM.

Por eso, es muy importante la coordinación de las unidades de genética con las unidades de diagnóstico y tratamiento de las ENM, así como el trabajo multidisciplinar entre los profesionales integrantes de ambas unidades.

El estudio del genotipo permite realizar:
 .Consejo genético.
 .Diagnóstico prenatal.

Los estudios genéticos deben ser voluntarios y la información es confidencial. Las personas tienen que recibir una información adecuada y firmar el consentimiento informado que implica su aceptación para realizar el estudio genético.

El *consejo genético* es una herramienta muy útil para que los pacientes puedan planificar el futuro de su descendencia porque permite conocer con seguridad si van a padecer o no la enfermedad.

4. LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA.

Esta guía ha sido elaborada tras la celebración del XXIV Congreso de la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares, organizado por ASEM Aragón, en el mes de noviembre de 2007. Este congreso llevaba como título *Últimos avances en enfermedades Neuromusculares. La investigación: el impulso que nos mueve*. Este congreso es un referente a nivel nacional sobre las últimas líneas de investigación que se desarrollan no sólo a nivel de España, sino a nivel internacional, con la ponencia de doctores procedentes de EEUU y Francia, entre otros.

Uno de los objetivos de la Federación ASEM es estimular la investigación clínica para conseguir mejoras terapéuticas y rehabilitadoras para los afectados.

Durante este Congreso se han tratado diversos *campos de investigación biomédica* que implican directamente el estudio de las ENM y que, a continuación, se describen brevemente:

La terapia génica y regenerativa experimental en enfermedades de la motoneurona.

Es una estrategia que se está utilizando en modelos animales para este tipo de enfermedades. Los *ensayos clínicos* actuales se centran en:

- Añadir factores tróficos a las motoneuronas para evitar su muerte.
- Inhibir que la enzima patológica esté presente en el enfermo, para la cual se diseñan estrategias de iRNA.

- Utilización de DNA desnudo, esto consiste en la inyección intramuscular de un plásmido que expresará la proteína que se quiera.
- Encontrar un vehículo capaz de alcanzar de forma específica las motoneuronas, para utilizarlo en el traslado de los factores neurotróficos a las mismas.
- Estudios con células madre a través de la medicina regenerativa.

Definición de dianas terapéuticas para la atrofia muscular espinal. Proyecto GENAME.

Es un macroproyecto exclusivo de la AME con más de 16 grupos investigadores.

Este proyecto tiene como *objetivos* llevar a cabo una aproximación multidisciplinaria en cuatro grandes áreas de la enfermedad: clínica, genética-metabólica, neurobiológica y terapéutica.

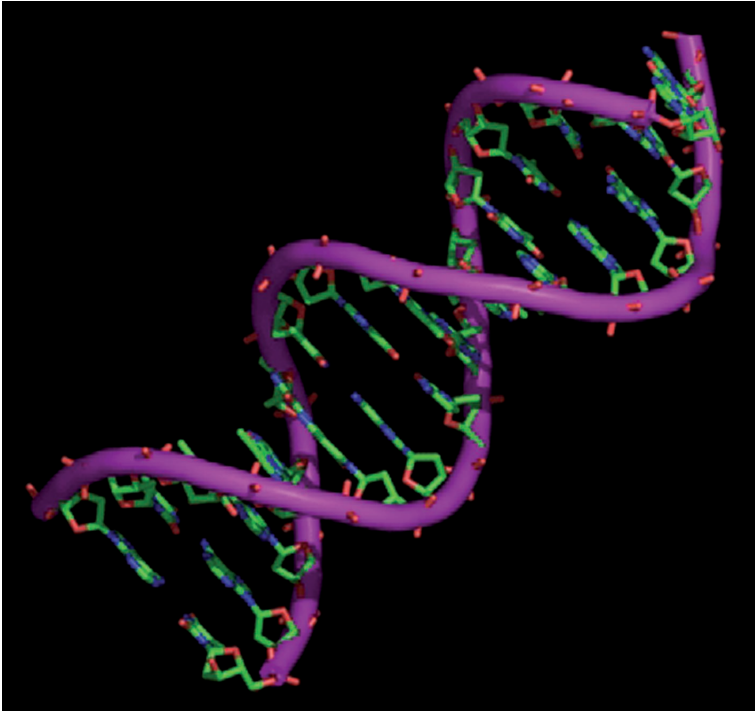
- Los *aspectos clínicos* incluyen la historia natural de la enfermedad, la disponibilidad de una adecuada subclasificación por manifestaciones clínicas, la posibilidad de intervención temprana y la definición y validación de marcadores biológicos.
- Se busca determinar las *influencias genéticas* que afectan directamente la abundancia de la proteína SMN o su papel en la neurona motora por medio de estudios genómicos, transcryptómicos y proteómicos.
- Se pretende realizar una *aproximación neurobiológica* minuciosa de la enfermedad a través del estudio de modelos animales.
- Se investigarán *nuevas maneras de llegar a estas neuronas motoras y protegerlas*.

Diagnóstico preimplantacional.

Es una técnica alternativa más precoz al diagnóstico prenatal y para las parejas en riesgo de transmitir a su descendencia defectos genéticos o anomalías cromosómicas. Su objetivo es el análisis genético de los embriones obtenidos por fecundación in vitro con inyección intracitoplasmática del espermatozoide (ICSI) y la posterior transferencia de los caracterizados como sanos.

Distrofia miotónica: Estudio molecular y su implicación en el consejo genético.

Las técnicas de genética molecular permiten el diagnóstico de la enfermedad y la posibilidad de ofrecer consejo genético a las familias. La identificación de la expansión del triplete CTG como mutación causante de la DM y el estudio del comportamiento de esta región genómica durante la transmisión, ha evidenciado el aumento del número de repeticiones CTG en el alelo DM a medida que éste se transmite de generación en generación, dentro de una misma familia.



Genómica funcional y búsqueda de drogas en modelos de distrofia miotónica.

Este proyecto tiene los siguientes *objetivos*:

- Describir todos los mensajes genéticos alterados en los pacientes con DM.
- Desarrollar un nuevo método de diagnóstico/prognosis basado en detectar mensajes genéticos característicamente alterados en la DM.

- Estudiar la regulación transcripcional del gen MBNL1 en moscas. Se ha demostrado que un aumento en la expresión de MBNL1 en ratones reduce las manifestaciones patológicas que se detectan al expresar la mutación humana responsable de la DM.
- Continuar la búsqueda de compuestos potencialmente terapéuticos

Actividad Sod mitocondrial en pacientes con ELA.

Se trata de un proyecto de investigación para identificar la etiología de la enfermedad, centrada en la hipótesis de que la patogenia de ELA está centrada en estrés oxidativo: la capacidad celular para generar ROS excede su poder antioxidante. Los *objetivos* de este estudio son los siguientes:

- Determinar el nivel de presencia y actividad de las principales enzimas de defensa antioxidante mitocondrial SOD1 (Cu/Zn SOD) y SOD2 (Mn SOD).
- Realizar la determinación en sangre (mitocondrias de plaquetas) de pacientes ELA y de controles sanos.
- Analizar los resultados obtenidos comparando ELA con controles sanos y en función de los datos clínicos.

5. NECESIDADES Y PROBLEMAS DETECTADOS EN EL ÁREA DE SALUD

Los aspectos médicos intrínsecos a las ENM dan lugar a una serie de problemas que se pueden agrupar en torno a cuatro *aspectos* propios de estas enfermedades:

A. Naturaleza evolutiva:

- Los afectados se ven obligados a modificar de forma reiterada sus perspectivas de futuro.
- No es fácil la aceptación personal de la enfermedad y la forma de enfocar las relaciones con el entorno social.
- Disminución progresiva del nivel de independencia y aumento creciente del nivel de carga de cuidados para la familia.
- Aumento de la necesidad de asistencia y costes sociales.
- Agudización de los problemas a nivel físico y funcional a veces, vitales.

B. No disponibilidad de tratamiento curativo:

- Reducción de la esperanza de vida.
- Falta de interés por parte de algunos profesionales dada la falta de posibilidades de curación.
- Las complicaciones graves podrían reducirse si hubiera un correcto plan de intervención y un tratamiento integral.

Los principales problemas de las ENM está determinados por:

- .Naturaleza evolutiva
- .No tratamiento curativo
- .Carácter hereditario
- .Poca frecuencia y gran diversidad

C. De carácter hereditario:

- Varias personas en la familia (incluyendo el afectado) pueden ser portadoras.
- Puede haber varios afectados en una misma familia.
- Dificultad en la decisión de tener descendencia.
- Aparición de cuestiones éticas y morales.

D. Poco frecuentes y de gran diversidad:

- Retraso en el diagnóstico que puede vivirse como un largo camino en el que se realizan múltiples pruebas clínicas.
- Falta de formación en ENM de médicos de familia y personal sanitario.
- Remisión tardía al especialista por desconocimiento.
- Situación de incertidumbre para afectados y familiares. El diagnóstico puede ser poco claro o inexacto.
- Falta de recursos sanitarios especializados y específicos.

Además, en nuestro sistema sanitario, la atención al afectado está organizada de forma que se produce un cambio del equipo médico en el paso del niño a adulto. Este cambio en una etapa vital donde el control y mantenimiento regular del tratamiento se acepta difícilmente, propicia el fin del mismo.

Las infraestructuras y el material del hospital está poco adaptado para las personas con discapacidad, especialmente para las que tienen una ENM: para pesar a los afectados son necesarios una manipulación y un material específico; algunos exámenes se

realizan en muy pocas ocasiones por requerir un soporte técnico específico poco habitual, necesidad de un equipo con experiencia o por su coste elevado. Además, la falta de un consenso médico hace que se propongan y se lleven a cabo algunos tratamientos que no están todavía protocolizados.

Con todo ello, los problemas que se han enumerado dan lugar a una serie de **necesidades**:

Sólo de esta manera, se conseguirá mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los afectados y de sus familias, tanto de manera individual como colectiva.

- Planificación del protocolo de actuación unificado en Enfermedades neuromusculares.
- Establecimiento de un servicio de fisioterapia domiciliaria continuada en todo el territorio español como tratamiento de rehabilitación.
- Creación de centros o unidades especializadas de diagnóstico, tratamiento y rehabilitación específicas para las personas afectadas por una ENM y constituidas por un equipo multidisciplinar y los recursos materiales necesarios.
- Creación de Consejos asesores tanto en el Ministerio de Sanidad como en las Conserjerías de las CCAA. Éstos, formados por un equipo multidisciplinar de facultativos (neurólogos, neumólogos, genetistas, investigadores...) facilitarán la toma de decisiones en política sanitaria para estas enfermedades.
- Promoción de diferentes líneas de investigación en redes y estructura, agrupando al estudio de las ENM y los investigadores en un centro estatal.

El objetivo final que se debe conseguir es garantizar una atención óptima de larga duración que incluya una rehabilitación funcional en el ámbito médico, sanitario, psicológico y social y con el uso de todos los medios necesarios para este fin, incluyendo la coordinación de la atención primaria y especializada.

6. PARA SABER MÁS – ÁREA DE SALUD

Actualmente, en España, no existe ninguna unidad especializada o de referencia dedicada al diagnóstico, tratamiento y rehabilitación para personas afectadas por una ENM, a pesar de que es una de las principales reivindicaciones que la Federación ASEM solicita a los departamentos de sanidad.

Sin embargo, las entidades ASEM cuentan con la colaboración de un grupo de doctores que forman parte del Comité de Expertos de la entidad que tiene una elevada especialización en el conocimiento de las ENM.

Dada la falta de especialización o centros de referencia para el tratamiento de las ENM en España, las personas afectadas por ENM suelen dirigirse a los hospitales de tercer nivel que se encuentran más cercanos a su domicilio.

Como en esta guía tratamos de ofrecer una información práctica y útil, y aquí no nos cabría la lista de todos los hospitales de referencia, hemos preparado un documento en el que se indican las direcciones y teléfonos de estos hospitales en cada Comunidad Autónoma y provincia. Este archivo está disponible para su consulta y su descarga gratuita en la página web de la Federación ASEM (www.asem-esp.org). La elaboración del mismo ha sido fruto de un gran trabajo coordinado entre todas las entidades pertenecientes a la Federación que han indicado las unidades *de referencia* que existen en sus respectivas regiones.

Además, también te recomendamos visitar la página del Ministerio de Sanidad y Consumo (www.msc.es) donde, no sólo encontrarás información referente a los centros de atención primaria y especializada de cada provincia, sino también a contenidos muy útiles sobre las diferentes campañas que este Ministerio lleva a cabo, información estadística o publicaciones de interés entre otros.

Capítulo II. Área Psicoemocional

1. LA PERSONA AFECTADA POR UNA ENM

El diagnóstico y padecimiento de una ENM es una situación que se escapa a los límites de la cotidianidad. Al margen de todos los síntomas físicos provocados directamente por la patología, la persona afectada se ve envuelta en una espiral de sentimientos, sensaciones y emociones difíciles de explicar y, en muchas ocasiones, de resolución complicada.

Los problemas psicosociales varían según la etapa de la vida. También influyen la fase de la enfermedad muscular y la naturaleza de la misma.

Los afectados son conscientes de su problemática, ya que la pérdida progresiva de fuerza, unida a los estados anímicos carenciales que esta provoca, **limita mucho su actividad, tanto a nivel personal como social.**

En la mayoría de las ocasiones, estas personas se ven apartadas de la *dinámica social*, que incluye tanto el ámbito de las relaciones sociales como el laboral. Las **dificultades de interrelación** con otras personas son debidas mayoritariamente a la ignorancia de gran parte de la sociedad. Por esto muchas personas se ven obligadas a recluirse en el entorno familiar, limitando su desarrollo intelectual y social.

En las personas con discapacidad suelen aparecer dificultades para tomar decisiones, miedo ante los retos que se presentan, desconfianza de sus posibilidades reales y problemas en las relaciones sociales.

Si los que padecen una ENM son niños se plantean preguntas sobre su educación. En la pubertad, se manifiesta la necesidad de autonomía, que puede verse impedida por la dependencia física. Los jóvenes se plantean cuestiones sobre la elección de la pareja, la profesión, el trabajo, la posibilidad de vivir solo o la decisión de tener hijos.

1.1 SENTIMIENTOS SOBRE SÍ MISMO

La persona afectada experimenta una serie de **emociones y sentimientos** que van desde la tristeza hasta la rabia, pasando por angustia, frustración, culpa y estrés.

En cuanto a los **procesos de pensamiento** adoptados ante la enfermedad, destacan: negar la existencia de la enfermedad, minimizar el papel traumático de la situación, hacer una reevaluación positiva o establecer una equivalencia enfermedad – fatalidad.

Los sentimientos dan lugar a procesos de pensamiento y éstos se traducen en estrategias de comportamiento.

La persona puede desarrollar diferentes **estrategias de comportamiento** hacia la ENM y las emociones vividas: la evasiva, la búsqueda de apoyo social, la agresividad, la lucha para cambiar la situación actual o una actitud pasiva. Estas reacciones pueden ser inmediatas o diferidas; silenciosas o manifiestas.

Es por ello que, ante la enfermedad, se hace necesaria la adopción de diferentes **estrategias de ajuste** a situaciones estresantes que permitan preservar su vida emocional, económica y social.

La primera tarea es poder manejar sus sentimientos de la forma más constructiva posible. Cuando la persona antes asuma el diagnóstico de la enfermedad y sus características, antes podrá reducir el nivel de tensión y sentir que tiene el control de la situación.

La pérdida de control, las consecuencias negativas (sociales o físicas) derivadas de la ENM o del tratamiento, y las limitaciones en las posibilidades de elección hacen que el afectado deje de considerarse un miembro de pleno derecho de la sociedad.

Por eso, es importante el desarrollo de **habilidades para comunicar** sus deseos y mejorar así su autonomía y control sobre las

situaciones de la vida diaria. Qué necesitan y qué tipo de soluciones o instrumentos de ayuda precisan.

Es importante saber expresar lo que se necesita y qué tipo de soluciones o instrumentos de ayuda precisan.

Incluso en las fases más avanzadas, el afectado debe participar y poder decidir sobre aspectos de su vida cotidiana, manteniendo la capacidad de escucha y actuación en los temas personales para garantizar un mínimo de independencia en su vida.

1.2 SENTIMIENTOS HACIA LOS DEMÁS

La forma en que el afectado se enfrenta a la enfermedad y la concepción que tenga de la discapacidad va a tener su repercusión en la **imagen** que transmite al otro. En ocasiones, el afectado se vuelve dependiente psicológicamente de los demás transmitiendo miedos y angustias, lo que dificulta su integración en la sociedad.

La **negación** es una pared entre el afectado y los demás.

El **negar** los sentimientos puede reducir el apoyo que le brindan sus amistades y los que le quieren, un apoyo sumamente importante para ayudarlo a enfrentar este momento. Si la energía se usa para negar la realidad o sus sentimientos, no es constructiva.

El dolor que queda de la renuncia a cosas que se desean, puede ser eliminado si se comparte con alguien que quiera escuchar, convirtiéndolo en algo hablable. Así, se puede descubrir si realmente es tan irrealizable como parece y conseguir que no impida el disfrute de aquello que sí está al alcance.

Sin embargo, el miedo impide hablar. Es frecuente que cuando algo asusta, se evite hablar de ello, verbalizarlo o reconocerlo. El ponerse en contacto con sus sentimientos no lo pone a merced de incontrolables emociones, sino que le permite descubrir fuentes de fortaleza.

Si la persona no puede reconocer sus propios sentimientos, no los puede compartir con otros.

Por último, destacar que la persona afectada, con respecto a la atención que recibe por parte de su cuidador, es consciente de sus necesidades y de la dedicación que requiere de esta persona, por lo que se instalan en él unos sentimientos contradictorios. Por un lado, necesita pedir más ayuda, y por otro intenta reprimirse en sus demandas, lo que genera frustración y angustia. Así se entra en un *círculo de demanda – respuesta* que provoca una tensión en la situación familiar. Esta tensión es patente y dificulta que se pueda producir la relación de ayuda de manera efectiva, siendo mutuo el sentimiento de incomprensión.

La dependencia del cuidador puede crear sentimientos contradictorios hacia éste.

1.3 LA EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD

El padecimiento de una ENM puede producir varias situaciones de choque: anuncio de la enfermedad, pérdida de la marcha, intervención quirúrgica... Son momentos que producen intensas perturbaciones físicas y emocionales y que se manifiestan mediante reacciones de estrés agudo.



La situación de desorientación, ansiedad y miedo que provoca la recepción del **diagnóstico** imposibilita racionalizar la información recibida, hay muchas preguntas y pocas respuestas.

Más adelante, y coincidiendo con el **agravamiento** de la enfermedad aparece un período de constante adaptación. Este proceso está influenciado por la velocidad de progresión de la enfermedad, la edad del afectado y su condición sociocultural. Conforme van surgiendo nuevas dificultades y los síntomas empiezan a ser más visibles, aparecen cuestiones sobre los cambios ocurridos en el cuerpo, el impacto que estas tienen en el día a día y la posibilidad de la muerte. El afectado puede tener miedo a perder el equilibrio, caerse o que se le caigan las cosas. Este miedo influirá negativamente en su motivación para moverse con independencia y limitará sus opciones a la hora de decidir qué quiere hacer, cómo y cuándo.

El afectado percibe la progresión de la enfermedad en su día a día y la vive como una pérdida constante.

Los momentos de ingreso hospitalario pueden formar parte de la rutina de la persona en fases avanzadas. Estos momentos son fuente de **angustia y sufrimiento**, tanto para el afectado, como para los familiares. La capacidad para poder afrontar esta situación es constante durante toda la vida de las personas con ENM. Pero estos acontecimientos cruciales no son los únicos estresantes. La vida cotidiana y la de su entorno se ven marcados por acontecimientos secundarios que son fuente de pequeños **estreses reiterados**. A largo plazo, las situaciones cotidianas pueden suscitar tensiones que se traducen en sentimientos de contrariedad, rabia e irritación.

Todo ello puede dar lugar a **frustración** en el afectado y a problemas comportamentales, que se manifiestan según sus circunstancias personales y los intentos de otras personas de ayudar.

La importancia del impacto de cada fase depende del valor simbólico que la persona le da a la situación y de su capacidad para hacerle frente. Cada persona reacciona de una forma diferente. Algunos responden de forma pasiva, otros pueden mostrar enfado y agresividad. Si en estas etapas ha habido un apoyo pro-

fesional de intervención psicológica, la persona tendrá muchas más posibilidades de llegar a convivir con la enfermedad con una actitud positiva y de normalidad.

1.4 NECESIDADES Y PROBLEMAS DETECTADOS

El carácter evolutivo de la enfermedad produce una situación de enfrentamiento reiterada hacia nuevas limitaciones, dando lugar a una serie de **problemas** psicosociales que están relacionados con las siguientes condiciones:

Los problemas psicosociales están relacionados con:

- .La incertidumbre
- .La pérdida de control
- .El aislamiento
- .El entorno

1.- Incertidumbre:

- Sobre el origen de la enfermedad.
- Sobre la ausencia de un diagnóstico claro.
- Sobre la evolución de la enfermedad.
- Sobre las perspectivas de futuro.
- Sobre las perspectivas de tratamiento.
- Sobre el acceso a los recursos disponibles.
- Sobre el esquema hereditario.
- Sobre educación y su futuro profesional.

2.- Pérdida de control:

- Por la creciente dependencia física de otras personas, así como de adaptaciones y dispositivos de apoyo.
- Por no poder realizar una actividad física o social o hacerlo cada vez menos.
- Por la pérdida de autonomía y la capacidad de resistencia.
- Por la disminución de ingresos y la limitación de las posibilidades profesionales.
- Por la reducción del entorno social.

3.- Aislamiento:

- Por los cambios en la apariencia.
- Por las reducidas posibilidades de movimiento.
- Por los problemas de transporte.

- Por la inaccesibilidad de los edificios públicos y de las casas de familiares y amigos.

4.- Problemas con el entorno:

- No concebir que sea posible descansar.
- Rechazar la ayuda de otros.
- No estar nunca relajado.
- Estar obsesionado con el presente y las preocupaciones cotidianas.
- Tener problemas para hacer planes de futuro...

Además, hay una serie de *factores que influyen en la gravedad de estos problemas*:

- La velocidad de la evolución.
- El carácter invalidante.
- El modo de transmisión hereditario.
- La prevalencia de la afección.
- La afinidad con otras enfermedades.
- La ayuda médica y seguimiento recibido.
- La actitud de los profesionales sanitarios.
- El grado de aceptación y ayuda del entorno.
- Las intervenciones médicas requeridas por la enfermedad neuromuscular.
- Los factores estresores unidos a la situación de discapacidad: dificultades económicas, alteración de las relaciones familiares, replanteamiento de las relaciones de pareja, alteración de las actividades y proyectos familiares, dificultades de comunicación.

Los problemas afectan negativamente al estado anímico de la persona afectada, y pueden provocar sentimientos de angustia, culpabilidad, agresividad, impotencia, apatía depresión...

Teniendo en cuenta los problemas y sentimientos que afectan a la persona que padece una ENM, se detectan las siguientes **necesidades**:

Dependiendo de la edad en la que se encuentre la persona en el momento del diagnóstico, se podrán realizar unas u otras acciones para apoyarle.

- Necesidad de ampliar la información sobre la enfermedad, evolución y tipo de tratamiento.
- Mejorar la comunicación: no guardarse siempre los problemas para sí mismo.
- Aumento de la capacidad de decisión y control sobre su propia vida.
- Nivel adecuado de calidad de vida: mantener la esperanza en una calidad de vida mejor, en la posibilidad del descubrimiento de una cura efectiva y en las posibilidades y potencialidades infinitas del ser humano para hacer frente a las adversidades.
- Apoyo psicológico: puede ser necesario pedir asesoramiento y ayuda a un profesional especializado.
- Apoyo socioemocional: a través de la ayuda de los familiares, amigos, compañeros, asociaciones...

Cuadro resumen. Área psicoemocional - La persona afectada

| | | |
|-------------------------------------|---|---|
| Sentimientos sobre sí mismo | - Emociones | - Tristeza - Rabia - Culpa - Angustia - Estrés |
| | - Procesos de pensamiento | - Negación - No considerar la importancia real - Reevaluación positiva - Catastrofismo |
| | - Estrategias de comportamiento | - Evasiva - Búsqueda de apoyo social - Agresividad - Lucha - Actitud pasiva |
| Sentimientos hacia los demás | - Imagen transmitida - Transmisión de propios sentimientos - Necesidad de apoyo - Expresión productiva de sentimientos - Sentimientos contradictorios hacia el cuidador | |

| | | |
|-----------------------------------|------------------------------|---|
| Evolución de la enfermedad | - Diagnóstico | <ul style="list-style-type: none"> - Desorientación - Ansiedad - Miedo |
| | - Evolución | <ul style="list-style-type: none"> - Adaptación constante - Vivencia de las pérdidas - Sensación de pérdida de control - Frustración - Situaciones de estrés |
| | - Posibles respuestas | <ul style="list-style-type: none"> - Actitud pasiva - Enfado y agresividad - Aislamiento social - Actitud positiva y normalizadora |
| Problemas y necesidades | - Problemas | <ul style="list-style-type: none"> - Incertidumbre - Pérdida de control - Aislamiento - Problemas con el entorno |
| | - Necesidades | <ul style="list-style-type: none"> - Aumento de información - Mejora de la comunicación - Control en la toma de decisiones - Nivel adecuado de calidad de vida - Apoyo psicológico - Apoyo socioemocional |

2. EL CUIDADOR PRINCIPAL

Las personas con alguna discapacidad son atendidas fundamentalmente por sus familiares. Aparece entonces la figura del **cuidador**, como la persona encargada de ayudar a cubrir las necesidades básicas y psicosociales del afectado, aquel que supervisa a éste en sus actividades cotidianas.

El cuidador suele ser un miembro de su familia más cercana, su padre, o madre, o hermano/a o pareja.

En el caso de los afectados por ENM, esta atención es diaria y continuada. La dedicación requiere una alerta constante en la persona cuidadora y dependiendo del grado de dedicación, suele producir niveles de estrés, que harían necesario que el cuidador recibiera ayuda externa y que dispusiera de un tiempo para sí mismo.

2.1 FUNCIÓN / LABOR DE CUIDADOS

Cuidar es una tarea con una doble vertiente, en la que el cuidador debe conocer las necesidades de la persona y saber cómo satisfacerlas. Según la naturaleza del problema, cuidar puede requerir una pequeña cantidad de trabajo o una gran tarea, puede ser algo breve o que no se sabe cuándo va a finalizar.

La labor del cuidador primario es fundamental, ya que ejerce diferentes *funciones* indispensables para la atención de los afectados: es el informador clave (un observador permanente de la situación del afectado); es quien supervisa, provee los cuidados básicos del paciente y administra los tratamientos prescritos; es quien organiza las actividades, busca soluciones y toma las decisiones más importantes.

La persona afectada es consciente de sus necesidades y de la dedicación que requiere de la persona cuidadora y se debate entre sentimientos contradictorios.

En algunos casos, la persona afectada necesita ayuda para actividades concretas, pero en otros la ayuda no es tan mínima, sino que necesita asistencia para realizar muchas de las actividades diarias básicas (ej. comer, lavarse, caminar, etc.).

En general, el cuidador atiende tres grandes *grupos de necesidades de la persona afectada*:

- Apoyo, complementación y sustitución en actividades básicas de la vida diaria: vestido, higiene, alimentación, estimulación...

- Atenciones propiamente asistenciales: control y administración de medicación; seguimiento, control y observación de signos y síntomas de riesgo; movilización y realización de ejercicios motores específicos...
- Contacto físico, relación afectiva, apoyo emocional y mediación relacional con los otros.

Por ello, el cuidador, en la práctica totalidad de las veces, además de una atención instrumental de mayor o menor intensidad, presta una atención emocional: le hace compañía, escucha sus inquietudes, se encarga de su bienestar: que estén bien, a gusto...

El cuidador es un agente socio sanitario esencial, ya que desarrolla una importante función que permite conservar y mantener funcionalmente, el mayor tiempo posible, y con calidad a la persona: facilita la integración en su entorno, estimula las funciones que todavía están conservadas, y suple las capacidades perdidas por otras, aumentando su capacidad funcional en determinadas actividades.

Los principales rasgos personales del cuidador son:

- .Sensibilidad
- .Responsabilidad
- .Consideración
- .Respeto
- .Ética
- .Delicadeza
- .Equilibrio y serenidad
- .Habilidades de comunicación
- .Habilidades sociales
- .Capacidad de trabajo en equipo

2.2 SENTIMIENTOS DE CUIDADOR. EL RIESGO DE SOBRECARGA.

Las características del trabajo del cuidador lo sitúan en un contacto continuo con la persona afectada. Esta labor suele ser una experiencia duradera, que exige reorganizar la vida familiar, laboral y social. Además, el cuidador principal se ve expuesto a diferentes emociones y sentimientos, tanto positivos como negativos, que influyen sobre su estado anímico. Todo ello repercute

en la vida social del cuidador, la cuál ve mermada, provocando, en su conjunto, una disminución de su salud y calidad de vida. Aunque, en un primer momento, parecería que se acepta la situación, en realidad no es del todo posible. El cuidador puede llegar a sentir **resentimiento y culpabilidad** por su independencia relativa o por sus sentimientos. La persona cuidada puede sentirse culpable por depender de otra, envidiar la capacidad de independencia y de acción de los otros o renunciar a la posibilidad de lo que suceda.

Esta situación se manifiesta en actitudes de desconfianza generalizada, de un descontento permanente, de un no poder valorar los aspectos positivos y quedarse atrapado en los negativos. Ante estas exigencias, la familia, y sobre todo el cuidador, se cierra y su dinámica gira en torno a la persona con dependencia. Además de la carga de cuidados, también tienen que hacerse cargo de otras cuestiones familiares, laborales y económicas.

La tarea de cuidar conlleva una amplia variedad de problemas de tipo físico, psíquico y sociofamiliar que es necesario conocer.

Si no se toman las debidas precauciones, e incluso muchas veces habiéndolas tomado, puede producirse una situación de **sobrecarga** del cuidador caracterizada tanto por la aparición de síntomas físicos (cefaleas, lumbalgias), como psíquicos (insomnio, ansiedad, depresión) o socio familiares (aislamiento social, alteración de la convivencia familiar, pérdida de empleo, problemas económicos).

Hay dos **tipos** de sobrecarga: la objetiva (cantidad de tiempo y dinero invertidos en cuidados, problemas conductuales del sujeto enfermo, disrupción de la vida social...) y la percibida (percepción del cuidador de la repercusión emocional de las demandas o los problemas relacionados con el acto de cuidar). Esta última tiene una mayor repercusión sobre la vida de los pacientes y familiares.

Las etapas de agotamiento en el cuidador son tres:

- .Frustración
- .Aislamiento
- .Desesperación

Los **síntomas** más frecuentes en el agotamiento del cuidador son:

- Trastornos en el patrón de sueño.
- Cambios en el patrón de las comidas.
- Aumento en el consumo de azúcar o de alcohol o drogas.
- Aumento en la cantidad que fuma o el deseo de volver a fumar después de dejarlo.
- Dolor de cabeza frecuente o dolor de espalda repentino.
- Aumento en la dependencia de medicamentos para el dolor recetados o sin receta.
- Irritabilidad.
- Altos niveles de miedo o ansiedad.
- Impaciencia.
- Inhabilidad de manejar uno o más problemas o crisis.
- Reacción exagerada a accidentes comunes.
- Reacción exagerada a las críticas.
- Reacción exagerada de enojo hacia el afectado.
- Distanciamiento, hasta de las personas que ofrecen relevo y ayuda.
- Sentimientos de retraimiento emocional.
- Sentimientos de acorralamiento.
- Pensamientos de abandono de la situación.
- Imposibilidad de reírse o sentir alegría.
- Abandono de actividades y aislamiento de la vida social.
- Pérdida de la compasión.
- Resentimiento hacia la persona a quien cuida o hacia la situación.
- Descuido o maltrato de la persona a quien cuida.
- Sentimientos de soledad frecuentes.
- Deseos de que *todo se acabe*.
- Juegos emocionales usando la frase *si tan sólo*.
- Pérdida de las esperanzas, determinación y sentido de la vida.

Todo cuidador tiene una serie de **derechos** fundamentales, entre los que destaca el de dedicarse tiempo a sí mismo sin sentirse culpable por ello, y el de cuidar su salud bienestar.

Para garantizar el respeto de los derechos del cuidador *se recomienda*: poner límites al cuidado del afectado y no hacer por él lo que él pueda hacer por sí mismo; conocerse e identificar las señales de alerta de su organismo que indican que se está exigiendo demasiado (dormir mal, cansancio crónico, etc.).

Los cuidadores no tienen con quién poder expresar sus emociones; como es el caso de sus miedos, angustias, dudas... ¿Quién los cuida?

.La atención al cuidador se basa en:

- .Información sobre la enfermedad que presenta su familiar
- .Formación en los cuidados que debe aplicar
- .Identificación de sus necesidades
- .Apoyo al cuidador

Por todo lo anterior, el cuidador debe ser, por sí mismo, sujeto de atención. Además de reconocer su importante labor, *es necesario cuidar al cuidador*.

La detección precoz de la sobrecarga en el cuidador permitirá la intervención temprana del equipo terapéutico, con las mediaciones necesarias para evitar los efectos negativos de este fenómeno sobre el paciente y mejorar las condiciones operacionales del cuidador.

2.3 APOYO DE LA ESTRUCTURA FAMILIAR

Los recursos y estrategias son elementos que el cuidador dispone para tratar de amortiguar el posible impacto de la situación de cuidado. Entre esos recursos, los más importantes son: el apoyo social, las estrategias concretas que el cuidador utiliza para hacer frente a su situación, y la autoestima.

Con respecto al apoyo social, no es tanto su cantidad (número de personas que ayudan al cuidador), como la satisfacción con ese apoyo social, la que explica una menor afectación emocional en los cuidadores.

Un menor apoyo social se asocia con mayores niveles de malestar emocional, de sobrecarga, de depresión, de ansiedad y de ira, así como con una mayor sintomatología física en el cuidador.

En ocasiones, el cuidador, lejos de ser apreciado, estimulado y comprendido, es criticado y no recibe apoyo del grupo familiar. Estos tienen que ver no sólo con la manera de entender la enfermedad y las estrategias empleadas para manejar al familiar, sino también con tensiones relacionadas respecto a los comportamientos y actitudes que algunos familiares tienen hacia la persona dependiente.

El resto de familiares pueden ser una fuente de estrés añadida en lugar de una fuente de apoyo.

La situación del cuidador con restricciones en su vida social, en su estado de salud, en su tiempo libre, en sus aficiones, en su intimidad, etc., perturba de modo intenso su equilibrio personal y familiar, dañando gravemente la relación intrafamiliar y experimentando una profunda sensación de soledad.

El resto del núcleo familiar debe prestar atención a las necesidades particulares del cuidador y actuar como una estructura de soporte. De esta manera, la familia aportará un adecuado apoyo social al cuidador. En este sentido es bueno que se acostumbre a pedir ayuda a otros familiares y mantener reuniones con los distintos miembros para repartir responsabilidades.

Percibir cariño por parte de los demás, tener personas con quienes poder compartir sus problemas... actúa como un amortiguador del estrés que provoca la situación de cuidado.

2.4 NECESIDADES Y PROBLEMAS DETECTADOS

Las atenciones que requiere la persona afectada por ENM, hacen que un miembro de la familia deba abandonar su puesto de trabajo, o bien renunciar a su derecho laboral, para asumir el papel del cuidador. Ello deriva en una situación de aumento de gastos, disminuyen los ingresos de la familia, o la dificultad al aumento de los mismos.

Otras consecuencias de la labor del cuidador son el aislamiento de su entorno social, descuido de sus actividades diarias, de sus amistades... Deja de dedicarse tiempo para sí mismo en detrimento de la persona atendida. Para ello, es necesario que se lleven a cabo una serie de *medidas*:

- Sensibilizar a la sociedad de la importante contribución que realiza el cuidador.
- Promover un cambio en la mentalidad de los ciudadanos.
- Implementar medidas que posibiliten hacer compatible la vida personal y profesional.
- Desarrollar una amplia ley de servicios.
- Favorecer la intervención de otras personas para paliar la sobrecarga y prevenir el desgaste de una única persona.
- Prepararse para la intervención de una ayuda externa, tanto la persona afectada como su entorno, para ser capaces de delegar el cuidado y la confianza (familia, entorno, red de apoyo natura, amigos, vecinos).

La administración estatal o comunitaria tendría que ofrecer ayudas económicas acordes a la situación existente. Ayudas que cubran, de forma satisfactoria, todas las necesidades que se plantean.

Se ha de seguir trabajando para conseguir que la sociedad, los poderes públicos, la sanidad y los servicios sociales conozcan las necesidades de las familias cuidadoras y faciliten los recursos que permitan mejorar su calidad de vida y la de los afectados.

Cuadro resumen. El cuidador principal

| | | |
|--------------------------|--|---|
| Labor de cuidados | - Importancia de su función | <ul style="list-style-type: none"> - Principal fuente de información sobre el afectado. - Ofrece cuidados básicos y asistencia. - Busca soluciones. - Agente sociosanitario esencial. |
| | - Tipos de necesidades del afectado atendidas | <ul style="list-style-type: none"> - Apoyo en AVD - Atenciones asistenciales - Contacto físico y apoyo emocional. |
| | - Apoyo al afectado. El cuidador: | <ul style="list-style-type: none"> - Facilita su integración en el entorno - Estimula las funciones conservadas |

| | | |
|----------------------------------|---|---|
| | | <ul style="list-style-type: none"> - Suple las capacidades perdidas - Aumenta las posibilidades de acción |
| | - Rasgos personales del cuidador | <ul style="list-style-type: none"> - Sensibilidad - Respeto - Responsabilidad - Ética - Consideración - Delicadeza - Equilibrio y serenidad - Habilidades de comunicación - Habilidades sociales - Capacidad de trabajo en equipo. |
| Sentimientos del cuidador | - Sentimientos y actitudes negativas | <ul style="list-style-type: none"> - Resentimiento y culpabilidad - Dependencia mutua - Desconfianza generalizada - Aislamiento – No dejar ayudar |
| | - Sobrecarga | <ul style="list-style-type: none"> - Síntomas: físicos, psíquicos, sociofamiliares. - Tipos: objetiva / subjetiva - Diferentes grados de sobrecarga según diversos factores. - Tres etapas en agotamiento: frustración, aislamiento, desesperación. - Atención a síntomas de agotamiento |
| | - Cuidar al cuidador | <ul style="list-style-type: none"> - Poner límites al cuidado - Identificar señales de alerta - Información sobre la enfermedad - Formación en cuidados a aplicar |

| | | |
|---|--|--|
| Apoyo de la estructura familiar | | <ul style="list-style-type: none"> - Identificación de propias necesidades - Apoyo familiar. |
| | - Problemas de la falta de apoyo familiar | <ul style="list-style-type: none"> - Posible fuente de estrés - Aumento de malestar emocional, sobrecarga y sintomatología física. - Importante la calidad, no sólo la cantidad |
| | - ¿Qué hacer para ayudar al cuidador? | <ul style="list-style-type: none"> - Apoyo social constante - Atención sobre las necesidades del cuidador - Actuar como estructura de soporte - Considerar la importancia de la labor del cuidador |
| Necesidades y problemas detectados | - Problemas | <ul style="list-style-type: none"> - Sobrecarga del cuidador - Abandono del puesto laboral del cuidador - Disminución de ingresos - Aislamiento del entorno social - Descuido de sus actividades y necesidades personales |
| | - Necesidades | <ul style="list-style-type: none"> - Concienciación social - Ley de servicios adecuada - Medidas para la conciliación de la vida familiar y laboral - Promover el servicio de Asistente personal / SAD - Prestaciones adecuadas |

3. LA FAMILIA

3.1 SENTIMIENTOS DE LA FAMILIA

Cada familia tiene una forma particular de responder a un mismo hecho, y un mismo acontecimiento tiene diferente significado para cada familia y para cada uno de sus miembros.

Pero, ¿qué pasa cuando esta sucesión de situaciones se ve alterada de forma extrema? ¿Cómo responde una pareja ante una noticia para la que no está preparada? ¿Cómo encara la situación de un familiar cuyo diagnóstico asegura una enfermedad crónica y degenerativa, que carece de tratamiento curativo? Se produce entonces una realidad con múltiples derivaciones. Toda la familia es objeto de una gran vulnerabilidad.

En los familiares suelen aparecer mecanismos de negación, frustración, depresión o sentimientos de culpabilidad, odio, miedo, disminución de la autoestima... que permiten ir aceptando lentamente la nueva situación.

Adaptarse a una enfermedad crónica implica un **desgaste familiar**. Cada familia vivirá diferentes impactos, problemas y dinámicas, que dependerán de la patología, la etapa del ciclo vital, la cultura, las creencias... No se debe olvidar el saber cómo están los hermanos o el progenitor, ya que otras personas, además del propio paciente, se ven afectadas por la enfermedad (p. ej. el hecho de ser portador). Dicha situación puede dar lugar a problemas psíquicos y sociales, así como a la aparición de problemas en la relación con la pareja o la familia.

Por ello, es fundamental organizar un **sistema de apoyo familiar y extrafamiliar**. Mantener la esperanza es una de las mayores ayudas para sobrellevar la enfermedad.

Algunas familias pueden ser muy fuertes y desarrollar una gama muy amplia de recursos.

3.1.a Diagnóstico de la enfermedad

Al recibir el diagnóstico de una ENM, surgen varias cuestiones en relación a su curación, así como angustias, miedos y conflic-

tos relacionados con su carácter degenerativo y la posibilidad de muerte precoz. Todo se viene abajo, es como si de repente se hiciera una profunda herida para la que no se está preparado.

En la primera etapa aparecen indicios de que algo no va bien. En muchos casos, se produce una peregrinación interminable por varios hospitales. La familia puede manifestar el deseo de buscar una segunda opinión, nuevos exámenes, otros tratamientos... Esto contribuye a una disgregación del núcleo familiar.

Es común que los familiares tengan un sentimiento de culpabilidad, rabia, incompreensión, tristeza, rechazo y no aceptación.

La lentitud en la confirmación del diagnóstico conlleva un largo **periodo de incertidumbre** para los afectados. Saben que pasa algo, pero no saben qué.

Este período, doloroso y desconcertante, puede ser más o menos breve, pero decisivo, ya que condicionará, en gran parte, la actuación que la familia podrá dar y darse frente a la enfermedad; determinando los recursos que puede utilizar para afrontar toda la cadena de acontecimientos.

Las fases por las que puede pasar una familia desde el momento del conocimiento de la situación hasta la aceptación de la misma son variables, aunque la mayor parte de los autores describen cinco *estados emocionales*:

Existen cinco fases en el proceso de aceptación de la enfermedad:

- .Shock
- .Negación
- .Tristeza
- .Equilibrio
- .Adaptación

- **Shock:** El diagnóstico de una ENM, se convierte en un fuerte impacto. Los padres pueden sospechar que su hijo tiene un problema, pero en ningún momento se esperan el diagnóstico de esta patología y sus consecuencias funcionales, psicológicas y sociales.

- **Negación:** En el primer momento, se tiende a no aceptar el hecho. Hay familias que jamás aceptarán lo que está ocurriendo, y llegarán a extremos difícilmente explicables (curanderos, tratamientos milagrosos, etc.).
- **Tristeza y cólera:** A los familiares les es muy difícil ocultar o disimular una actitud negativa y temerosa frente al hándicap del afectado. Ponen tanta ilusión y se forman tantas expectativas en proyectos comunes que, cuando les comunican el diagnóstico, su autoestima sufre una gran agresión. Los sentimientos de tristeza profunda y pérdida tendrán un efecto negativo sobre la vida y la dinámica familiar.
- **Equilibrio:** A pesar de sentirse dentro de un tornado al principio, poco a poco los buenos momentos van superando los malos.
- **Adaptación:** La familia acepta el diagnóstico de la enfermedad, sus características clínicas y su evolución. Sin embargo, esta adaptación no impide que, en algunos momentos, vuelvan a aflorar sentimientos negativos al respeto.

Un factor que se debe tener en cuenta es que, en el caso de las ENM, **cada pérdida provocada por la enfermedad obliga a superar nuevamente estos estados.**

3.1.b Proceso de la enfermedad

Cuando los familiares empiezan a asumir el diagnóstico, van recuperando la confianza y desaparecen los temores. Sin embargo, la enfermedad ya ha avanzado y el afectado empieza a notar las primeras pérdidas funcionales derivadas de la patología. Es decir, cuando ya parece que la herida está cicatrizando, una nueva pérdida la vuelve a abrir y sitúa a la familia otra vez al inicio del proceso. Cada uno de los cambios moviliza, una vez más, todos los mecanismos de lucha y los sentimientos negativos, aumentando la sensación de impotencia.

Cada pérdida (dificultad en la marcha, dependencia de silla de ruedas, ventilación asistida...) produce una nueva crisis.

Pasado un tiempo, la familia no podrá mantener un nivel adecuado de funcionamiento y tendrá que desarrollar un **estilo de convivencia con la enfermedad.**

Otra de las preocupaciones que aparece con el paso de los años, es la que se produce cuando quienes son sustento y apoyo de la persona que tiene una ENM se hacen mayores. La no existencia de centros asistenciales adecuados determina una preocupación psicológica en todas las partes (afectado y familiares) con consecuencias emocionales negativas.

3.1.c El proceso de duelo

En algunas ENM, la fase crónica va seguida de una *fase de supervivencia prolongada*, en la que se acerca la muerte del familiar.

La presencia constante de la posible pérdida prematura del familiar obliga a adoptar estrategias de afrontamiento de esta situación.

No es fácil hablar del tema abiertamente con el entorno.

Las familias corren el riesgo de encontrarse aisladas. Cuando, en la fase terminal, la familia dedica mucho tiempo al cuidado y atención al afectado, el contacto con el mundo exterior se reduce.

En el caso trágico de la muerte del afectado, los miembros de la familia sienten un enorme vacío. Los cuidadores pueden sentir sus reservas agotadas o un vacío ya que han perdido su función-trabajo principal. Les resulta difícil encontrar personas a las que expresar sus sentimientos. Se encuentran solos de nuevo.

Algunas de las **estrategias** para afrontar esta situación pueden ser:

- Anticipar los efectos de la muerte del afectado. Herencias, cuidado de los hijos, vida futura de la familia,...
- Recapitulación: recordar de forma positiva lo que ha hecho y lo que deja.
- Centrarse en su valía como persona, como miembro de su familia,...
- Reforzar el contacto físico y emocional con la persona en estado terminal. Un gesto, sostener una mano... comunican tanto o más que muchas palabras.

3.2 LOS HERMANOS

Los hermanos, si están bien informados pueden ser unos grandes aliados y gran ayuda tanto para los padres como para el chico que padece una ENM.

En ocasiones, los padres ocultan la verdad a los hermanos. Esta forma de actuar pone a estos chicos en la difícil situación de tener que convivir con unos padres tristes y muchas veces ansiosos, sin conocer la razón. La intuición de los niños y su capacidad para captar los problemas es admirable, por lo que en muchas ocasiones saben lo que no deben saber, y no lo pueden comentar con los padres porque estos no les han dicho nada. Esta situación les genera mucha ansiedad. Si no se les ha tenido en cuenta, no se les ha informado o no se les ha pedido ayuda, difícilmente podrán entender y asumir las responsabilidades que deben tomar llegado el momento.

Por ello, cuando tienen una edad en la que la comprensión de los problemas es factible, se les debe comunicar la situación del hermano afectado. Tendrán que amoldarse a la situación, y el modo de hacerlo dependerá de la edad, de su carácter y su forma de ser.

La información dada a los hermanos sobre la situación del afectado reducirá su incertidumbre y mejorará las relaciones familiares.

Los **hermanos tratarán al afectado siguiendo el ejemplo de sus padres**: integrándolo en los planes familiares, sobreprotegiéndolo o marginándolo. En las familias que fomentan un clima de seguridad, de pertenencia, de amor y de cuidado, los hermanos manejarán mejor las realidades de una enfermedad neuromuscular.

Sin embargo, un buen ambiente familiar no garantiza que los niños estén libres de afrontar papeles difíciles. También ellos pasarán por distintos estados emocionales hasta llegar a aceptar el diagnóstico:

- A veces, se verán acosados por los sentimientos de culpa y tratarán de negar la realidad.
- Pueden aparecer también sentimientos de tristeza, resentimiento, celos, frustración y miedo.

- Pueden aumentar los *conflictos fraternales*: riñas, enojos o quejas.
- *Mal comportamiento* en la escuela o en casa.
- Otros: disturbios del sueño; apego excesivo; o sobresalir demasiado y tratar de ser demasiado *perfecto*.

Los hermanos de niños con ENM tienen una experiencia de crecimiento única.

Los *padres* pueden tomar determinadas actitudes ante la comunicación e interacción con los hermanos del afectado:

- **Ser abierto y honesto con los niños acerca de la discapacidad.** Comunicarse abiertamente sobre el proceso y tipo de tratamiento, especialmente acerca de sus sentimientos.
- **Saber escuchar:** Es importante que aprendan a expresar y compartir sus sentimientos.
- **Tratarlos con normalidad:** No se les debe instaurar culpabilidad enfatizando cuánta suerte tienen en comparación con sus hermanos afectados.
- **No esperar que actúen como adultos:** Se debe evitar el cargarles con más obligaciones de las que pueden aceptar.
- **Recordar que son jóvenes:** Aun cuando entiendan que sus hermanos con discapacidad necesitan más atención, los niños no tienen todavía un buen control emocional y, a menudo, actúan de forma inmadura
- **Planificar para el futuro.** Se debe hablar con los hermanos mayores no afectados acerca de su posible estatus como portadores de una ENM.

3.3 LA PAREJA

Si el mantenimiento de una relación de pareja de forma equilibrada y satisfactoria a lo largo de los años, cuando no hay problemas adicionales, ya exige una participación activa de ambos y esfuerzo continuo, en el caso de que esta pareja tenga un hijo con ENM, mantener el equilibrio, la satisfacción y la comunicación es doblemente difícil. La noticia influye de forma determinante en las relaciones de pareja, que puede derivar en diversos con-

flictos. Entre los *factores* que pueden afectar a la relación marital, destacan los siguientes:

- No siempre los dos miembros **aceptan de igual forma el diagnóstico y/o las fases de la enfermedad.**
- Es frecuente que no se realice una relación triangular padre, madre, hijo.
- En muchas ocasiones es la madre la que, en la etapa inicial, **monopoliza** la responsabilidad del niño y lo lleve de un profesional a otro.
- Si uno de los dos ha de **renunciar a su vida profesional**, normalmente es la mujer la que lo hace.
- El **padre** podría tener problemas para enfrentar sus sentimientos porque en nuestra sociedad los hombres aprenden a reprimirlos.
- Al tratarse de una enfermedad genética, el **sentimiento de culpa** adquiere mayor relevancia. La *búsqueda del culpable* crea situaciones de tensión en ocasiones irreversibles.
- El padre o madre **pueden convertirse en terapeutas o maestros** en detrimento de su función de padres y de su vida en pareja.
- En ocasiones, los sentimientos de culpa son tan fuertes, que la vida de la pareja desaparece por completo pasando a ser el hijo y su enfermedad la **única ocupación.**
- Entre los miembros de la pareja o en un círculo familiar puede iniciarse la **tendencia a mentir**: Decirse la verdad o decírsela al hijo asusta.

Todas estas circunstancias favorecen el deterioro de la relación y dificultan la puesta en marcha de la única solución posible: la comunicación.

Por ello, **es muy importante tener en cuenta que el comunicarse, compartir emociones y percibir sensaciones** tiene más relación con el pensamiento y el sentimiento que con las estrictas posibilidades físicas.

La mejor alternativa para mejorar las relaciones de pareja es la comunicación.

Sentir que nuestra mente y nuestro corazón están vivos, que soñamos y deseamos, que vibramos con lo que nos gusta, nos da ilusión y fuerzas para continuar.

3.4 ¿EN QUÉ PODEMOS AYUDAR LOS FAMILIARES?

El entorno familiar es el **primer núcleo de integración** del afectado. Mientras la familia asimila y se adapta a la nueva situación, es necesario que también se ponga *manos a la obra* cuanto antes, en el sentido de aportar apoyo, comprensión y cuidado a la persona afectada.

Las aportaciones de la familia son muy importantes para mejorar la satisfacción personal y calidad de vida del afectado.

Es tranquilizador saber que el afectado por ENM **tendrá en quien apoyarse** en el futuro, pero esta responsabilidad no se asume de golpe, sino a lo largo de toda la vida de convivencia y al compartir los buenos y malos momentos.

Se pueden poner en práctica algunas *soluciones* que mejorarán no sólo el apoyo que la familia puede ofrecer al afectado, sino también la ayuda entre los familiares, como por ejemplo:

- **Comunicar:** Establecer diálogos claros, decir lo que se necesita y lo que se espera, no reproches ni acusaciones.
- **Educar:** Informar a las personas acerca de la enfermedad y cómo se manifiesta. Se pueden proporcionar libros, folletos e información obtenida en línea y, por supuesto, ofrecer esta guía.
- **Ignorar:** No se ha de desperdiciar energía emocional tratando de corregir a aquellos que no comprenden la situación.
- **Encontrar nuevos apoyos:** Para muchas personas, su mejor apoyo, además de la familia, también viene de los amigos. Es importante maximizar el contacto con aquellos que ofrecen su apoyo y respeto.
- **Vivir en positivo:** Es crucial enfocar los aspectos positivos de la relación y dinámica familiar.
- Organizar un **sistema de apoyo** familiar y extrafamiliar: asociaciones, grupos de autoayuda, grupos en internet...

Una relación familiar fuerte y compartida es fundamental para ayudar al afectado; es la fuente de **apoyo emocional** que actúa contra la tensión nerviosa que experimenta cada uno de sus miembros.

3.5 NECESIDADES Y PROBLEMAS DETECTADOS

La presencia de un miembro afectado por ENM en la familia da lugar a una situación especial que puede alterar la dinámica y las relaciones del núcleo familiar. En este sentido, algunos de los **problemas más frecuentes** forman parte del proceso de adaptación a la enfermedad. En los apartados anteriores ya se han visto los problemas que afectan a la esfera psicoemocional de la familia y se resumen de la siguiente manera:

- **Disminución de la comunicación:** Hay una *conspiración de silencio*: ciertos sentimientos son mantenidos en silencio tanto por el afectado como por los familiares. Se incluye también a los profesionales que no siempre comunican todas las consecuencias de la enfermedad.
- Si hay más hermanos, estos ven disminuida la atención que sus padres les dedicaban y pueden aparecer **celos**.
- El **aislamiento social:** La vida social de la familia se limita, disminuyendo el contacto con amigos y parientes.
- **Carácter progresivo** de la enfermedad: se requiere un compromiso y cuidados continuos por parte de los familiares.
- La **relación con la red asistencial** suele ser muy compleja, y en ocasiones, traumática.



- **Sobrecarga física:** Suele aparecer si la calidad de las estructuras está insuficientemente adaptada para disminuir la carga de trabajo de los padres, cuidadores o parejas, con todos los riesgos que ello comporta en relación con la salud física y dificultad para mantener una vida laboral constante.
- **Sobreprotección:** son frecuentes las situaciones en las que los familiares (principalmente el cuidador) asume y realiza por él las tareas, funciones,... del afectado, evitándole esfuerzos.
- **Culpabilidad:** Las ENM son usualmente genéticas y los parientes pueden sentirse responsables.
- **Descontento o distanciamiento** del cónyuge con la consecuente disminución de las relaciones de pareja.
- **Temor e incertidumbre:** La familia no sabe cómo reaccionar ante una discapacidad o una enfermedad seria.
- **Malestar personal:** Las reacciones inapropiadas son una forma inconsciente de aliviar el dolor de emociones muy fuertes como la depresión y la impotencia.
- **La economía puede verse resentida** por los gastos que provocan las necesidades sociosanitarias de la persona afectada.
- **Estereotipos y prejuicios socioculturales.** El ideal de la familia modelo es mucho más difícil de lograr cuando uno de sus miembros tiene una enfermedad crónica.

Ante estos problemas, las familias tienen una serie de *necesidades prioritarias*:

- **Organización** - Cambios en roles y funciones familiares: Cuando un miembro de la familia enferma han de renegociarse los roles propios, algunos de los cuáles eran desempeñados hasta entonces por el miembro afectado. Este cambio dependerá de si el afectado es padre, madre o hijo / hija.
- **Apoyo psicológico:** Es necesario para prevenir las psicodinámicas familiares contraproducentes y preparar al paciente y a su familia para las intervenciones terapéuticas, gracias a un asesoramiento precoz e informado.
- **Apoyo socioemocional:** La familia necesita de un apoyo social, información clara sobre la enfermedad y/o ayuda material.
- **Unidades asistencias especializadas:** La creación de unidades hospitalarias en todas las comunidades autónomas que

atiendan a personas con ENM, y con personal altamente especializado, es una obligación inmediata que evitaría numerosos problemas, incluidos los de índole familiar.

A pesar de los problemas y las necesidades señaladas, una parte de las familias que se ven ante la dura experiencia de tener que ayudar a afrontar una enfermedad grave a uno de sus miembros, no sólo no ven deteriorado su funcionamiento o relaciones, sino que, por el contrario, mejoran ambas a través de una actitud positiva.

Cuadro resumen. La familia

| | | | |
|-----------------------------------|---------------------------------------|--------------------------|---|
| Sentimientos de la familia | - Diagnóstico de la enfermedad | - Sentimientos negativos | - Culpabilidad - Rabia - Tristeza - Incomprensión - Revuelta - No aceptación - Miedo - Angustia |
| | | - Incertidumbre | - Algo no va bien - Tardanza en diagnóstico - Diagnóstico no siempre resolutivo - Búsqueda de soluciones: recorrido de hospitales - Búsqueda de información alternativa |
| | | - Fases de afrontamiento | - Shock - Negación - Tristeza y cólera - Equilibrio - Adaptación |

| | | |
|--------------|---|---|
| | <ul style="list-style-type: none"> - Proceso de enfermedad | <ul style="list-style-type: none"> - Nueva crisis con cada pérdida - Movilización de mecanismos de lucha - Aparición repetitiva de sentimientos negativos - Estilo de vida de convivencia con la enfermedad - Cuestiones sobre la futura disponibilidad del cuidador |
| | <ul style="list-style-type: none"> - El duelo | <ul style="list-style-type: none"> - Sombra constante de la muerte - Reducción importante con el mundo exterior en la fase final - Sentimiento de vacío del cuidador - Estrategias de afrontamiento: Anticipación, recapitulación, contacto físico y emocional |
| Los hermanos | <ul style="list-style-type: none"> - Sentimientos y actitudes de los hermanos | <ul style="list-style-type: none"> - Culpa - Celos - Tristeza, enojo, vergüenza, frustración - Aumento de conflictos fraternales - Descuido de actividades escolares - Apego excesivo, sobresalir demasiado... |
| | <ul style="list-style-type: none"> - Consejos para los padres | <ul style="list-style-type: none"> - Decir la verdad sobre la enfermedad - Saber escuchar - Tratarlos con normalidad - Saber que reaccionan como adultos - No esperar actitud demasiado madura - Planificar para el futuro. |
| La pareja | <ul style="list-style-type: none"> - Factores que afectan a la relación matrimonial | <ul style="list-style-type: none"> - Aceptación desigual de la enfermedad y sus fases - Falta de relación triangular - Monopolio maternal - Renuncia a la vida laboral |

| | | |
|--|--|---|
| | | <ul style="list-style-type: none"> - Sentimientos de culpa - <i>Profesionalización</i> en cuidados - La enfermedad como centro de sus vidas - Tendencia a mentir. |
| | - Instrumentos de ayuda | <ul style="list-style-type: none"> - Comunicación - Compartir emociones - Percibir sensaciones - Recurrir a apoyo profesional en caso necesario |
| ¿En qué pueden ayudar los familiares? | <ul style="list-style-type: none"> - Mejorar la comunicación - Informar sobre la enfermedad a allegados - Ignorar actitudes y comentarios negativos de ajenos - Encontrar nuevos apoyos - Vivir en positivo - Organizar el sistema de apoyo familiar y extrafamiliar | |
| Necesidades y problemas detectados | - Problemas | <ul style="list-style-type: none"> - Disminución de la comunicación. - Decisiones de índole moral - Celos entre familiares - Aislamiento social - Compromiso continuo - Intromisión de profesionales - Relación compleja con la red asistencial - Sobrecarga física - Sobreprotección - Culpabilidad - Distanciamiento afectivo - Miedo e incertidumbre - Malestar personal - Disminución de ingresos - Prejuicios socioculturales |
| | - Necesidades | <ul style="list-style-type: none"> - Organización de roles y funciones - Apoyo psicológico - Apoyo socioemocional - Creación de unidades asistenciales especializadas. |

4. RECURSOS DE APOYO EN EL ÁREA PSICOEMOCIONAL

El padecimiento de una ENM evolutiva, invalidante y crónica, sin posibilidad de tratamiento, en muchos casos produce, como se ha visto anteriormente, una serie de sentimientos, problemas y necesidades psicoemocionales que deben tenerse en cuenta a la hora de planificar la intervención tanto con el afectado como con su familia.

No es fácil recorrer sólo el camino que se inicia en el momento del diagnóstico y es importante tener en cuenta la posibilidad de pedir ayuda profesional, si se considera necesario.

La entrada de una enfermedad en la vida de una familia, hará que esta movilice todos los recursos de los que dispone para hacerle frente. Por ello, es primordial resaltar el conjunto de medidas en el área psicológica que les ayudarán a afrontar los problemas de la mejor forma posible.

El contar con apoyo psicológico, ya sea individualizado o a través de grupos, y su intervención debe desarrollarse de forma precoz, pero también es fundamental el apoyo que pueden brindar las asociaciones o entidades de afectados y/o familiares.

A continuación se comentará cuáles son las funciones principales de los profesionales que intervienen en el área psicológica y qué tipo de estrategias o recursos se pueden poner en marcha para responder a las necesidades detectadas.

4.1 PROFESIONALES IMPLICADOS

En las ENM, los procesos de pensamiento, al ser complementarios de las estrategias del comportamiento permiten una mayor flexibilidad de adaptación.

Explorar las dificultades, limitaciones y los recursos, así como solidarizarse con el afectado y la familia es una de las tareas del profesional para ayudarla en la contención y movilización de todos los recursos que tengan o puedan adquirir.

Una de las tareas asistenciales de los profesionales, es elaborar el diagnóstico personal y el diagnóstico familiar.

Estos recursos y sus espacios se ofrecen de manera programada: Tres o cuatro entrevistas organizadas en intervalos breves para tratar los aspectos emocionales, los sentimientos negativos y la búsqueda de los recursos que cada familia y su red social tienen para contenerlas.

Los profesionales que intervienen en el área psicoemocional para realizar una actuación de afrontamiento y búsqueda de soluciones con el usuario y su familia son el psicólogo y el psicopedagogo.

a) Psicólogo:

Es el profesional que ejerce la psicología, ciencia que estudia los pensamientos, las emociones y la conducta, es decir, el por qué las personas piensan, sienten y actúan de una manera determinada. En este sentido, identifica los problemas que pueden surgir en cada uno de estos aspectos y lleva a cabo una intervención a través de recursos específicos y muy variados para paliar aquéllos. Para llevar a cabo su actuación, el psicólogo realiza una exhaustiva **evaluación** de las capacidades psicosociales de la persona, a través de escalas estandarizadas, el test diagnóstico y el balance psicológico global.

La primera entrevista con el psicólogo permite a la persona y su familia estar informada de la importancia y del interés que tiene su intervención. Esta entrevista puede servir para: aclarar un problema específico, ayudar a elaborar un proyecto de vida, reflexionar sobre la función de la familia, ser aconsejados en relación con la vida de la pareja, recibir consejos sobre educación, afrontar la aceptación de la enfermedad...

Las actuaciones específicas que realiza el psicólogo son: Apoyo psicológico, psicoterapia, ayuda psicopedagógica, regulación del tratamiento, ayuda social...

El psicólogo apoyará a la persona en el proceso de aceptación de la enfermedad, ayudando a reorganizar los sentimientos que se han descolocado y a recuperar el equilibrio emocional. Además, este profesional puede ofrecer espacios para expresar y superar los sentimientos adversos hacia su proceso vital.

El psicólogo escucha, reconforta y consuela, ofreciendo un espacio de aceptación incondicional y empatía donde la persona pueda madurar sus sentimientos y hacerlos tan suyos como sus problemas, consiguiendo, con ello, no dejar la realidad a un lado y aceptar la situación.

b) Psicopedagogo:

Es un profesional que se ocupa del ser humano, sano o enfermo, en **situación de aprendizaje**. Puede desarrollar sus actividades en el ámbito de la salud y de la educación, con el objeto de obtener mejores logros del individuo y de la comunidad en la que se desenvuelve.

La intervención del psicopedagogo no se limita sólo a la intervención con el niño, sino que ofrece alternativas de atención en todas las etapas del desarrollo.

El psicopedagogo es una figura de apoyo que prestará sus servicios al afectado (en cualquiera de sus etapas madurativas) y su familia en intervenciones puntuales.

Los **contextos de intervención** de este profesional se basan en el proceso evolutivo del afectado y, en general, se distinguen: sistema escolar, medio comunitario y organizaciones.

La orientación en el **sistema escolar** atiende al individuo como alumno. A continuación sigue una fase de transición donde recibe la ayuda que necesita de los medios comunitarios. Éstos atienden al afectado **como un ciudadano**.

Además puede requerir servicios a lo largo de toda la vida. Al encontrarse en una organización **como empleado** puede necesitar algún tipo de ayuda para su desarrollo profesional y personal.

Es en el sistema escolar donde el afectado más necesita el apoyo del psicopedagogo.

El marco de intervención de la orientación psicopedagógica en la educación incluye las siguientes *áreas de formación/asesoramiento*:

- Orientación para el desarrollo de la carrera.
- Orientación en los procesos de enseñanza-aprendizaje.
- Atención a la diversidad (de alumnos con necesidades educativas especiales).
- Orientación para la prevención y el desarrollo.

Además, se pueden señalar las siguientes **funciones** específicas que realiza el psicopedagogo en el entorno escolar:

- Coordinación de las actividades de orientación de los centros del sector.
- Colaboración en los procesos de evaluación, valoración y revisión de proyectos curriculares.
- Colaboración con los tutores en el establecimiento de planes de acción tutorial.
- Orientación psicopedagógica en los procesos de aprendizaje y en la adaptación a las diferentes etapas educativas.
- Detección, al inicio de la escolarización, de las condiciones personales y sociales que faciliten o dificulten el proceso de enseñanza y aprendizaje.
- Evaluación y valoración socio-psicopedagógica del alumno con necesidades educativas especiales.
- Colaboración con los tutores y los maestros de educación especial en la detección y el seguimiento de las dificultades del proceso de enseñanza aprendizaje.
- Asesoramiento a las familias y participación en el desarrollo de programas formativos de padres.
- Orientación para la transición al mundo del trabajo en adultos escolarizados.
- Asesoramiento a los equipos docentes y directivos en todas las actividades relativas a las funciones anteriores.

En el apartado de Autonomía personal de la sección III – Servicios Sociales, podrás encontrar más información sobre las ayudas en el proceso educativo del niño afectado.

4.2 TÉCNICAS EMPLEADAS

a) Tratamiento individualizado

En las personas afectadas por una ENM, cualquier circunstancia anómala que pueda surgir, multiplica su estrés psicosocial. Aunque son pocas las posibilidades que existen para erradicar la enfermedad, sí se puede incidir en algunos de los factores que reducen ese tipo de estrés, y elevar la autoestima y el apoyo social.

Ante situaciones de crisis, la persona reacciona y se enfrenta a ellas igual a cómo se ha enfrentado a los diferentes conflictos de la vida cotidiana (en las relaciones con los demás, en el trabajo, en la familia) según su historia personal de aprendizaje que se ha ido conformando a lo largo de la experiencia.

Cuando uno no puede hablar ni compartir lo que siente con naturalidad aparece la angustia, la culpa y el miedo.

Cuando la persona afectada empieza a experimentar sentimientos negativos, se determina la necesidad de llevar a cabo una terapia individual de apoyo psicológico. Muchas personas afectadas por una ENM, al principio, pueden rechazar este tipo de intervención porque consideran que no lo necesitan, que están bien, que se sienten arropados por su familia. Sin embargo, estas personas pueden experimentar un gran vacío para poder comunicar de forma normalizada sus pensamientos, emociones y sentimientos y encontrar un apoyo psicoemocional adecuado. La actuación del profesional, en este caso, el psicólogo, podrá ayudar a la persona a expresar sus inquietudes y miedos causantes de su malestar emocional, canalizar de forma positiva sus emociones y encontrar conjuntamente los recursos que permitan aumentar la diversidad de las estrategias de afrontamiento constructivas ante los problemas.

El apoyo psicológico es fundamental para hacer frente al malestar emocional derivado de la enfermedad.

En este sentido, el psicólogo puede ofrecer cinco *tipos de apoyo*:

1.- **Apoyo emocional:** Consiste en hablar y compartir los sentimientos en una atmósfera de comprensión, en sentirse apoyado en los momentos difíciles. La persona toma conciencia de que los sentimientos que manifiesta son legítimos, obedecen a una reacción y están presentes en otras personas que sufren la misma situación.

2.- **Apoyo personal - ayuda a la autoestima:** Hace que la persona se sienta apoyada tras períodos de duda sobre sus propias competencias para afrontar la situación.

3.- **Apoyo informativo:** Permite acceder a información fiable sobre un acontecimiento estresante. Aporta un sentimiento de dominio de la situación y esperanza.

4.- **Apoyo social:** Corresponde a las relaciones sociales sobre las que es posible apoyarse para solicitar ayuda en caso de necesidad. Son relaciones que transmiten vínculos afectivos positivos (simpatía, amistad, amor, estima), ayudas prácticas e información.

5.- **Apoyo material o instrumental:** Consiste en proporcionar una asistencia directa como ayuda económica, ayudas técnicas o administrativas. En este caso, el apoyo por parte del psicólogo es de asesoramiento y/o derivación a otros profesionales especializados como el trabajador social.

Las estrategias de ajuste (relajación, fármacos, rechazo, regresión) adoptadas por la persona de forma consciente le permiten disminuir su angustia emocional.

Con el **apoyo psicológico individual a familiares y afectados** se intenta ayudar a la persona a potenciar sus capacidad de adaptación a través de la toma de conciencia de sus ideas, pensamientos y emociones acerca del problema que plantee: conflictos personales de culpabilidad o incapacidad, depresión, ideas irracionales, conflictos entre la pareja, negación de la realidad... Se trata de que la persona se vea escuchada y aceptada en su malestar sin que se haga ningún juicio sobre lo que expresa.

b) Intervenciones grupales.

Grupos de Ayuda Mutua y Grupos Socioterapéuticos.

El hombre como ser social necesita de la colaboración y ayuda de sus semejantes. El grupo, por tanto, es un buen recurso para aumentar la autoestima, aprender a conocerse, estimular el apoyo social y permitir el crecimiento de la red social.

El trabajo en grupo es una gran oportunidad para que la persona afectada se sienta escuchada y para expresar sus sentimientos, emociones y necesidades.

Cada miembro del grupo se convierte en un modelo distinto de conducta y es una referencia para los otros porque tiene la oportunidad de sentirse y ser útil, de hacer algo para mejorar su situación, disminuyendo su sensación de impotencia ante la enfermedad y aumentando el control sobre su vida. El grupo alivia la incertidumbre y el sentimiento de soledad, que, como se ha visto anteriormente, son tan comunes ante el diagnóstico de una ENM. Una persona afectada o su familia se ven mejor comprendidos por quienes han pasado, y pasan, por circunstancias similares; en este sentido se presta un gran apoyo emocional.

Los grupos están dirigidos a fomentar la autoestima, la creatividad y la imaginación de los participantes, así como enseñarles herramientas para solucionar problemas, mediante actividades dinámicas y participativas.

Por ello, es importante crear unos **espacios delimitados**, organizados en el tiempo para poder compartir con todos los miembros el proceso de información. La base de estos espacios es la de compartir, de empatía, de identificación, de confrontarse y mirarse en el espejo de otras personas.

La participación en un grupo produce grandes beneficios

La participación en un grupo de autoayuda produce los siguientes **beneficios**:

- Aumento de habilidades para asumir y enfrentarse a retos diarios.
- Aumento de la motivación y estímulo.



- Normalización de la situación: se reduce la sensación de fracaso porque lo que era percibido como un problema personal pasa a ser una experiencia social.
- Aumento del conocimiento de los propios sentimientos.
- Intercambio de recursos y estrategias.
- Intercambio de información sobre ayuda material.
- Aprendizaje de cómo organizarse y compartir responsabilidades.
- Aprender a convivir como grupo: ser tolerante con uno y con los demás, participar socialmente y adoptar actitudes más democráticas.

La **metodología** que se emplea está basada en dos *aspectos*:

- Comunicación y escucha de experiencias y vivencias basadas en la enfermedad.
- Formación/información.

Con la combinación de estos dos elementos en las dinámicas se busca que los participantes puedan proyectar de manera positiva y activa su futuro, de forma diferente al presente que están viviendo. Para ello, se realizan cuatro *acciones*:

- 1 - Airear sentimientos.
- 2 - Revisar las estrategias de afrontamiento.
- 3 - Examen del impacto producido por la enfermedad en los hábitos, prioridades y planes familiares.
- 4 - Mantener a la enfermedad en su lugar.

La **composición** de los grupos puede ser:

- *Heterogénea*: En la que participan tanto afectados y familiares, sin importar el tipo de enfermedad y de diversas edades.
- *Homogénea*: Los miembros del grupo tienen una característica común que los identifica: grupos de jóvenes (muy importante el trabajo del ocio), grupo de adultos (apoyo mutuo entre afectados y familiares), grupo de padres (apoyo a los padres para afrontar el problema de su hijo), grupo de niños (orientado a la educación y el juego), grupos por enfermedades (de afectados por Steinert, afectados por AME, afectados por DM Becker... y familiares).

Las características de la dinámica, su forma y los **contenidos de las sesiones** no son estáticos, sino que varían en función de la entidad organizadora, los miembros del grupo y sus intereses.

En general, suelen existir unas **normas** básicas que rigen la dinámica grupal:

- Acudir de forma voluntaria.
- Compromiso de trabajo personal.
- Tener una motivación clara para participar en el grupo.
- Respetar la confidencialidad.
- Mantener una escucha activa (no juzgar, no interrumpir, no interpretar,...).
- Asistencia regular y justificar la falta de asistencia.
- Estimular una atmósfera no culpabilizante.

Muchas entidades miembro de la Federación ASEM llevan a cabo programas grupales para afectados por ENM y sus familiares. Otras entidades no lucrativas, e incluso los servicios sociales de algunos ayuntamientos, realizan también este tipo de dinámicas, pero de forma más general. En este caso, es importante que te informes sobre dónde poder participar en un grupo de autoayuda cerca de tu domicilio.

c) Otras técnicas:

Existen otros recursos o terapia de ayuda que pueden ser beneficiosas, no sólo a nivel emocional y para el desarrollo perso-

nal, sino también porque permiten trabajar capacidades físicas y habilidades sociales. Son las actividades **lúdico-terapéuticas**. Éstas se pueden realizar bien a través de la oferta de actividades programadas por entidades sin ánimo de lucro (entre ellas las que pertenecen a la Federación ASEM), o servicios públicos (ayuntamientos, centros cívicos, bibliotecas...), bien de forma particular (clubes deportivos, clases particulares, gimnasios...).

A continuación, se comentarán las características de tres de estas actividades: la hipoterapia, la relajación y el taller de manualidades. Son sólo tres ejemplos de las diversas posibilidades de participación en dinámicas lúdico-terapéuticas que tienen las personas afectadas por una ENM.

En la imaginación está el poder y la oferta de actividades en las que se puede participar es tan diversa y variada que permite adecuarla a las prioridades y preferencias personales.

1.- Hipoterapia:

Es **un tratamiento de rehabilitación** complementario que puede beneficiar a niños con discapacidad física, psíquica o con problemas de comportamiento.

Se realiza en **un ambiente natural**, fuera del espacio médico, en el cual el usuario está a gusto y la realización de los ejercicios pasa desapercibida, mientras el sistema nervioso central está trabajando y se obtienen los objetivos deseados.



La hipoterapia es una actividad pedagógica,
terapéutica y lúdica

El **caballo es un medio que permite reconstruir patrones motores** que el afectado puede que no sea capaz de hacer espontáneamente, como el movimiento pélvico (que aparece en la monta de anteversión y retroversión) o el de inclinación (que es el movimiento que se produce al caminar).

Un caballo al paso transmite 110 impulsos por minuto, por lo que no hay músculo ni zona corporal al que no se transmita un estímulo.

Además de poder trabajar todos los aspectos anteriormente mencionados, los afectados por ENM se benefician de esta terapia ya que permite la práctica de una actividad que mantiene el **tono muscular** con un ejercicio constante que, sin llegar a la fatiga, estimula la fuerza muscular y las actividades motrices conservadas. Además, se realiza en un medio muy motivador que aumenta la autoestima. A través de esta actividad, se pretende despertar el interés de los afectados más pequeños por la fisioterapia, a través de un trabajo lúdico-deportivo.

2.- *La relajación:*

La vida de una persona está marcada por una sucesión de diversos acontecimientos, algunos de los cuáles son agotadores psicológicamente. Si estas situaciones se perciben como amenazas, se convierten en estresadores potenciales y pueden ser fuente de angustia emocional.

El estrés ejerce una presión sobre la persona y la reacción normal del organismo frente a esta situación debe ser entendida como una respuesta normal de adaptación del éste ante la situación agotadora.

Para la persona afectada por una ENM, las situaciones de estrés son numerosas. Una de las circunstancias que produce una alteración en el estado de ánimo es la **falta de recursos** ante las situaciones que limitan al afectado y que, de alguna manera, le *dictan* unos estados de ánimo poco favorecedores para llevar una vida con más calidad.

Si la situación de estrés desborda los recursos de la persona para hacerle frente, pasando de una reacción normal a una reacción patológica, provoca consecuencias fisiológicas y emocionales en la persona.

Por ello, ante una situación de estrés mantenida es necesario poner en práctica determinadas estrategias de ajuste. Una de éstas, la más conocida y utilizada, es la **técnica de relajación**.

La técnica de relajación es fundamental para afrontar las situaciones de estrés

Las sesiones de relajación ayudan a las personas afectadas a **recuperar la capacidad natural de producir bienestar y a romper con los patrones de estrés patológico y tensión**. Además, permite superar hábitos perjudiciales y sacar el máximo provecho de la propia creatividad aprendiendo a relajarse y a reconocer las distintas formas de percepción. Es decir, a través de la relajación se consigue ver y sentir la realidad; aprender a vivir y disfrutar cada momento sin coleccionarlo.

3.- Taller de manualidades:

Los talleres de manualidades son concebidos normalmente como una actividad de ocio. Sin embargo, la participación de las personas afectadas por una ENM en este tipo de sesiones, no sólo se concibe como algo lúdico, sino que también tiene un *efecto* terapéutico a nivel físico, emocional y social:

La participación en actividades de manualidades tiene un efecto terapéutico.

- Mediante la pintura y otras técnicas de expresión artística, la persona ejercita su destreza manual, grado articular de brazos y manos, así como contribuye al mantenimiento de la fuerza muscular. Es decir, se trabajan las capacidades físicas de forma involuntaria.
- El desarrollo de la actividad en grupo permite estimular el trabajo de las habilidades interpersonales de comunicación.
- Se reduce el aislamiento, permitiendo mantener los contactos y relaciones sociales.

- Permite cohesionar al grupo de participantes y hacerles sentir su valía y sus capacidades artísticas mediante la exposición de los trabajos realizados, aumentando con ello su autoestima personal.
- Se trata de un lugar de encuentro que facilita la integración del individuo, tanto con personas afectadas como no afectadas.

Los talleres de manualidades, por tanto, constituyen un recurso muy apropiado para disminuir los sentimientos de aislamiento, apatía y tristeza, que son tan frecuentes en los afectados por ENM.

Para participar en estos talleres, puedes consultar las actividades culturales que ofrecen los ayuntamientos, centros cívicos, asociaciones culturales u organizaciones sin ánimo de lucro. No es necesario que estén dirigidos específicamente a personas con discapacidad, ahí está su riqueza, en la realización de actividades artísticas con personas de todo tipo, sin importar su condición física, psicológica o social.

Cuadro resumen. Recursos de apoyo en el área psicológica

| | | |
|--|--|--|
| Importancia de ayuda en el área psicológica | <ul style="list-style-type: none"> - Afrontar los problemas de forma positiva - Minimizar las consecuencias negativas de la enfermedad - Importante su inicio de forma precoz - Apoyo a afectado y familiares - Papel de asociaciones | |
| Profesionales implicados | - Psicólogo | <ul style="list-style-type: none"> - Evaluación - Planificación - Intervención: apoyo psicológico, psicoterapia, ayuda social... |
| | - Psicopedagogo | <ul style="list-style-type: none"> - Atención a la persona en proceso de aprendizaje - Departamentos de orientación - Atención a la diversidad: Alumnos con necesidades educativas especiales - Adaptación del plan curricular |

| | | |
|---------------------------|---|--|
| Técnicas empleadas | - Tratamiento individualizado | <ul style="list-style-type: none"> - Canalización de sentimientos y emociones - Mejora de habilidades comunicativas - Estrategias de afrontamiento constructivas - Estrategias de ajuste - Tipos de apoyo: emocional, material, informativo, personal, social. |
| | - Tratamiento grupal: .Grupos de ayuda mutua .Grupos socioterapéuticos | <ul style="list-style-type: none"> - Importancia de apoyo social y emocional - Aumento de autoestima - Espacios delimitados - Comunicación, escucha activa y empatía - Características, composición y forma no estáticos - Normas básicas de participación |
| | - Otros | <ul style="list-style-type: none"> - Hipoterapia: Rehabilitación lúdica - Relajación: Antiestrés - Talleres de manualidades: Creatividad |

5. PARA SABER MÁS – ÁREA PSICOEMOCIONAL

En este apartado se recogen las direcciones de todos los colegios de psicólogos oficiales de España, ya que ellos son los que mejor te podrán asesorar sobre los profesionales especializados y recursos específicos del área psicoemocional que existen en tu zona.

Consejo General de Colegios Oficiales de España.

C/ Conde Peñalver 45, 5º - Izq; 28006 – Madrid.

Tlf. 914 44 90 20. Fax: 913 09 56 15.

www.cop.es / secop@cop.es

Andalucía.

- Colegio Oficial de Psicólogos de Andalucía Occidental.

C/ Espinosa y Carcel, 43 – 43; 41005 – Sevilla

Tlf. 954 66 30 76. Fax: 954 65 07 06.

www.cop.es/delegaci/andocci / cop-ao@cop.es

- Ilustre Colegio Oficial de Psicólogos de Andalucía Oriental

C/ San Isidro, nº 23; 18005 – Granada.

Tlf. 958 53 51 48. Fax: 958 53 51 48

www.copao.com / copao@cop.es

Aragón

Colegio Profesional de Psicólogos de Aragón.

C/ San Vicente de Paúl N°7, DPDO., 1º Izq; 50001 - Zaragoza

Tlf. 976 20 19 82. Fax: 976 29 45 90

www.coppa.es / administración@coppa.es

Asturias

Colegio Oficial de Psicólogos del Principado de Asturias

Ildefonso Sánchez del Río 4 - 1º B; 33001 – Oviedo

Tlf. 985 28 57 78. Fax: 985 28 13 74

www.cop-asturias.org / copasturias@cop.es

Canarias

- Ilustre Colegio Oficial de Psicólogos de Las Palmas

C/ Carvajal, 12 – bajo; 35004 – Las Palmas

Tlf. 928 24 96 13. Fax: 928 29 09 04

www.coplaspamas.com / dpalmas@cop.es

- Ilustre Colegio Oficial de Psicólogos de Santa Cruz de Tenerife

C/ Callao de Lima nº 62 bajo; 38002 – Santa Cruz de Tenerife

Tlf. 922 28 90 60. Fax: 922 29 04 45

www.coptenerife.org / cop@coptenerife.es

Cantabria

Colegio Oficial de Psicólogos de Cantabria

Avda. Reina Victoria, 45, 2º - F; 39004 – Santander

Tlf. y fax: 942 27 34 50

www.copcantabria.com /
dcantabria@correo.cop.es

Castilla la Mancha

Colegio Oficial de Psicólogos de Castilla la Mancha

C/ Cruz, 12 Bajo; 02001 - Albacete

Tlf. 967 21 98 02. Fax: 967 52 44 56

www.cop.es/delegaci/c_mancha / dcmancha@correo.cop.es

Castilla León

Colegio Oficial de Psicólogos de Castilla – León

C/ Divina Pastora, 6 – Ent.; 47004 – Valladolid.

Tlf. 983 21 03 29. Fax: 983 21 03 21.
www.copcyl.es / dcleon@correo.cop.es

Catalunya

Colegio Oficial de Psicólogos de Catalunya

Gran Vía de les Corts Catalanes, 751 A, 2n 1ª; 08013 - Barcelona
Tlf. 932 47 86 50. Fax: 932 47 86 54
www.copc.es / copc.b@copc.es

Ceuta

Colegio Oficial de Psicólogos de Ceuta.

C/ Queipo de Llano, 6. Esq Jaudenes; 51001 – Ceuta.
Tlf. 956 51 20 12
www.cop.es/delegaci/ceuta

Comunidad Valenciana

Colegio Oficial de Psicólogos de la Comunidad Valenciana.

C/ Conde de Olocau, 1 – bajo; 46003 – Valencia
Tlf. 96 392 25 95. Fax: 96 315 52 30
www.copcv.org / copcv@cop.es

Extremadura

Colegio Oficial de Psicólogos de Extremadura

C/ Almonaster la Real, 1 – 1; 06800 – Mérida.
Tlf. 924 31 76 60. Fax: 924 31 20 15
www.copextremadura.org / dextremadu@cop.es

Galicia

Colegio Oficial de Psicólogos de Galicia

C/ da Espiñeira, 10 bajo; 15706 – Santiago de Compostela.
Tlf. 981 53 40 49. Fax: 981 53 49 83
www.copgalicia.es /

Illes Balears

Colegio Oficial de Psicólogos de les Illes Balears

C/ Manuel Sanchís Guarner, 1; 07004 – Palma de Mallorca.
Tlf. 971 76 44 69 Fax: 971 29 19 12
www.copib.es / dbaleares@correo.cop.es

La Rioja

Colegio Oficial de Psicólogos de La Rioja

C/ Rúa Vieja 67-69, 3º Dcha; 26001- Logroño
Tlf. 941 25 47 63
www.copsrioja.org / drioja@correo.cop.es

Madrid

Colegio Oficial de Psicólogos de Madrid

C/ Cuesta de San Vicente, 4; 28008 – Madrid.
Tlf. 915 41 99 99. Fax: 915 47 22 84
www.copmadrid.org / ps-educa@cop.es

Melilla

Colegio Oficial de Psicólogos de Melilla

C/ Marqués de Montemar, 20. Ed. Aries Portal 3, bajo A; 52006 – Melilla

Tlf. 952 67 80 21

www.cop.es/delegaci/melilla

Murcia

Colegio Oficial de Psicólogos de la Región de Murcia

C/ Antonio Ulloa, 8; Edificio Nevela, Bloque 1; 30007 – Murcia

Tlf. 968 24 88 16. Fax: 968 24 47 88

www.colegiopsicologos-murcia.org / secretaria@colegiopsicologos-murcia.org

Navarra

Colegio Oficial de Psicólogos de Navarra

C/ M^o Yarte 2 trasera; 31011 – Pamplona

Tlf. 948 17 51 33. Fax: 948 17 53 48

www.colpsinavarra.org / dnavarra@correo.cop.es

País Vasco

- Colegio Oficial de Psicólogos de Araba.

C/ Cerjas-Bajas – Oficina 16, 1^o; 01001 - Vitoria – Gasteiz

Tlf. 945 234 336. Fax: 945 234 456

www.cop-alava.org / cop.alava@terra.es

- Colegio Oficial de Psicólogos de Bizkaia

C/ Rodríguez Arias 5, 2^o; 48008 – Bilbao.

Tlf. 944 79 52 70. Fax: 944 79 52 72.

www.copbizkaia.org / bizkaia@correo.cop.es

- Colegio Oficial de Psicólogos de Gipuzkoa

C/ José Arana, 15 – bajo; 20001 – San Sebastián

Tlf. 943 27 87 12. Fax: 943 32 65 60

www.copgipuzkoa.com / donostia@cop.es

Capítulo III. Área Social

1. EL TRABAJADOR SOCIAL COMO PROFESIONAL DE REFERENCIA

¿Qué es el trabajo social?

La profesión de trabajo social promueve el cambio social, la resolución de problemas en las relaciones humanas y el fortalecimiento y la liberación del pueblo para incrementar el bienestar. Para ello, el profesional se basa en el conocimiento sobre las teorías del comportamiento humano y los sistemas sociales.

El trabajo social interviene en los puntos en los que las personas interactúan con su entorno.

A grandes rasgos y en términos generales, las *funciones* del trabajador social son las siguientes:

- Detección y valoración de las necesidades sociales y recursos existentes.
- Investigación social, planificación y programación de recursos y servicios.
- Favorecer la integración social de individuos, familias y/o grupos, evitando así situaciones marginadoras.
- Fomentar la participación comunitaria y el asociacionismo.

El método de trabajo básico del trabajador social incluye:

- .Estudio/investigación
- .Diagnóstico (interpretación de datos)
- .Planificación
- .Ejecución
- .Evaluación

- Gestión de recursos y prestaciones.
- Evaluación de la problemática y atención directa o derivación a otras entidades.

El trabajador social puede desarrollar su actividad laboral de estudio, asesoramiento, participación, gestión y evaluación en diferentes ámbitos tanto públicos como privados: centros de salud, unidades de especialización hospitalarias, servicios sociales de ayuntamientos, consejerías de servicios sociales autonómicas, asociaciones de afectados...

El afectado por una ENM se encontrará con diversos trabajadores sociales a lo largo de su recorrido asistencial: en el servicio de rehabilitación, en el ayuntamiento, en la asociación de afectados. Este último es el que mejor conoce los recursos específicos para las personas con ENM y quien mejor actuará en el asesoramiento de éstas.

El trabajador social de las entidades ASEM es el que más en contacto estará con el afectado y su familia.

La Federación ASEM agrupa a todas las asociaciones de enfermedades neuromusculares existentes en las diferentes comunidades autónomas del territorio nacional. En casi todas ellas existe un trabajador social de referencia. Las *funciones* que realiza este profesional en las asociaciones de afectados por enfermedades neuromusculares se dividen en dos tipos:

1.- Atención directa.

Este tipo de intervención puede ser de dos *clases*:

a) Atención directa con los afectados y familias:

- Primera **acogida** a las personas afectadas con algún tipo de enfermedad neuromuscular y/o familias.
- Informar sobre el tipo de **asociación**, sus objetivos, fines y el carácter de la misma, así como del colectivo al que se dirige.
- Informar, **orientar y asesorar** sobre las distintas ENM a los familiares y/o afectados que así lo requieren.
- Facilitar información sobre **distintos ámbitos**: social (prestaciones sociales minusvalía, atención dependencia,

etc.), sanitario, educativo, laboral...

- Realizar **historias e informes sociales** y establecer un diagnóstico social y evaluación.
- Realizar un **seguimiento** de casos
- Elaborar hojas de **consultas** para las dudas y consultas planteadas.
- **Derivar** a otros servicios para complementar información cuando sea necesario.
- Fomentar las **relaciones** entre afectados y familias: poner en contacto con otros usuarios, puntos de encuentro sobre pacientes que padecen la misma enfermedad...

b) *Atención directa con otros profesionales y asociaciones.*

- Asesorar y pedir consejo a otras asociaciones y profesionales, a través de la comunicación fluida y coordinación.
- Ayudar y apoyar a otras asociaciones.
- Apoyar y dar soporte a la Junta Directiva de la asociación, preparar las reuniones y asambleas.
- Coordinar las reuniones con el resto de profesionales de la asociación.
- Coordinar la actuación con otras entidades miembro de la Federación ASEM.
- Fomentar el asociacionismo.
- Dar a conocer la asociación: Divulgación e información sobre la entidad en medios de comunicación, artículos en prensa, asociaciones sin ánimo de lucro, actividades colectivas...

2.- *Atención indirecta.*

El trabajo no directo o de gestión del trabajador social se divide en las siguientes *actuaciones*:

- Seguimiento en normativa legislativa correspondiente al área de discapacidad.
- Elaboración de proyectos, seguimiento, justificación, organización y realización de los mismos, así como la preparación de memorias de actividades.
- Búsqueda de financiación pública y privada, así como nuevas fuentes para posibles subvenciones.

- Coordinación y seguimiento con el Proyecto VAVI (Vida Autónoma, Vida Independiente) de la Federación ASEM.
- Preparación de información sobre la entidad e informes específicos para entrevistas con representantes políticos de distintos departamentos de la Administración.
- Coordinación del Plan de Voluntariado.
- Elaboración y difusión de información: memorias de la asociación, página web, envío de documentación.

2. RECURSOS SOCIALES Y ASISTENCIALES PARA PERSONAS CON DISCAPACIDAD.

Este apartado está dedicado a describir, en dos cuadros esquemáticos, los diferentes programas y centros que, en calidad de recursos sociales, están dirigidos a la asistencia y atención de las personas con discapacidad. Aquí se tratarán de forma general, es decir, los diferentes recursos y programas que existen a nivel nacional.

Para conocer los programas específicos que se llevan a cabo, así como los centros de atención para personas con discapacidad que existen en tu comunidad autónoma, en el apartado *Para saber más* de esta sección encontrarás los teléfonos y direcciones de las consejerías de servicios sociales de todas las provincias y comunidades. Además, en la página web de la Federación ASEM encontrarás un documento informativo en el que se describen con mayor detalle estos recursos.

Cuadro resumen. Recursos sociales

| Tipo | Denominación | Principales características | Ámbito | Solicit. |
|--|--|--|------------|-------------|
| Reconocimiento de situaciones de discapacidad | Reconocimiento grado minusvalía | <ul style="list-style-type: none"> - Reconocimiento del grado de limitación de la persona para realizar tareas cotidianas - Documento oficial - Valoración por los EVO - Necesita revisión periódica - Derecho a beneficios económicos y asistenciales - Grado mínimo para beneficios: 33% | Estatal | Todo el año |
| | Incapacidades laborales en el sistema de la Seguridad Social | <ul style="list-style-type: none"> - Evaluación, calificación y revisión de la incapacidad. - Prestaciones económicas contributivas por invalidez permanente, en función de: incapacidad parcial, total, absoluta o gran invalidez. - Documento oficial - Valoración por los EVI | Estatal | Todo el año |
| Recurso social | Servicio de ayuda a domicilio (SAD) | <ul style="list-style-type: none"> - Carácter complementario y transitorio - Atenciones: preventivas, formativas, asistenciales y rehabilitadoras. - Facilita la permanencia en el propio entorno - Asistencia de carácter personal y doméstico | Local | Todo el año |
| Programa | Respiro | <ul style="list-style-type: none"> - Estancias temporales en centro asistencial | Autonómica | Todo el año |

| | | | | | |
|---|--|---|---|---------------------------------|---------------------------------------|
| | familiar | <ul style="list-style-type: none"> - Tiempo de descanso para familiares - Seguimiento del proceso | <ul style="list-style-type: none"> - Atención telefónica ininterrumpida - Permanencia del usuario en su domicilio - Atención en situación de crisis: sede central / equipos móviles - Control permanente | Local / Estatal | Todo el año |
| Programa | Teleasistencia domiciliaria | | | | |
| Programa | Acogimiento familiar | <ul style="list-style-type: none"> - Ayudas económicas a familias para acoger a personas con discapacidad. - Integración y mantenimiento en el medio habitual - Atención de necesidades derivadas de la dependencia - Grado de minusvalía >65% | <ul style="list-style-type: none"> - Ayudas económicas a familias para acoger a personas con discapacidad. - Integración y mantenimiento en el medio habitual - Atención de necesidades derivadas de la dependencia - Grado de minusvalía >65% | Autonómica | Convocatoria abierta permanentemente |
| Programas para el fomento del empleo | <ul style="list-style-type: none"> - Reserva de plazas para personas con discapacidad - Ayudas económicas a empresarios. - Método Estrella - Programa Empleo con Apoyo - Centros Especiales de Empleo | <ul style="list-style-type: none"> - Igualdad de oportunidades - Mejora de empleabilidad - Fomento de la ocupación - Participación de asociaciones | | Nacional Autonómico Local | Consultar las bases de cada programa. |

| | | | | |
|--|---|--|--|---|
| <p>Recursos para el fomento del uso del transporte en la movilidad por la comunidad</p> | <p>- Tarjeta dorada RENFE</p> | <p>- Descuento hasta de 50% en billetes de tren.</p> | <p>Nacional Autonómica Local</p> | <p>En general, convocatorias permanentemente abiertas. Consultar en servicios sociales de ayuntamiento.</p> |
| | <p>- Eurotaxi</p> | <p>- Taxis adaptados para personas con discapacidad</p> | | |
| | <p>- Bonos transporte urbano</p> | <p>- Descuento en precio billete ordinario</p> | | |
| | <p>- Tarjeta estacionamiento</p> | <p>- Facilita el estacionamiento de vehículo privado (especificado en certificado de minusvalía)</p> | | |
| | <p>- Exenciones sobre impuestos en vehículos nuevos</p> | <p>- Impuesto sobre vehículos de tracción mecánica - Impuesto de matriculación</p> | | |
| <p>Programa</p> | <p>Promoción para accesibilidad universal y ayudas técnicas</p> | <p>- Promoción de accesibilidad general - Soluciones normalizadoras para TODOS los ciudadanos - Lucha contra la discriminación: .Accesibilidad arquitectónica, urbanística y en edificación .Accesibilidad en transporte</p> | <p>Nacional</p> | <p>Programa para la población general. Convenios entidades públicas y privadas.</p> |
| <p>Programa</p> | <p>Termalismo social</p> | <p>- Tratamiento termal básico por prescripción facultativa</p> | <p>Nacional</p> | <p>Según la</p> |

| | | | |
|-----------------------|----------------------------|---|--|
| Recurso social | IMRSERO | - Alojamiento y manutención en pensión completa. - Póliza colectiva de seguro turístico. | convocatoria anual. |
| | Abono social de Telefónica | - Descuento de 70% en la instalación de línea - Descuento de hasta 95% del abono mensual de mantenimiento - Grado de minusvalía igual o mayor del 65% - Ingresos económicos inferiores a establecidos en IPREM | Permanente. Más información: tlf. 1004. |

Cuadro resumen. Centros de atención y centros asistenciales para personas con discapacidad

| Centro | Objetivos | Características | Servicios | Beneficiarios | Localización | Acceso |
|--|---|--|---|--|---|---|
| Centros de Referencia Estatal (CRE) | - Mejorar la calidad de Servicios Sociales a personas dependientes y familias. - Desarrollar y mejorar la atención especializada a personas dependientes | - Promoción y formación de profesionales - Servicios de alta cualificación - Ámbito nacional - Régimen de internado o atención diurna | - <i>Personas con discapacidad y familia:</i> .Asistencia personal y de salud, alojamiento y manutención .Rehabilitación .Apoyo familiar, readaptación, reinserción. | - Personas en situación de dependencia y sus familias con necesidad de atención especializada. Beneficiario del sistema | - 4 en funcionamiento: 2 en Madrid 1 en León 1 en Salamanca - 4 en construcción(*) - 4 en estudio formativo <i>Consultar la</i> | El acceso a los diferentes centros especializados estará condicionado por la situación de discapacidad física, psíquica o |

| | | | | | | |
|--|--|--|---|---|--|---|
| <p>Centros de Recuperación de Minusválidos Físicos (CRMF)</p> | <p>Facilitar la integración sociolaboral de personas con discapacidad física y/o sensorial</p> | <p>- Atención rehabilitadora - Ámbito nacional - Régimen alojamiento o de media pensión.</p> | <p><i>- Generales:</i> - Información especializada - Formación específica - Innovación y desarrollo - Cooperación</p> | <p>de Seguridad Social. - Mayores de 16 años - Instituciones, asociaciones, profesionales, empresas, universidades.</p> | <p><i>especialidad de cada centro (**)</i></p> | <p>sensorial del solicitante</p> |
| <p>Centros de Rehabilitación y Atención a la Dependencia (CRAD)</p> | <p>Facilitar la integración sociolaboral de personas con discapacidad física y/o sensorial</p> | <p>- Atención rehabilitadora - Ámbito nacional - Régimen alojamiento o de media pensión.</p> | <p><i>- Generales:</i> - Información especializada - Formación específica - Innovación y desarrollo - Cooperación</p> | <p>de Seguridad Social. - Mayores de 16 años - Instituciones, asociaciones, profesionales, empresas, universidades.</p> | <p><i>especialidad de cada centro (**)</i></p> | <p>Las solitudes se presentarán a las Direcciones Territoriales del IMSERSO o Delegaciones de Servicios Sociales Autonómicas.</p> |
| <p>Centros de Rehabilitación y Atención a la Dependencia (CRAD)</p> | <p>Facilitar la integración sociolaboral de personas con discapacidad física y/o sensorial</p> | <p>- Atención rehabilitadora - Ámbito nacional - Régimen alojamiento o de media pensión.</p> | <p><i>- Generales:</i> - Información especializada - Formación específica - Innovación y desarrollo - Cooperación</p> | <p>de Seguridad Social. - Mayores de 16 años - Instituciones, asociaciones, profesionales, empresas, universidades.</p> | <p><i>especialidad de cada centro (**)</i></p> | <p>Las solitudes se presentarán a las Direcciones Territoriales del IMSERSO o Delegaciones de Servicios Sociales Autonómicas.</p> |

| | | | | | | |
|---|--|--|--|---|---|--|
| <p>Centros de Atención a Minusválidos Físicos (CAMF)</p> | <p>Atención integral a personas con discapacidad física con dificultades en su integración laboral y en la atención en régimen familiar.</p> | <p>- Asistencia completa. - Fomento de habilidades sociales - Ámbito nacional - Régimen temporal, permanente o de media pensión.</p> | <p>- <i>De alojamiento y sustento:</i> .Residencia .Manutención - <i>Para desarrollo integral:</i> .Atención médico-sanitaria, psicológica y social .Talleres ocupacionales .Adaptación de ayudas técnicas .Actividades culturales y de ocio y tiempo libre - Información y orientación - Valoración de las situaciones de discapacidad - Atención temprana e intervención psicológica - Formación ocupacional</p> | <p>- Personas con discapacidad física con grado reconocido de minusvalía y necesidad de asistencia en AVD. - No enfermedad contagiosa ni trastornos mentales. - Edad mínima: 16 años - Beneficiario de S.S. - Graves dificultades para ser atendidos en domicilio</p> | <p>- Cáceres - Córdoba - Guadalajara - Ferrol - Leganés</p> | <p>Proceso de solicitud igual que el anterior.</p> |
|---|--|--|--|---|---|--|

| | | | | | | |
|---|--|--|--|--|---|--|
| <p>Centros Base (CB)</p> | <p>Atención básica a personas con discapacidad</p> | <ul style="list-style-type: none"> - Equipo multidisciplinar. - Ámbito provincial - Calificación Grado minusvalía | <ul style="list-style-type: none"> - Información y asesoramiento técnico en accesibilidad, domótica, diseño integral. - Especificaciones técnicas en transporte accesible. | <ul style="list-style-type: none"> - Personas con discapacidad. - Personas en situación de dependencia. - Personas mayores | <p>Son centros provinciales.</p> | <p>La solicitud se realiza en el propio centro base provincial.</p> |
| <p>Centro de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (CEAPAT)</p> | <p>Potenciar la accesibilidad integral y el desarrollo tecnológico</p> | <ul style="list-style-type: none"> - Genera y optimiza ayudas técnicas - Asesora en adaptaciones funcionales - Fin: mejorar la calidad de vida de personas con discapacidad y mayores | <ul style="list-style-type: none"> - Información y asesoramiento en ayudas técnicas y nuevas tecnologías. - Apoyo profesional. - Adaptación puestos trabajo. - Producción de adaptaciones. | <ul style="list-style-type: none"> - Personas con limitaciones temporales. - Profesionales - Investigadores - Empresarios... | <ul style="list-style-type: none"> - Madrid (Central) - Lardero (La Rioja) - Salamanca - San Fernando (Cádiz) - Albacete - Red de centros de asesoramiento e información. | <p>Página web: www.ceapat.org. Teléfono de la central: 913634800</p> |

(*) Entre los centros que están en construcción, destaca el CER de Atención Sociosanitaria a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, en Burgos, en el que se incluirá la atención a las personas con ENM.

(**) Los CRE son los siguientes (el acceso a los mismos estará condicionado por la situación biopsicosocial de la persona solitante en situación de dependencia):

- *En funcionamiento:*

- Centro de Referencia Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (CEAPAT)
- Centro de Referencia Estatal de Atención al Daño Cerebral (CEADAC)
- Centro de Referencia Estatal para la Atención a Personas con Grave Discapacidad y para la Promoción de la Autonomía Personal y Atención a la Dependencia de San Andrés del Rabanedo (León)

- *En construcción:*

- CRE de Atención a Personas con Enfermedad de Alzheimer y otras Demencias (Salamanca)
- CRE de Atención Sociosanitaria a Personas con Trastorno Mental Grave (Valencia)
- CRE de Atención Sociosanitaria a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Burgos)
- CRE de Buenas Prácticas para Personas Mayores Dependientes, *Ciudad del Mayor*, (León)

- *En estudio formativo:*

- CRE de Atención Sociosanitaria a Personas con Enfermedad de Parkinson (Murcia)
- CRE de Atención al Daño Cerebral (Sevilla)
- CRE para la Promoción de la Vida Independiente (Extremadura)
- Escuela Nacional de Servicios Sociales (Madrid)

3. PRESTACIONES PARA PERSONAS CON DISCAPACIDAD.

En este apartado te mostramos, a través de un cuadro esquemático, las *prestaciones para personas con discapacidad* que, a nivel estatal, están actualmente en vigor. No se incluyen aquí las prestaciones establecidas por la Ley de Dependencia, porque ya han sido especificadas en el apartado dedicado anteriormente a dicha Ley.

Además de estas prestaciones de índole nacional, cada *Comunidad Autónoma* ha desarrollado una cartera amplia de ayudas dirigidas a las personas con discapacidad. En general, estas prestaciones suelen contemplar: ayudas para la compra de dispositivos de apoyo, para el acceso a una asistencia especializada, para la compra de vehículos adaptados o para el acceso a diferentes programas asistenciales y/o de ocio.

Para conocer en mayor profundidad estas ayudas puedes dirigirte a las oficinas de las delegaciones provinciales de los Servicios Sociales (las encontrarás en el apartado *Para saber más* de esta sección) o las entidades ASEM. Además, en la página Web de la Federación ASEM encontrarás un documento sobre prestaciones sociales, en el que se describen con mayor detalle tanto las ayudas económicas existentes a nivel nacional como a nivel autonómico.

También te recomendamos que entres en la página web del IM-SERSO, en la siguiente dirección: <http://www.seg-social.es/immerso/documentacion/pubcatmanuguia.html>, donde encontrarás tres *documentos* de mucha ayuda en este tema:

- Manual de sentencias pensiones no contributivas y prestaciones LISMI.
- Guía de Prestaciones para Personas Mayores y Personas con Discapacidad.
- Guía de Prestaciones para Personas Mayores, Personas con Discapacidad y Personas en situación de Dependencia.

Cuadro resumen. Prestaciones para Personas con Discapacidad

| Denominación | Características | Beneficiarios (requisitos) | Cuantía de la ayuda | Plazo presentación |
|---|---|---|---|----------------------|
| Pensión no contributiva de invalidez | <ul style="list-style-type: none"> - Prestación económica individual de carácter periódico que cubre contingencias de invalidez y garantiza unos ingresos mínimos a personas que no pueden acceder a otras ayudas. - Con asistencia médica gratuita y servicios sociales complementarios. | <ul style="list-style-type: none"> - Personas con grado de minusvalía igual o mayor al 65%. - Edad entre 18 y 65 años. - En estado de necesidad aunque no hayan cotizado lo suficiente. - Rentas o ingresos inferiores al importe de la prestación. | <ul style="list-style-type: none"> - Cuantía individual establecida en función de la renta de la persona, no inferior al 25% de su cuantía básica. - Complemento del 50% para personas con grado minusvalía mayor 75% y necesidad de tercera persona. | Abierto todo el año. |
| Prestaciones familiares | <ul style="list-style-type: none"> - Asignación económica por hijo menor de 18 años y grado de minusvalía mayor al 33%. - Asignación económica por hijo mayor de 18 años con grado de minusvalía mayor del 65%. - Asignación económica por hijo mayor de 18 años, grado de minusvalía de | <ul style="list-style-type: none"> - Progenitores de personas con discapacidad. - Huérfanos de padre y madre, menores de 18 años. - Hijos con minusvalía mayores de 18 años - Residir en territorio español. - No percibir ingresos superiores al mínimo establecido | Entre 50 y 470 € / mes (aprox.) | Abierto todo el año. |

| | | | | | | |
|---|---|---------------------------------------|---|--|------------------------------------|--|
| | | | | | | |
| Prestaciones derivadas de la LISMI (no derogadas) | 75% o mayor y necesidad de ayuda de tercera persona. | - Asistencia sanitaria y farmacéutica | - Personas no beneficiarias de prestación de la misma naturaleza, con grado de minusvalía igual o mayor del 33% | - Prestación de asistencia sanitaria | Todo el año | |
| | - Subsidio de movilidad y compensación por gastos de transporte | | - Personas con minusvalía, mayores de 3 años con graves dificultades para uso de transporte público. | - 50 € / mes (aprox.) | | |
| Ayudas individuales no periódicas para personas con discapacidad | Subvenciones excepcionales o extraordinarias a personas con discapacidad, beneficiarios de centros estatales del IMSERSO: rehabilitación, asistencia especializada, residencia, transporte y manutención. | | - Personas con discapacidad que cumplan los requisitos de acceso a los centros de atención o asistenciales | Según catálogo de la convocatoria. | Según catálogo de la convocatoria. | |
| | - Ayudas asistenciales ordinarias a inmigrantes españoles incapacitados | | - Personas emigrantes con discapacidad. - Edad 18 – 65 años | Según la base de cálculo fijada por la Dirección General de Emigración | Abierta de forma permanente | |

| | | | |
|---|--|---|--|
| <p>en situación de discapacidad</p> | <p>para el trabajo y residentes en Iberoamérica y Marruecos</p> <p>- Ayudas para la cobertura de asistencia a emigrantes españoles residentes en el exterior</p> | <p>- Incapacidad permanente o absoluta</p> <p>- Rentas o ingresos insuficientes</p> | <p>para el país de residencia.</p> |
| <p>- Personas emigrantes con discapacidad</p> <p>- Pensionista asistencial o beneficiario de ayuda por incapacidad</p> <p>- Residente en países con convenio para el reconocimiento de asistencia sanitaria</p> | <p>- Emigrantes españoles y sus familias con discapacidad física, psíquica o sensorial</p> <p>- Con economía reducida a través de la formación educativa</p> | <p>- Personas con discapacidad física, psíquica, sensorial o enfermedades mentales y</p> | <p>La Dirección General de Inmigración suscribirá un convenio con entidades a efectos de la prestación sanitaria</p> |
| <p>- Ayudas a emigrantes españoles con discapacidad y sus familias.</p> | <p>Viajes de turismo y termalismo para personas con discapacidad, gestionados por entidades dedicadas al</p> | <p>- Entre el 50 y el 20% del coste de la plaza</p> <p>- Turnos de 12 días, incluido transporte</p> | <p>Hasta una cuantía máxima de 602 €</p> |
| <p>Actuaciones de turismo y termalismo</p> | <p>Abierta de forma permanente.</p> | <p>Según bases de la convocatoria.</p> | <p>Abierta de forma permanente.</p> |

| | | | | |
|---------------------|---|---|--|--|
| <p>Otras</p> | <p>colectivo.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Exenciones en la declaración de la Renta. - Reducciones en el Impuesto sobre el Valor Añadido (IVA). - Exención de impuesto de sociedades (para empresarios que contraten personas con discapacidad). - Reducción en las tasas de la Jefatura General de Tráfico. - Reserva de viviendas de protección oficial para personas con discapacidad. - Educación: reserva del 3% de plazas para personas con discapacidad. | <p>colectivos específicos: s. Down, parálisis cerebral, espina bífida, autismo.</p> <p>En general, personas con discapacidad con grado de minusvalía igual o superior al 33%.</p> | <p>adaptado, actividades de ocio y tratamientos termales, en el caso.</p> <p>Reducción parcial o total de las cuotas establecidas para abonar al estado.</p> | <p>En general, el plazo de solicitud está abierto de forma permanente.</p> |
| | <p>- Condición de familia numerosa</p> | | <p>Descuentos especiales asociados a esta condición.</p> | |

4. LEY DE PROMOCIÓN DE LA AUTONOMÍA PERSONAL Y ATENCIÓN A LAS PERSONAS EN SITUACIÓN DE DEPENDENCIA

La Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de Dependencia entró en vigor el 1 de enero de 2007, creando un nuevo derecho universal de ciudadanía en España: **el derecho a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia.**

¿Quiénes serán los beneficiarios de este nuevo derecho contemplado en la Ley?

Tienen derecho a la protección de esta Ley, los españoles que cumplan los siguientes *requisitos*:

- 1.- Cualquier edad, pero con peculiaridades para los menores de 3 años.
- 2.- Encontrarse en situación de dependencia en alguno de los grados establecidos.
- 3.- Residir actualmente en territorio español y haber residido al menos cinco años. De éstos, dos deberán ser inmediatamente anteriores a la fecha de presentación de la solicitud. Para los menores de cinco años el período de residencia se exigirá a quien ejerza su guarda y custodia.

Para los menores de 3 años el Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia atenderá, sin perjuicio de los servicios establecidos en educación y sanidad, las necesidades de ayuda a domicilio y, si es el caso, prestaciones económicas vinculadas a favor de los *menores de tres años* que presenten graves discapacidades (disposición adicional 13).

Las personas que reúnan los requisitos señalados pero no tengan la nacionalidad española, se regirán por lo establecido en la Ley Orgánica 4/2000, de 11 de enero, sobre derechos y libertades de los extranjeros en España y su integración social, en los Tratados Internacionales y en los Convenios que se hayan establecido con los diferentes países de origen.

Grados de dependencia que contempla la Ley:

En el artículo 26, la Ley establece que la cuantificación de dependencia de la persona se realiza en función de tres *grados*:

- *Grado I de dependencia moderada*: la persona necesita ayuda para realizar varias Actividades Básicas de la Vida Diaria (ABVD) al menos una vez al día o tiene necesidades de apoyo intermitente o limitado para su autonomía personal.

- *Grado II de dependencia severa*: la persona necesita ayuda para realizar varias ABVD dos o tres veces al día pero no quiere el apoyo permanente de un cuidador o tiene necesidades de apoyo extenso para su autonomía personal.

- *Grado III de gran dependencia*: la persona necesita ayuda para realizar varias ABVD varias veces al día y, por su pérdida total de autonomía física, mental, intelectual o sensorial necesita el apoyo indispensable y continuo de otra persona o tiene necesidades de apoyo generalizado para su autonomía personal.

Cada uno de los grados se clasificará
a su vez en dos niveles (I y II)

Si cumpla todos los requisitos, ¿Qué tengo que hacer para solicitar el reconocimiento de mi situación de dependencia y recibir las ayudas específicas?

El camino a seguir para solicitar el reconocimiento de la situación de dependencia y la entrada en el Sistema para la Autonomía y Atención de la Dependencia (SAAD) es el siguiente:

1.- Todos los que cumplan los requisitos pueden *solicitar una evaluación en los servicios sociales* de su Comunidad Autónoma para determinar su grado y nivel de dependencia. Para ello es necesario:

- Pedir los formularios de solicitud de valoración en los centros específicos (servicios sociales del ayuntamiento, de la comunidad autónoma o en los centros base de valoración).

- Cubrir la solicitud y entregarla en las delegaciones que cada Comunidad Autónoma haya habilitado para ello junto con la siguiente documentación:

- ✓ Fotocopia del DNI/NIE del solicitante.

- ✓ Fotocopia del libro de familia en el caso de menores de 3 años.

- ✓ Certificado o certificados de empadronamiento que acrediten la residencia del solicitante en España duran-

te cinco años, dos de los cuales inmediatamente anteriores a la presentación de la solicitud.

√ Informe de la condición de salud según el Anexo II.A o II.B de la solicitud.

√ Certificado de minusvalía, expedido por el EVO correspondiente, si es el caso.

√ Justificantes de ingresos:

- Certificado de pensiones que recibe el solicitante.
- Copia de la declaración de la renta.

2.- Una vez entregada la solicitud, los **equipos de valoración** (específicos en cada comunidad autónoma) se pondrán en contacto con la persona solicitante para evaluar su grado y nivel de dependencia mediante una visita domiciliaria.

3.- Tras la evaluación según las escalas y el baremo definidos en la Ley, la persona recibirá una **acreditación con su grado y nivel de dependencia** que tendrá validez para todo el Estado. Esta resolución indicará los servicios y prestaciones que le corresponden a la persona en función de su grado y nivel de dependencia.

4.- A la vista de la acreditación, los servicios sociales de la Comunidad Autónoma elaborarán, teniendo en cuenta la opinión del beneficiario, un **Programa Individual de Atención (PIA)**.

¿Cuáles son los servicios y prestaciones que se contemplan en la Ley?

El SAAD incluye dos tipos de ayudas: servicios y prestaciones

El Sistema de Autonomía y Atención de la Dependencia incluye dos *tipos de ayuda*, los servicios y las prestaciones:

1) Servicios:

- Servicio de Prevención de las situaciones de dependencia.*
- Servicio de Teleasistencia.*
- Servicio de ayuda a domicilio:*
 - Atención de las necesidades del hogar.
 - Cuidados personales.
- Servicio de Centro de Día y de Noche:*
 - Centro de Día para mayores.
 - Centro de Día para menores de 65 años.

- Centro de Día de atención especializada
 - Centro de Noche.
- e) *Servicio de Atención Residencial:*
- Residencia de personas mayores dependientes.
 - Centro de atención a personas en situación de dependencia con varios tipos de discapacidad.

2) Prestaciones económicas:

2.1. *Prestación económica vinculada a la contratación del servicio.*

En caso de que no se disponga de la oferta pública de servicios que requiera el beneficiario en función de su grado y nivel de dependencia, se procede al reconocimiento de una prestación económica vinculada para que la persona pueda **adquirir el servicio en el mercado privado.**

2.2 *Compensación económica por cuidados en el entorno familiar.*

Siempre que se den las circunstancias familiares y de otro tipo adecuadas para ello, y de modo excepcional, el beneficiario podrá optar por ser atendido en su entorno familiar, y su **cuidador recibirá una compensación económica** por ello. Por tanto, el cuidador familiar deberá estar dado de alta en la Seguridad Social.

2.3 *Prestación de asistencia personalizada.*

Tiene como finalidad la promoción de la autonomía de personas con gran dependencia. Su objetivo es contribuir a la **contratación de una asistencia personalizada** durante un número de horas, que facilite al beneficiario una vida más autónoma, el acceso a la educación y al trabajo y el ejercicio de las actividades básicas de la vida diaria.

2.4 *Aseguramiento privado de dependencia.*

Por otra parte, aquellas personas que opten por contratar un **seguro privado de dependencia obtendrán beneficios fiscales.**

¿Cuáles son las fechas establecidas para la aplicación de la Ley?

Es importante conocer el *calendario de aplicación de la Ley* para que la persona en situación de dependencia que quiere entrar en

el sistema y ver reconocido su derecho sepa en qué año o mes tiene que presentar su solicitud.

1 de enero de 2007: Entrada en vigor de la Ley.

Enero - abril de 2007: Valoración y atención a todos los grandes dependientes (Grado III).

2008: Valoración y atención a los dependientes severos (Grado II) nivel 2.

2009: Valoración y atención a los dependientes severos (Grado II) nivel 1.

2011: Valoración y atención a los dependientes moderados (Grado I) nivel 2.

2013: Valoración y atención a los dependientes moderados (Grado I) nivel 1.

2015: Finaliza el periodo de implantación del sistema de dependencia.

Durante todo este período podrán pedir la solicitud de valoración cualquier persona que tenga un grado de minusvalía mayor que el establecido para el año que realiza la solicitud.

¿Dónde se puede obtener más información?

A nivel nacional:

- **En el Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO).** www.seg-social.es / Teléfono: 91 363 88 88.

- **En la página web del Sistema de Autonomía y Atención de la Dependencia (SAAD):** www.saad.mtas.es/portal

- **En el teléfono gratuito 900 40 60 80,** habilitado por el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.

A nivel autonómico:

En el apartado Para saber más de esta sección encontrarás los datos de contacto de las Consejerías Autonómicas y Delegaciones Provinciales de Servicios Sociales. Estos organismos te informarán sobre el centro de información y atención del Sistema de Autonomía y Atención de la Dependencia más cercano a tu domicilio.

Además, en la página web de la Federación ASEM encontrarás más información sobre la denominada *Ley de Dependencia*, incluyendo las direcciones de las oficinas del SAAD a las que puedes dirigirte en tu Comunidad Autónoma.

5. AUTONOMÍA PERSONAL.

La Ley 39/2006 de promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia, define la autonomía personal como *Capacidad de controlar, afrontar y tomar por propia iniciativa, decisiones personales acerca de cómo vivir de acuerdo con las normas y preferencias propias, así como de desarrollar las Actividades Básicas de la Vida Diaria.*

Cuando se piensa en autonomía personal enseguida se establece una asociación entre ésta y la capacidad física para la acción. Pero el concepto de autonomía personal va más allá, porque nace en la esfera intelectual del individuo. Es decir, es una idea fraguada en la mente; la capacidad que tiene el hombre de **decidir por sí mismo** la forma de realizarse como tal, siendo el agente de su propia ejecución personal.

La presencia de un déficit a cualquier nivel supone una pérdida de capacidad funcional. Ésta produce una discapacidad que reducirá el grado de independencia de la persona, repercutiendo negativamente en su autonomía.

Cuando una persona presenta un déficit, de cualquier índole, no pierde autonomía personal entendiéndolo como la capacidad de decisión y autodeterminación, sino que su nivel se reduce debido a las **imposiciones** de su entorno. Es entonces cuando aparece un conflicto entre *el quiero, pero no puedo* que afecta negativamente a la calidad de vida de la persona.

En el caso de las ENM, la pérdida de movilidad funcional debida a la debilidad muscular progresiva afecta a todos los aspectos de la vida del afectado. Además, la persona tiene dificultades para adquirir nuevas habilidades e incluso se produce una pérdida de las ya adquiridas.

En muchos casos, las ENM presentan una evolución grave, de manera que la dependencia de dispositivos de ayuda es creciente.

El proceso de promoción de la autonomía personal:

El objetivo de la promoción de la autonomía personal es mejorar la calidad de vida, en la que el individuo estará totalmente

integrado en la medida en que tenga una sana relación consigo mismo y con el entorno.

Para compensar la discapacidad, en el caso de ENM suele ser indispensable el uso de dispositivos de ayuda: ayudas técnicas, adaptación funcional, perro de asistencia, asistentes personal...

Dada esta situación, es necesario realizar una **actuación**, con el objetivo de compensar el déficit creado por la enfermedad para que aumente su nivel de independencia y garantizar su participación activa en las actividades cotidianas, respondiendo a las necesidades e intereses personales.

- En primer lugar, se realiza una *evaluación individualizada de las capacidades de la persona para el desempeño de las actividades cotidianas y una valoración de su entorno* (vivienda, lugar de estudio/trabajo, transporte, lugares de ocio...).
- Posteriormente se realiza una *intervención* que puede ser doble:
 - *Sobre las capacidades de la persona:*
 - Potenciación de las capacidades actuales.
 - Entrenamiento para la recuperación de capacidades.

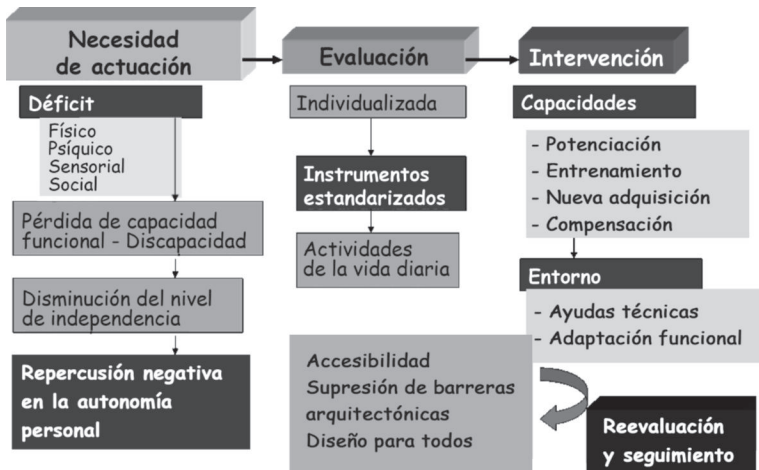


- Adquisición de nuevas habilidades (por ejemplo el cambio de dominancia).
 - Uso de mecanismos compensatorios.
- *Sobre el entorno:*
- Asesoramiento en ayudas técnicas / dispositivos de apoyo.
 - *Adaptación del entorno:* esta actuación permitirá crear un medio facilitador que posibilite la total integración de la persona en la comunidad. Las intervenciones pueden ser personales (domótica o adaptación funcional) o universales (accesibilidad, supresión de barreras, diseño para todos).

Toda esta intervención necesita la aplicación de **un plan de seguimiento**, con revisiones y reevaluaciones periódicas que permitan determinar la necesidad o no de realizar una nueva intervención o modificar los objetivos de actuación.

Cuanto antes comience el proceso de promoción de la autonomía, intentando normalizar la situación, antes se permitirá el desarrollo pleno y, por consiguiente, la vida independiente.

El equipo multidisciplinar debe prestar una atención adecuada a las personas en situación de dependencia, estableciendo los recursos, dispositivos y tratamientos necesarios para sus condi-



ciones. Dentro de este equipo, el profesional que mejor puede informar del proceso de promoción de la autonomía es el terapeuta ocupacional, que realiza un trabajo coordinado con el resto de los miembros del equipo.

A continuación se describirán cada una de las áreas en las que es fundamental mantener el nivel adecuado de autonomía personal y se indicarán los dispositivos de ayuda más adecuados en cada caso: Actividades de la vida diaria, escuela, trabajo y ocio.

5.1 ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA - AVD:

Las actividades de la vida diaria (AVD) son un conjunto de conductas que una persona ejecuta **todos los días** o con frecuencia casi cotidiana para vivir de forma autónoma e integrada en su medio ambiente y cumplir su papel social.

Las AVD pueden ser de dos tipos:

- *Actividades básicas de la vida diaria:* Son actividades primarias para el autocuidado y la movilidad. Permiten el grado de autonomía e independencia necesarias para que la persona pueda vivir sin ayuda continua de otros.

Las AVD básicas son: alimentación, vestido, cuidado personal, aseo, movilidad, transferencias, uso de inodoro...

- *Actividades instrumentales de la vida diaria:* Permiten a la persona adaptarse a su entorno y mantener su independencia en la comunidad. Dependen del estado de salud, pero también intervienen otros elementos, como son estado afectivo, nivel cognitivo y entorno social.

Las AVD instrumentales incluyen tareas como el uso del teléfono y medios de transporte, compras, labores domésticas, manejo de la medicación, gestión de los asuntos económicos, etc.

¿Qué actuaciones mejorarán mi nivel de autonomía en las AVD?

La persona debe ser estimulada para realizar las AVD de la forma más independiente posible. En el caso de las ENM es muy im-

portante planificar estrategias compensatorias para conseguir este objetivo. Las *actuaciones* más frecuentemente utilizadas son:

- *Estrategias de simplificación de tareas*: El objetivo es facilitar la realización de la actividad y proporcionar mayor confort y comodidad al afectado y a los cuidadores. Permiten conservar la energía y establecen prioridades en el día a día.
- *Mantenimiento de un posicionamiento* adecuado para mejorar la funcionalidad de los brazos y, así, compensar la falta de fuerza de movimientos en contra de la gravedad.
- *Dispositivos de apoyo*: Son un conjunto de recursos de ayuda (instrumentos y/o seres) que facilitan la realización de la actividad de la persona, disminuyendo la carga y los requerimientos físicos para realizarla.

Las actuaciones para compensar el déficit son:
 .Simplificación de tareas
 .Posicionamiento adecuado
 .Dispositivos de apoyo

A continuación se describen los *dispositivos de ayuda más utilizados para favorecer la autonomía en las AVD*.

1.- Las ayudas técnicas:

Son productos, instrumentos, equipos o sistemas técnicos utilizados por una persona con discapacidad, fabricados especialmente, o disponibles en el mercado, para prevenir, compensar, mitigar o neutralizar una deficiencia, discapacidad o minusvalía.

En el caso de las ENM, las ayudas técnicas que mejor compensarán la disminución de la capacidad funcional en cada una de las AVD son:



- *Alimentación*: uso de mesas recor-tadas (o con escotadura), cubiertos y utensilios de peso liviano, engrosa-dores para los mangos de cubiertos, manteles antideslizantes, cuchillo mecedora, vasos con doble asa y/o con cánula (pajita), abridores de la-tas y botellas, platos con borde ele-vado.

- *Vestido*: uso de ropa holgada con telas y gomas elásticas, ropa con apertura y cierre frontal en la parte superior, modificación de los cierres con velcros, botones deslizantes o corchetes, calzamedias, calzadores de mango largo, sticks de vestido, abotonadores, subcremalleras... En este apartado es muy importante la elección personal del afectado de los colores y el diseño de la ropa, ya que es un medio de expresión de su propia individualidad.
- *Cuidado y aseo personal*: esponjas de mango largo, cepillo de dientes eléctrico, cepillos y peines de mango largo, espejo inclinado, toallas con doble cordel, alfombras antideslizantes, asientos especiales para ducha o bañera, cortauñas adaptado, soporte para secador...
- *Movilidad personal*: bastones, muletas, andadores, silla de ruedas manual, silla de ruedas eléctrica, sistemas especiales de posicionamiento y sedestación (Jay, Coss).
- *Descanso*: almohadas cervicales, cojines lumbares, cuñas de posicionamiento, colchones de látex, camas articuladas, barras de apoyo en la cama, camas rotantes, colchón antiescaras...
- *Tareas domésticas*: pinza de largo alcance, amasadores, tablas para cortar alimentos, doble sartén, tijeras adaptadas, ayudas para transportar objetos...
- *Ayudas para facilitar la tarea al cuidador*: Discos de transferencias, grúas, sillas de ruedas no autopropulsables ligeras...

2.- El asistente personal:

La Ley de de Dependencia define a la figura del *asistente personal* como una *persona física que presta un servicio realizando o colaborando en tareas de la vida cotidiana de una persona en situación de dependencia, de cara a fomentar su vida independiente, promoviendo y potenciando su autonomía personal en el acceso a la educación, al trabajo y al ejercicio de las actividades básicas de la vida diaria*. Es, por tanto, la persona que realiza o ayuda a realizar las tareas de la vida diaria a otra persona que por su situación no puede realizarlas por sí misma.

El apoyo de esta figura permitirá a la persona afectada por una ENM, independientemente de sus limitaciones físicas, decidir

qué quiere hacer con su vida, cómo y con quién. Así, será dueña de su desarrollo vital, adquiriendo un sentido de responsabilidad, confianza personal, capacidad de decisión y control.

Además, se trabajan diferentes aspectos: **motivación** (reforzando todos los logros que vaya consiguiendo por sí mismo), **comunicación** (para conocer sus gustos y preferencias) y **expresión** de emociones y sentimientos. Para llegar a un buen nivel de entendimiento, hay que cuidar mucho las relaciones entre el asistente y el usuario para que la relación sea gratificante para ambos. Es necesario establecer **una relación de respeto mutuo** y confianza para que la relación funcione y establecer una negociación sobre el tipo de control que ejercerá cada uno con el fin de evitar relaciones de poder.

Las funciones que ejerce el asistente personal son múltiples y, aunque todavía no están totalmente reguladas, pueden agruparse en varias *categorías*:

- **Tareas personales:** están relacionadas directamente con la persona, tales como el aseo, vestirse, levantarse de la cama, ayuda en las necesidades fisiológicas, ayuda para comer, beber, desvestirse y acostarse, preparación y toma de medicamentos. Atender el teléfono, tomar notas, pasar páginas etc.
- **Tareas del hogar:** las que se realizan dentro de la vivienda, desde la limpieza de la propia vivienda, pasando por hacer las camas, ordenar la ropa, utilizar los electrodomésticos, hasta hacer la comida o atender a animales o plantas.
- **Tareas de acompañamiento:** se trata de acompañar a la persona con diversidad funcional en su casa, en el trabajo, en la calle, en los viajes y en las actividades de ocio y en el tiempo de vacaciones.
- **Tareas de conducción:** cuando además de acompañar, el asistente tiene que conducir un coche, ya sea para llevar o recoger a la persona con diversidad funcional, acompañarla a recoger a terceros...
- **Tareas de comunicación:** se refiere tanto a la interpretación en lengua de signos para personas con diversidad funcional auditiva, como a la interpretación de los diferentes sistemas alternativos de comunicación.

- **Tareas de coordinación:** las referidas a la planificación del día a día y a la ayuda de toma de decisiones.
- **Tareas excepcionales:** serán aquellas que vienen provocadas por una crisis de la persona asistida.
- **Tareas especiales:** las referidas a actividades relacionadas con las relaciones sexuales (entendiendo por estas las que implican el acompañamiento o ayuda en la preparación).

Con la ayuda de una tercera persona, se pretende potenciar la libertad del individuo, evitando sentimientos de culpa y de responsabilidad extrema, tanto de la persona con discapacidad como de los familiares.

A pesar de que esta figura no ha sido reconocida legalmente en nuestro país hasta la entrada en vigor de la Ley de Dependencia, la Federación ASEM lleva desarrollando el Programa *Vida Autónoma. Vida Independiente* desde hace más de diez años, para que las personas afectadas por ENM adquieran un mayor grado de autonomía personal. Esta experiencia es llevada a cabo en diversas comunidades autónomas y coordinada por la Federación.

3.- El perro de asistencia:

Es un perro especialmente adiestrado para ayudar a personas que tienen algún tipo de discapacidad. El perro se elige específicamente para cada usuario, teniendo en cuenta el tipo de discapacidad y grado de ésta, su edad, sus condiciones de vida y de trabajo, su carácter... Además de ser muy obediente en casa y en la calle, también tiene que poder ayudar a su dueño en pequeñas cosas que mejoran su independencia y calidad de vida.

El perro de asistencia es un ser muy sociable que ofrece compañía, tranquilidad... un buen amigo.

El perro de asistencia **ofrece ayudas concretas** para la vida diaria. Para ello, realiza varias actividades como recoger cosas del suelo, apagar/encender luces, ayudar a elevar un brazo o una mano, avisar a una persona, tocar una campanilla, emitir un la-

drido de aviso, abrir/cerrar cajones y sacar algo que se le indique, abrir/cerrar puertas, despertar al dueño, llevar al dueño a una fuente de sonido... Todo esto dependerá de las necesidades del usuario.

El perro también tiene mucha importancia como **apoyo psicológico**: ofrece cariño, juego, compañía... y **apoyo social**, ya que el dueño, al tener que salir a la calle más a menudo, se relaciona más. Además, **mejora la calidad** de los momentos de ocio y se hace más ejercicio.

A pesar de todas las ventajas que ofrece el perro de asistencia, no existe ningún tipo de homologación española para estos animales.

4.- Servicio de ayuda a domicilio (SAD):

Es una prestación social de carácter complementario y transitorio, que proporciona, mediante personal cualificado y supervisado, acciones preventivas, formativas, asistenciales y rehabilitadoras a personas con discapacidad y personas mayores.

La principal *diferencia del SAD con el asistente personal* es que el primero realiza una rutina de tareas predeterminadas, fijadas por el servicio, la familia o la persona; mientras que el segundo tiene unas funciones y horarios marcados por la persona con discapacidad, que toma sus propias decisiones sobre lo que necesita, cuándo y cómo lo quiere.

En el apartado recursos sociales de esta guía ya se ha tratado el servicio de ayuda a domicilio.

5.- Adaptación funcional del entorno / domótica:

La adaptación funcional del entorno es la eliminación de las barreras dentro de la vivienda o la adecuación del hogar a las necesidades de la persona con discapacidad, teniendo en cuenta sus capacidades funcionales.

La adaptación funcional del entorno se realiza para conseguir el mayor grado de independencia de la persona en su propio entorno.

Ejemplos de adaptación funcional son: ampliación de las puertas, instalación de barras de apoyo, cambio de bañera por una ducha,

instalación de un asiento para bañera/ducha, instalación de una plataforma subescaleras...

Para los desplazamientos, el vehículo propio puede ser adaptado para la conducción de la persona con discapacidad. También puede adaptarse una furgoneta con plataforma para garantizar el acceso posterior de la silla.

La **domótica** o vivienda inteligente es el conjunto de servicios proporcionados por **sistemas tecnológicos e informáticos** integrados que ayudan en la ejecución de las tareas diarias y mejoran la calidad de vida. La domótica permite el control de todos los dispositivos eléctricos del hogar mediante un control remoto (un mando o el ordenador). Ejemplos de aplicaciones domóticas son: control de las persianas, encendido y apagado de las luces y aparatos electrónicos, detectores de la apertura y cierre de puertas y ventanas, aviso telefónico...

5.2 ÁREA EDUCATIVA:

La educación es un derecho de todos los ciudadanos y se debe garantizar el acceso a la misma a todas las personas, independientemente de sus condiciones biopsicosociales. Además, es un medio fundamental para conseguir una adecuada formación de cara a la integración en el mundo laboral.

En la **enseñanza primaria y secundaria**, las modalidades de escolarización son múltiples. En general, los niños y jóvenes afectados por una ENM pueden estar escolarizados en centros escolares ordinarios, con una enseñanza normalizada, integradora, próxima al entorno donde vive y personalizada.

Las modalidades de escolarización son:

- .Clases normalizadas en centros ordinarios.
- .Clases de educación especial en centros ordinarios.
- .Centros de educación especial.
- .Escolarización a domicilio.
- .Escolarización hospitalaria.

En la **enseñanza superior o no obligatoria**, el alumno debe ponerse en contacto con la Oficina del Voluntariado o la Oficina de

Atención a Estudiantes con Discapacidad en donde le asesorarán, le darán soporte y los dispositivos de ayuda necesarios para garantizar la igualdad de oportunidades con otros estudiantes.

Los niños con ENM tienen una serie de necesidades educativas especiales, asociadas a las dificultades motrices. Por ello, los equipos de orientación psicopedagógica evalúan y las capacidades y las necesidades específicas del niño con respeto a su educación y elaboran un *Plan de Intervención Personalizado* que debe contemplar:

- Modo de escolarización.
- Necesidad o no del cuidador escolar.
- Tipo de ayudas técnicas necesarias.
- Necesidad de adaptación curricular.
- Flexibilización de la edad de escolarización obligatoria.
- Tipo de transporte necesario para el desplazamiento a la escuela.

Los niños con una ENM pueden presentar una serie de dificultades para llevar a cabo sus tareas escolares que se deben tener en cuenta en la programación del plan personalizado.

Además, se debe contemplar las *características* propias de las ENM que influirán en el rendimiento educativo:

- Debilidad y fatiga: Se puede confundir con falta de atención e interés. Se manifiesta más frecuentemente al final de jornada escolar.
- Dificultad para seguir el ritmo de la clase y mantenerse al día con las tareas escolares.
- Dificultad para prestar atención y concentrarse.
- Dificultad de participación en la educación física.
- Ausencias repetidas a las clases por la aplicación del tratamiento rehabilitador en el hospital.
- Problemas relacionados con situaciones de urgencia.

¿Qué factores se deben tener en cuenta a la hora de escoger el centro educativo adecuado?

Es muy importante tener en cuenta varios *factores* para decidir qué centro educativo es el más apropiado para la escolarización del niño con ENM:

- Deseo del niño y de la familia.
- Proyectos de formación del niño y sus deseos profesionales.
- Nivel de accesibilidad del centro.
- Distancia y tiempo de transporte entre el centro y el domicilio.
- Servicio médico.
- Calidad del diálogo entre los padres y el equipo de profesores y profesionales del centro.

¿Qué actuaciones mejorarán el nivel de autonomía del niño en el área educativa?

Es muy importante establecer un diálogo constante con la dirección y los profesores del centro, ya que deben saber las características de la enfermedad del niño y su evolución, de modo que se comprendan sus dificultades.

Es fundamental la actuación en el sector de la enseñanza para la integración de personas con discapacidad y la promoción de la igualdad de éstas con respecto al resto de la sociedad.

A veces, puede ser necesaria la ayuda de los compañeros de clase, quienes deben conocer y estar sensibilizados con la situación. Puede ser útil para ellos conocer el tipo de ENM que afecta a su compañero; el tipo de tratamientos necesarios, y la forma en la que la enfermedad puede afectar a la apariencia, las habilidades y el comportamiento del alumno.

1.- Ayudas técnicas para las actividades escolares.

La adaptación de las actividades escolares es importante para que el niño participe de forma activa en la rutina escolar, sin sentirse excluido o sobreprotegido.

Existen una gran cantidad de ayudas técnicas, dispositivos de apoyo y material escolar adaptado que mejorará la realización

de las tareas, aumentando el nivel de autonomía del niño. Entre éstos *destacan*:

- Engrosadores para lápices y bolígrafos que aumentan la superficie de contacto y disminuyen el nivel de fuerza requerido.
- Uso de lápices porosos que exigen menos fuerza.
- Atril para la sujeción de libros o libretas.
- Uso de títex en lugar de goma.
- Uso del ordenador personal: Para garantizar un acceso adecuado al ordenador existen diferentes tipos de ayudas técnicas: teclados alternativos, teclados adaptados, ratones de Joystic, ratones con pulsador, ratones por infrarrojos...
- Uso de dispositivos de comunicación aumentativa en los casos en que existe una dificultad para la expresión del lenguaje.

2.- Cuidador escolar:

El cuidador escolar o auxiliar técnico educativo es una figura de apoyo, destinada en un centro escolar que puede tener a su cargo varios niños con discapacidad.

Realiza una serie de *tareas* que facilitan al niño con discapacidad el ejercicio de sus actividades escolares, entre ellas, destacan:

- Facilitar la integración del niño en la clase.
- Tomar notas, volver a explicar instrucciones.
- Ayudar en los desplazamientos (clase, patio...).
- Asistencia en el uso del inodoro.
- Realizar los cuidados higiénicos durante las horas escolares.
- Asistencia en la alimentación, en el caso de que se use el servicio de comedor.
- Realizar los cuidados médicos pertinentes.

El niño debe ir acompañado cuando lo necesite, pero también tiene que poder pasar tiempo con sus compañeros.

Para solicitar esta figura de apoyo en el entorno escolar, el niño ha de ser valorado por los equipos específicos de orientación que determinan la necesidad o no de este agente, así como sus funciones concretas, el número de horas que debe prestar asistencia y el campo de intervención.

3.- Adaptación curricular:

El programa curricular del niño con ENM puede ser adaptado cuando así lo consideren necesario los equipos de orientación específicos. La adaptación curricular para el alumno con ENM *puede contemplar:*

Con la adaptación curricular se permitirá que el alumno pueda ser evaluado según sus capacidades y potencialidades, independientemente de sus dificultades motoras.

- *Adaptación de los exámenes:* Puede consistir en ofrecer un tercio más del tiempo para realizarlo, realizar evaluaciones orales o conceder ayuda humana o ayuda técnica para la prueba. Es posible dividir las pruebas en varias sesiones y conservar sus notas durante cinco años.
- *Adaptación de la asignatura de educación física:* Hay actividades deportivas que pueden estar contraindicadas. El médico debe determinar qué tipo de actividades físicas puede realizar el niño. Sin embargo, aunque éste no pueda participar de forma activa, puede actuar de forma diferente, por ejemplo, encargarse de cronometrar, registrar los resultados, actuar como árbitro...
- *Estrategias de educación especial* para compensar las dificultades de aprendizaje, memoria y procesamiento del lenguaje, en el caso.
- *Conjunto adicional de libros de texto* para casa y minimizar así el transporte de materiales con carga elevada
- *Salidas y visitas escolares:* Es importante garantizar su participación activa en las salidas extraescolares. En este caso, se le puede pedir la colaboración a los padres o solicitar la asistencia del cuidador escolar.
- *Flexibilización de la edad de escolarización obligatoria.*
- *Escolarización domiciliaria u hospitalaria* cuando por necesidades de tratamiento no pueden ir al colegio.

4.- Perro de asistencia:

Como se ha visto en el apartado de las AVD, un dispositivo de apoyo es el perro de asistencia. En este sentido, el niño con ENM

puede disponer de la ayuda de un animal. Por eso, éste debe ser aceptado en la clase y en todos los desplazamientos del alumno.

5.- Accesibilidad del centro:

Todos los colegios deben ser accesibles para facilitar la plena integración y participación del niño con discapacidad en las actividades escolares. La legislación española y de las comunidades autónomas en materia de accesibilidad contemplan esta obligación.

Además, existen *otras soluciones* que permitirán la igualdad de acceso y oportunidades a la educación:

- Modificación de los horarios y del espacio físico de la clase que permita hacerla más accesible.
- Llevar a cabo un análisis de las tareas, teniendo en cuenta los lugares del colegio más frecuentados por el niño con discapacidad para identificar y realizar las modificaciones en las barreras que dificultan el acceso y su participación en las actividades: adaptación del baño, instalación de ascensor, creación de rampas de acceso...
- Dotación de mobiliario adaptado que facilita la realización de las tareas escolares.

Si el niño necesita un transporte especial para trasladarse al colegio es necesario realizar una actuación específica: uso de un autobús escolar adaptado o, en la ausencia del mismo, pago de taxi o ayuda económica a los padres que utilizan el vehículo familiar para el transporte.

Las recomendaciones sobre los cambios estructurales e introducción de material adaptado en el colegio deben realizarse con suficiente antelación.

5.3 ÁREA LABORAL:

El trabajo es un elemento primordial para el bienestar económico y social. Una actividad remunerada no solo permite a la persona ser más independiente, sino que también es una fuente de motivación y permite mantener las habilidades y capacidades físicas durante más tiempo.

La persona afectada por una ENM desea desarrollar una vida activa normal. La **actividad laboral que puede realizar una persona afectada depende del tipo de enfermedad** que tenga. Las personas con una grave afectación, tendrán una capacidad muy limitada para manejar ciertas habilidades. Sin embargo, el uso de las nuevas tecnologías facilita la integración laboral.

Las personas con una afectación menor pueden realizar una actividad más normalizada. En ambos casos, las capacidades intelectuales están totalmente conservadas, por lo que su participación es totalmente activa.

¿Qué actuaciones mejorarán mi nivel de autonomía en el área laboral?

Existen diferentes medidas para fomentar el acceso y mantenimiento del trabajo remunerado, así como diferentes dispositivos de ayuda que mejorarán el nivel de independencia de la persona en el desarrollo de su actividad laboral.

1.- Políticas especiales de empleo:

Las políticas dirigidas a fomentar la igualdad de oportunidades y mejorar la entrada al mundo laboral de las personas con discapacidad están en constante evolución:

Las políticas especiales de empleo fomentan la igualdad de oportunidades.

- *Reserva del 2% de las plazas* para personas con discapacidad en empresas privadas.
- *Reserva del 5% de plazas* en la Administración Pública.
- *Ayudas a empresarios* que contratan a una persona con discapacidad.
- *Método Estrella* para la valoración, orientación e inserción laboral de las personas con discapacidad: Para disminuir las consecuencias negativas que ocasiona la falta de información sobre la capacidad laboral de las personas con discapacidad, el IMSERSO elaboró un sistema de valoración de capacidades y orientación profesional.

- *Centros Especiales de Empleo*: Son instituciones de integración laboral para personas con discapacidad en el mundo ordinario del trabajo, cuando por sus circunstancias, no puedan ejercer una actividad laboral en las condiciones habituales. Son empresas cuyo objetivo principal es el de realizar un trabajo productivo, asegurando un empleo remunerado y la prestación de servicios de ajuste personal y social que requieran sus trabajadores con discapacidad.
- *Programa de empleo con apoyo*. Conjunto de acciones de orientación y acompañamiento individualizado en el puesto de trabajo, prestadas por preparadores laborales especializados, que tienen por objeto facilitar la adaptación social y laboral de trabajadores con discapacidad en condiciones similares al resto de los trabajadores.

2.- Ayudas técnicas y adaptaciones:

Es importante llevar a cabo una evaluación y análisis del tipo de actividad realizada por la persona afectada. Se debe valorar si existe sobrecarga en el ritmo de trabajo o transporte de peso excesivos.

El uso del ordenador es un recurso importante, ya que respeta el tiempo necesario de trabajo, facilitando la autonomía en la realización de las actividades y aumentando las posibilidades de inserción.

A veces, cuando la adaptación del puesto de trabajo y/o actividades laborales no es posible, puede ser necesario realizar una reorientación profesional.

3.- Asistente personal:

Al igual que para las actividades de la vida diaria, también se puede contratar un asistente personal que apoye a la persona con discapacidad en las tareas productivas o laborales.

En este caso, las funciones del asistente personal y el tiempo de dedicación dependerán no sólo de las capacidades y necesidades del afectado, sino también de las características del lugar y tipo de trabajo (nivel de adaptabilidad), de las acciones y demandas laborales.

No se trata de que el AP sustituya a la persona en la ejecución de sus tareas productivas, sino que le ofrezca asistencia y/o apoyo para realizar algunas acciones requeridas.

Las funciones que puede realizar un AP para aumentar la autonomía personal del afectado en su puesto de trabajo serían: acompañamiento al lugar de trabajo, acompañamiento en salidas y viajes, asistencia en el uso del inodoro, transporte de material de trabajo, alcance de los objetos y/o instrumentos necesarios...

4.- Cursos de reciclaje:

Ante los problemas de ingreso en el mercado de trabajo de las personas con discapacidad, se crean servicios de integración laboral y se programan cursos especializados dirigidos a tal fin. Estos cursos pueden estar organizados por los ayuntamientos, por el IMSERSO, por las propias asociaciones de ENM u otras entidades sin ánimo de lucro (Fundación ONCE, Cermi, Cocemfe...).

5.4 IMPORTANCIA DEL OCIO Y TIEMPO LIBRE:

Además de las tareas cotidianas y de las actividades productivas, es muy importante disponer y disfrutar de un tiempo de ocio sano y de elección propia para tener un equilibrio en todas las áreas de nuestra vida.

El disfrute del ocio y el tiempo libre es fundamental en el concepto de calidad de vida.

Las **actividades lúdico-deportivas** son un medio adecuado para contribuir al desarrollo integral de las personas con discapacidad, al contemplar aspectos relacionados con la autonomía personal, el fomento de la iniciativa, la asunción de responsabilidades y el respeto a las diferencias.

Los espacios de ocio y de convivencia social deben ser accesibles, de tal forma que las personas con discapacidad puedan continuar interactuando con el medio y con los demás de forma saludable. Sin embargo, son frecuentes las **barreras en el entor-**

no, ya sean de tipo físico o social, que limitan, e incluso impiden, el uso independiente y normalizado de las instalaciones y/o dispositivos para realizar las actividades de ocio. Es muy frecuente encontrar lugares de ocio que no cumplen las normas de accesibilidad como bares, restaurantes, cines, centros comerciales... lo que produce una situación de impotencia.

Las actividades de ocio permiten una integración psicológica, familiar y social.

Por otro lado, estas dificultades se incrementan con la escasez del **transporte público adaptado**. En casi todas las ciudades faltan autobuses urbanos con plataforma, taxis adaptados; el servicio ferroviario no siempre garantiza un acceso adecuado a las personas con discapacidad; la comunicación en el medio rural no entiende de transporte accesible...

Por ello, el ocio (y el juego en el caso de los niños) también necesita ser **adaptado**, de forma que la persona afectada pueda disfrutarlo, contribuyendo a conseguir un equilibrio vital adecuado.

Para los niños, se pueden realizar adaptaciones en los juegos practicados, para permitirles que conozcan y exploren el medio de forma creativa, expresiva y participativa. En los adultos, es útil valorar las actividades de ocio que antes realizaban y sus intereses, de tal forma que puedan seguir practicándose, según sus condiciones actuales, llevando a cabo las modificaciones/adaptaciones necesarias, bien sobre la actividad o sobre los materiales y objetos utilizados. Se puede, además, explorar nuevas formas de ocio, intereses y posibilidades, de tal forma que el afectado no se encierre en una única rutina de ocio.

Los deportes adaptados, los grupos de juego y las actividades artísticas, artesanales y musicales son avenidas importantes para el afectado.

Cuando la participación en grupos sociales organizados se vuelve difícil, el uso de las **nuevas tecnologías** como forma alternativa de ocio es fundamental.

Las personas con discapacidad, entre ellas personas afectadas por una ENM, encuentran en el **deporte** amplias posibilidades de ocio y participación: hacer amigos, salir de sus casas, recibir aplausos, sentirse útiles, aumentar su autoestima, aportar valores humanos, compañerismo, deportividad... Se crean nuevas actitudes en los afectados y su familia.

Las entidades miembro de la Federación ASEM llevan a cabo numerosas actividades de ocio como excursiones, salidas al cine y teatro, cine forum, clases de teatro propias... Se trata de fomentar entre los afectados y sus familiares una vida más activa y su participación en las actividades socioculturales del entorno.

Cuadro resumen. Autonomía personal

| Área del desempeño | Características | Actuaciones para mejorar la autonomía | |
|--|---|--|---|
| Actividades de la Vida Diaria (AVD) | - Actividades básicas de la vida diaria- Primarias (autocuidado) | - Estrategias compensatorias | - Simplificación de tareas - Posicionamiento adecuado - Dispositivos de apoyo |
| | - Actividades instrumentales de la vida diaria – En la comunidad | - Dispositivos de ayuda | - Ayudas técnicas - Asistente personal - Perro de asistencia - Servicio de ayuda a domicilio - Adaptación funcional del entorno |
| Área educativa | - Modalidades de escolarización: a) Enseñanza primaria y secundaria: . Centros ordinarios | - Plan personalizado de escolarización | - Características específicas del niño afectado por una ENM - Tener en cuenta la elección del centro educativo (factores) |

| | | | |
|----------------------------|---|---|---|
| | <ul style="list-style-type: none"> . Clases especiales en centros ordinarios . Centros de educación especial . Escolarización a domicilio . Escolarización en el hospital <p>b) Enseñanza universitaria:</p> <ul style="list-style-type: none"> . Oficina de Atención a Estudiantes con Discapacidad | - Actitudes | <ul style="list-style-type: none"> - Igualdad de oportunidades - Diálogo con el centro educativo - Colaboración de compañeros |
| | | - Dispositivos de ayuda | <ul style="list-style-type: none"> - Ayudas técnicas para actividades escolares |
| | | | <ul style="list-style-type: none"> - Cuidador escolar - Adaptación curricular - Perro de asistencia - Accesibilidad del centro |
| Área laboral | <ul style="list-style-type: none"> - Bienestar económico y social - Aumento de motivación - Mantenimiento de habilidades físicas, psicológicas y sociales | - Políticas especiales de empleo | <ul style="list-style-type: none"> - Reserva de plazas - Método estrella - Centros especiales de empleo - Programa de empleo con apoyo - Cursos de reciclaje |
| | | - Dispositivos de ayuda | <ul style="list-style-type: none"> - Ayudas técnicas - Adaptación del puesto de trabajo - Asistente personal |
| Ocio y tiempo libre | <ul style="list-style-type: none"> - Fundamental para equilibrio personal en todas las áreas. - Contribuye al desarrollo integral de la persona | <ul style="list-style-type: none"> - Accesibilidad universal - Alternativas de ocio | <ul style="list-style-type: none"> - Eliminación de barreras arquitectónicas y urbanísticas - Transporte público adaptado - Actividades deportivas - Uso de internet |

| | | | |
|--|---|--|--|
| | <ul style="list-style-type: none"> - Mejora de habilidades sociales - Evita el aislamiento - Canaliza emociones y sentimientos negativos - Integración psicológica, familiar y social | | <p>y nuevas tecnologías</p> <ul style="list-style-type: none"> - Actividades de esparcimiento - Asociaciones y grupos culturales |
|--|---|--|--|

6. NECESIDADES Y PROBLEMAS DETECTADOS EN EL ÁREA SOCIAL

En el ámbito social, los afectados por ENM y sus familias tienen que enfrentarse a una serie de problemas, en muchas ocasiones, derivados de las imposiciones del entorno físico, social y cultural. Estas dificultades pueden agruparse en torno a varios *ámbitos*:

1.- Entorno social:

La tensión con el entorno puede surgir por varias *razones*:

- Falta de conocimiento sobre la enfermedad, incompreensión y no saber cómo reaccionar.
- Imposibilidad para seguir respondiendo a algunas expectativas propias o de los que le rodean.
- Dificultad para participar en las actividades recreativas y lúdicas.
- Problemas individuales: incapacidad para abrirse a los demás, actitud negativa...

Los problemas que encuentran las personas afectadas por ENM en el área social están relacionadas con:

- .El entorno social
- .La escuela
- .El trabajo
- .El ocio y tiempo libre
- .La vivienda

.La atención social
 .La situación económica
 .Los dispositivos de apoyo

2.- Escuela:

- Dificultad en la realización de tareas escolares derivadas de las características clínicas de la patología neuromuscular.
- Dificultades en la planificación de la escolarización.
- Actuación intermitente de los equipos de orientación y dificultad para poner en práctica el plan de escolarización individualizado.
- Falta de disponibilidad de las ayudas técnicas necesarias en el puesto de estudio.
- Trabas para la solicitud y concesión del *cuidador escolar*.
- Inaccesibilidad de muchos centros educativos.
- Ausencias repetidas a las clases derivadas de la implementación del tratamiento.
- Dificultad de participación en determinadas actividades programadas: educación física, salidas fuera del centro, actividades extraescolares...
- Problemas en la integración y participación con el grupo de compañeros.

3.- Trabajo:

- Dificultad para efectuar un adecuado reparto de tareas.
- Ausencias repetidas al trabajo por implementación de tratamiento.
- Obligación de reciclarse profesionalmente.
- Renuncia, muchas veces impuesta por las condiciones del entorno, a una carrera o a un empleo retribuido.
- Funcionamiento todavía deficiente de las políticas para el fomento de empleo de las personas con discapacidad: altas tasas de paro entre el colectivo.
- Los problemas que aparecen en el trabajo pueden achacarse a la situación familiar.
- Inadecuada organización de conciliación de la vida familiar y laboral.

4.- Ocio, tiempo libre y deporte:

- Insuficiente estimulación para que el afectado desarrolle este tipo de actividades.
- Aparición de nuevas limitaciones derivadas de la progresión de la enfermedad.
- Falta de apertura de las asociaciones deportivas hacia las personas con discapacidad.
- Reticencia y/o aversión a ponerse en contacto con una asociación de personas con discapacidad.
- Largas listas de espera en los centros de actividades.
- Disminución del tiempo y de posibilidades de ocio para los familiares.
- Falta del cumplimiento de las normas de accesibilidad en los edificios públicos dedicados al ocio (salas de reuniones, teatros, auditorios...) y en los locales privados de uso público (bares, cines, restaurantes...).
- Escasa información sobre la oferta de ayudas y subvenciones para este tipo de actividades.

5.- Vivienda:

- La adaptación de la vivienda no permite organizarla como uno querría.
- Falta de adaptación de las viviendas a los cuidados intensivos, en especial, a los nocturnos.
- Inaccesibilidad de la vivienda que, a veces, obliga al cambio de la misma.
- Desaparición de las redes sociales y de la ayuda del entorno.
- Inaccesibilidad del entorno: no siempre se puede vivir en el barrio elegido.
- Falta de accesibilidad de las viviendas de amigos y familiares, así como de los edificios públicos.
- Problemas en el acceso y uso del transporte público.

6.- Atención social y situación económica:

- Elevado coste y falta de financiación para adopción de los dispositivos de ayuda, técnicos o humanos, necesarios. Esto constituye un obstáculo importante para la promoción de la autonomía.

- Ausencia total de conocimientos y de experiencia sobre la asistencia a personas con ENM.
- Aunque existen diferentes ayudas asistenciales y prestaciones, todavía son insuficientes para financiar la ayuda de tercera persona o asistente personal durante las 24 horas.
- Escasez de cuidadores cualificados.
- Escasez del número de centros de tratamiento temporal o definitivo que ofrezcan una asistencia de calidad a los afectados por ENM y sus familiares.
- Escasez de centros de estancias temporales o servicios de respiro familiar.
- Las gestiones para la solicitud de ayudas y prestaciones son largas y complicadas.
- Falta de flexibilidad en la organización social.
- Posibilidad de situación de precariedad económica que puede ser debida a la pérdida de ingresos derivada del cese de la actividad laboral del afectado y/o de uno de sus familiares.

7.- Dispositivos de ayuda:

- El grado de minusvalía puede llegar al 100% por lo que la dependencia de dispositivos de ayuda y adaptaciones es muy elevada.
- La sustitución de los dispositivos de apoyo está determinada por la duración de la vida técnica y económica del dispositivo (o por el crecimiento del afectado) y por el aumento de la pérdida funcional progresiva.
- Dificultades de financiación para la adquisición de los dispositivos necesarios.
- Falta de ayudas técnicas personalizadas y adaptadas a las ENM, con la característica de su progresividad.

Teniendo en cuenta la cantidad y diversidad de los problemas que tienen que afrontar los afectados y familiares en el área social, es necesario llevar a cabo diferentes acciones que tengan como objetivo la prevención de situaciones conflictivas.

La prevención de una situación de dependencia y/o de desinserción social implica la puesta en marcha de diferentes **actuaciones** que pueden ser:

a) De tipo individual:

- Conocer los derechos, las ayudas existentes y las condiciones específicas para poder percibir las en la zona de residencia.
- Prepararse para la intervención de una ayuda externa (tanto para la persona afectada como su entorno) y ser capaces de delegar el cuidado y la confianza.
- Preparar al afectado para ir adquiriendo independencia en función de las diferentes etapas de la vida.
- Favorecer la intervención de otras personas para paliar la sobrecarga y prevenir el desgaste de una única persona.
- Saber detectar situaciones de emergencia.

b) De tipo colectivo:

- Sensibilizar a la opinión pública y a las Administraciones sobre el hecho diferencial de estas enfermedades.
- Sensibilizar a la sociedad de la importante contribución al sistema de bienestar que realizan las familias cuidadoras.
- Desarrollar una amplia red de servicios.
- Dotar de carácter de derecho las ayudas técnicas unificando y simplificando los trámites que se han de realizar.
- Valorar de forma global y prioritaria la situación y necesidades familiares.
- Implementar medidas que permitan hacer compatible la vida personal y profesional.

El conocimiento y reconocimiento público de las características, problemas y necesidades específicas de los afectados por ENM y sus familias es fundamental para abrir nuevos cauces de trabajo con las instituciones y conseguir las mejores propuestas para el tratamiento, la investigación y la calidad de vida de estas personas. En pocas palabras, **es primordial conseguir el derecho a realizar su propio proyecto de vida con perspectivas de un futuro mejor.**

7. PARA SABER MÁS – ÁREA SOCIAL

Ministerio de Educación Política Social y Deporte

Secretaría Estado de política Social, Familias, Atención a la Dependencia y Discapacidad.

Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO)

Avda. Ilustración s/n – 28029. Madrid

Tlf. 913 638 935. Fax: 913 638 880

www.seg-social.es/imserso / imserso@mtas.es

Teléfonos, direcciones y páginas web de las Consejerías de Servicios Sociales de las Comunidades Autónomas (por orden alfabético).

Andalucía

Consejería para la Igualdad y Bienestar Social

Avda. de Hytasa, 14. 41071-Sevilla.

Tlf. 955 048 000 / Fax: 955 048 234

<http://www.juntadeandalucia.es/asuntossociales/>

Aragón

Instituto Aragonés de Servicios Sociales (IASS)

Paseo de los Rosales, 28 dupl. 50008 – Zaragoza.

Tlf. 976 71 62 20

<http://iass.aragon.es/Iass/>

Asturias

Consejería de Bienestar Social

C/ Alférez Provisional s/n. Edificio Asturcón. 33005 – Oviedo.

Tlf. 985 10 65 65

<http://tematico.asturias.es/websociales/>

Canarias

Dirección General de Bienestar Social, Juventud y Vivienda

Tenerife: C/ Leoncio Rodríguez, nº 3 - Edf. El Cabo, Planta 5ª

38071 Santa Cruz de Tenerife

Tlf. 922 47 70 00. Fax: 922 47 70 56

C/ Prof. Agustín Millares Carló, nº 18 - Edf. Usos Múltiples II, Planta

3ª. 35071 Las Palmas de Gran Canaria

Tlf. 928 30 60 00 / Fax: 928 30 63 96

<http://www.gobcan.es/bienestarsocial>

Cantabria

Consejería de Empleo y Bienestar Social

C/ Hernán Cortés, 9. 39003 – Santander.

Tlf. 942 207 956

<http://www.gobcantabria.es>

Castilla La Mancha

Consejería de Salud y Bienestar Social

Avda. de Francia, 4. 45071 – Toledo.

Tlf. 925 267 200. Fax. 925 267 154

<http://www.jccm.es/social>

Castilla León

Consejería de Familia y Servicios Sociales

C/ Dos de Mayo, 14-16. 47004 – Valladolid.

Tlf. 983 30 68 88

<http://www.jcyl.es>

Catalunya

Secretaria General d'Acció Social i Ciutadania

Plaza Pau Villa, 1. 08039 – Barcelona

Tlf. 934 83 10 00

<http://www.gencat.net/dasc>

Ceuta

Instituto de Mayores y Servicios Sociales

Avda. de África s/n. 51002 – Ceuta

Tlf. 956 52 29 07

<http://www.seg-social.es/imserso>

Comunidad Valenciana

Consellería de Benestar Social

C/ Barón de Cárcer, 36. 46001 – Valencia

Tlf. 963 86 67 50

<http://www.gva.es>

Extremadura

Consejería de Sanidad y Dependencia

C/ Adriano 4. 06800 – Mérida.

Tlf. 924 00 59 29

<http://www.juntaex.es/consejerias/sanidad-dependencia>

Galicia

Vicepresidencia da Igualdade e do Benestar

Edificio Administrativo San Caetano, s/n. 15781 – Santiago de Compostela.

Tlf. 900 333 666.

<http://www.xunta.es/vicepresidencia>

Illes Balears

Consejería d'Afers Socials, Promoció i Immigració

Pl. de la Drassana, 4 - 07012 Palma

Tlf. 971 17 74 00. Fax: 971 17 64 40

<http://www.caib.es>

La Rioja

Consejería de Servicios Sociales

C/ Villamediana, 17. 26071 – Logroño.

Tlf. 941 29 11 00

<http://www.larioja.org/>

Madrid

Consejería de Familia y Asuntos Sociales

C/ Alcalá, 63 c/v P. Muñoz Seca, 2. 28014

Tlf. 914 20 69 00

<http://www.madrid.org>

Melilla

Instituto de Mayores y Servicios Sociales

C/ Querol, 31. 52004 – Melilla.

Tlf. 952 67 33 14.

<http://www.seg-social.es/imserso>

Murcia

Consejería de Política Social, Mujer e Inmigración

Ronda de Levante 16, esq Pza Juan XXIII. 30008 Murcia

Tlf.. 968 36 62 62

<http://www.carm.es>

Navarra

Departamento de Asuntos Sociales, Familia, Juventud y Deporte.

C/ González Tablas s/n. 31003 – Pamplona.

Tlf. 948 42 69 00

<http://www.cfnavarra.es>

País Vasco

Consejería de Vivienda y Servicios Sociales

Araba: C/ Samaniego, 2, 1ª planta. 01008 – Vitoria-Gasteiz

Tlf. 945 01 77 00

Gipuzkoa: C/ Andia, 13. 20004 – Donostia-San Sebastián

Tlf. 943 02 28 10

Bizkaia: C/ Gran Vía, 85. 48011 - Bilbao

Tlf. 944 03 13 00

<http://www.gizaetxe.ejgv.euskadi.net/r40-2190/es/>

**Teléfonos y direcciones de las delegaciones provinciales
de Servicios Sociales (por orden alfabético).**

A Coruña

Rúa Concepción Arenal, 7-9 - C.P. 15006

Tlf. 981 288 188

Arava (Vitoria-Gasteiz)

C/ Diputación, 13 - C.P. 01001

Tlf. 945 151 015

Albacete

Pº P. Simón Abril, 10 - C.P. 02003

Tlf. 967 557 989

Alicante

C/ Fernando Madroñal, 52 - C.P. 03007

Tlf. 965 934 704

Almería

C/ Tiendas, 12 - C.P. 04003

Tlf. 950 006 100

Asturias (Oviedo)

C/ General Elorza, 35 - C.P. 33001

Tlf. 985 106 565 / 985 106 551

Ávila

Pl. de Nalvillos, 1 - C.P. 05001

Tlf. 920 352 165

Badajoz

Ronda de Pilar, 8 - C.P. 06071

Tlf. 924 010 000

Pº de Roma, s/n (Mérida) - C.P. 06800

Tfno. 924 005 929

Barcelona

Plaça Pau Vila (Palau de Mar) - C.P. 08039

Tlf. 934 831 000

Bizkaia (Bilbao)

C/ Nicolás Alcorta, 4 - C.P. 48003

Tlf. 944 067 163

Burgos

C/ Julio Sáez de la Hoya, 5 - C.P. 09005

Tlf. 947 230 712

Cáceres

Pl. Alféreces Provisionales, 1 - C.P. 10071

Tlf. 927 004 306

Cádiz

Pl. Asdrúbal, s/n - C.P. 11008

Tlf. 956 007 000

Cantabria (Santander)

C/ Hernán Cortés, 9 - C.P. 39003

Tlf. 942 207 957 / 942 207 939

Castellón

C/ Hermanos Bou, 81 - C.P. 12003

Tlf. 964 358 000

Ceuta

Av. África, s/n - C.P. 51002

Tlf. 956 522 907

Ciudad Real

C/ Sto. Tomás de Villanueva, 9 - C.P. 13071

Tlf. 926 212 444

Córdoba

Pasaje 12 de Octubre, s/n - C.P. 14003

Tlf. 957 005 600

Cuenca

General Fanjul, 3-5 - C.P. 16001

Tlf. 969 176 552

Girona

C/ Emili Grahit, 2 -C.P. 17001

Tlf. 972 486 060

Granada

C/ Ancha de Gracia, 4-6 - C.P.18001

Tlf. 958 024 600

Guadalajara

Pº Fernández Iparraguirre, 1 - C.P. 19071

Tlf. 949 885 455

Gipuzkoa (Donostia - San Sebastián)

C/ Zarategui, 99 - C.P. 20015

Tlf. 943 112 577

Huelva

C/ Alcalde Mora Claros, 4 y 6 - C.P. 21003

Tlf. 959 005 700

Huesca

Pl. Santo Domingo, 3 y 4 - C.P. 22001

Tlf. 974 293 333

Illes balears (Palma de Mallorca)

Avinguda d'Alemanya, 6 - C.P. 07003

Tlf. 971 177 000

Jaén

Pº de la Estación, 19 - C.P. 23008

Tlf. 953 013 084

León

C/ Modesto Lafuente, 5 - C.P. 24004

Tlf. 987 256 612

Lleida

Pça. de la Sal, 6 - C.P. 25007

Tlf. 973 230 502

Lugo

C/ Ronda de Muralla, 70 - C.P. 27003

Tlf. 982 294 202

Madrid

C/ Alcalá, 63, - C.P. 28014

Tlf. 914 206 904 / 914 206 900

Málaga

Manuel Agustín Heredia, 26 - 4º - C.P. 29001

Tlf. 951 036 400

Melilla

C/ Querol, 31 - C.P. 52004

Tlf. 952 673 314

Murcia

C/ Ronda de Levante, 16 - C.P. 30008

Tlf. 968 366 262

Navarra (Pamplona)

C/ González Tablas, s/n - C.P. 31003

Tlf. 948 426 900

Ourense

Av. Sáez Díez, 33 bajo - C.P. 32003

Tlf. 988 386 150

Palencia

C/ Valentín Calderón, 2 - C.P. 34001

Tlf. 979 706 109

Las Palmas de Gran Canaria

Av. Alcalde José Ramírez Bethencourt, 12 - C.P. 35004
Tlf. 928 452 600

Pontevedra (Vigo)

Rúa Concepción Arenal, 8, 2º - C.P. 36201
Tlf. 986 817 230

La Rioja (Logroño)

C/ Villamediana, 17 - C.P. 26071
Tlf. 941 291 318

Salamanca

C/ Correhuela, 18 - C.P. 37001
Tlf. 923 216 101

Segovia

C/ Infanta Isabel, 16 - C.P. 40001
Tlf. 921 461 982

Sevilla

C/ Pagés del Corro, 90 - C.P. 41010
Tlf. 955 006 000

Soria

Pº del Espolón, 2 - C.P. 42001
Tlf. 975 220 555

Tarragona

Av. Andorra, 7 bis - C.P. 43002
Tlf. 977 241 888

Tenerife (Sta. Cruz de Tenerife)

Av. Benito Pérez Armas, 4 - C.P. 38007
Tlf. 922 474 444

Teruel

Avda. Dr. Sanz Gadea, 11 - C.P. 44002
Tlf. 978 641 313

Toledo

C/ Núñez de Arce, 24 - C.P. 45003
Tlf. 925 269 035

Valencia

C/ Barón de Cárcer, 36 - C.P.: 46001
Tlf. 963 866 750

Valladolid

C/ Dos de Mayo, 14-16 - C.P. 47004
Tlf. 983 306 888

Zamora

C/ Prado Tuerto, 17 - C.P. 49020
Tlf. 980 671 300

Zaragoza

Pº de Rosales, 28 Dup. - C.P.50008
Tlf. 976 716 220

La palabra de afectados y familiares

1. PREGUNTAS FRECUENTES.

1.1 ÁREA SANITARIA

¿Cómo sé si soy portador/a de la enfermedad?

Para saber si eres portador/a de la enfermedad es necesario hacer un *estudio genético*. Este estudio debe solicitarlo el neurólogo que te corresponde. De todas formas, hoy en día, se hace casi por rutina siempre que exista el riesgo de transmisión genética de cualquier enfermedad.

¿Cómo tener descendencia sin transmitir la enfermedad?

En algunos casos, es difícil porque no se conoce el gen causante de la enfermedad, no se sabe dónde buscar la solución. En los casos en los que se conoce el gen, se puede realizar el *diagnóstico preimplantacional o el prenatal*. Éste te indicará si el bebé que esperas está afectado o no (con la decisión personal o no de abortar).

¿Qué influencia tiene el sexo en el debut de una enfermedad neuromuscular?

La etiología o causa de una ENM es muy variada, pudiendo ser de origen genético o adquirido. Las ENM de origen genético pueden producirse por diversas anomalías en los genes o secuencia de ADN. Alguna de estas anomalías puede estar localizada en el cromosoma X (uno de los que determinan el sexo). En el caso de las mujeres, cuyo sexo está determinado por dos cromosomas X, si en uno de ellos existe un gen defectuoso, el déficit es compensado por el otro cromosoma y la enfermedad no aparece. Sin embargo, el sexo de los hombres está determinado por un cromosoma X y otro Y, por lo tanto, el déficit en el cromosoma X no

puede ser compensado ya que no hay otro cromosoma X que reemplace la función alterada. En este caso, si la enfermedad es de transmisión recesiva ligada al sexo, la madre, siendo portadora y no teniendo la enfermedad, puede transmitirla a su hijo varón, en el que sí se manifestará.

¿Es normal que el diagnóstico de la ENM sea tan lento?

Las dificultades en el establecimiento de un diagnóstico definitivo no ocurren en casos aislados. Casi todas las personas afectadas suelen recorrer un largo camino hasta llegar al diagnóstico certero: multitud de pruebas diagnósticas, repetición de pruebas para orientar el diagnóstico, cambio del mismo ante nuevos resultados. Por eso, es normal que la sensación de incertidumbre esté presente en los afectados por ENM y sus familias.

En la actualidad, se están estableciendo las *Consultas de alta resolución* en las que en 48 horas ya ofrecen el diagnóstico de la enfermedad, aunque la confirmación y el posible estudio familiar a nivel genético tarden un poco más por las pruebas de laboratorio.

¿Dónde se puede realizar el diagnóstico preimplantacional?

Debes dirigirte primero al médico de cabecera que te derivará al ginecólogo de tu área para realizar una primera consulta. Éste, con una valoración de tu situación, te remitirá a los *centros de referencia de tu comunidad* en los que se realizan los estudios específicos para el diagnóstico preimplantacional. Estos centros se encuentran en hospitales de la red pública o en hospitales privados que, debido a la urgencia de ciertos casos, pueden ser cubiertos por la seguridad social.

¿Afecta la enfermedad a mi capacidad intelectual o de comunicación?

Las ENM son patologías que afectan al músculo, al nervio periférico o a la unión neuromuscular, por lo tanto no se afectan las estructuras que controlan las capacidades intelectuales. En general, las personas afectadas suelen tener unas habilidades cognitivas dentro de los parámetros *normales*, aunque bien es cierto que algunas de ellas, como la DM Duchenne o la DM Congénita, pueden cursar con un pequeño déficit intelectual.

Por otro lado, las áreas cerebrales que controlan el lenguaje no suelen estar afectadas en las ENM, sin embargo, la afectación motora puede repercutir negativamente en el aparato fonador.

¿Cuál es el mejor tratamiento en mi caso?

Cada persona afectada tiene unas características clínicas propias y únicas, no sólo en la afectación producida por la enfermedad, sino también en todos los factores psicosociales derivados. Por eso, los objetivos y el plan de tratamiento que se establezcan tendrán que considerar esta individualidad. Para ello, se debe tener en cuenta el tipo de evolución, sintomatología, necesidades y prioridades de la persona (y su familia) y determinar cuál es la intervención más adecuada a sus características. Se dice, por tanto, que el *tratamiento es individualizado*.

¿Cuándo se recomienda empezar con el tratamiento médico?

El comienzo del tratamiento, sobre todo de la rehabilitación, debe ser *lo más precoz posible*, casi desde la confirmación del diagnóstico. Este aspecto es muy importante porque cuanto antes se establezcan las medidas para frenar el progreso de la enfermedad, antes se conseguirán los objetivos del tratamiento.

¿Cuáles son las intervenciones quirúrgicas más frecuentes?

Si la ENM afecta a algunas estructuras vitales, como corazón, pulmones (y vías respiratorias), aparato digestivo, columna vertebral... puede ser necesaria la realización de una intervención quirúrgica. Los médicos especialistas, después de realizar las pruebas diagnósticas pertinentes, son los encargados de prescribir la intervención. Las operaciones más frecuentemente realizadas en las personas afectadas pueden incluir la traqueotomía, gastrostomía, fijación vertebral e intervención cardíaca.

¿Sólo necesito un tratamiento para mis dificultades físicas?

Un *tratamiento global de rehabilitación* es la mejor respuesta a todas las necesidades de los afectados. Esta intervención favorece el desarrollo personal, la prevención de problemas psicoemocionales asociados y el mantenimiento de sus capacidades funcionales y sociales, gracias a la intervención de un equipo multidisciplinar.

¿Por qué me hacen tantas evaluaciones antes de empezar con el tratamiento de rehabilitación?

Para realizar una adecuada implementación del tratamiento rehabilitador es necesario que los profesionales implicados valoren diferentes aspectos, tanto a nivel físico como psíquico y social, de la persona. De esta manera, se obtienen los datos necesarios para plantear los objetivos del tratamiento, permitiendo estable-

cer una comparación entre la situación inicial (antes de la rehabilitación) y la final (después de la rehabilitación), para determinar si se han conseguido los objetivos planteados y en qué medida. La evaluación es un medio objetivo que tienen los profesionales para determinar la eficacia del tratamiento rehabilitador.

¿Puedo decidir lo que quiero conseguir en mi tratamiento?

El afectado y su familia tendrán poder sobre qué cuidados necesitan y cuándo los necesitan. Es necesario que los afectados puedan disponer de servicios que los ayuden a desarrollar estrategias adecuadas. Estos servicios deben ser flexibles, de tal modo que permitan elegir el nivel de asistencia que precisan en función de sus necesidades. Por eso, es muy importante el diálogo entre el equipo y el afectado-familia, para pactar los objetivos y las pautas de la intervención.

¿Qué son las férulas y para qué sirven?

Las férulas son dispositivos ortopédicos confeccionados y adaptados especialmente para la persona usuaria. La función de las férulas puede ser la inmovilización de determinados segmentos corporales (*férulas estáticas*) o la facilitación de su movilidad controlada (*férulas dinámicas*). Las férulas previenen la aparición de deformidades o contracturas, alivian el dolor, facilitan la cicatrización, mejoran la alineación articular, ayudan a los músculos debilitados, protegen las estructuras anatómicas vulnerables...

¿Es importante que acuda a las revisiones y consultas pautadas con los miembros del equipo?

Para llevar a cabo un correcto seguimiento del tratamiento es muy importante acudir a las revisiones establecidas. Sólo así, los profesionales determinarán la necesidad o no de continuar con el mismo proceso o hacer un cambio en los objetivos planteados.

¿Existen unidades de referencia para el tratamiento de mi enfermedad?

Actualmente, en España no cuenta con unidades hospitalarias especializadas en la intervención de las personas afectadas por ENM. Sin embargo, sí existe un Comité de Expertos, formado por médicos de todas las regiones del país, con altos conocimientos sobre estas enfermedades. Si necesitas consultar cualquier duda o cuestión a este comité sólo tienes que ponerte en contacto con la entidad ASEM de referencia en tu comunidad autónoma o con la Federación ASEM (Anexo I).

1.2 ÁREA PSICOSOCIAL

¿Hay mucha gente con el mismo diagnóstico que yo?

Las ENM son enfermedades raras, por lo que el número de personas afectadas por ellas es reducido. Además, al haber más de 150 diagnósticos diferentes, las características de la afectación varían de unas personas a otras. Pero no estás solo, aunque te parezca mentira hay personas que están viviendo la misma situación que tú (aislamiento, incertidumbre, falta de comprensión...). En este sentido, en las entidades ASEM de cada comunidad autónoma te podrán poner en contacto con gente que ha pasado o está pasando por el mismo recorrido.

¿Hay reuniones de encuentro entre afectados para compartir experiencias?

Sí. En muchas entidades ASEM llevan a cabo sesiones de Grupos de Ayuda Mutua o Grupos socioterapéuticos, en los que se crea un espacio idóneo para compartir experiencias, facilitar el apoyo mutuo entre los participantes y crear un vínculo de unión y de pertenencia al grupo.

¿Tengo derecho a la valoración del grado de minusvalía? ¿Cómo puedo solicitarlo?

Toda persona que se encuentre en una situación de discapacidad física, psíquica o sensorial o que padezca una enfermedad incapacitante o crónica grave, debe ser valorada por los Equipos de Valoración y Orientación. Éstos determinarán el reconocimiento, declaración y certificación de su grado de minusvalía.

Para solicitar que estos equipos valoren tu situación psicofísica y los factores sociales derivados es necesario presentar el impreso de solicitud cubierto junto con la documentación requerida en una oficina de los servicios sociales de atención primaria, en los centros base provinciales o en las delegaciones de servicios sociales autonómicas.

¿Qué beneficios tengo al poseer el certificado de minusvalía?

El certificado de minusvalía es un documento oficial cuya adjudicación da derecho a una serie de beneficios como la exención o reducción en impuestos; facilidades de acceso a la vivienda, a la educación, al empleo, a la formación ocupacional; acceso a determinados programas sociosanitarios, descuentos en el precio

de transportes públicos, en la contratación de servicio telefónico; deducciones en la declaración de la renta...

El grado mínimo de minusvalía para optar a la mayor parte de estos beneficios es del 33%. Además, cada una de estas ventajas debe solicitarse ante la Administración Pública o entidad competente.

¿Cuáles son las prestaciones sociosanitarias que puedo solicitar?

Las personas con discapacidad, por su condición, viven en una continua situación de desventaja social y, muchas veces, económica. Por ello, tanto la Administración Estatal como la Autonómica han elaborado una cartera de prestaciones, recursos y servicios que, junto a los establecidos por la *Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia*, apoyan a la persona con discapacidad y su familia.

Las prestaciones y recursos específicos para personas con discapacidad son muy diversos. Los requisitos para solicitar cualquiera de estas ayudas dependen de su convocatoria y, en general, los plazos de presentación también varían de una a otra. Por eso, te recomendamos que te dirijas a tu trabajador social de referencia (de tu ayuntamiento o de las entidades ASEM) ya que él es el que te podrá asesorar adecuadamente.

¿Existe algún tipo de apoyo económico para la compra de ayudas técnicas que no cubra la seguridad social?

Las ayudas técnicas, a pesar de ser un gran apoyo para las personas con discapacidad, tienen un coste muy elevado, por lo que muchas personas no pueden pagar su excesivo precio. Por ello, tanto a nivel estatal (con las prestaciones establecidas por la *Ley de Dependencia*) como autonómico (con las convocatorias de ayudas no periódicas), la Administración Pública ofrece una ayuda económica no sólo para la compra de ayudas técnicas, sino también para la realización de adaptaciones en el hogar y en el vehículo.

¿Quién es el asistente personal? ¿En qué me puede ayudar?

El asistente personal es una figura de apoyo, contratado directamente por la persona con discapacidad, que le ayuda a cubrir sus necesidades de autonomía personal e independencia para la realización de sus tareas cotidianas. Es como una extensión de los

brazos y las piernas de la persona en situación de dependencia, permitiéndole tener una capacidad de decisión y control sobre su propia vida.

Las tareas que puede realizar un asistente personal como apoyo a la persona en situación de dependencia son muy variadas, desde tareas personales, hasta de conducción, de comunicación o domésticas.

¿Se puede conducir con una ENM? ¿Cómo?

Hoy en día, la conducción es una realidad para muchas personas con discapacidad que, hace algunos años, y debido a sus limitaciones físicas, no podían realizar las maniobras exigidas en esta actividad.

Los dispositivos de ayuda a la conducción son muy diversos, abarcando tanto las adaptaciones para el acceso al vehículo (grúa recogesillas, rampa trasera o lateral, asiento giratorio, adaptador de asiento...), como las adaptaciones propias para la conducción (control de marchas automático, acelerador y freno de palanca, mando de rayos infrarrojo, accionamiento de mandos a través de la voz...).

Por tanto, las personas afectadas por una ENM, con el uso de diferentes dispositivos de ayuda a la conducción, pueden manejar un vehículo propio, siempre y cuando hayan superado las pruebas teórica y práctica que dan acceso a la obtención del permiso de conducir.

¿Qué servicios ofrecen las entidades ASEM?

La Federación ASEM aglutina a todas las entidades que, a nivel autonómico (y algunas provinciales), prestan sus servicios a las personas afectadas por una enfermedad neuromuscular y sus familias. Los servicios que ofrecen cada una de ellas son muy diversos, variando de unas entidades a otras.

En general, todas ofrecen un servicio de asesoramiento información integral a la persona afectada y su familia en diferentes ámbitos: sanitario, psicoemocional y social. La mayoría de las entidades llevan a cabo el *Programa VAVI, Vida Autónoma, Vida Independiente*, poniendo a disposición de la persona afectada un asistente personal como figura de apoyo a su autonomía personal. Otros servicios que suelen ofrecer las asociaciones incluyen el apoyo psicológico (tratamiento individualizado, grupos socioterapéuticos, grupos de ayuda mutua), la intervención

desde fisioterapia, valoración y adaptación del hogar, actividades lúdicas, reuniones de encuentro para socios... No todas las entidades ofrecen los mismos servicios, ya que la financiación para realizar estas actividades no depende de las mismas, sino de los diferentes convenios que se hayan establecido con su comunidad autónoma.

2. TESTIMONIOS DE AFECTADOS

¿Qué te aporta la pertenencia a una asociación de afectados como ASEM?

Es un punto de encuentro con otros afectados, donde puedes hablar y escuchar sabiendo que te entienden, que comprenden tus problemas y que no te ven como un bicho raro. Es un lugar de información actualizada sobre las enfermedades neuromusculares, donde podemos consultar todas las dudas, terapias existentes, servicios que nos da la administración, etc.

Es un punto de partida para presionar todos juntos y no individualmente a las diferentes estamentos públicos para conseguir que se cumplan nuestros derechos como ciudadanos.

- Un lugar de encuentro con personas que tienen los mismos problemas que tú.

- De mucha ayuda a la hora de afrontar el momento que te enteras que padeces una enfermedad de este tipo. Te sirven para darte cuenta que hay otras personas como tú o incluso peor, que ya han pasado por ese trance y siguen viviendo y disfrutando de la vida.

- Me da tranquilidad el saber que alguien está trabajando en la búsqueda de soluciones a nuestros problemas. Aunque sea poco a poco.

- La unión hace que se consigan mejorar derechos.

Pertenecer a ASEM me aporta básicamente la posibilidad de compartir los momentos duros y quizá también tener información puntual sobre avances médicos o jornadas y congresos donde se hable de ello.

Testimonio de familiar. ASEM Aragón.

Me aporta el apoyo necesario para seguir buscando, no sólo el tratamiento, sino pautas y facilidades para buscar cómo vivir

con una mejor calidad de vida. También saber que hay más personas con estas enfermedades y el pertenecer a la asociación me ha hecho darme cuenta de que con un mismo diagnóstico, la evolución es diferente incluso dentro de una misma familia. Esto significa poder entender por qué en casos similares la afectación es diferente.

La unión de afectados significa tener más voz, y más organizada, para exigir a la Administración que, aunque no haya cura, sí hay un tratamiento y que tienen que proporcionarlos, no sólo a nivel asistencial, sino también para la autonomía personal, englobando ayudas técnicas y la adaptación del hogar. Por ejemplo, estas dos últimas no están contempladas como obligatorias en la reciente aprobada Ley 39/2006 de dependencia, que son fundamentales en nuestra situación.

Testimonio afectado. ASEM Galicia.

La pertenencia a una asociación de afectados como ASEM es para mí importante por la información que se puede obtener, tanto médica como de ayudas y recursos que existen, para las personas con discapacidad y en concreto con ENM. A su vez, poder conocer a otras personas afectadas por algún tipo de ENM, compartir actividades y dar a conocer este tipo de enfermedades.

Testimonio afectado. ASEM Madrid.

¿Qué importancia tiene para ti el contar con una guía de familias sobre ENM?

Para mí, como familiar de afectado, es un punto de partida en el momento del diagnóstico. Es una forma ordenada de comenzar a ver la vida después de un diagnóstico. Es un apoyo para los afectados y sus familias, para asumir y digerir el proceso de una ENM. Es una forma de ver que hay otras muchas personas en España afectadas y que no estamos solos. Es una demostración de que detrás de esta guía hay un grupo humano profesional y de personas que se implican con las ENM. Es una forma de estar presentes en la sociedad a través de una publicación que recoge muchos de los problemas a los que se enfrenta un afectado y su familia y que creo que pueden dar una visión más amplia de lo que son las ENM al resto de la sociedad.

La guía de familias es un modo de acercarnos los unos a los

otros, la veo muy útil y espero sacarle partido, sobre todo para los que tenemos la misma enfermedad, así podemos intercambiar ideas y modos de afrontar los problemas que vayamos teniendo.

Testimonio de familiar. ASEM Aragón.

Dado que son enfermedades de poca prevalencia, que hay más de 150 diagnósticos diferentes (con evoluciones y afectaciones diferentes), una guía sirve, en principio, para buscar especialistas y centros de referencia en algunas de ellas, saber de una forma ordenada cómo tenemos que relacionarnos con atención primaria, servicios sociales, la propia asociación... y también de forma ordenada, qué elementos están a nuestra disposición para conseguir ayudas, prestaciones y una mejor calidad de vida.

También nos da una visión actualizada de cómo están algunas investigaciones, células madre, terapia génica... en estas patologías, lo que da una visión a las familias que la tienen en su mano de conocimiento y, por tanto, de esperanza de una posible solución más o menos inmediata, o como mínimo, el conocimiento de que se trabaja para conseguir una terapia que nos cure.

Al mismo tiempo, para la propia administración, la guía es una forma protocolizada de dar visibilidad a nuestras necesidades y problemas.

Testimonio afectado. ASEM Galicia.

Para mí es muy importante el poder contar con una guía de familias, sobre todo por la información a la que se pueda acceder. También por la facilidad de poder conocer recursos existentes tanto en mi CCAA como en las del resto de España.

Testimonio afectado. ASEM Madrid.

Anexos

I. ASOCIACIONES DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN ESPAÑA (pertenecientes a la Federación ASEM)

Federación ASEM

C/ Jordi de Sant Jordi, 26-28 – Bajos
08027 - Barcelona
Tlf. 934 516 544. Fax: 934 083 695.
www.asem-esp.org / asem15@suport.org

Asociación Española de Miastenia

C/ Llano de las Fuentes s/n
14520 - Fernán Núñez (Córdoba)
Tlf. 629 327 674. Fax: 957 382 103
www.aemiastenia.org / aemiastenia@aemiastenia.org

ASEM Aragón

Pº María Agustín, 26 Local.
50004 - Zaragoza
Tlf. 976 282 242. Fax: 976 283 513
www.aseमारagon.com / asem@aseमारagon.com

ASEM Cantabria.

Centro usos múltiples *Matías Sainz Ocejo* Avda. Cardenal Herrera Oria, 63 Int.
39011 - Santander
Tlf. 942 320 579. Fax: 942 323 609
www.asemcantabria.org / asemcan@yahoo.es

ASEM Castilla La Mancha

C/ Pío XII, 17 bajo izq.
45600 - Talavera de la Reina (Toledo)
Tlf. 925 813 968
www.asemclm.com / asemclm@hotmail.com

ASEM Catalunya

Can Guardiola C. Montsec, 20-22 bajos
08030 - Barcelona
Tlf. 932 744 983. Fax: 932 741 392
www.asemcatalunya.com / asemcatalunya@telefonica.net

ASEM C. Valenciana

Avda. Barón de Cárcer, 48, 8º Despacho F.
46001 - Valencia
Tlf. / Fax: 963 514 320
www.asemcv.org / asemcv@telefonica.net

ASEM Galicia

C/ Párroco José Otero, 6 bajo
36206 - Vigo (Pontevedra)
Tlf. / Fax: 986 378 001
www.asemgalicia.com / asemga@teleline.es

ASEM Granada

Hotel de Asociaciones de Granada.
Apdo. de correos 963
18008 - Granada
Tlf. 670 785 671
<http://groups.msn.com> / asemgra@gmail.com

ASEM Madrid

C/ Valdebernardo 24, local 15.
28030 - Madrid
Tlf. 917 737 205
www.asemmadrid.org / info@asemmadrid.org

Asociación de Familiares y enfermos Neuromusculares de Valencia (AFENMVA)

Avda. General Avilés, 42 bis 9.
46015 - Valencia
Tlf. / Fax: 963 638 332
www.afenmva.org / afenmva@afenmva.org

Bizkaiko Eritasun

Neuromuskularren Elkarte (BENE)
Avda. Lehendakari Aguirre, 42
48014 - Bilbao (Bizkaia)
Tlf. / Fax: 944 480 155
www.asociacionbene.com / bene@euskalnet.net

Arabako Neuromuskularren Elkarte (ARENE)

C/ Pintor Vicente Abreu, 7 B, Despacho 8
01008 - Vitoria-Gasteiz (Araba)
Tlf. 945 200 836
www.arene.es / areneas@euskalnet.net

ASEM Principado de Asturias

Avda. Gaspar García Laviana, Blq 40 bajo
33210 - Gijón
Tlf. 985 165 671
asemasturias@hotmail.com

Asociación Española contra la Leucodistrofia (ALE-ELA)

El Cero C/ Manuel Azaña, s/n
28822 - Coslada (Madrid)
Tlf. 912 977 549
www.elaespana.com / leuco@asoleuco.org

Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar Strümpell-Lorrain (AEPEF)

C/ Domingo Vicente, 22 at. B
28860 - Paracuellos del Jarama (Madrid)
Tlf. 636 580 681
aepef@auna.com

Gipuzkoako Eritasun

Neuromuskularren Elkartea (GENE)
Txara I Paseo Zarategui, 100.
20015 – Donostia San Sebastián (Gipuzkoa)
Tlf. 943 245 611 / Fax. 943 112 589
infogene@telefonica.net

Asociación de Enfermos Neuromusculares de Sevilla (ASENSE)

C/ Manuel Olmedo Serrano, blq 7, bajo drcha.
41530 - Morón de la Frontera (Sevilla)
Tlf. 639 082 842
www.asense.es / asensevilla@gmail.com

Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Canarias (ASE-NECAN)

C/ Presidente Alvear, 47
35007 - Las Palmas de Gran Canaria
Tlf. 928 226 668
http://asenecan.blogspot.com / asenecan@hotmail.com

Asociación Navarra de Enfermedades Neuromusculares (AS-NAEN)

C/ Doctor Gortari, s/n, plt baja
31012 - Pamplona
Tlf. 948 332 637
asnaen@hotmail.com

II. ENTIDADES DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN EL MUNDO

En el resto de Europa y los demás continentes también existen asociaciones de ENM. En estos momentos hay más de 50 entidades registradas. Por eso, no podemos incluir todo el listado de estas asociaciones en la guía. Si quieres conocer cuál es la entidad de ENM de referencia en un país concreto, puedes entrar en la página web de la Federación ASEM (www.asem-esp.org) donde encontrarás un documento con el listado de las Asociaciones contra las ENM en el mundo.

III. PÁGINAS WEB DE INTERÉS

Organismos de la Administración Pública.

- Ministerio de Educación, Política Social y Deporte:
www.mepsyd.es
- Instituto de Mayores y Servicios Sociales: www.seg-social.es/im-serso
- Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas:
www.ceapat.org
- Centro Español de Documentación sobre Discapacidad:
www.cedd.es
- Real Patronato sobre Discapacidad: www.rdp.es
- Servicio de Información sobre Discapacidad: <http://sid.usal.es>
- Mapa Estatal de Servicios de Discapacidad. Proyecto DESDE:
www.mtas.es/inicioas/mapa_discapacidad.htm

Entidades y organizaciones.

- Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad:
www.cermi.es
- Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica: www.cocemfe.es
- Discapnet. El portal de la discapacidad: www.discapnet.es
- Federación Española de Enfermedades Raras: www.enfermedades-raras.org
- Foro Europeo de la Discapacidad EDF: www.edf-feph.org
- Fundación Luís Vives: www.fundacionluisvives.org
- Fundación ONCE: www.fundaciononce.es
- Plataforma ONG de Acción Social: www.plataformaong.org
- Plataforma representativa estatal de discapacitados físicos:
www.predif.org

Accesibilidad y ayudas técnicas:

- Abledata. Recursos sobre discapacidad y rehabilitación.
www.abledata.com
- Accesibilidad en municipios: www.accesigma.com
- Adaptado: www.adaptado.es
- B&J Adaptaciones. Empresa de adaptaciones y domótica:
www.bj-adaptaciones.com
- CasaDomo. Portal sobre domótica: www.casadomo.com
- Catálogo de ayudas técnicas del CEAPAT:
www.catalogo-ceapat.org
- Fundación SIDAR - Accesibilidad Universal: www.sidar.org
- Grupo FAR. Funcionalidad y accesibilidad en la web:
www.timon.com/far
- Imagina: www.imagina.org
- Red Accesible: www.acesible.org
- Tecnum. Página sobre ayudas técnicas: www.tecnum.net

Empleo:

- Fundación ADECCO: www.fundacionadecco.es
- Mercadis. Mercado de empleo para las personas con discapacidad:
www.mercadis.com
- Red Española para el empleo de las personas con discapacidad:
www.reepdis.org

Para el cuidador:

- Cuidamos al cuidador: www.cuidador.com
- Página de apoyo a los cuidadores: www.sercurador.es

Otros:

- Centro de Recursos de Educación Especial de Navarra: www.pnte.cfnavarra.es/creena/
- Cominet. Red de Comunicación e Información de recursos para personas con discapacidad: www.cominet.org
- Discabitat. Recursos para la discapacidad: www.dicabitat.com
- Grupo de Estudios Neonatológicos y de Servicios de Intervención para la Prevención y la Atención Temprana de las Dependencias:
<http://paidos.rediris.es/genysi>
- Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.
<http://iier.iscii.es/er>
- Necesidades Educativas Especiales: www.needirectorio.com
- Orphanet. Información sobre enfermedades raras y medicamentos de libre acceso: www.orpha.net

- Polibea. Revista digital sobre necesidades y respuestas sociales: www.polibea.com

IV. GLOSARIO DE SIGLAS Y CONCEPTOS (DE LA A A LA Z)

- **Accesibilidad:** Aquellas características del urbanismo, de la edificación, del transporte o de los medios y sistemas de comunicación que le permiten a cualquier persona su utilización y disfrute de manera autónoma, con independencia de su condición física, psíquica o sensorial.
- **Adaptación curricular:** Tipo de estrategia educativa, específicamente dirigida a alumnos con necesidades educativas especiales y consistente en la adecuación en el currículum de un determinado nivel educativo para hacer que determinados objetivos o contenidos sean más accesibles al alumno o bien eliminar aquellos elementos del currículum que les sea imposible alcanzar por su discapacidad.
- **ADN.** Ácido desoxirribonucleico: Es un ácido nucleico que contiene las instrucciones genéticas usadas en el desarrollo y el funcionamiento de todos los organismos vivos y algunos virus. El papel principal de las moléculas de ADN es el de ser portador y transmisor entre generaciones de información genética.
- **AME.** Atrofia Muscular Espinal: Es un grupo de ENM caracterizado por la pérdida o degeneración de las neuronas del asta anterior de la médula espinal, que provoca que el impulso nervioso no pueda transmitirse correctamente afectándose el tono muscular y los movimientos.
- **Anticuerpos monoclonales:** Anticuerpo homogéneo producido por una célula híbrida producto de la fusión de un clon de linfocitos B descendiente de una sola y única célula madre y una célula plasmática tumoral.
- **AE.** Atención especializada: Comprende la realización de actividades asistenciales diagnósticas, terapéuticas y de rehabilitación, así como aquellas de promoción de la salud, educación sanitaria y prevención de la enfermedad, que superan las posibilidades de asistencia de atención primaria
- **Alelo:** Es la localización espacial de un gen en un cromosoma.
- **Anamnesis:** Término empleado para referirse a la información dada por el propio paciente al profesional durante una entrevista clínica, para incorporar dicha información a la historia clínica del paciente.
- **AP.** Asistente personal. Es una figura de apoyo que realiza o ayuda a realizar las tareas de la vida diaria a otra persona que por su situa-

ción, bien sea por una diversidad funcional o por otros motivos, no puede realizarlas por sí misma.

- **AP.** Atención Primaria: Es el primer lugar al que se debe ir cuando se tiene un problema de salud o cuando se quiere prevenir algo, el primer nivel de acceso de los ciudadanos y ciudadanas a la asistencia sanitaria.
- **Apoyo informativo:** Permite acceder a informaciones fiables sobre un acontecimiento estresante, aportando un sentimiento de dominio de la situación.
- **Apoyo material:** Consiste en proporcionar una asistencia directa como ayuda financiera, ayudas técnicas y administrativas, permitiendo disminuir el impacto estresante de las dificultades cotidianas.
- **Apoyo personal:** Consiste en hablar y compartir los sentimientos en una atmósfera de comprensión, en sentirse apoyado en los momentos difíciles.
- **Apoyo social:** Son relaciones sociales, transmisoras de vínculos positivos, sobre las que es posible apoyarse para solicitar ayuda en caso de necesidad.
- **APPD.** Ayudas Periódicas a Personas con Discapacidad: Ayudas individuales, de carácter no periódico, para personas afectadas por una discapacidad reconocida en grado igual o superior al 33%, pudiendo ser para asistencia o para la compra de dispositivos de apoyo.
- **ARN.** Ácido ribonucleico: Es una estructura molecular polímera, de forma lineal, cuya unidad fundamental es el nucleótido, el cual forma una larga cadena. Actúa como intermediario en la transmisión de las instrucciones genéticas del ADN y tiene una participación activa en la síntesis de proteínas.
- **Atelectasia:** Es el colapso de una parte o de todo el pulmón, provocado por una obstrucción de las vías aéreas (bronquio o bronquiolos) o por presión sobre el pulmón.
- **Atención a la diversidad:** Es el conjunto de respuestas, arbitradas por el sistema educativo, para adaptarse a las características de los alumnos/as que presenten necesidades educativas específicas en el terreno educativo, entre ellos, los alumnos con discapacidad.
- **Autonomía personal:** Capacidad de controlar, afrontar y tomar por propia iniciativa, decisiones personales acerca de cómo vivir de acuerdo con las normas y preferencias propias, así como de desarrollar las actividades básicas de la vida diaria.
- **Autosomía dominante:** Es una de las formas en que un rasgo o enfermedad se puede transmitir de padres a hijos. Si una enfermedad es autosómica dominante, quiere decir que la persona sólo necesita obtener el gen anormal de uno de los padres para heredar la enfermedad.

- **Autosomía recesiva:** Es una de las maneras en que un rasgo o enfermedad se puede transmitir de padres a hijos. Significa que se tienen que presentar dos copias de un gen anormal para que se presente la enfermedad o el rasgo.
- **Ayudas técnicas:** Son productos, instrumentos, equipos o sistemas técnicos utilizados por una persona con discapacidad, fabricados especialmente, o disponibles en el mercado, para prevenir, compensar, mitigar o neutralizar una deficiencia, discapacidad o minusvalía
- **AVD.** Actividades de la vida diaria. El conjunto de conductas que una persona ejecuta todos los días o con frecuencia casi cotidiana para vivir de forma autónoma e integrada en su medio ambiente y cumplir su papel social.
- **Biopsia muscular.** Es la prueba de diagnóstico que permite confirmar con mayor fiabilidad la presencia o no de una ENM. Consiste en una pequeña incisión con aguja, directamente sobre el músculo, de la que se extrae una muestra del mismo para analizar y observar el tipo de afectación.
- **Bitutor:** Aparato de marcha (u ortesis) con dos pletinas o valvas situadas por la cara interna y externa de la pierna, que ofrece un apoyo a la persona con movilidad reducida durante la marcha.
- **BOE.** Boletín Oficial del Estado: Órgano de publicación de las leyes, disposiciones y actos de inserción obligatoria. Contiene las leyes producidas en el seno de las Cortes Generales, las disposiciones emanadas del Gobierno de la Nación y las disposiciones generales de las Comunidades Autónomas.
- **Calidad de vida.** Percepción que un individuo tiene de su lugar en la existencia, en el contexto de la cultura y del sistema de valores en los que vive y en relación con sus objetivos, sus expectativas, sus normas y sus inquietudes. Es un concepto muy amplio, influido de modo complejo por la salud física del sujeto, su estado psicológico, su nivel de independencia, sus relaciones sociales, así como su relación con los elementos esenciales de su entorno.
- **CAMF.** Centro de Atención a Minusválidos Físicos: Centro que tiene por finalidad la atención integral a las personas con discapacidad que, careciendo de posibilidades razonables de recuperación profesional a consecuencia de la gravedad de su discapacidad, encuentran serias dificultades para conseguir una integración laboral y ser atendidas en régimen familiar.
- **Cardiomiopatía:** Se refiere a las enfermedades del músculo cardíaco. Estas enfermedades aumentan el tamaño del corazón o lo hacen más grueso y rígido de lo normal.
- **Carnitina:** Es la vitamina B11, un aminoácido que participa en el circuito vascular reduciendo niveles de triglicéridos y colesterol en san-

- gre. Interviene en el transporte de ácidos grasos hacia el interior de las células y aumenta la velocidad del proceso de generación de energía.
- **CB. Centros Base:** Centro de ámbito provincial en los que se desarrolla un programa de atención básica a personas con discapacidad.
 - **CEAPAT.** Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas: Centro de referencia del IMSERSO cuya misión es contribuir a mejorar la calidad de vida de todos los ciudadanos, con apoyo activo a personas mayores, personas en situación de dependencia y personas con discapacidad, a través de la accesibilidad universal, el diseño para todos y los productos de apoyo.
 - **CEE.** Centros Especiales de Empleo: Instituciones de integración laboral de las personas con discapacidad en el empleo ordinario, cuando por sus circunstancias de orden personal, consecuentes con su discapacidad, no puedan ejercer una actividad laboral en las condiciones habituales.
 - **Células de Schwann:** Células de soporte de las neuronas. Además de formar las vainas de mielina, también tienen la función de eliminar los desechos de otras células y de guiar el crecimiento de los axones cuando estos se regeneran.
 - **Células multipotenciales:** Células madre que se anidan en cada órgano y su función es regenerar los tejidos cuando existe muerte celular ya sea por vejez o por enfermedad
 - **Certificado de minusvalía:** Documento oficial, expedido por la Administración Pública, mediante el cuál se acredita la condición (temporal o definitiva) de una minusvalía, siendo el resultado de la valoración multiprofesional (médica, psicológica y social).
 - **Cinesiterapia:** Arte y ciencia del tratamiento de enfermedades y lesiones (medio terapéutico) a través del movimiento.
 - **Congénito:** La enfermedad congénita es la que se manifiesta desde el nacimiento, producida por un trastorno durante el desarrollo embrionario o durante el parto, consecuencia de un defecto hereditario o factores ambientales.
 - **Consejo genético:** Proceso educativo para asesorar a individuos y familias que tienen una enfermedad genética o riesgo de tenerla, dándoles información acerca de su enfermedad y ayudándoles a tomar decisiones informadas.
 - **Contractura muscular:** Estado de contracción involuntaria, y generalmente persistente, de uno o varios músculos que provoca una inmovilización de la zona afectada.
 - **CPK.** Creatin FosfoKinasa: Enzima presente en varios tipos de tejido muscular. Su función es la catálisis (o disolución) de Fosfocreatina o CP, para facilitar que, en el músculo, se libere la energía necesaria para su contracción.

- **CRE.** Centros de Referencia Estatal: Centros públicos de ámbito estatal, para la promoción, intercambio de conocimientos, formación de profesionales y prestación de servicios de una alta cualificación a personas con diversidad funcional.
- **CRMF.** Centro de Recuperación de Minusválidos Físicos: Centro con un conjunto idóneo de instalaciones y profesionales para facilitar la integración socio-laboral de personas que, por accidente, enfermedad, causas congénitas o adquiridas, tienen una discapacidad física y/o sensorial que les impide recibir una atención recuperadora en centros ordinarios.
- **Cromosoma:** Cada uno de los pequeños cuerpos en forma de bastoncillos en que se organiza la cromatina del núcleo celular. Son los portadores de la mayor parte del material genético y condicionan la organización de la vida y las características hereditarias de cada especie.
- **Cuidador escolar (Auxiliar Técnico Educativo):** Es la persona que presta servicios complementarios para la asistencia y formación de los escolares con necesidades educativas especiales, atendiendo a éstos en la ruta escolar, en su limpieza y aseo, en el comedor y demás necesidades análogas.
- **Cuidador principal:** Es la persona, normalmente un familiar, que asume la responsabilidad en la atención, apoyo y cuidados diarios de cualquier tipo de enfermo; es quien la acompaña la mayor parte del tiempo.
- **Debilidad muscular:** Es el principal síntoma físico de las personas afectadas por una enfermedad neuromuscular, suele acompañarse de fatiga y tiene un carácter degenerativo.
- **Decúbito prono:** Posición anatómica del cuerpo humano en la que éste se encuentra boca abajo sobre una superficie horizontal, con las cuatro extremidades extendidas y las palmas y dedos de los pies hacia abajo.
- **Decúbito supino:** Posición anatómica del cuerpo humano en la que éste se encuentra boca arriba sobre una superficie horizontal, con las cuatro extremidades extendidas y las palmas y dedos de los pies hacia arriba.
- **Dependencia:** Estado de carácter permanente en que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, la enfermedad o la discapacidad, y ligadas a la falta o a la pérdida de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, precisan de la atención de otra u otras personas o ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria
- **DFSH.** Distrofia facio-escápulo-humeral: Es una distrofia muscular progresiva que se caracteriza por la presencia de debilidad y atrofia de los músculos de la cara y de la cintura escapular.

- **Diagnóstico preimplantacional:** Selección de embriones, basándose en su ADN, para conseguir determinadas características o evitar algún tipo de defecto congénito. Se realiza en tratamientos de fecundación in vitro, antes de implantar los embriones fecundados en el útero. Uno de sus fines es el deseo de evitar enfermedades genéticas en el futuro bebé.
- **Diagnóstico prenatal:** Detección de cualquier defecto congénito del feto es decir, de cualquier anomalía en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde) externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no y única o múltiple.
- **Disartria:** Trastorno del habla caracterizado por la presencia de dificultades en la articulación de los fonemas.
- **Disfagia:** Sensación de dificultad en el paso del bolo alimentario durante el acto de la deglución.
- **Distrofina:** Proteína estructural de los músculos, esencial para mantener la estructura del tejido muscular, que controla el equilibrio de la cantidad de iones calcio en las células musculares y de sustancias que regulan el crecimiento de los músculos. La falta de distrofina, característica de algunas distrofias musculares como la DMD, desencadena una cascada de alteraciones en muchos procesos bioquímicos y fisiológicos en diversas partes del organismo.
- **DMC.** Distrofia Muscular Congénita: Tipo de DM que aparece en el nacimiento o en los primeros meses de vida. Cursa con hipotonía, debilidad de los músculos de los miembros y del tronco, y retracciones musculares.
- **DMD.** Distrofia Muscular de Duchenne: DM que se caracteriza por una debilidad progresiva de la cintura pélvica en la infancia y evolución progresiva.
- **Domótica:** Conjunto de sistemas capaces de automatizar una vivienda, aportando servicios de gestión energética, seguridad, bienestar y comunicación, y que pueden estar integrados por medio de redes interiores y exteriores de comunicación, y cuyo control goza de cierta ubicuidad, desde dentro y fuera del hogar: la *Vivienda inteligente*.
- **Duelo:** Estado y proceso que sigue a la pérdida de un ser querido. La pérdida es definitiva y por ello se asocia generalmente a la muerte, pero se puede dar duelo sin muerte (como tras la ruptura de una relación).
- **Ejercicio aeróbico:** Cualquier tipo de ejercicio que se practique a nivel de intensidad moderado durante periodos de tiempo extensos. En estos ejercicios se usa el oxígeno para *quemar* grasas y azúcar. Aeróbico significa literalmente *con oxígeno*, y hace referencia al uso de oxígeno en los procesos de generación de energía de los músculos.

- **EMG.** Electromiograma: Prueba diagnóstica que se utiliza para medir la actividad eléctrica que se origina en las fibras musculares de los músculos. Permite evaluar el estado de los nervios que controlan la musculatura y detecta con suma precisión el grado de compresión o sufrimiento de éstos.
- **ENM.** Enfermedades Neuromusculares: Afecciones neurológicas que se caracterizan por presentar como síntomas fundamentales la atrofia y la debilidad muscular.
- **Equipo multidisciplinar:** Grupo de profesionales sociosanitarios, cada uno con una disciplina propia, que trabaja en conjunto hacia la consecución de los mismos objetivos, a través de la implementación del plan de intervención.
- **Escoliosis:** Alteración de la columna vertebral caracterizada por una desviación o curvatura anormal en el sentido lateral.
- **Etiología:** Estudio y descripción de las causas sobre alguna enfermedad.
- **Eurotaxi:** Vehículo de uso público adaptado específicamente para personas con movilidad reducida.
- **EVI.** Equipos de Valoración de la Incapacidad: Grupo de profesionales que se encarga de valorar y examinar la situación de invalidez de una persona para el desarrollo de su actividad laboral.
- **EVO.** Equipos de Valoración y Orientación: Equipos que realizan las actuaciones específicas en el área de diagnóstico, valoración y calificación del grado de minusvalía, ubicados en las secciones de calificación y valoración y formados por un médico, un psicólogo y un trabajador social.
- **Fenotipo:** Es la expresión del genotipo en un determinado ambiente; el conjunto de rasgos de un organismo.
- **GAM.** Grupos de Ayuda Mutua: Formas de organización social autónomas, con las que pequeños grupos de personas colaboran para el logro de fines y la superación de situaciones problemáticas que les son comunes.
- **Gastrostomía** (inserción de sonda por): Colocación de una sonda de alimentación a través de la piel y la pared estomacal, directamente dentro del estómago.
- **Gen:** Conjunto de una secuencia determinada de nucleótidos de uno de los lados de la escalera del cromosoma referenciado.
- **Genético.** La palabra genético indica la causa de la enfermedad.
- **Genotipo:** Es el contenido genético (el genoma específico) de un individuo. Está determinado fundamentalmente por el fenotipo, o por la identidad de los alelos, los cuales, individualmente, cargan una o más posiciones en los cromosomas.

- **Glucocorticoides:** Fármacos ampliamente utilizados como antiinflamatorios o inmunosupresores en el tratamiento de múltiples patologías. Son hormonas cuya acción es contraria a la de la insulina en sangre. Actúan sobre el metabolismo intermedio de grasas y proteínas.
- **Grado de minusvalía:** Calificación numérica, o en porcentaje, del nivel de dificultad que tiene una persona para realizar sus actividades cotidianas, según criterios técnicos unificados. Este porcentaje se expresa a través del certificado de minusvalía. El porcentaje mínimo para que se reconozca una condición de minusvalía es del 33%.
- **Grados Cobb:** El ángulo de Cobb es una medida expresada en grados de la curvatura de la columna vertebral.
- **Hereditario:** Se dice que una enfermedad es hereditaria porque se transmite de una generación a otra.
- **Hipercapnia:** Aumento de la presión parcial de dióxido de carbono (CO₂), medida en sangre arterial, por encima de 46 mmHg
- **Hipoterapia:** Alternativa terapéutica basada en la utilización del movimiento multidimensional del caballo para el tratamiento de diferentes afecciones físicas y mentales.
- **Hipotonía:** Disminución del tono muscular.
- **Hipoventilación:** Se refiere a la respiración que no es adecuada para satisfacer las necesidades del cuerpo (demasiado superficial o demasiado lenta) o a la reducción de la función pulmonar. El nivel de dióxido de carbono se eleva, llevando a insuficiencia de oxígeno en la sangre.
- **Hospital de tercer nivel:** Centro que presta una atención médica para restaurar la salud y rehabilitar a usuarios referidos por los otros niveles (primer y segundo nivel), que presentan enfermedades de alta complejidad diagnóstica y de tratamiento, a través de una o varias especialidades médicas, quirúrgicas o médico-quirúrgicas. Incluye funciones de apoyo especializado para la vigilancia epidemiológica; actividades de investigación y desarrollo de recursos humanos altamente capacitados.
- **IMERSO.** Instituto de Mayores y Servicios Sociales: Entidad Gestora de la Seguridad Social para la gestión de los Servicios Sociales complementarios de las prestaciones del Sistema de Seguridad Social, y en materia de personas mayores y personas en situación de dependencia.
- **Incidencia:** Número de casos nuevos de una enfermedad o lesión que se presentan durante un período de tiempo específico, como en un año. Muestra la probabilidad de que una persona en la población sea afectada por la enfermedad.

- **IPREM.** Indicador Público de Renta de Efectos Múltiples: Índice de referencia en España para el cálculo del umbral de ingresos a varios efectos (ayudas para vivienda, becas, subsidios por desempleo...).
- **Ley 39/2006.** Ley para la Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia: Tiene por objeto regular las condiciones básicas que garanticen la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, en los términos establecidos en las leyes, mediante la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.
- **LISMI.** Ley de Integración Social de Minusválidos: Ley estatal aprobada hace más de 20 años que tiene como objetivo regular, impulsar y fomentar la integración en la sociedad de las personas con discapacidad, así como garantizar su realización personal.
- **Marcapasos:** Aparato eléctrico de pequeño tamaño que ayuda a que el corazón lata más uniformemente.
- **Mioblastos:** Células musculares embrionarias precursoras de los mioцитos o las células musculares.
- **Miotonía:** Dificultad para relajar el músculo tras una contracción.
- **Motoneurona:** Neuronas motoras que se encargan de generar y transmitir los impulsos nerviosos que provocan la contracción muscular.
- **Mutación:** Alteración o cambio en la información genética (genotipo) de un ser vivo y que producirá un cambio de características. Se presenta súbita y espontáneamente y se puede transmitir o heredar a la descendencia.
- **Necesidades educativas especiales:** Alumnado que requiera, por un periodo de su escolarización o a lo largo de toda ella, determinados apoyos y atenciones educativas específicas derivadas de discapacidad o trastornos graves de conducta
- **Nucleótido:** Compuestos formados por una base nitrogenada, un azúcar de cinco átomos de carbono (pentosa) y ácido fosfórico. Son los monómeros de los ácidos nucleicos (ADN y ARN) en los cuales forman cadenas lineales de miles o millones de nucleótidos. También realizan funciones como moléculas libres.
- **Oligonucleótidos:** Secuencia corta de ADN o ARN, con cincuenta o menos pares de bases.
- **Osteoporosis:** Disminución de la masa ósea, debido a una pérdida de calcio y otros componentes del hueso, y de su resistencia mecánica que aumenta la susceptibilidad para las fracturas.
- **PIA.** Programa Individual de Atención: Programa en el que se determinan las modalidades de intervención más adecuadas a las necesi-

dades de las personas en situación de dependencia, entre los servicios y prestaciones económicas previstos en la Ley 39/2006.

- **PNC.** Pensión No Contributiva: Prestación económicas que se reconoce a aquellos ciudadanos que, encontrándose en situación de necesidad protegible, carezcan de recursos suficientes para su subsistencia en los términos legalmente establecidos, aun cuando no hayan cotizado nunca o el tiempo suficiente para alcanzar las prestaciones del nivel contributivo. Pueden ser por jubilación o por invalidez.
- **Prevalencia:** Número de casos de una enfermedad o evento existentes en una población en un momento o un período dado.
- **Pseudohipertrofia:** Sustitución del tejido muscular normal por células grasas y que producen un aumento del volumen del músculo, que no implica un consecuente aumento de fuerza muscular.
- **Rango articular:** Es la distancia y dirección normales a través de la cual se puede mover una articulación.
- **Resiliencia:** Capacidad de los sujetos para sobreponerse a tragedias o períodos de dolor emocional.
- **RM.** Resonancia Magnética: Exploración radiológica que permite obtener imágenes del organismo de forma incruenta (no invasiva) sin emitir radiación ionizante y en cualquier plano del espacio.
- **SAAC.** Sistemas Alternativos y Aumentativos de Comunicación: Son instrumentos para personas con alteraciones diversas de la comunicación y/o el lenguaje, cuyo objetivo es la enseñanza de un conjunto estructurado de códigos no vocales que permiten funciones de representación y sirven para llevar a cabo actos de comunicación (funcional, espontánea y generalizable), por sí solos o en conjunción con otros códigos, vocales o no vocales.
- **SAAD.** Sistema para la Autonomía y Atención de la Dependencia: Es un organismo creado por la Ley 39/2006 configurado como un nuevo derecho para las personas en situación de dependencia. Tiene el fin de promover la autonomía personal y garantizar la atención y protección a las personas en situación de dependencia en todo el territorio del Estado.
- **SAD.** Servicio de Ayuda a Domicilio. Servicio especializado que proporciona una serie de atenciones a personas o familias que carecen de suficiente autonomía física y/o psíquica para la realización de las actividades básicas y/o instrumentales de la vida diaria, precisando un apoyo temporal o permanente para continuar en su entorno habitual.
- **Salto del exón:** terapia genética aplicada en la DM de Duchenne que trata de restaurar el déficit en la producción de distrofina.

- **Sistema inmunitario:** Conjunto de mecanismos que protegen al organismo de infecciones por medio de la identificación y eliminación de agentes patógenos.
- **SNC.** Sistema Nervioso Central: Estructura del organismo formada por el encéfalo y por la médula espinal, siendo el encargado de recibir y procesar las sensaciones recogidas por los diferentes sentidos y de transmitir las órdenes de respuesta de forma precisa a los distintos efectores.
- **SNG.** Sonda nasogástrica: Técnica que consiste en la introducción de una sonda desde uno de los orificios nasales hasta el estómago para facilitar la ingesta de los alimentos.
- **SNP.** Sistema Nervioso Periférico: Estructura del organismo formada por nervios y neuronas que residen o extienden fuera del sistema nervioso central hacia los miembros y órganos. Está compuesto por el SNP Somático (activa todas las funciones orgánicas - es activo y el SNP Autónomo (protege y modera el gasto de energía).
- **Sobrecarga del cuidador:** Conjunto de problemas físicos, psicológicos y socioeconómicos que sufren los cuidadores de personas enfermas y la manera en que estos problemas afectan a sus actividades de ocio, relaciones sociales, amistades, intimidad, libertad y equilibrio emocional.
- **TAC.** Tomografía Axial Computerizada: Prueba diagnóstica de rayos X que produce imágenes detalladas de cortes axiales del cuerpo.
- **Teleasistencia:** Recurso sociosanitario que permite la permanencia de los usuarios en su medio habitual de vida y el contacto con su entorno socio-familiar, asegurando una intervención inmediata en crisis personales, sociales o médicas para proporcionar seguridad y mejor calidad de vida. Todo ello a través de un sistema de llamada a través de la línea telefónica.
- **Terapia génica:** Consiste en la inserción de genes en las células de los tejidos de un individuo para tratar una enfermedad en general, y enfermedades hereditarias en particular. Su objetivo es suplir un alelo defectuoso mutado por uno funcional, o bien insertar o deleccionar genes concretos.
- **Transmisión recesiva ligada al sexo:** Las enfermedades ligadas al sexo se heredan a través de los *cromosomas sexuales X o Y.*
- **Traqueotomía:** Se trata de un orificio practicado mediante una intervención quirúrgica en la parte alta de la tráquea para sustituir de un modo mecánico la función de los músculos de la respiración o para conseguir un fácil acceso a la vía aérea.
- **Unión neuromuscular:** Unión entre el axón de una neurona (de un nervio motor) y un efector, en este caso, una fibra muscular. La

unión funcional es posible porque el músculo es un tejido eléctricamente excitable.

- **VAVI.** Vida Autónoma, Vida Independiente: Servicio ofrecido por la Federación ASEM destinado a promover y facilitar la autonomía y la independencia de las personas afectadas por una enfermedad neuromuscular a través del apoyo de un asistente personal.
- **Vectores virales:** Plásmidos en los que se puede insertar un fragmento de ADN complementario o genómico.
- **Ventilación asistida:** Utilización de dispositivos mecánicos o de otro tipo para ayudar a mantener la respiración, suministrando generalmente aire u oxígeno a presión positiva.

ANEXO V. AGRADECIMIENTOS Y COLABORACIONES

El apartado de agradecimientos y colaboraciones no puede faltar en esta Guía, ya que su elaboración no hubiera sido posible sin las aportaciones de profesionales de diferentes especialidades. A través de estas líneas se quiere agradecer y reconocer el trabajo de todas las personas que han participado tanto en la redacción como en la revisión y corrección de los diferentes apartados de este documento.

Cabe también, reconocer la ayuda y soporte que durante estos años han brindado los doctores, altamente especializados y componentes del Comité de Expertos, a la Federación ASEM y a todas sus entidades.

A la Fundación Carrefour, ya que sin su colaboración directa, esta Guía no hubiera visto la luz.

Por último, agradecer el apoyo de la Junta Directiva de la Federación ASEM y de todos aquellos que habéis formado parte, en algún momento, del Movimiento ASEM.

GRACIAS A TODOS.

- Dra. Anna Febrer Rotger. Jefe Servicio de Rehabilitación. **Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona.**

- Anna Ferrer Prada. Trabajadora Social. **ASEM Catalunya.**

- Arkaitz de la Cruz Beldarrain. Neuropsicólogo. **Proyecto Deusto de Enfermedades Neuromusculares.**

- Beatriz Alesanco Osés. Licenciada en Geografía e Historia. Coordinadora. **Gipuzkoako Eritasun Neuromuskularren Elkarte (GENE).**

- Beatriz Vázquez González. Trabajadora Social. **ASEM Principado de Asturias.**

- Carmen Minguet Clares. Administrativa. **ASEM Comunidad Valenciana.**

- Dra. Carmen Navarro Fernández-Balbuena. Jefe Servicio de Anatomía Patológica. **Hospital do Meixoeiro. Vigo.**
- Dra. Carmen Paradas López. Servicio de Neurología. **Hospital U. de Valme. Sevilla.**
- Carmen Vilaboa de la Rosa. Portavoz. **ASEM Galicia.**
- Esther Lázaro Pérez. Neuropsicóloga. **Proyecto Deusto de Enfermedades Neuromusculares.**
- Imanol Amayra Caro. Profesor Titular de Psicología de la Memoria. **Departamento de Psicología. Universidad de Deusto.**
- Jean Louis Bouvy Sidaine. **Presidente. ASEM Galicia.**
- Juana Ruiz Escribano. **Psicóloga. ASEM Madrid.**
- Juan Escalera. Presidente. **Asociación de Enfermos Neuromusculares de Sevilla (ASENSE).**
- Juan Francisco López-Paz. Profesor de Psicología Evolutiva. **Departamento de Psicopedagogía. Universidad de Deusto.**
- Lucía Martínez Aguirre. Trabajadora Social. **Bizkaiko Eritasun Neuromuskularren Elkarte (BENE).**
- Luís Fagoaga Mata. Fisioterapeuta. **Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.**
- Magdalena Enríquez Morales. **ASEM Granada.**
- Manuel García Ruiz. Psicólogo. **ASEM Castilla la Mancha.**
- María de los Ángeles Ramírez Gudiel. Trabajadora Social. **ASEM Castilla la Mancha.**
- María Dolores Díaz Ceballos. Socia. **ASEM Cantabria.**
- María González de la Iglesia. Psicóloga. **Colaboradora de ASEM Aragón.**
- María Ramos Miranda. Gerente y Trabajadora Social. **ASEM Catalunya.**
- Mónica Romero Alonso. Gerente. **Federación ASEM.**
- Nelia Bruña Sánchez. Trabajadora Social. **ASEM Galicia.**
- Nuria Hernández Reviriego. Trabajadora Social. **ASEM Castilla la Mancha.**
- Prado Pérez Oramás. Trabajadora Social. **ASEM Madrid.**
- Ramón Alfaro. Presidente. **Asociación de Familiares y Enfermos Neuromusculares de Valencia (AFENMVA).**
- Rebeca Izquierdo Suidán. Trabajadora Social. **Arabako Neuromuskularren Elkarte (ARENE).**
- Rosario Litón Boceta. Trabajadora Social. **ASEM Madrid.**
- Virginia Lahuerta Mendiola. Trabajadora Social. **ASEM Aragón.**
- Xavier de Vega Font. Coordinador de Proyectos. **Federación ASEM.**
- Yolanda López Felipe. Trabajadora Social. **ASEM Aragón.**

