



SABER &
ENTENDER

INFORMES



URGENCIAS y enfermedades neuromusculares

¿Cómo responder ante una urgencia sanitaria? En caso de dificultades respiratorias, problemas cardíacos, fracturas, problemas digestivos graves, etc. lo primero que hay que hacer es llamar a Urgencias Médicas (112). Es lo mejor para ponerse en contacto con un médico de urgencias que sabrá tomar las decisiones correctas y activar la asistencia adecuada.

Cuando se produce una urgencia, pensar en todo es complicado. Por ello, es importante preparar de antemano un kit para estas situaciones, tener a mano los números de teléfono para contactar en caso necesario y la tarjeta sanitaria. Hay que pensar también en prevenir. Saber detectar los signos de dificultades cardíacas, respiratorias o digestivas, conocer técnicas de primeros auxilios y cuidarse mediante un seguimiento médico periódico permite limitar los riesgos ante una situación de emergencia.

SITUACIONES de urgencia

En las enfermedades neuromusculares, las urgencias sanitarias suelen producirse cuando una de las funciones vitales del organismo, ya debilitada por la enfermedad, se deteriora repentinamente. Estas situaciones agudas ponen en peligro el pronóstico vital o funcional a corto plazo.

Urgencia respiratoria

En algunas enfermedades neuromusculares, la respiración no es lo suficientemente eficiente para eliminar el CO₂ producido por el organismo y proporcionar el oxígeno necesario. El CO₂ tóxico se acumula en la sangre (hipercapnia) y falta O₂ (hipoxia). Hasta un cierto punto, el organismo puede hacer frente a esta situación. Sin embargo, con la aparición de algún otro evento (como una congestión bronquial, infección, situación de estrés importante, falsa vía, tubo bloqueado o un ventilador mal ajustado) la situación puede empeorar repentinamente y se produce una urgencia respiratoria.

Urgencia cardiovascular

El corazón es un músculo que se contrae rítmicamente como resultado de una estimulación eléctrica interna regular. Un problema en esta señal eléctrica (inicio de la señal, conducción cardíaca, etc.) provoca trastornos del ritmo cardíaco (aceleración,

ralentización o irregularidad). Las alteraciones graves del ritmo o en la conducción pueden provocar una parada cardíaca. Los daños en el músculo cardíaco (cardiomiopatía) le restan fuerza y le impiden irrigar los órganos. Esta insuficiencia cardíaca origina urgencias cardiológicas, que son más frecuentes en las distrofias musculares de Duchenne o de Becker, la enfermedad de Steinert, las laminopatías o las desminopatías.

Urgencia digestiva

La ralentización del tránsito intestinal, favorecida por la falta de movilidad, conlleva una acumulación de restos en el tubo digestivo (estómago, intestino, etc.) que puede provocar una situación de urgencia. Por ejemplo, un aumento importante y rápido del volumen del estómago (una comida copiosa, aire en el estómago, malestar, estrés, etc.) en enfermedades neuromusculares en las que el vaciado gástrico está ralentizado (gastroparesia), puede provocar una dilatación gástrica aguda, con importantes problemas respiratorios. El estreñimiento, que acumula las heces en el intestino, puede provocar una obstrucción intestinal parcial o total. Asimismo, la desnutrición o la cirugía de columna (atrofia muscular espinal proximal y distrofia muscular de Duchenne) pueden favorecer la compresión

del duodeno entre la columna vertebral, la aorta y la arteria mesentérica superior (pinza mesentérica).

Urgencia muscular

La rabdomiólisis es un trastorno que provoca una destrucción de las células musculares de diversa intensidad con la liberación masiva de sus componentes (metabolitos, iones, proteínas, etc.) al torrente sanguíneo, algunos de los cuales son especialmente perjudiciales para los riñones.

Este trastorno es más frecuente, por ejemplo, en las miopatías mitocondriales, las glucogenosis musculares, las lipidosis y las canalopatías musculares. Puede producirse por un esfuerzo físico, ayuno, fiebre o un episodio de frío. Sus síntomas son dolores musculares y/o parálisis de los músculos, y orina oscura.

Otras urgencias

Pueden producirse, asimismo, urgencias «ordinarias», como sucede con la mayor parte de las personas: fracturas, apendicitis, obstrucción intestinal o problemas cardíacos independientes de la enfermedad. Cuando se requiere una intervención quirúrgica de urgencia, es necesario tomar precauciones anestésicas en función de la enfermedad neuromuscular. Estas se especifican, para algunas enfermedades neuromusculares, en las Guías de urgencias publicadas en el sitio web de Orphanet en español

 [https:// www.orphanet.es](https://www.orphanet.es)

ÍNDICE

Situaciones de urgencia	2
Reaccionar ante una urgencia.....	4
En urgencias, ¿qué sucede?	5
Pensar en prevenir.....	7

¿Cuándo llamar a Urgencias? Signos a los que prestar atención

Respiratorios

- Sudoración excesiva en el rostro (parte superior de los labios y alas de la nariz)
- Coloración azul de la piel de las extremidades (dedos y uñas) y de los labios
- Desorientación (discurso confuso...).



Metabólicos / Musculares

- Incapacidad repentina para moverse, tras un esfuerzo, un ayuno prolongado o una ingesta elevada de azúcar
- Dolor muscular difuso
- Edema muscular (hinchazón)
- Orina oscura



Cardíacos

- Molestias recurrentes
- Pérdida de conocimiento
- Dolor en el pecho
- Gran dificultad para respirar, parada respiratoria
- Palpitaciones: el corazón late muy rápido o de manera irregular.



Otras urgencias

- Traumatismos: caída, fractura, herida sangrante, quemadura...
- Miembro paralizado, dificultad para hablar
- Ausencias (mirada perdida y sin reacción)
- Comportamiento inusual, extraño, agitado o sin energía
- Pérdida de conocimiento.



© missbobbit - Fotolia.com

Digestivos

- Dolor de estómago intenso
- Fiebre
- Dolor bajo el esternón
- Mal aliento
- Hinchazón del vientre
- Vómitos con contenido gástrico o bilis
- Interrupción de la emisión de heces y gases
- Diarrea.



Estar atento a los síntomas para detectar una urgencia

- Si se encuentra mal: llame a las personas de su entorno y/o a un cuidador. Puede ser necesario acudir a un médico rápidamente. No espere. Es mejor alertar por nada que no alertar y ponerse en peligro.
- Las personas del entorno o los cuidadores habituales pueden notar cambios que el enfermo puede no percibir o a los que no da importancia. Confiar en ellos puede ser una buena forma de estar alerta.

En caso de problemas: llamar al 112

Indicadores para evaluarse a uno mismo e informar al médico

- **Frecuencia respiratoria.** El número de respiraciones por minuto suele estar entre 16 y 20.

Contar el número de elevaciones de la caja torácica en un minuto. Si es más de 25 o 30 (demasiado rápido) o menos de 16 (demasiado lento) es un signo de alerta.

- **Presión arterial.** Utilice un aparato digital de los disponibles en el mercado para tomar la tensión. Preferiblemente con manguito para el brazo (mediciones más fiables) o la muñeca. Coloque el aparato alrededor del brazo o la muñeca y enciéndalo. Tras unos segundos, indicará un primer valor: es la presión arterial sistólica. Si es superior a 140 (mmHg) o inferior a 100 (mmHg) en reposo, puede haber una disfunción cardiovascular.



© vtapix / iStock

- **Estado de conciencia.** Examinar la apertura de los ojos en respuesta a una simple orden como «abre los ojos», al sonido de una palmada o a un pellizco. Cuanto más lenta sea la reacción, más alterado estará el estado de conciencia. Si la persona no recuerda su nombre o sus palabras son incoherentes, se trata de una urgencia (llame al 112).

- **Frecuencia cardíaca.** Se evalúa tomando el pulso en reposo en la muñeca (o en el cuello). Colocar 2 dedos en la parte interior de la muñeca en el lado del pulgar (arteria radial) y contar los latidos durante un minuto. Un valor inferior a 50 latidos/min o superior a 110 latidos/min en reposo puede indicar un problema cardíaco.



© F.Schmidt - Fotolia.com

REACCIONAR ante una urgencia

En una situación de urgencia, es vital reaccionar rápida y adecuadamente. Mantener la calma, tranquilizar a la persona, llamar a los servicios de urgencias, describir la situación con claridad, aplicar las técnicas de primeros auxilios, aportar la documentación médica útil para cuando llegue el equipo médico, etc.



Un familiar o allegado se encuentra en una situación de urgencia



Llame al 112 (Urgencias médicas)

- Un teleoperador, asistente de regulación médica (PARM) le atiende. Crea una ficha de información (nombre, dirección, datos administrativos...) de la persona.
 - Evalúa la naturaleza y la gravedad de su situación haciéndole preguntas.
 - Transfiere la llamada al médico si lo considera necesario. El médico puede hablar con usted y pedirle más detalles médicos. ¿Cómo respira la persona? ¿Le falta el aire, está congestionada...? ¿Tiene la piel azulada? ¿Cómo late su corazón? ¿Está consciente o no? ¿Agitada? ¿Puede moverse? ¿Tiene dolor (de estómago, de cabeza, de pecho, etc.)? ¿Ha vomitado? ¿Tuvo diarrea?
- Indique también su presión arterial y su ritmo cardíaco. Diga si está con ventilación asistida, traqueotomía, marcapasos o desfibrilador., etc. Indique los tratamientos médicos actuales.



Decisión

El médico coordinador decide cómo intervenir: enviar al domicilio una ambulancia del Servicio Móvil de Urgencias y Reanimación (SMUR), una ambulancia medicalizada, enviar a los bomberos u organizar una visita al domicilio del médico del Centro de salud o del Punto de atención continuada (PAC).

Si hay intervención en el domicilio



- El médico de urgencias gestiona la intervención: examen de la persona, diagnóstico, primeros auxilios para estabilizar su estado, etc.
- Si la persona necesita ser hospitalizada, el médico se pone en contacto con el servicio de urgencias del hospital local o con el especialista hospitalario para anticipar su ingreso y gestionar una atención más rápida.
- Si hay camas disponibles, será transferida al servicio especializado mejor adaptado para su atención (reanimación cardíaca o respiratoria...).



Actuar mientras llega el personal de urgencias

- Si la persona no respira bien: es mejor dejarla sentada.
 - Compruebe el ventilador: si no funciona, utilice el ventilador de emergencia.
 - Si la persona tiene una traqueotomía, compruebe la cánula, sustitúyala si es necesario, aspire las secreciones.
 - Valore la posibilidad de utilizar el globo insuflador manual si es necesario.
- Si la persona vomita, póngala en posición lateral de seguridad (tumbada de lado) a no ser que haya dificultad respiratoria.
- Si se sospecha que haya una fractura, no se debe mover a la persona.
- Realice los primeros auxilios si es necesario. Apréndalos de antemano.



<http://www.primerosauxilios.org>

Gestionar mejor las urgencias

En España, en algunas comunidades, existe el programa **Alerta Escolar**. Permite que todos los niños escolarizados diabéticos, alérgicos y epilépticos tienen un informe en la Central de Urgencias, de forma que al llamar al 112 y dar sus datos al médico coordinador, salta una alarma con la patología del niño para adecuar el recurso que hay que enviar. Actualmente se ha ampliado a otras patologías como cardiopatías o angioedema.

Existe también **Alerta Corazón** para pacientes que han tenido un infarto agudo de miocardio.


Urgencias:

Llamar a los servicios de socorro 24h/24 es gratis

112 Urgencias médicas	112 Bomberos	112 Se dispone de sistemas adaptados para sordos y personas que oyen mal, video, SMS, chat	112 Europa Urgencias médicas infracciones, peligro
---------------------------------	------------------------	--	--

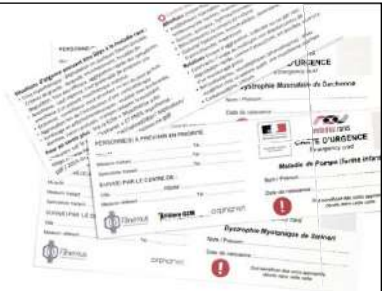


Prepararse para una posible derivación a un servicio de urgencias

- Tener la información adecuada es importante. Consulte el "manual de bienvenida" publicado por el hospital que le corresponde (descargable en su sitio web) para conocer las formalidades de acogida de los pacientes. Consulte también la sección de "urgencias" del sitio web <http://www.112.es/>
- Consulta sanitaria telefónica: 902400116/964244300
- Prepare, con antelación, un "kit de emergencia", con todos los documentos médicos útiles para los trabajadores de urgencias.
 - Los resultados de los últimos controles médicos (respiratorios, cardíacos, etc.).
 - Los tratamientos actuales (últimas prescripciones y medicamentos habituales).
 - El documento de identidad.
 - El testamento vital o documento de voluntades anticipadas.
 - El nombre y los datos de contacto de la persona de confianza.
 - Los datos de contacto de los profesionales sanitarios que le siguen clínicamente.
 - La ficha de las Guías de urgencias" de Orphanet sobre su enfermedad, si esta existe
 -  <http://www.orphanet-urgencias.es/>
- Lleve los documentos cuando vaya a urgencias y, si está ventilado, el ventilador con las mangueras y la batería, y el balón insuflador.
- Haga que alguien cercano le acompañe (puede pedir que se quede con usted en el vehículo de emergencia).

La tarjeta de emergencia: siempre conmigo

- En España, frente a lo que sucede, por ejemplo, en Francia, no existe una tarjeta de emergencia oficial, pero cada paciente puede elaborar una con la siguiente información: sus datos, los de la persona de contacto en caso de emergencia y los de su médico de referencia neuromuscular.
- Puede añadir la ficha de su enfermedad neuromuscular que puede encontrar, si esta existe, en el sitio web de Orphanet (<http://www.orphanet-urgencias.es/>).
- Contiene información genérica esencial sobre su enfermedad además de riesgos vitales, precauciones anestésicas en función de su enfermedad, medicamentos indicados y contraindicados. Es útil para todos los profesionales médicos que le atienden, incluso en urgencias.



EN URGENCIAS, ¿qué sucede?

El servicio de urgencias de un hospital recibe a muchas personas al mismo tiempo. La organización debe permitir que cada uno de ellos reciba la atención adecuada y sea derivado a otro servicio si es necesario, al tiempo que da prioridad a las personas en situación de riesgo vital.

Recepción y evaluación

Si llega al servicio de urgencias a través de Urgencias o de los bomberos, será atendido directamente por este servicio, que ha sido informado de su traslado por el equipo móvil de urgencias. El paciente entra directamente al "box" de críticos y se hace una intervención inmediata.

- Si ya se ha hablado directamente con UCI, Hemodinámica u otro servicio se le lleva directamente a la Unidad de Atención, sin tener que ir a Urgencias.

- Si, después de haber recibido un consejo médico, llega a la sala de urgencias del hospital local por su cuenta, debe acudir a la sala de urgencias y entregar sus documentos

administrativos (tarjeta sanitaria, tarjeta del seguro médico, etc.).

- Al llegar a la sala de urgencias, una enfermera del servicio realiza una evaluación preliminar de su estado para identificar el problema médico y su gravedad. Así, el equipo de urgencias da prioridad a la atención de los pacientes en situación crítica.

A continuación, le recibe el médico de urgencias. Realiza un diagnóstico preciso, prescribe exámenes médicos (análisis de sangre, imagen, etc.) y un tratamiento, que se lleva a cabo in situ. Obtener los resultados de las pruebas puede llevar tiempo y prolongar la espera.

Orientación

Todos los pacientes que llegan a urgencias reciben la atención necesaria en el momento. Después, pueden ser trasladados, con su consentimiento y el de su familia, a otro servicio del hospital o a otro hospital para recibir más tratamiento o, si su estado lo permite, para volver a casa.

Un estrés normal

Ir a urgencias nunca es agradable. La espera, la incertidumbre y el sufrimiento físico pueden aumentar la ansiedad. Estar acompañado por alguien cercano es tranquilizador y puede facilitar el diálogo con el equipo de urgencias. La espera es inevitable en urgencias. Si es demasiado larga o sus síntomas le preocupan o empeoran, indíquelo al personal de urgencias.

Urgencias y enfermedades neuromusculares

En junio de 2018 ASEM Castilla La Mancha elaboró el documento *Urgencias en Enfermedades Neuromusculares*, en el cual se detallan las principales enfermedades neuromusculares, los consejos sobre Anestesia y las guías de urgencias de Orphanet (Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Castilla La Mancha www.asemclm.com)

Además, en España existe la Federación española de enfermedades neuromusculares (Federación ASEM).

Hay 7 centros de referencia para la atención de las enfermedades neuromusculares incluidas dentro de las enfermedades raras (4 en Cataluña, 1 en Madrid, 1 en Andalucía y 1 en Valencia).



<http://www.msc.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>

EN LA PRÁCTICA

• Personas, recursos de información y asesoramiento

- Los médicos de urgencias pueden pedir consejo a:
 - El médico especialista en enfermedades neuromusculares. Sus datos de contacto pueden figurar en su kit de emergencia, previa aceptación.
 - Documentos descargables:
 - En el sitio de Orphanet dedicado a las enfermedades raras hay hojas de emergencia sobre determinadas enfermedades neuromusculares para los médicos de urgencias:

 <http://www.orphanet-urgencias.es/>

- Los documentos informativos sobre las enfermedades neuromusculares están disponibles en el sitio web de ASEM  <https://www.asem-esp.org/publicaciones/>, de ASEM-Galicia (<http://www.asemgalicia.com/biblioteca/>) y en “Saber y entender: fichas técnicas”  (<http://www.asemgalicia.com/nueva-serie-saber-y-entender-fichas-tecnicas-en-la-web-de-asem-galicia/>)



MÁS INFORMACIÓN

Atención específica en las enfermedades neuromusculares

- En caso de insuficiencia respiratoria en las enfermedades neuromusculares, debe controlarse el suministro de oxígeno si hay hipoxia (nivel oxígeno en sangre reducido) y combinarse con la ventilación asistida.
- Algunos antibióticos y anestésicos están contraindicados en la miastenia.
- En la enfermedad de Steinert, las alteraciones del ritmo cardíaco pueden deberse a trastornos de la conducción que deben tratarse con fármacos específicos.
- Para cualquier procedimiento quirúrgico, las modalidades anestésicas deben adaptarse.
- En caso de fractura, los procedimientos de inmovilización deben tener en cuenta las dificultades motoras.
- Algunas enfermedades neuromusculares pueden provocar dificultades para comunicarse y hacerse entender; un familiar puede facilitar la comprensión de los sentimientos de la persona.
- El médico puede indicar otras cuestiones específicas referidas al paciente.



Pensar en PREVENIR

Un seguimiento médico periódico y un tratamiento temprano pueden reducir las situaciones de urgencia. La prevención también consiste en estar alerta para detectar, antes de cualquier empeoramiento, los signos precursores de complicaciones

Seguimiento médico periódico

En cuanto se diagnostica la enfermedad neuromuscular, el seguimiento debe ser periódico y, si es posible, en una consulta multidisciplinar para enfermedades neuromusculares. Estas consultas reúnen a profesionales expertos en la atención a las enfermedades neuromusculares: neuropediatra, neurólogo, médico rehabilitador, cardiólogo, genetista, psicólogo, fisioterapeuta o, por

ejemplo, terapeuta ocupacional. En ellas se hace un balance de la evolución de la enfermedad y, gracias a los controles médicos periódicos, se evalúa su impacto en la respiración, la motricidad, la función cardíaca, etc. Proporcionan una atención médica adecuada, que se reajusta cuando la enfermedad evoluciona.

Atención temprana y periódica

La atención asocia medidas ortopédicas, respiratorias, nutricionales, cardíacas, etc. y medidas compensatorias (ayudas humanas y productos de apoyo). Estas medidas limitan las consecuencias de la enfermedad y preservan la capacidad funcional existente.

Cuanto más precoz, continuada y constante sea la atención, mayor será su carácter preventivo: al actuar sobre todas las funciones del organismo, se reduce el riesgo de un agravamiento repentino de alguna de ellas y la aparición de situaciones de urgencia.

Medidas que deben seguirse

Para reducir las complicaciones:

- seguir el tratamiento y continuar con la atención médica;
- practicar regularmente la tos asistida para evitar la congestión bronquial;
- estar al día con las vacunas. En España se recomiendan vacunas de calendario que protegen frente a 13 enfermedades, entre ellas el neumococo; vacunarse contra la

gripe cada año;

- adaptar la dieta para evitar falsas vías: alimentos triturados, pero ni demasiado pequeños ni que se deshagan fácilmente, beber agua con gel espesante o bebidas carbonatadas si es necesario, etc.;
- llevar una dieta equilibrada y beber suficiente agua;
- evitar periodos de ayuno y respetar las restricciones dietéticas para las enfermedades de riesgo.
- Aprender primeros auxilios
- Puede ser de gran ayuda saber cómo realizar la maniobra de Heimlich en caso de falsas vías graves, utilizar un desfibrilador en caso de parada cardíaca o el balón insuflador manual en caso de dificultades con el respirador o la cánula de traqueotomía. Hay organizaciones que enseñan primeros auxilios: pedir consejo profesional y considerar la posibilidad de formarse en este ámbito.

EN LA PRÁCTICA

Anticipar la urgencia

Algunos síntomas son indicio de una disfunción subyacente y deben ser consultados con el médico.

- Congestión bronquial, fatiga y dolores de cabeza al despertar, somnolencia después de las comidas, etc., indican una progresión de la insuficiencia respiratoria.
- Malestar, latidos cardíacos irregulares, falta de aire o fatiga ponen de manifiesto problemas cardíacos.
- Dolores de estómago, reflujo ácido, rechazo a comer, congestión respiratoria recurrente o, por ejemplo, trastornos del tránsito, son indicio de trastornos digestivos.
- El aumento del tiempo para comer, el rechazo a alimentarse (el niño llora durante la comida) o infecciones pulmonares recurrentes pueden estar asociados a problemas de deglución.
- Signos físicos (dolores de cabeza, tensión, trastornos del sueño, etc.) o psicológicos (gran ansiedad, ira, aislamiento, etc.) pueden indicar una sobrecarga emocional y deben motivar una consulta con un psicólogo o psiquiatra.

MÁS INFORMACIÓN

Pacientes de alto riesgo y compañías eléctricas

La compañía que distribuye el oxígeno es España es Oximesa. En caso de pacientes con ventilación asistida, suelen dejar una mochila con autonomía o una bala de oxígeno de emergencia en el domicilio por si hay problemas de suministro, especialmente en zonas de difícil cobertura o con frecuentes cortes de luz. (oximesa.nippongases.com).

Contacto:  atencionalpaciente@nippongases.com

Teléfono oficina central: 900 212 333



PARA SABER +

www.orphanet.es

<http://www.orphanet-urgencias.es/>

www.asemclm.com

<http://www.msc.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>

<http://www.primerosauxilios.org/>

<http://www.112.es/>

En el sitio web de ASEM [https://www.asem-](https://www.asem-esp.org/publicaciones/)

[esp.org/publicaciones/](https://www.asem-esp.org/publicaciones/), y de ASEM-Galicia

(<http://www.asemgalicia.com/biblioteca/>) pueden consultarse:

- Vacunación y ENM, 2020 (traducción 2022)
- Seguimiento ginecológico y ENM ¡Nos interesa a todas!, 2020 (traducción 2021)
- Ejercicio físico y ENM, 2015 (traducción 2016)
- Atención cardiológica y ENM, 2012 (traducción 2013)
- Uso de ortesis y ENM, 2011 (traducción 2014)
- Atención nutricional y ENM, 2011 (traducción 2014)
- Atención respiratoria y ENM, 2010 (traducción 2014)
- Función digestiva y ENM, 2010 (traducción 2017)
- Prevención y ENM, 2003 (traducción 2003)

Agradecimientos de traducción:

Texto original: AFM-Téléthon.

Traducción al español (2022): Elena Sánchez Trigo (Universidade de Vigo) Vigo, Galicia, España.

Revisión experta: Thais Pousada García Terapeuta Ocupacional y Enfermera. Universidade da Coruña) y Dra. Carmen Navarro (Neuropatóloga)

Validación y adaptación contenido: Dra. Carmen Navarro (Neuropatóloga) y

Dra. María Pardo Corominas Médico Asistencial de 061-Urxencias de Galicia

Coordinación en España: ASEM Galicia (Vigo-España) www.asemgalicia.com

para la Federación ASEM (Barcelona) www.asem-esp.org/

Editada: en Barcelona por Federación ASEM 2022

ISSN: 2340-7824

Serie: Saber y entender. Informe



Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry 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



Tel. 934 516 544

info@asem-esp.org

