



Saber y entender

Informe



Enfermedad DE STEINERT

La distrofia miotónica de tipo 1 (DM1), enfermedad de Steinert o miotonía de Steinert es una de las enfermedades genéticas neuromusculares más frecuentes. La padecen tanto hombres como mujeres a diversas edades y algunas formas se manifiestan durante la infancia o incluso al nacer. Afecta principalmente a los músculos, pero también a otros órganos (corazón, ojos, etc.) y sistemas fisiológicos (digestivo, nervioso, endocrino, etc.) con una intensidad y evolución que varía mucho de una persona a otra. Se transmite de forma autosómica dominante y suele afectar a varias generaciones.

Un diagnóstico precoz permite seguir la evolución de la enfermedad para implementar medidas de prevención y un tratamiento médico adaptado. En el día a día, se pueden poner en marcha medios de ayuda y apoyo para todos los ámbitos de la vida (educación, empleo, vida cotidiana, etc.) con el fin de mejorar la calidad de vida. Informar al entorno familiar cuando la propia persona o un hijo padece la enfermedad permite que todos se puedan beneficiar lo más pronto posible de estas medidas.



¿Qué es la Enfermedad de Steinert?

La distrofia miotónica de tipo 1 (DM1), enfermedad de Steinert o miotonía de Steinert es una enfermedad neuromuscular que afecta tanto a músculos como a otros órganos y sistemas fisiológicos. La padecen tanto hombres como mujeres, se transmite de una generación a otra y tiende a agravarse con cada transmisión genética.

Una de las enfermedades neuromusculares más frecuentes

La enfermedad de Steinert es una de las enfermedades neuromusculares de origen genético más frecuentes entre los adultos, tanto en hombres como en mujeres; aunque es difícil calcular el número de personas afectadas. Solo en Francia, 5 de cada 8000 personas la padecen. Algunos portadores de esta anomalía genética ignoran que lo son, ya que los síntomas son leves o inexistentes. Se les conoce como «asintomáticos».

Una enfermedad genética y hereditaria...

La enfermedad de Steinert se transmite de generación en generación de modo «autosómico dominante».

Si una pareja tiene hijos y el hombre o la mujer padece la enfermedad existe un 50 % de probabilidades de que sus hijos sean portadores de la anomalía genética y de padecerla.

Tanto el hombre como la mujer pueden transmitir la enfermedad. Tiende a agravarse con el paso de las generaciones y este fenómeno es aún más acusado cuando la transmite la mujer.

La enfermedad de Steinert no es contagiosa y, como cualquier enfermedad genética, nadie es responsable de su aparición (el mecanismo desencadenante todavía se desconoce).

... que afecta a músculos y otros órganos

En la enfermedad de Steinert la afectación de los músculos se manifiesta con un debilitamiento llamado «distrofia» (pérdida de fuerza) y trastornos del tono llamados «miotonía» que dan la sensación de rigidez más o menos fuerte (dificultad para relajar los músculos tras una contracción). Otros órganos y sistemas fisiológicos se pueden ver también afectados: ojos, corazón, sistema respiratorio, nervioso, digestivo o endocrino. Se dice, por tanto, que es una enfermedad «multisistémica».

Índice

¿Qué es la enfermedad de Steinert ?	2
A qué se debe la enfermedad.....	3
Transmisión de la enfermedad y consejo genético	4
Síntomas, evolución y tratamiento.....	6
Vivir con la enfermedad de Steinert.....	8

MÁS INFORMACIÓN

Formas conocidas de la enfermedad de Steinert

- **Forma asintomática.** La enfermedad de Steinert no es contagiosa y, como cualquier enfermedad genética, nadie es responsable de su aparición (el mecanismo desencadenante todavía se desconoce.)
- **Forma adulta común.** Aparecen síntomas leves entre los 20 y los 25 años (o en la adolescencia). A menudo, el diagnóstico es tardío, ya que con el tiempo las dificultades se acentúan (normalmente, lo que se suele percibir son dificultades al caminar). La enfermedad de Steinert puede afectar de forma variable a la función muscular, cardíaca, ocular, respiratoria, neurológica, etc. En las mujeres, los primeros síntomas pueden aparecer durante el embarazo
- **Forma infantil.** Los síntomas aparecen durante la infancia. A menudo provoca un retraso en la adquisición de hitos escolares, dificultades en el aprendizaje (especialmente la lectura) y de razonamiento y, más tarde, dificultades de inserción laboral en el mercado de empleo ordinario.
- **Forma neonatal** (o congénita). Se transmite a través de la madre, portadora de la anomalía genética. Al nacer, el bebé casi no presenta tono muscular (conocido como «niño flácido»), puede tener dificultades para la succión o sufrir una insuficiencia respiratoria. Los signos de la enfermedad pueden ser perceptibles ya durante el embarazo (exceso de líquido amniótico, disminución de los movimientos fetales, etc.) y existe un alto riesgo de embarazo prematuro. Después, las dificultades a nivel intelectual pueden ser más o menos importantes.



Explicar sus síntomas ayuda a realizar el diagnóstico

Cuando se consulta a un médico sobre algún trastorno para comprender su causa, este realiza numerosas preguntas y procede a una exploración física.

La persona afectada debe intentar explicar al médico de la manera más precisa posible sus problemas, ya sean motores o no (respiratorios, digestivos, ligados al sueño, a dolores, al comportamiento, a la vida cotidiana, etc.).

Si otros miembros de la familia presentan síntomas similares, será necesario comunicárselo al médico. Todas estas indicaciones le ayudarán a orientar su diagnóstico.

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

Un médico experto en enfermedades neuromusculares puede reconocer la enfermedad de Steinert. La información recogida tras interrogar a la persona acerca de sus problemas y tras la exploración es a menudo suficiente para diagnosticar esta enfermedad. Por ejemplo, la miotonía de las manos (perceptible si el médico pide apretar y relajar el puño). Se pueden realizar pruebas complementarias (como un electromiograma) antes de la confirmación definitiva del diagnóstico a través de un examen genético.



© AFM-Téléthon / Jean-Jacques Bernard

A qué se debe la enfermedad

La enfermedad de Steinert se debe a una anomalía en el gen *DMPK* (siglas en inglés de la proteína quinasa de la distrofia miotónica) localizado en el cromosoma 19. La fabricación de miotonina (proteína correspondiente al *DMPK*) se ve afectada, al igual que otras proteínas implicadas en otras funciones fisiológicas. Esta es la razón por la que la enfermedad afecta a diversos órganos.

Una repetición excesiva de una secuencia de ADN: los tripletes CTG

El gen *DMPK* sirve de código para fabricar miotonina. Esta proteína interviene principalmente en el funcionamiento del músculo. Generalmente, el gen *DMPK* contiene, en uno de sus extremos, una secuencia de ADN de tres elementos que en condiciones normales, se repite entre 5 y 37 veces: el triplete CTG.

En la enfermedad de Steinert el número de repeticiones aumenta, yendo desde 50 hasta varios miles de tripletes. Los investigadores hablan de «amplificación» o «expansión» de los tripletes.

ARNm demasiado grandes y ADN inestable

La expansión de tripletes CTG tiene dos consecuencias conocidas a las que se les atribuye el aspecto multisistémico de los síntomas de la enfermedad de Steinert:

- Cuando el ADN del gen *DMPK* se copia en ARN mensajero (ARNm) se producen ARNm más grandes de lo normal. Al ser demasiado grandes, se doblan sobre sí mismos y no pueden salir del núcleo para que la proteína *DMPK* pueda ser fabricada. Se reagrupan entonces en agregados dentro del núcleo y alteran la síntesis de otras

ADN, ARN mensajero y proteína

Los genes, que se encuentran en los cromosomas, están formados por ADN, una sucesión de elementos moleculares, los nucleótidos: A (adenina), T (timina), C (citosina) y G (guanina). La distribución de estos elementos contiene la información para fabricar las proteínas imprescindibles para el funcionamiento del organismo.

Durante la fabricación de las proteínas, el ADN primero se copia en una molécula intermediaria, el ARN mensajero (ARNm), en el núcleo de las células. A continuación, este ARNm sale del núcleo para llegar al citoplasma de las células en el que se fabrican las proteínas.



proteínas Implicadas en el funcionamiento cardíaco, metabólico, nervioso, endocrino...

- Las repeticiones supernumerarias CTG convierten ADN del gen *DMPK* inestable, ya que, cuantas más repeticiones, más tenderán a

Mecanismos de la enfermedad y vías terapéuticas

Los investigadores están interesados en los mecanismos de aparición de la enfermedad. Las vías terapéuticas exploradas hasta ahora buscan, por una parte, reducir la inestabilidad del ADN del gen *DMPK* portador de un gran número de repeticiones CTG y, por otra parte, suprimir los agregados o sus efectos nocivos (impedir su formación, destruirlos, etc.). En los últimos años se han conseguido avances significativos en la segunda aproximación, ya que los resultados han sido satisfactorios en ensayos in vitro (con células en cultivo) y con animales (ratones). Para ello, se han usado medicamentos ya desarrollados para otras enfermedades, o incluso terapia génica (fármacos ARN, morfolinos, etc.). Estas vías prometedoras representan un primer rayo de esperanza para empezar a usar otras estrategias diferentes a las basadas en el tratamiento individual de los síntomas (tratamientos sintomáticos).

Los diferentes registros de pacientes que recogen los datos de los afectados por distrofia miotónica, incluida la base de datos francesa DM-Scope (Observatorio francés de distrofias miotónicas), deberían conducir a una mejor comprensión de la enfermedad con el fin de dar con nuevas vías terapéuticas.

aumentar (especialmente en las células sexuales durante su formación). Esta es una de las

razones por las que el número de repeticiones aumenta con cada generación.

Intensidad de los síntomas y número de repeticiones CTG

La relación entre el número de repeticiones CTG y la gravedad de los síntomas no está clara.

No obstante, los síntomas son más precoces y graves si su número es elevado.

El número de repeticiones CTG varía de un enfermo a otro, de un órgano a otro de una misma persona y a lo largo de su vida. Salvo excepciones, aumentan también con cada generación (fenómeno conocido como «anticipación»), lo que provoca que la enfermedad se vaya agravando generación tras generación.

Transmisión de la enfermedad Y CONSEJO GENÉTICO

Existe un 50 % de riesgo de que los hijos sean portadores de la anomalía genética y de que padezcan la enfermedad (transmisión autosómica dominante) si un miembro de la pareja (padre o madre) está afectado. Normalmente, la enfermedad se va agravando con cada generación. Poner al corriente al entorno familiar de la persona afectada es primordial para que todos puedan informarse acerca de la enfermedad y sobre la posibilidad de solicitar una consulta de consejo genético.

Informarse sobre la enfermedad

Saber que se tiene la enfermedad y estar informado sobre ella permite conocer los riesgos para prevenirlos, si es necesario, así como beneficiarse de un seguimiento médico y tratamiento adaptados.

En ciertas manifestaciones de la enfermedad (por ejemplo, cardíacas), la ausencia de seguimiento puede tener consecuencias graves (riesgo de muerte súbita).

Además, se pueden proporcionar recursos de apoyo (educación, empleo, vida cotidiana, etc.) y

ayudas tan pronto como las dificultades lo requieran.

Saber para decidir

Es importante que los diferentes miembros de la familia de una persona afectada sean informados de la existencia de la enfermedad. Así, podrán tomar decisiones para sí mismos, para sus hijos ya nacidos o por nacer, y establecer el seguimiento médico y social adecuado. Informar a los familiares no es fácil, pero no hacerlo puede tener consecuencias para ellos.

Aunque una persona no desee tomar medidas preventivas para sí misma, no se puede imponer esta decisión a otros miembros de la familia. Estos deben disponer de toda la información necesaria para decidir qué es lo que más les conviene. En especial, deben poder elegir saber (o no saber) si están afectados o no, si hacer uso del diagnóstico prenatal en caso de que deseen tener hijos, etc. Decisiones que solo pueden tomarse después de que fuentes fiables den respuesta a todas las preguntas necesarias.

Consulta de consejo genético

El consejo genético se ofrece a cualquier persona perteneciente a una familia afectada por una enfermedad genética, ya sea directa o indirectamente (niño, madre, padre, hermano, hermana, etc.). En la consulta de consejo genético, el genetista y/o asesor genético informará sobre la enfermedad, su modo de transmisión y el riesgo de estar afectado, de transmitirla y de desarrollarla, así como sobre su tratamiento.

También se abordan las pruebas de diagnóstico: ¿cómo saber si somos portadores de la anomalía genética? ¿A qué edad podemos hacerlas? Si estamos afectados, ¿podemos tener hijos no afectados? ¿Bajo qué condiciones podemos hacer uso de las pruebas de diagnóstico?, etc.

El genetista y el asesor genético suelen estar acompañados por un psicólogo vinculado a la consulta. Así pues, a lo largo del proceso del consejo genético, es posible beneficiarse de información, ayuda en la reflexión y apoyo psicológico si así se desea. En Francia, las consultas de asesoramiento genético están disponibles en todos los centros hospitalarios universitarios (CHU) y en algunos grandes centros hospitalarios generales. Las consultas especializadas en enfermedades neuromusculares colaboran con ellos.

resultados, los padres puedes plantearse interrumpir el embarazo (España: ver supuestos Ley 2/2010. El diagnóstico genético preimplantatorio (DGP) permite implantar en el útero de la futura madre embriones que no son portadores de la anomalía genética obtenidos mediante fecundación *in vitro*. No obstante, a pesar del gran esfuerzo físico y psicológico que requiere, el éxito es limitado.

Un niño que nace sin ser portador de la anomalía genética al comienzo de la enfermedad no puede transmitirla.

Las pruebas de diagnóstico para conocer el estatus genético

Se puede investigar la enfermedad de Steinert dado que la anomalía genética que la causa es conocida.

• Saber si somos portadores de la anomalía genética

Las pruebas de diagnóstico presintomático pueden realizarse en adultos una vez que hayan alcanzado la mayoría de edad.

De manera excepcional, en Francia se pueden realizar en menores de edad a partir de los 10 años, antes de que aparezcan síntomas; ya que si el niño la padece, se puede poner en marcha una vigilancia cardiaca (se trata entonces de un beneficio médico real tal y como estipula la ley francesa que autoriza el diagnóstico presintomático en los menores).

• Saber si un feto es portador

El diagnóstico prenatal (DPN) permite, a partir del tercer mes de embarazo, saber si el feto es o no portador de la anomalía. Sin embargo, no permite saber qué forma presentará la enfermedad que el niño tiene riesgo de desarrollar.

Aparte de reflexionar antes de un embarazo, también se debe pensar en realizar un diagnóstico prenatal, ya que, en función de los

La enfermedad puede afectar a toda la familia. No debemos ocultarla.

«Saber o no si éramos portadores de la anomalía genética y cuándo hacer la prueba fueron preguntas decisivas para nosotros. A nuestro hijo se le diagnosticó la distrofia miotónica de Steinert con 27 años. Tras haberse enfrentado ya a dificultades, sobre todo en el ámbito escolar, fue su forma de caminar lo que nos llevó a consultar a los neurólogos. Cuando se confirmó genéticamente el diagnóstico, la genetista nos explicó que tanto uno de nosotros, como nuestro segundo hijo y el resto de la familia podíamos ser portadores de la anomalía genética.

Nuestras respectivas posiciones resultaron ser muy diferentes: yo quería saber mi condición genética, pero mi esposa no. Respeté su elección. Nuestro segundo hijo prefirió esperar el momento oportuno para elegir. Fue necesario un tiempo para que cada uno se decidiera. Mientras tanto, mi esposa y yo nos considerábamos “portadores conjuntos” de la mutación. Esto nos ayudaba a mantener un ambiente familiar tolerable y a actuar tras el diagnóstico de la enfermedad. Nos hicimos la prueba un año después: yo era portador de la anomalía genética y no mi esposa. Tampoco mi segundo hijo, que se había hecho la prueba por su cuenta.

Si saberlo es importante para uno mismo, también lo es para informar a otros miembros de la familia. La responsabilidad que sentíamos hacia ellos aumentó. Especialmente, porque una de mis sobrinas estaba embarazada en aquel momento, por lo que el diagnóstico tenía consecuencias reales. Hablar de la existencia de la enfermedad nos obliga a enfrentarnos a las reacciones de la familia. Lleva mucho tiempo asimilar sus consecuencias a nivel humano y tenerlas en cuenta; es algo que va más allá del número de repeticiones CTG que indican la gravedad. Mi madre, por ejemplo, negó la enfermedad; mis hermanas, en cambio, se reunieron con un genetista y un psicólogo. Ellas también son portadoras y han informado a sus hijos. Solo una de mis sobrinas es portadora con pocas repeticiones CTG. Ha superado embarazos difíciles y ha recurrido al diagnóstico prenatal con sus hijos, lo que no hubiese podido hacer si le hubiésemos ocultado la enfermedad.»

Síntomas, evolución y TRATAMIENTO

--La enfermedad de Steinert puede manifestarse a través de diferentes síntomas. No todas las personas con esta enfermedad presentan la totalidad de los síntomas. La afectación, gravedad y evolución varían de una persona a otra. El seguimiento médico regular en una consulta multidisciplinar permite realizar el seguimiento de la evolución de la enfermedad y establecer un tratamiento principalmente preventivo y sintomático que se va reajustando con el tiempo. Seguir los tratamientos (medicación, ventilación asistida, etc.) limita el empeoramiento de la enfermedad y ayuda a sentirse mejor en la vida cotidiana.

Aparato muscular

- Músculos afectados: extremidades (++) pies y manos), espalda, cara (masticadores), cuerdas vocales o tubo digestivo.
- Dificultad (o incapacidad) para caminar, riesgo importante de caídas, rigidez (p. ej.: dificultad para relajar el puño tras haberlo cerrado) y fatiga muscular (problemas acentuados por el frío) • Dificultad para masticar • Boca abierta (rostro elongado, rostro hierático...), voz nasal, párpados caídos y dificultad para cerrarlos en posición acostada... • Problemas de deglución (dificultad para tragar).

Tratamiento

- Fisioterapia suave adaptada con aplicación de calor para mejorar la sensación de rigidez • Trabajo postural • Actividad física regulada Entrenamiento muscular suave y frecuente (como natación) para mejorar la capacidad respiratoria y la resistencia
- Medicamentos contra la miotonina; aunque de eficacia incierta y con posibles efectos secundarios cardíacos (reconocimiento obligatorio previo a su prescripción)
- Analgésicos contra los dolores musculares • Productos de apoyo, asistencia personal, etc.

Aparato respiratorio

- Infecciones broncopulmonares frecuentes • Mala ventilación pulmonar (debido a la debilidad de los músculos respiratorios) y dificultad para la eliminación de CO₂ (hipercapnia) durante la noche • Apneas del sueño.

Tratamiento

- Seguimiento regular
- Exploraciones funcionales respiratorias (EFR), registro del sueño Ventilación no invasiva (con máscara, etc) especialmente por la noche
- Fisioterapia respiratoria (tos asistida, limpieza bronquial)
- Antibióticos en caso de infección.

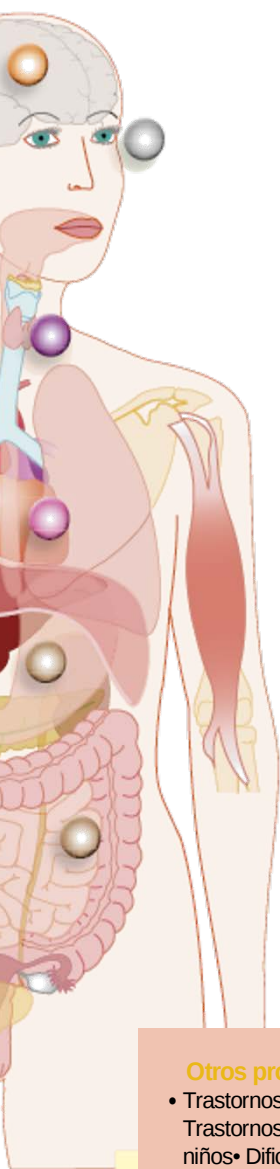
Sistema endocrino

- Afectación de las glándulas endocrinas (especialmente tiroides, paratiroides y páncreas) • Trastornos de la tiroides (quistes, hipertiroidismo, etc.)
- Alteración del metabolismo del azúcar con riesgo de diabetes tipo II por resistencia a la insulina • Disminución de la tasa de hormonas gonadales (testosterona) • Disminución parcial de la fertilidad.

Tratamiento

- Dosis regulares de hormonas
- Seguimiento por parte de un endocrino en caso de dificultades; tratamientos farmacológicos adaptados (generalmente por vía oral) • Control del consumo de alimentos azucarados • Atención: el uso de estatinas como hipolipemiante) está contraindicado en personas con enfermedades neuromusculares.





© AFM / M. Gilles

Sistema nervioso

- Fuerte necesidad de dormir durante el día (relacionado o no con una mala ventilación pulmonar)
- Trastornos de las funciones cognitivas (dificultades en el aprendizaje, alteración del nivel intelectual, etc.)
- Trastornos del estado de ánimo (ansiedad, impulsividad, irritabilidad, depresión, etc.)
- Apatía.

Tratamiento

- Seguimiento por parte de un logopeda y un terapeuta ocupacional
- En caso de dificultad en el aprendizaje, evaluación neuropsicológica temprana
- Según el caso, educación (y empleo) adaptado en entornos ordinarios o especializados
- Seguimiento psicológico
- Medicamentos psicoestimulantes.

Sistema ocular

- Aparición de cataratas precoces (opacificación del cristalino del ojo)
- Disminución de la visión.

Tratamiento

- Intervención quirúrgica del cristalino
- Rehabilitación ortóptica.

Aparato cardiovascular

- La afectación cardíaca no es visible y puede producirse incluso si el daño en las extremidades es leve
- Trastornos del ritmo (arritmia cardíaca, etc) y de la conducción cardíaca
- Molestias cardíacas o insuficiencia cardíaca hasta en persona jóvenes.

Tratamiento

- Esencial la revisión regular cardiológica
- Revisión anual (electrocardiograma simple y de 24 h)
- Implante de un marcapasos o un desfibrilador si es necesario.

Aparato digestivo

- Afectación de la musculatura lisa del tubo digestivo
- Trastornos de la deglución (dificultades para tragar la comida, etc) con o sin falsa vía
- Reflujo gastroesofágico (RGE)
- Trastornos del tránsito intestinal (estreñimiento, diarreas o dolores)
- Cálculos biliares (a veces con dolor).

Tratamiento

- Adaptar la textura y variedad de los alimentos (incluir fibra en la dieta)
- Comer despacio y masticar bien
- Adaptar la postura
- Nutrición enteral (por gastrostomía) en caso de grandes dificultades. Medicamentos contra el estreñimiento y reflujo gastroesofágico (RGE); levantar el pecho después de las comidas por el RGE
- Extirpación de la vesícula biliar (colecistectomía) si el dolor es intenso.

Otros problemas

- Trastornos del sueño
- Mucha fatiga
- Trastornos auditivos, especialmente en niños
- Dificultades de elocución
- Embarazo: riesgo de aborto, parto complicado
- Calvicie precoz en hombres
- Pelo fino y frágil en mujeres
- Sensibilidad cutánea.

Tratamiento

- Ventilación asistida por la noche en caso de trastornos del sueño. Si no, medicación psicoestimulante como modafinilo (principio activo)
- Seguimiento logopédico para la elocución
- Atención especial durante el embarazo de un equipo familiarizado con la enfermedad (informar al equipo médico de la enfermedad).

Vivir con la enfermedad de Steinert

La organización vital va a depender de la manera en la que se manifieste la enfermedad de Steinert. Las formas más leves permiten llevar una vida casi normal, mientras que las más graves requieren de un apoyo constante y temprano, en especial en el ámbito escolar. En todos los casos, son necesarios ciertos ajustes a medida que avanza la enfermedad.

Seguimiento médico

- **Se recomienda seguimiento regular.** La consulta multidisciplinar neuromuscular propone un seguimiento médico regular con diferentes especialistas (neurólogo, cardiólogo, neumólogo, etc.). Esto permite vigilar la evolución de la enfermedad y los diferentes síntomas para poder escoger el tratamiento adecuado. Es el médico quien, en función del estado de salud, fija la frecuencia de las visitas y las pruebas necesarias. En cardiología, donde la vigilancia debe ser continua incluso en ausencia de otros síntomas (pues existe riesgo de muerte súbita), se aconseja una visita al año.

Este seguimiento permite hacer un electrocardiograma, un Holter ECG, una ecografía cardiaca, etc.

La tarjeta francesa de cuidados y urgencias «enfermedad de Steinert»

En Francia esta tarjeta recoge la información médica esencial. La sección «cuidados» está pensada para los profesionales sanitarios. En ella se indican las principales manifestaciones de la enfermedad, puntos que se deben vigilar, particularidades del paciente (tratamientos actuales o contraindicaciones), cuidados, datos de contacto del médico encargado del seguimiento, etc. Los pacientes deben llevarla con ellos siempre y la actualiza su médico de referencia. En Francia se solicita en la consulta neuromuscular.

Entidades miembros de Federación ASEM para informarte y apoyarte en España

1. BENE Bilbao 944 480 155 // 688 637 117 www.asociacionbene.com
2. ARENE Álava 945 200 836 www.arene.es
3. GENE San Sebastián 943245611 // 943279897 www.gene.eus
4. ASNAEN Pamplona 646 438 964 www.cocemfenavarra.es/entidades/neuromuscular/
5. ASEMPA Gijón 985 165 671 // 655 409 629 <https://asemasturias.wordpress.com/>
6. ASEM Galicia Vigo 986 378 001 www.asemgalicia.com
7. ASEM CAN Santander 942320579 // 616202732 www.asemcantabria.org
8. ASEM MADRID 917 737 205 // 917 736 414 www.asemmadrid.org
9. ASEM ARAGÓN Zaragoza 976282242 ext.4 // 617483975 www.asemaragon.com
10. ASEM CATALUNYA Barcelona 932744 983 / 933469 059 www.asemcatalunya.com
11. ASENECAN Las Palmas de Gran Canarias 928246236 // 690861840 www.asenecan.org
12. ASEM CLM Talavera de la Reina (Toledo) 925 813 968 / 639 348 438 www.asemclm.com
13. AEPEF Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar www.aepcf.org
14. ELA Asoc. Española contra la Leuco distrofia 912 977 549 www.elaespana.com
15. Fundación Ana Carolina Díez Mahou www.fundacionanacarolinadiezmahou.com
16. AEPMI Enfermos de Patologías Mitocondriales 618789068 <http://www.aepmi.org/es/>
17. AMES As. Miastenia de España 963971222 Ext.336 // 610568550 www.miaستنia.org
18. FUNDAME Fundación Atrofia Muscular Espinal 634238004 www.fundame.net
19. ASENSE-A Andalucía 617 217 944 www.asense-a.org
20. ASEM GRA Granada 635 29 22 10 <https://asemgranada.blogspot.com/>
21. ASENCO Córdoba 649 04 17 34 <http://www.asencordoba.org/>
22. ASEM CV Comunidad Valenciana Tel 963 514 320 www.asemcv.org
23. AFENMVA Valencia 629 157 295 // 963.638.332 www.afenmva.org
24. AEE POMPE 943 509 402 www.asociaciondepompe.org
25. AMC-Es Artrogriposis Múltiple Congénita 913016464 // 634817897 www.amc-esp.blogspot.com
26. FSDH-Spain Facioescapulohumeral España 642 941 219 www.fshd-spain.org

MÁS INFORMACIÓN

La monitorización de la respiración es también importante ya que este tipo de problemas son frecuentes. Por ello, se realizan exploraciones funcionales respiratorias (EFR) y registros del sueño.

En relación con la atención a las personas afectadas en España, se puede acceder al mapa de recursos sociosanitarios que está disponible en la web de ASEM: <https://www.asem-esp.org/base-datos/mapa-de-recursos-sanitarios/>

• **Tratamientos.** Solo el médico sabe qué tratamiento se adapta mejor a cada situación, pues cada paciente recibe una prescripción individualizada.

La automedicación puede ser muy perjudicial para la salud. Es importante que se siga correctamente el tratamiento prescrito, ya sea a través de medicación, ventilación asistida o sesiones de fisioterapia. Así se evita que la enfermedad se agrave y se viva mejor cada día. En Francia están cubiertos al 100 % por el seguro de enfermedad.

- **Deben tomarse ciertas precauciones para todo tipo de anestesia.** Ciertas sustancias están proscritas o necesitan de una vigilancia específica. Ante la posibilidad de necesitar una anestesia (incluida la dental), es necesario comunicarle al médico la enfermedad

y las precauciones que se deben tomar. Este puede ponerse en contacto con su médico de referencia.

Escolaridad

Algunos niños pueden presentar de forma temprana problemas cognitivos, fatigabilidad más o menos importantes, somnolencia y lentitud ajenas a su voluntad. Estas manifestaciones (muy marcadas en la forma infantil de la enfermedad) pueden afectar negativamente a la escolaridad. Conocerlas, sobre todo mediante una evaluación neuropsicológica, y tenerlas en cuenta lo antes posible, permite aplicar las medidas de apoyo adecuadas para un desarrollo psicológico armonioso y una escolaridad más fácil.

Concretamente, cuando la situación lo requiere, se puede establecer una Adaptación Curricular Individualizada (ACI) que reúne las medidas y medios



© AFM-Téléthon / Jean-Jacques Bernard

de compensación que deben aplicarse para facilitar la escolaridad del niño. Debe haber una comunicación continua con los docentes del niño o joven. La solicitud la realizan el orientador del centro educativo y los equipos de orientación específicos.

Empleo

La enfermedad no es incompatible con el desempeño de un trabajo,

especialmente las formas más moderadas. No obstante, para ciertas personas no es posible la actividad profesional en el mercado ordinario de trabajo; por lo que una buena solución es posiblemente el empleo con apoyo. La aparición o el agravamiento de la enfermedad en la edad adulta durante el transcurso de la vida profesional pueden crear obstáculos para ejercer un trabajo y para las responsabilidades habituales:

La trayectoria educativa y profesional debe preparar la autonomía

«Nuestro hijo, que tiene la enfermedad de Steinert, tuvo una escolaridad caótica. Nosotros no entendíamos qué pasaba y nos sentíamos impotentes. Pensábamos que la causa de sus dificultades eran la lentitud y la pereza; así que aplicamos métodos estrictos aunque poco eficaces. Más tarde, el seguimiento psicológico y nuestro cambio de perspectiva nos ayudaron a dejar de negar sus dificultades. Lo diagnosticaron con 17 años y nuestro "alivio" de saber, por fin, el origen de sus dificultades vino acompañado también de un sentimiento de culpa por haber sido tan severos. Esto nos permitió considerar una orientación profesional más adecuada. Una formación en carpintería y la oferta de trabajo en un centro especial de empleo permitió a nuestro hijo poder sentirse realizado en el mundo laboral y llegar a ser independiente. Para nuestra hija, también afectada, un diagnóstico temprano a los 9 años le permitió acceder mucho antes a un seguimiento apropiado. Definimos mejor la frontera entre estimular y no ir demasiado lejos. Sin mencionar la existencia de su enfermedad en el colegio (en nuestra opinión, eso no habría ayudado), la ayudamos con sus estudios cuando era necesario. Después de haber seguido con normalidad los cursos hasta que acabó el instituto, optó por un ciclo superior de estética que obtuvo en 3 años. A pesar de nuestras esperanzas, la inserción profesional ordinaria no fue posible debido a la fatiga y a una cierta dificultad para tomar iniciativas. Después de un año de inactividad laboral, se optó por un trabajo en un empleo con apoyo como hizo su hermano. Visitamos varios centros con el fin de encontrar alguno bien situado, que se correspondiera a su nivel y que pudiera ofrecerle trabajos atractivos. Así, pudo probar diferentes trabajos durante unas horas y después la contrataron en el centro que eligió. Ahora vive sola en un apartamento.

La trayectoria profesional de mis hijos me ha obligado a volver a pensar en la cuestión de su autonomía e inserción laboral. Quería que fueran independientes. Cada uno de ellos lo consiguió de manera diferente y obviamente no fue fácil. Hubo que adaptar sus necesidades a los efectos de la enfermedad con sus personalidades, su madurez, etc. No es fácil admitir que tu hijo ya adulto tiene que optar por trabajar en un empleo con apoyo; pero si le permite ganar autonomía y ser independiente, entonces estoy convencido de que es una buena elección.»

[N. de la T.: Tanto este testimonio, como todos los demás del texto, recogen las palabras textuales de personas que viven en Francia y reflejan sistemas de actuación seguidos en este país.]

Al fin, vivo como quiero y me toman en serio

«Estoy muy orgullosa de poder vivir a día de hoy con independencia de mis padres y de haber aceptado trabajar en el centro especial de empleo que escogí siguiendo mi propio criterio. Trabajar en el marco de un empleo ordinario no me convenía, especialmente por el ritmo. Requería rendimiento, era estresante. En mi centro estamos bien supervisados, yo me encargo del cableado eléctrico. Al principio, hacía tareas convencionales, después, poco a poco, los instructores me fueron conociendo y me confiaron tareas más complejas. Confiaron en mí. Eso fue un cambio, porque antes y especialmente durante mi escolaridad, estaba desanimada. No me salían las cosas como quería, tenía dificultades para aprender. Mis amigos y mi madre me ayudaban, pero me faltaba tiempo para todo. Aquí realmente recuperé la confianza en mí misma, me siento mucho más capacitada. He hecho amigos y puedo apoyarme en una instructora con la que me llevo bien.

Vivo sola en un apartamento y yo me organizo. Como me cuesta levantarme por las mañanas y he llegado tarde al taller varias veces, una persona viene a casa por la mañana. Así, sé que tengo que levantarme y eso me motiva. Alguien se encarga de las tareas domésticas y yo me ocupo de la compra, pero me la llevan porque no tengo suficiente fuerza.

Cuando digo que trabajo en el centro especial de empleo, la reacción de los demás no siempre es positiva. Al principio me molestaba, pero ahora no me importa. No afecta a la confianza que tengo en mí misma. Trabajar y vivir así hace que me tomen en serio. Me siento escuchada, tengo cosas importantes que decir y quiero que me escuchen. Sé que no hago todo lo que quiero debido a mi discapacidad, pero estoy empezando a vivir como todo el mundo. ¡Quiero vivir positivamente!»

dificultades motoras para realizar ciertos gestos, fatiga (física y/o moral), entre otras.

Existen medidas que permiten continuar desempeñando un empleo, como la adaptación del puesto de trabajo (asistencia personal, productos de apoyo, modificación de los horarios de trabajo, etc.). Es aconsejable actuar antes de que aumenten las dificultades; así como ponerse en contacto, principalmente, con la entidad ASEM de referencia.

Vida social

Cada persona con miotonía de Steinert experimenta la enfermedad de diferentes maneras dependiendo de su historia, su personalidad,

relaciones familiares, sociales, profesionales y evolución de su afección. Una vida social variada ayuda a sentirse bien e independiente. Es importante salir de casa para, por ejemplo, ir de compras, pasear, compartir el tiempo libre con otros, formarse, ir de vacaciones, etc. Esto puede requerir organización, anticipación y ayuda. Las dificultades emocionales, motoras o fisiológicas a veces pueden limitar esta vida social. El apoyo del entorno y el recurrir a terceras personas pueden ayudar a la persona a superar estos inconvenientes.

Dificultades emocionales y ayuda psicológica

Muchas personas que padecen la enfermedad experimentan

dificultades emocionales.

Los cambios de humor son bastante frecuentes. Se manifiestan a través de una moral baja, apatía, irritabilidad o impulsividad, entre otros. Es lo que los especialistas llaman pseudodepresión.

Estos problemas vienen acompañados de un rechazo al cambio o miedo a empezar nuevas relaciones y situaciones. La fragilidad emocional asociada a un estado de fatiga frecuente puede ser perjudicial para las relaciones, la vida social o profesional. Puede tener un impacto en el entorno, que puede preocuparse por la persona. Algunas pueden retraerse en sí mismas para evitar aquello que pudiera generarles estrés.

Cuando todas estas dificultades complican el día a día y acentúan la sensación de malestar, el apoyo psicológico mediante consultas regulares puede ayudar a hacer un balance de estas y otras cuestiones fundamentales de la vida. En el caso de dificultades como una depresión demasiado invasiva, se prescribe la medicación apropiada. En Francia, se ofrece apoyo psicológico en la mayoría de las consultas multidisciplinares neuromusculares. Los psicólogos pueden recibir a las familias afectadas por la enfermedad y/o remitirlas a un psicólogo local (consulta privada).

Prestaciones por discapacidad

La Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social recoge las prestaciones por discapacidad como un derecho.

Este medio de compensación es una solución técnica, humana y organizativa que ayuda a personas con discapacidad y les permite llevar a cabo lo que no podrían hacer sin este apoyo. Estas ayudas atañen a todos los ámbitos de su vida: en casa, en el colegio, en el trabajo, en la vida social, etc.

Ir al psicólogo durante 2 años me ha ayudado mucho

«Soy portador de la anomalía genética responsable de la enfermedad de Steinert que tiene mi hijo. Yo no tengo apenas síntomas. Cuando descubrí que era portador de esta anomalía genética, casi me sentí aliviado porque pensé que podía manejar la noticia. Sin embargo, a pesar de sentirme fuerte, tuve un gran sentimiento de culpa que no podía quitarme de encima. ¿De qué era culpable? Me reuní con el psicólogo de mi consulta habitual para hablar de ello. Le dije que no quería empezar un trabajo de análisis sino un acompañamiento. Me remitió a una psicóloga con la que empecé una psicoterapia. Me llevó dos años encontrar un equilibrio y deshacerme de mi culpa. Durante este período, empecé a pintar con acuarelas y algunos cuadros me permitieron darme cuenta de que salía del túnel, que tenía otra visión. Por su parte, mi hijo también comenzó un seguimiento psicológico que fue muy beneficioso para él.

La enfermedad separa de golpe la vida en dos: la vida soñada de antes y la vida real de ahora con la enfermedad. Estas dos partes deben reconciliarse para seguir viviendo de la mejor forma posible.»

La elección de los medios de prestación se basa en la evaluación de las necesidades de la persona afectada para responder de la mejor forma posible a la situación en su conjunto; de este modo, mejoran su calidad de vida y ayudan a su entorno.

- **Productos de apoyo.** Deberían tenerse en cuenta en cuanto sea necesario, sin esperar a que las dificultades sean demasiado grandes. Recurrir a un producto de apoyo es a veces difícil de aceptar porque es una señal de que la enfermedad está ahí y evoluciona. Sin embargo, cuando responden bien a las necesidades de la persona, los productos de apoyo proporcionan todo el bienestar y la ayuda que se espera de ellos. Por ejemplo: bastón para caminar más seguro, scooter, silla de ruedas eléctrica, grúa o cama y colchón adaptados.

- **Asistencia personal.** Este personal cualificado interviene en las actividades de la vida cotidiana (aseo personal, desplazamientos dentro y fuera del domicilio o participación en la vida social). Para que todo funcione, la elección de los profesionales que intervienen como asistentes personales no puede hacerse al azar, como tampoco la comunicación que se mantenga con ellos en el día a día. En especial, es importante formular con claridad los requisitos y necesidades para que nos puedan entender mejor y poder así, obtener una respuesta adecuada por su parte.
- **Adaptación de la vivienda.** Puede implicar la adaptación del baño y el inodoro, entre otros. De igual manera, puede incluir la adaptación de los vehículos.

En Francia**www.afm-telethon.fr****www.myobase.org****Encyclopédie Orphanet grand public**<http://www.orphanet.fr>**Infome Saber y Entender, AFM-Téléthon:**

- *S'autoriser à souffler*, 2014
- *Prestation de compensation et maladies neuromusculaires*, 2014
- *Les aides humaines à domicile*, 2013
- *Emploi et maladies neuromusculaires*, 2009
- *Vacances et maladies neuromusculaires*, 2014

Documentos traducidos:

- El diagnóstico de las enfermedades neuromusculares, 2017
- Consejo genético y enfermedades neuromusculares, 2008
- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires, 2014
- Evaluación neuropsicológica y enfermedades neuromusculares, 2013
- Función digestiva y enfermedades neuromusculares, 2010
- Atención respiratoria y enfermedades neuromusculares, 2010
- Escolarización y enfermedades neuromusculares, 2013

Agradecimientos traducción:**Texto original:** AFM-Téléthon**Traducción al español (2020):** Lara Muñoz Vide y Elena Sánchez Trigo (Universidade de Vigo) Vigo, España.**Revisión experta:** Thais Pousada García (terapeuta ocupacional)**Coordinación en España:** ASEM Galicia (Vigo-España) www.asemgalicia.com para la Federación ASEM (Barcelona) <http://www.asem-esp.org/>**Editada:** en Barcelona por Federación ASEM 2020 ISSN: 2340-7824**Serie:** Saber y Entender. Informe
AFMTÉLÉTHON
 INNOVER POUR GUERIR


asem
 Federación Española
 de Enfermedades
 Neuromusculares
*Declarada de Utilidad Pública***Association reconnue d'utilité publique**

1, rue de l'internationale – BP 59 – 91002 Evry cedex
 Tél: 33 (0) 1 69 47 28 28
 Fax : 33 (0) 1 60 77 12 16 Siège social: AFM-Institut de Myologie
 47-83, boulevard de l'Hôpital – 75651, Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr

www.asem-esp.org
info@asem-esp.org
 Tel. 934 516 544