



Saber & entender

Prevención y enfermedades neuromusculares

Enero 2003

Informe

Las enfermedades neuromusculares son enfermedades crónicas que presentan una evolución variable. 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. Aunque todavía no se sepa cómo tratar la enfermedad, sí es posible prevenir que se agrave, es decir, se puede reducir o paliar el impacto funcional de la disminución de fuerza muscular. La aparición de situaciones de urgencia muy diversas (médicas, sociales o técnicas) puede evitarse con la puesta en marcha de medios de prevención.

La prevención es un asunto de todos, tanto de las personas con una enfermedad neuromuscular, como del entorno y de los profesionales. La atención habitual diaria, se convierte, en los periodos de riesgo, en una atención activa y responsable.

La prevención implica información, formación y un control regular. Sin embargo, la prevención es difícil ya que a nadie le gusta anticipar los problemas. Además, en algunos ámbitos la carencia de medios (financieros o humanos) dificulta la puesta en marcha de soluciones adecuadas.

Prevenir, consiste en adoptar las medidas para atenuar los efectos de la enfermedad.



ASEM

Federación Española de Enfermedades Neuromusculares



AFM

Association Française contre les Myopathies

LA PREVENCIÓN EN LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Reducir las repercusiones funcionales de la enfermedad y evitar la aparición de situaciones de urgencia.

En el ámbito de la salud, la prevención (del latín *praevenire*: 'venir delante') es el conjunto de medidas destinadas a evitar la aparición de una enfermedad (prevención primaria), su agravamiento (prevención secundaria) o bien a reducir las secuelas de la misma (prevención terciaria). Los medios establecidos para prevenir la aparición y/o el agravamiento de las situaciones de discapacidad (situaciones de desventaja social) son: atención médica (control clínico, exámenes complementarios, tratamientos farmacológicos, fisioterapia, cirugía, ventilación artificial, etc.), compensación funcional (ayudas humanas, ayudas técnicas, etc.) y organización social (red de profesionales competentes y motivados, ayuda financiera adaptada, etc).

La prevención primaria en las enfermedades neuromusculares sólo concierne a las enfermedades genéticas. Se centra, esencialmente, en la información sobre el riesgo de desarrollar y/o de transmitir una enfermedad (consejo genético) y, en algunos casos, en la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal (que puede dar lugar a una interrupción voluntaria del embarazo si el feto es portador del gen). Este tipo de prevención no va a abordarse en este documento.

La prevención secundaria en las enfermedades neuromusculares consiste en reducir las consecuencias funcionales de la afectación muscular en relación con: la autonomía motora, el aparato locomotor, la respiración, el corazón, la nutrición, el equilibrio psicológico, el bienestar físico, etc. Permite, asimismo, evitar la aparición de situaciones en las que las decisiones se toman con

urgencia, sin la valoración adecuada y sin ir acompañadas de las medidas oportunas. La prevención terciaria contribuye a la equiparación en el ámbito social de las posibilidades de una persona con una enfermedad neuromuscular.

Para la compensación de las discapacidades en caso de enfermedad neuromuscular suele ser indispensable la ayuda de una tercera persona. Sólo la existencia de unas ayudas técnicas accesibles, adaptadas a las necesidades de la persona y en buen estado, permite mantener de manera total, o parcial, la autonomía de la persona con una enfermedad neuromuscular. La inexistencia de financiación para personal de ayuda hace que, además de correr el riesgo de encontrarse en una situación impuesta y no elegida (en un centro o en la familia), se pueda llegar asimismo a una situación de precariedad, bien por el agotamiento o la incapacidad de los allegados o de la tercera persona o, incluso, por la pérdida de ingresos derivada del cese de la actividad laboral de uno de los familiares. Los problemas relacionados con las ayudas técnicas son los siguientes: inadaptación del material, incidentes y averías, usos inadecuados, o los derivados del uso del material.

Desde el punto de vista médico, los problemas son funcionales y, a veces, vitales: insuficiencia cardíaca, indisposición a veces grave, malnutrición (desnutrición, obesidad), retracciones musculares, disminución del juego articular, dolores, deformaciones articulares y/o toracovertebrales, insuficiencia del desarrollo toracopulmonar en el niño, dificultad respiratoria, insuficiencia respiratoria crónica, pérdida de las condiciones de vida elegidas a causa de una intervención quirúrgica (tra-

PREVENCIÓN DE LAS COMPLICACIONES CARDIACAS

Las enfermedades neuromusculares pueden complicarse con una afectación cardíaca, pero la frecuencia y la intensidad de dicha afectación en cada una de ellas es variable y no se posee un buen conocimiento sobre estas cuestiones.

La prevención de las complicaciones cardíacas implica que el personal sanitario, el paciente y su entorno dispongan de una buena información, de un diagnóstico preciso de la enfermedad, de un control que detecte el tipo de afectación cardíaca y que se recurra a los tratamientos preventivos que existen:

- en caso de miopatía o distrofia muscular (enfermedad de la fibra muscular): control cardíaco sistemático y regular (auscultación, electrocardiograma con Holter, ecografía, escintigrafía, etc., dependiendo de la opinión del cardiólogo), de carácter anual o plurianual (en función del tipo de afectación cardíaca).
- en caso de amiotrofias espinales (enfermedades de la motoneurona) o de síntomas: las exploraciones deben limitarse al (los) examen (exámenes) preoperatorio(s);
- en caso de síntomas: tratamiento farmacológico (inhibidores de la encima de conversión, betabloqueantes, ...), marcapasos, desfibrilador implantable, etc., en función del tipo de afectación (miocardiaca, rítmica o de conducción).

queotomía, gastrostomía, etc.) realizada con urgencia.

Desde el punto de vista psicológico, el descubrimiento de una enfermedad es un momento muy difícil para la persona y su entorno; conlleva cambios importantes desde el punto de vista emocional, familiar y social. A lo largo de la vida, existen,

asimismo, momentos críticos que pueden afectar a la persona e inducirla a estados de angustia, depresión o rebeldía. En el caso de una enfermedad neuromuscular

existen, además, periodos de especial dificultad psicológica, periodos «de riesgo». Cada persona vive estos problemas con mayor o menor intensidad.

“ Un buen diagnóstico es el elemento que garantiza la posibilidad de una buena prevención. Cuando no se hace un diagnóstico ¿Cómo sabemos qué hacer? ”

¿POR QUÉ PREVENIR?

Para sentirse lo mejor posible física y psíquicamente y con la propia vida.

El objetivo de la prevención no es tan sólo evitar la aparición de situaciones de urgencia, sino también tener el menor número de complicaciones posibles, tanto para disfrutar de una mejor calidad de vida como para estar en el mejor estado físico y psicológico posible cuando lleguen las terapias.

La prevención permite: mejorar la autonomía gracias a la utilización de ayudas técnicas fiables y no peligrosas; reducir la pérdida funcional locomotora y sus consecuencias en la función respiratoria; favorecer un crecimiento armonioso y el bienestar físico; reducir los riesgos de complicaciones cardíacas y/o de episodios

respiratorios agudos; ayudar a sobrellevar mejor el agravamiento funcional y los momentos de vulnerabilidad respiratoria; impedir la aparición de consecuencias

tróficas, ortopédicas, cardiorrespiratorias y psicosociales derivadas de la desnutrición o de la obesidad.

PREVENCIÓN DEL DOLOR

La frecuencia y la intensidad del dolor en las enfermedades neuromusculares no se (re)conocen bien. Cualquier dolor debe investigarse, evaluarse y tratarse sistemáticamente.

Existen medios de evaluación, indicaciones y modalidades de aplicación de los tratamientos (preventivos y curativos) del dolor (tomar analgésicos de manera regular antes de la reaparición del dolor y sólo se pasa al nivel superior si el anterior presenta una eficacia insuficiente; masajes, calor, balneoterapia, vibraciones, estimulación eléctrica transcutánea de los nervios, terapias manuales, acupuntura, relajación, sofrología, etc). Una buena instalación y adaptación de los aparatos a lo largo del tiempo contribuye a la prevención de la aparición de dolores.

Para el uso de analgésicos en personas con una enfermedad neuromuscular debe prestarse atención a los efectos secundarios, especialmente en la respiración y el tránsito intestinal.

LA PREVENCIÓN ES UN ASUNTO DE TODOS

El primer agente de la prevención es el propio enfermo neuromuscular.

Como principal interesada, la persona con una enfermedad neuromuscular es la que mejor puede apreciar cambios en la manifestación de su enfermedad, esos pequeños signos de alerta que anuncian una situación de riesgo.

Junto a ella, el entorno (padres, cónyuge, hijos, hermanos, tercera persona, amigos, vecinos, etc.) también puede reconocer signos nuevos o signos de alerta. El entorno ayuda, asimismo, a la persona enferma a poner en marcha medidas que eviten la aparición de complicaciones. Los profesionales del sector

médicosocial (médicos, profesionales sanitarios, trabajadores sociales, asistentes personales, técnicos de inserción, etc.) informan y forman a los enfermos y a su entorno, anticipan y detectan las situaciones de urgencia y reducen las consecuencias funcionales y vitales de la evolución de la enfermedad.

¿CUANDO PREVENIR?

Permanente, con una atención especial en caso de situaciones precarias, de riesgo o en momentos de vulnerabilidad.

De manera diaria

La prevención se hace de manera cotidiana mediante una atención habitual, unos hábitos y una higiene de vida adecuados:

- posiciones correctas, alternancia postural, colocación de ortesis con regularidad, movilización frecuente, etc.;
- control sistemático del peso;
- examen respiratorio periódico y sistemático antes de la aparición de signos y de llegar a una situación urgente;
- control cardiológico periódico adaptado a la enfermedad y al tipo de afectación cardiaca;
- mantenimiento y revisión habitual de las ayudas técnicas, respetar el modo de empleo y los límites de uso, identificar las modificaciones de funcionamiento, etc.
- organización y formación para familia y cuidadores.

En periodos de riesgo

También durante los periodos o situaciones de riesgo hay que anticipar y poner en marcha todo lo necesario para evitar llegar a una situación extrema que exija actuar con urgencia.

Debe de prestarse una especial atención en las siguientes situaciones:

- en el momento del anuncio de una enfermedad discapacitante, del origen genético de la misma, en caso de ausencia de diagnóstico, o cuando existe una cierta vulnerabilidad psicológica;
- a lo largo de la infancia y en los periodos de crecimiento (en especial durante el estirón de la pubertad) con la finalidad de mantener tanto un crecimiento armonioso del esqueleto, como también pulmonar y torácico en caso de afectación respiratoria precoz;
- en el paso de niño a adulto, dado que en este periodo de transición es frecuente que se decida no seguir con la fisioterapia o, incluso, no realizar ningún tipo de control;
- cuando hay una pérdida de la autonomía: pérdida de la marcha, pérdida de la función de la mano, de alguna otra función motora importante, necesidad de instaurar una asistencia respiratoria, etc., para encontrar un nuevo equilibrio desde el punto de vista psicológico, de la nutrición (riesgo de aumento de peso por la

pérdida de la marcha), o para adaptar las ayudas técnicas y humanas a la nueva situación funcional;

- cuando se decide una intervención médica (adaptación y colocación de aparatos, de un corsé...) y, con mayor motivo, cuando se trata de una intervención quirúrgica (tenotomía de los miembros inferiores, artrodesis vertebral, implantación de un marcapasos, traqueotomía, gastrostomía, etc.) para ayudar a la necesaria adaptación psicológica;
- con motivo de la colocación de un corsé, una artrodesis vertebral o de una intervención quirúrgica para reducir las consecuencias respiratorias (reducción o modificación de la amplitud respiratoria por el corsé o la artrodesis), psicológicas, cardíacas (examen preoperatorio sistemático) o nutricionales (aumento de las necesidades nutricionales como consecuencia de la artrodesis);
- cuando hay un cambio importante en la vida (dificultad para seguir la escolaridad, pérdida del empleo, ruptura, aislamiento social, etc.), para recurrir a un posible apoyo psicológico;

- cuando hay cambio(s) en las condiciones materiales de la vida (cambio de casa, pérdida de ingresos) o cuando se dispone de un único asistente/tercera persona y/o tiene problemas de salud, etc., para asegurar la continuidad de este tipo de ayuda;
- cuando se elige y se aprende a manejar una ayuda técnica para que ésta responda a las necesidades y

posibilidades de utilización de la persona.

Situaciones que deben tenerse en cuenta

- Ciertos indicios o signos de alarma deben llevar a tomar precauciones: el aumento de la duración de las comidas y los pequeños trastornos de la deglución deben dar lugar a un examen nutricional y a un cambio de las modalidades de alimentación antes de que aparezca una desnutrición demasiado importante.
- una débil o inexistente capacidad para toser y la aparición de trastornos de deglución hacen necesario el aprendizaje de los métodos de tos asistida para evitar la aparición de una dificultad respiratoria aguda;
- una capacidad vital inferior al 50% de la capacidad vital teórica y los trastornos de la deglución exigen un control y un tratamiento respiratorio más «intenso»;
- la existencia de un malestar y de palpitaciones justifican una valoración cardiológica.

PARA PODER PARTICIPAR

Es necesario conocer:

- los riesgos ligados a la enfermedad,
- las situaciones de mayor riesgo,
- los síntomas y signos de alarma,
- las posibles soluciones con sus ventajas y sus inconvenientes.

¿COMO PREVENIR?

Estando informado y siendo responsable, anticipándose para no tener que soportar soluciones impuestas por las circunstancias.

« Para prevenir las consecuencias de la miastenia: me informo y lo asimilo para evitar una actitud alarmista o la ignorancia de los peligros; identifico los signos que alertan sobre una agravación; y sigo el tratamiento sin obsesionarme. »

La mejor manera de prevenir la aparición tanto de complicaciones en la evolución como de situaciones de urgencia es estar informado de su existencia, conocer la manera de detectarlas así como la conducta a seguir y lo que hay que hacer para controlar y minimizar las repercusiones. Esto implica una atención habitual, un seguimien-

to regular y un diálogo cualitativo con profesionales sanitarios competentes. Asimismo, es necesaria una evolución de la mentalidad, del funcionamiento y de los medios disponibles en el ámbito médicosocial.

Si estar informado y ser responsable permite prevenir, también es importante tener un diagnóstico lo más preciso posible, es decir, revisado de acuerdo con los avances realizados en biología molecular. Es indispensable tener un seguimiento habitual llevado a cabo por profesionales competentes y recibir una atención individualizada. Se puede contribuir a la información de los profesio-

nales que desconocen la especificidad de las enfermedades neuromusculares facilitando el contacto con el(los) especialista(s) competente(s).

En caso de producirse una situación de urgencia, es útil informar a los profesionales sobre la enfermedad neuromuscular del afectado, transmitirles también información pertinente teniendo en cuenta que a menudo los profesionales que no conocen bien estas patologías e indicarles el centro hospitalario o el médico que le trata

habitualmente debido a esta enfermedad neuromuscular.

En relación con la ayuda humana

La pérdida temporal o definitiva de la ayuda de la tercera persona es perjudicial para el enfermo neuromuscular tanto en el ámbito funcional o vital, como en lo relativo a la autonomía y la vida social.

Para evitar la aparición de situaciones críticas en el ámbito funcional o vital, es útil:

- Informar con detalle al entorno (colegio, vecinos, amigos, etc.) de las necesidades que se tienen y de lo que constituye un peligro para uno.
- Hacer que circule la información entre el enfermero, el fisioterapeuta, los asistentes personales, etc.
- Formar a los profesionales y a los asistentes no profesionales de acuerdo con las necesidades de la discapacidad, para que adopten las actitudes de prevención, etc.
- Identificar las situaciones de riesgo vital o funcional.
- Dar formación a los profesionales y a los asistentes no profesionales sobre los signos de alerta y las formas de prevención.
- Utilizar los sistemas de llamada de urgencia (número de urgencias (061), sistemas de «telealarma», etc.).

Lo ideal es que sea el propio enfermo neuromuscular el que forme a los cuidadores; si no es posible debe ser su entorno el que se encargue.



La prevención de una situación de dependencia no elegida y/o de desinserción social implica:

– Conocer los derechos, las ayudas existentes y las condiciones específicas para poder percibir las en la zona de residencia o en la comunidad, conocer los servicios competentes, entidades financiadoras, etc.

– Prepararse para la intervención de una ayuda «externa» (tanto la persona enferma como su entorno), para ser capaces de delegar el cuidado y la confianza (familia, entorno, red de apoyo natural, amigos, vecinos, etc).

– Preparar al niño para hacerse independiente de sus padres en función de las diferentes etapas de su vida (adolescencia);

– Favorecer la intervención de otras personas para paliar la sobrecarga y prevenir el desgaste de una única persona.

– Adquirir competencias para la organización y dirección de varios cuidadores, ya que son indispensables para asumir una cobertura durante las 24 horas;

– Adquirir competencia para la

selección y formación de terceras personas o apoyarse en las estructuras existentes;

– Detectar las posibles soluciones en caso de urgencia y darse a conocer antes de necesitarlo; organizar periodos de descanso (en Francia, la AFM dispone de un servicio que proporciona información sobre las posibilidades que existen en las diferentes localidades).

En relación con las ayudas técnicas

Es necesario obtener información de los terapeutas ocupacionales, vendedores y técnicos sobre los problemas y las soluciones, es decir, conocer lo que existe y lo que se adecua a las propias necesidades.

Prevenir la falta de adaptación de una ayuda técnica a las necesidades de la persona con una enfermedad neuromuscular conlleva una evaluación real de dicha ayuda técnica integrada en el análisis global de los medios de compensación y con pruebas del

material en las diferentes condiciones de uso.

La adaptación de la ayuda técnica debe volver a evaluarse tras un tiempo de utilización y, después, de manera periódica, en la consulta, teniendo en cuenta la posible evolución de las incapacidades funcionales.

Adoptar una actitud responsable con el material técnico que se utiliza contribuye de manera decisiva a la prevención de incidentes y averías. Es importante: conocer el material, llevar a cabo un mantenimiento frecuente (puede realizarlo el usuario o su entorno), conocer bien sus características y no ir más allá de los límites de utilización, no realizar adaptaciones propias (el bricolaje es peligroso), hacer que sea revisado de manera periódica por un profesional y saber identificar una avería, así como describirla.

No existe una fiabilidad al 100% de los materiales. El indicar o hacer que se indique cualquier incidente grave o repetitivo, incluso una avería o un incidente técnico, contribuye a la evolución y mejora de la fiabilidad de los materiales.

Desde el punto de vista de la nutrición

En las enfermedades neuromusculares, perder peso conlleva también el riesgo de perder masa muscular, mientras que ganar peso implica sobre todo un aumento de grasa. Para conservar un equilibrio ponderal óptimo hay que consultar al médico o al dietista con la finalidad de que adapte la alimentación a la desnutrición proteica y a las modificaciones de las necesidades energéticas ligadas a la enfermedad neuromuscular.

¿HA DICHO “MATERIOVIGILANCIA?”

La «materiovigilancia» tiene que ver con el seguimiento técnico de los dispositivos y materiales médicos, la identificación y prevención de los riesgos ligados a su uso.

Deben indicarse todos los accidentes o incidentes que hayan provocado o hubiesen podido provocar daños al usuario.

Esto puede hacerse a través de una asociación o de cualquier persona que haya conocido el incidente. El procedimiento más sencillo es pedir al propio vendedor que lo haga.

En Francia, la AFSSAPS (‘Agencia francesa de Seguridad Sanitaria de los Productos de la Salud’) recoge y analiza estos datos, evalúa la gravedad y repetición de los incidentes e interviene ante los fabricantes para que los productos evolucionen. En España es competencia de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

Una drástica y/o rápida pérdida de peso exige una consulta médica para analizar la existencia de una posible alteración de la función respiratoria, del estado cardíaco o de un problema psicológico como causa de este adelgazamiento.

Detectar e indicar las modificaciones del ritmo de vida, de la corpulencia y la aparición de posibles dificultades para alimentarse (para tragar, llevar la comida a la boca, masticar, preparar los alimentos, etc.) permite adaptar los hábitos de alimentación (cantidad, textura, ritmo, etc.) y optimizar los aportes nutricionales. Una excesiva diferencia entre los hábitos de alimentación de la persona con una enfermedad neuromuscular y los de su entorno transforma el tiempo de convivencia que es la comida en una situación de frustración e, incluso, de «exclusión».

La prevención de la obesidad o

de la desnutrición conlleva asimismo:

- un seguimiento regular: evaluación sistemática del estado nutricional (control del peso y búsqueda de factores de descompensación, es decir, composición corporal, estudio de los aportes y necesidades, control de la mineralización ósea, etc).

- un tratamiento adaptado a los problemas de nutrición, cardíacos, respiratorios y psicológicos,

“ Hay que prevenir la dependencia promoviendo la autonomía personal gracias a las sillas eléctricas con verticalizador dinámico; desde los dos años, para circular en vertical, «andar», «correr» y tener una visión espacial normal (profundidad, perspectivas, geometría, puntos de referencia, etc). Con una vivienda adaptada (grifos, mesas de trabajo, domótica, etc.), recurriendo a los cuidadores (incluso en presencia de los familiares) que aportan una ayuda (actividades, deberes escolares, salidas, en la edad en la que habitualmente un niño realiza esas actividades solo) y, asimismo, gracias al perro guía que permite una autonomía física y moral. ”

que pueden estar entremezclados: aportes nutricionales, ventilación correcta, ayudas técnicas, apoyo psicológico, etc.

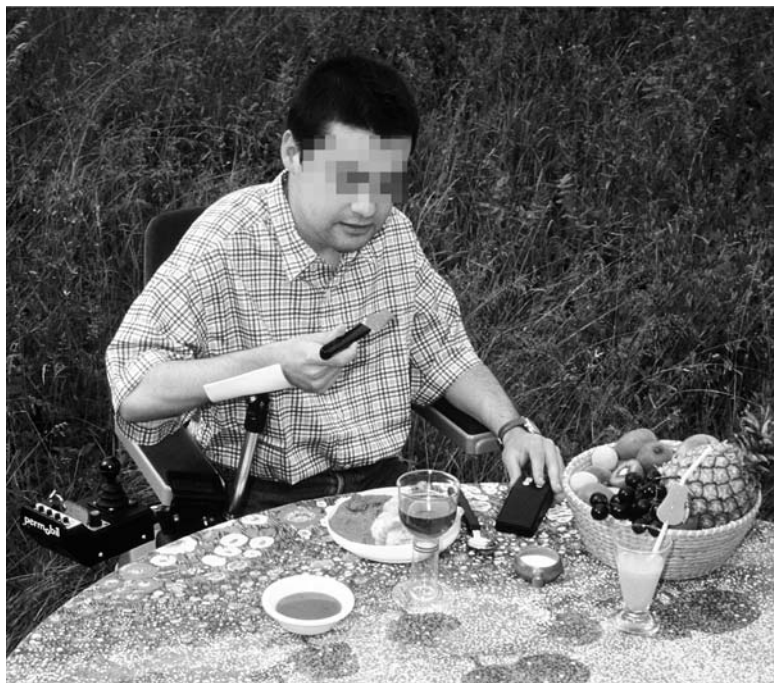
Una información completa sobre la gastrostomía permite que desaparezca la aprensión y no se retrase la intervención.

Desde el punto de vista ortopédico

La prevención ortopédica implica un tratamiento adaptado, multidisciplinar, realista, compatible con una vida social, que tenga en cuenta las repercusiones ortopédicas en la nutrición, la autonomía, el bienestar, la ventilación, la adaptación al esfuerzo, la psicología, etc.

Exige, por parte de la persona con una enfermedad neuromuscular y de su entorno, perseverar con de los medios de tratamiento ortopédico, que a menudo son pesados, repetitivos y hasta incómodos.

El examen médico permite anticipar las complicaciones y mantener las posibilidades funcionales: balance muscular, ortopédico y funcional realizado de manera periódica y de forma sistemática para definir las posi-



bilidades de las personas con una enfermedad neuromuscular; inventario de las necesidades y deseos para definir las compensaciones esperadas. Este examen médico da lugar a la prescripción de «rehabilitaciones», a establecer un ritmo de vigilancia para adaptarse al plan de tratamiento y al proyecto de vida, así como a una serie de consejos y pruebas en relación con las ayudas técnicas.

Desde el punto de vista psicológico

Prevenir no es evitar las crisis, sino crear las condiciones para atenuar sus efectos haciéndose ayudar para afrontar los problemas y llevarlos mejor.

Cuando se realiza la consulta multidisciplinar una entrevista con un psicólogo permite estar informado de la importancia y del interés que tiene un apoyo psicológico, además de sus diferentes modalidades.

Esta entrevista puede servir para: clarificar un problema específico, reforzar la autoestima, 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, etc.

Es importante no guardarse siempre los problemas para uno mismo y no esperar a estar demasiado angustiado o desesperado para pedir ayuda.

Debe prestarse atención a los siguientes indicios de problemas psicológicos en fase inicial:

– en el niño: cambio en el rendimiento escolar, rechazo de los cuidados, problemas de sueño o

PARA EL EQUIPO MÉDICO, ANTICIPAR LA TRAQUEOTOMÍA CONSISTE EN:

- Plantear la indicación en momentos en los que no haya urgencia;
- Tener en cuenta que la adaptación puede ser difícil desde el punto de vista social y humano;
- Limitar esta intervención a las siguientes situaciones: problemas de deglución, obstrucción que no se puede controlar por las técnicas de tos asistida, preferencia del enfermo dado los problemas que conlleva la ventilación no invasiva y dependencia extrema de la ventilación no invasiva.

de alimentación, episodios de irritabilidad, de cólera, de agresividad, tristeza persistente etc. Otros signos que pueden pasar desapercibidos son: inhibición, aislamiento, falta de motivación, gran docilidad, pasividad, importante inmadurez afectiva, etc.;

– en el adulto y su entorno: presentar signos de malestar físico (dolor de cabeza, de espalda, dolores, problemas de sueño, de alimentación, etc.); estar irritable, colérico, impaciente, sensible a la crítica, cansado, deprimido, etc.; sentirse ansioso (inquieto y amenazado), culpable, tener el sentimiento de no hacer lo suficiente;

– en el entorno: no concebir que es posible descansar; considerarse la única persona competente para los cuidados que hay que prodigar y rechazar la ayuda de otros; dejar de dedicarse a actividades personales, no estar nunca relajado; estar obsesionado con el presente, la organización y las preocupaciones cotidianas, tener problemas para hacer planes de futuro; todo esto es normal y puede haber momentos de desbordamiento, pero si esta situación persiste, el ambiente familiar se deteriora y la persona que ayuda puede encontrarse en una situación desesperada.

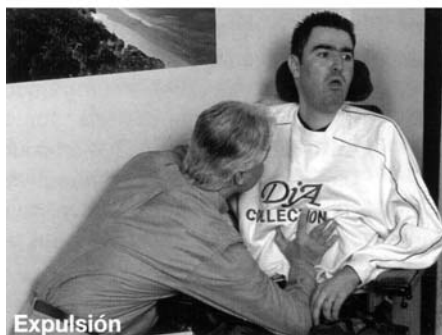
Desde el punto de vista respiratorio

Al igual que en los casos precedentes, la prevención en el ámbito respiratorio implica: conocer la evolución respiratoria de la enfermedad que se padece, aprovechar las informaciones prácticas sobre los tratamientos y estar convencido de su necesidad, así como informarse sobre las dificultades y las soluciones, hablando con el médico, el neumólogo, el fisioterapeuta u otras personas en la misma situación.

Para tener un buen seguimiento en el ámbito respiratorio es necesario: realizar, al menos una vez al año, un control con un neumólogo que incluya medición de la capacidad vital (espirometría), medir los gases en sangre, un registro del sueño, visitar de manera periódica a un fisioterapeuta para realizar métodos de desobstrucción, estar controlado por un médico de atención primaria bien informado y obtener formación/información en la consulta con el especialista.

En el niño la prevención consiste en asegurar un buen desarrollo pulmonar y evitar las deformaciones torácicas gracias a: hiperinsuflaciones pulmonares (Bird®),

“ ¡La avería de mi silla de rueda es la peor de las catástrofes! Estoy pendiente de que funcione bien (revisiones, etc.) y preveo cambiarlo a partir de los primeros signos de mal funcionamiento (aproximadamente a los 4-5 años). Me documento con anticipación sobre el próximo modelo (visito salones de Ayudas Técnicas, etc.) y tengo un vendedor habitual y serio. ”



© JM ARAGON

una ventilación no invasiva, corsé, fisioterapia y/o artrodesis vertebral.

La prevención de las obstrucciones implica que no sólo sea el fisioterapeuta el que conoce las técnicas de tos asistida, sino que estas sean dominadas también tanto por la persona que padece la enfermedad neuromuscular como por su entorno.

El seguimiento permite prevenir las infecciones mediante vacunas, hacer un buen uso de algunos medicamentos potencialmente peligrosos (fluidificantes de las secreciones bronquiales, sedantes de la tos, morfínicos,

etc.), la ventilación no invasiva (nasal y/o bucal) y la traqueotomía.

Es importante seguir teniendo el control de las decisiones que se adopten. Es decir que hay que tener la capacidad para rechazar un tratamiento que por sus efectos cambia la vida de una manera inaceptable. Hay que expresar la opinión personal de una manera clara, con anticipación, sabiendo, sin embargo, que siempre es posible cambiarla.

La tos es un mecanismo vital

Se utiliza la ayuda siempre que sea necesario.

PREVENIR NO ES FÁCIL

Quando las cosas van bien nunca es «agradable» anticipar los problemas, aunque sea para poder controlarlos mejor.

En general, la prevención es el pariente pobre de la política de atención. Con excepción de los centros especializados, las estructuras inadecuadas, el escaso conocimiento sobre las enfermedades neuromusculares y la falta de consenso sobre los métodos que se deben utilizar hacen difícil por poco difundida la atención a las personas con este tipo de enfermedades.

En el ámbito de la compensación de las discapacidades, los principales obstáculos para prevenir la

SIGNOS DE ALERTA RESPIRATORIA

- Signos que evocan un exceso de gas carbónico: cefaleas matutinas, fatiga, dificultades de concentración, somnolencia diurna, sofocamiento raramente en primer plano, problemas del sueño con vigilias y despertares nocturnos;
- Infecciones respiratorias de repetición.
- Síntomas potencialmente ligados a una respiración insuficiente: pérdida de apetito y de peso, pequeñas dificultades para tragar.

Estos signos de alerta implican la necesidad de un tratamiento y/o una evaluación médica rápida. Cualquier episodio infeccioso de las vías aéreas superiores puede complicarse si se descuida. En caso de problemas respiratorios, opresión torácica, obstrucción, secreciones espesas y oscuras o fiebre, es necesario ponerse en contacto rápidamente con el médico.

dependencia son, además del coste y la falta de financiación de los medios (técnicos o humanos), las pesadas gestiones y la falta de flexibilidad de la organización social.

Los obstáculos desde el punto de vista individual

Tanto las dificultades como el carácter repetitivo de un seguimiento periódico dan lugar a un cansancio propicio a la interrupción del tratamiento.

El desconocimiento de los problemas, de las soluciones y de su puesta en marcha genera aprensiones que retrasan la activación de medios eficaces de prevención.

El temor a un aumento de la dependencia, temida por el enfermo neuromuscular y/o por su entorno va a retrasar, en ocasiones, la puesta en marcha de algunos tratamientos.

Los obstáculos en el ámbito médico y sanitario

La atención al enfermo está organizada de modo que se produce un cambio del equipo médico en el paso de niño a adulto. Este cambio en un periodo de la vida (adolescencia), dónde el control regular del tratamiento se acepta difícilmente, propicia el fin del mismo.

Con frecuencia la infraestructura y el material del hospital está poco adaptado para las personas discapacitadas, o con una enfermedad neuromuscular: para pesar a estos enfermos son necesarios una manipulación y un material específico; algunos exámenes (calorimetría indirecta, fracción de eyección isotópica) se realizan en

muy pocas ocasiones por requerir un soporte técnico específico poco habitual, por la necesidad de un equipo con experiencia o por el elevado coste del examen.

Junto a la escasez de las estructuras especializadas, se aprecia, asimismo, una escasez de conocimientos por parte de los profesionales en relación con las enfermedades neuromusculares (especialistas, médicos de atención primaria, personal del ámbito sanitario).

Además, la falta de un consenso médico fuerte hace que no se propongan algunos métodos, ya que se desconocen o están poco validados (historia natural de las afecciones cardiacas en ciertas enfermedades neuromusculares, recomendaciones sobre el tratamiento cardiaco en fase de elaboración, indicación de la ventilación no invasiva, de la traqueotomía y de los métodos de desobstrucción en la enfermedades neuromusculares).



© AFM-Philippe PROUFF

Hay una carencia real de apoyos en el ámbito psicológico: existen pocas consultas especializadas con un psicólogo y muy pocos psiquiatras.

Los obstáculos en el ámbito social y financiero

El elevado coste y la falta de financiación para la puesta en

QUÉ PUEDO HACER:

- Mejorar la calidad de mi información sobre la enfermedad, sus consecuencias y los medios que se pueden poner en marcha.
- Cuando me sienta preparado(a), tener una conversación en profundidad con mi médico, o cualquiera de los miembros del equipo que me trata, sobre las situaciones de riesgo con las que voy a tener que enfrentarme por mi estado de salud, con la finalidad de comprender no sólo los problemas sino, sobre todo, las soluciones que se pueden aportar. Es conveniente hacerlo cuando el riesgo no es inmediato, porque así puedo reflexionar sobre los pormenores de las diferentes alternativas posibles y sus consecuencias.
- Mantener una relación de calidad con los que me atienden.
- Aceptar una ayuda emocional/psicológica si las decisiones que hay que tomar son demasiado difíciles.

marcha de las compensaciones técnicas o humanas de las discapacidades funcionales constituyen obstáculos importantes para la autonomía.

En España, aunque existen diferentes ayudas de la Seguridad Social, el IMSERSO y las Comunidades Autónomas, son hasta la fecha totalmente insuficiente para financiar la ayuda de tercera persona durante las 24 horas. Existe, además, una carencia de soluciones prácticas: escasez de cuidadores cualificados (falta de reconocimiento de esta experiencia profesional, problemas en relación con la responsabilidad de la tercera persona durante la realización de su trabajo); escasez del número de centros de tratamiento temporal o definitivo, mientras que el número y la dependencia de personas afectadas por enfermedades neuromusculares aumenta; pocos centros y servicios de respiro, que son difíciles de encontrar especialmente en caso de urgencia.

La falta de información y de cuidadores formados hace que la asistencia respiratoria se viva como una fase final, lo que retrasa su implantación.

“ En Hérault (Sudeste de Francia) hemos creado una asociación que se llama Rescouisse (‘Ayuda Inmediata’) y cuenta con un sistema de personas que ayudan y pueden resolver la situación en caso de problemas con el cuidador para levantarlo, asearlo, etc. También tengo la posibilidad de recurrir a mi compañero pero esto es el último recurso ”

En relación con las ayudas técnicas, las dificultades son: la falta de flexibilidad y las escasez de las que contempla la financiación de la Seguridad Social, la ausencia

de redes de prestamo y de servicios posventa estructurados, los costes de mantenimiento y la inadecuación del reembolso de las reparaciones.

OBJETIVOS Y ACCION DE ASEM

La Federación ASEM y a través de sus Asociaciones miembros, tiene como finalidad mejorar la calidad de vida de los afectados por Enfermedades Neuromusculares

Trabaja con el Ministerio de Sanidad y con las Consellerías Autonómicas correspondientes para obtener:

- Estudios epidemiológicos
- Consejos de asesores en Enfermedades Neuromusculares
- La Atención Temprana hasta los 14 años
- La Fisioterapia como tratamiento de mantenimiento
- Las Ayudas Técnicas

Trabaja con el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, con las Consellerías Autonómicas y las Entidades locales para obtener:

- El tratamiento de la Dependencia con:
- Eliminación sistemática de barreras arquitectónicas, urbanísticas y de transporte
- Adaptación del hogar y ayuda domiciliaria
- Asistente personal
- Centros de respiro familiar
- Integración escolar, laboral y social.
- Mejora de las prestaciones económicas

Formación e información

- Organización de Conferencias
- Difusión de la información a los afectados, sus familias y a los profesionales sociosanitarios.
- Congresos nacionales...



1, rue de l'Internationale - BP 59
91002 Évry cedex
Téléphone : 01 69 47 28 28
Télécopie : 01 60 77 12 16
www.afm-france.org

Siège social : AFM - Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital
75651 Paris cedex 13



**Federación ASEM
Federación Española
de Enfermedades
Neuromusculares**
C. Jordi de Sant Jordi,
26-28 Bajos
08027 Barcelona
Tel. 934 516 544
Fax 934 083 695
asem15@suport.org
www.asem-esp.org

Agradecemos
la colaboración de:



Fundación ONCE
para la cooperación e integración social
de personas con discapacidad



Traducción promovida por ASEM Galicia – Asociación Gallega contra las enfermedades Neuromusculares, en el marco del proyecto I+D+i (PGITDITO4SIN065E) "Creación y explotación de recursos documentales sobre Enfermedades Neuromusculares" 2004-2007.
Web: www.asemgalicia.com

Agradecemos la colaboración de:

- Traducción: Dña. Elena SÁNCHEZ TRIGO (Catedrática del Área de Traducción e Interpretación de la Universidad de Vigo)
- Revisión médica: Dra. Carmen NAVARRO (Jefe de Servicio de Anatomía Patológica del Hospital do Meixoeiro -Vigo)