

# dossier

## ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES



### ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

ADOLFO LÓPEZ DE MUNAIN

*Pags. 15-17*

### PREVENCIÓN Y ESTUDIO DEL GENOTIPO

ISABEL ILLA Y JORDI DÍAZ

*Pags. 18-19*

### FISIOTERAPIA EN LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES INFANTILES

JOAQUÍN FAGOAGA MATA

*Pags. 20-21*

### TERAPIA EN ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

FRANCESC PALAU

*Pags. 22-23*

### ASPECTOS PSICOLÓGICOS EN LOS FAMILIARES DE ENFERMOS

JOSEP MARÍA RECASENS

*Pags. 26-27*

### ASEM: ACTUAR CON LAS CONSTITUCIONES

TERESA BALTÁ Y JEAN LOUIS BOUVY

*Pags. 28-29*

### LAS FAMILIAS CUDADORAS ENTIDADES DE PACIENTES

MARÍA RAMOS MIRANDA

*Pags. 30-31*

### HOCKEY ADAPTADO

RAMÓN ALFARO  
(AFENMVA VALENCIA)

*Pags. 32-33*

*Nuestro agradecimiento a todos cuanto han colaborado en la elaboración del Dossier y, especialmente, a los miembros del equipo de la Federación ASEM: María Teresa Baltá, Mónica Breitman, Carmen Vilaboa, María Ramos, Xavier De Vega y Jean-Louis Bouvy (coordinador)*

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un conjunto de enfermedades hereditarias o adquiridas que afectan al músculo, a la unión neuromuscular, al nervio periférico o a la motoneurona espinal. Tienen en común una metodología de estudio y una sintomatología clínica bastante homogénea, que se caracteriza fundamentalmente por la presencia de debilidad, acompañada de atrofia o pseudohipertrofia muscular, miotonía (dificultad de relajar el músculo tras una contracción), calambres o contracturas musculares, mialgias o a veces trastornos sensitivos. Algunas ENM son en realidad multisistémicas y pueden afectar otros órganos como el cerebro o el corazón.

### ADOLFO LÓPEZ DE MUNAIN

*Servicio de Neurología  
Hospital DONOSTIA*

Las ENM tienen causas muy diferentes, siendo las principales, las genéticas o hereditarias y las adquiridas (o no hereditarias) y dentro de estas últimas, las de origen inmunológico, las de origen infeccioso (vírico, bacteriano o parasitario), las de origen tóxico-medicamentoso y por último las de origen endocrino-metabólico.

Las genéticas se producen como consecuencia de la mutación en una estructura relacionada con la herencia que denominamos "gen", que son estructuras químicas (secuencias de nucleótidos)



*El diagnóstico genético de las enfermedades es complejo y costoso y los geneticistas necesitan que se planifique bien el estudio para no tener resultados negativos o pérdidas innecesarias de dinero o tiempo*

insertas en una cadena de una molécula que conocemos como ácido deoxirribonucleico (ADN) que forma a su vez unas estructuras que denominamos "cromosomas". De cada pareja de cromosomas incluidos los sexuales, uno de ellos procede del padre y otro de la madre, por lo que en el bagaje genético de un individuo se recoge la herencia de todos sus antepasados a través de sus dos progenitores. Algunos genes están fuera de los cromosomas del núcleo y aparecen dentro de las mitocondrias que son las responsables de convertir la energía química que está en los alimentos, en energía para el funcionamiento celular. Una mutación es un cambio en la secuencia química de un gen con respecto a la variante normal que tiene consecuencias patológicas.

Los genes defectuosos se transmiten de padres a hijos con diferentes patrones de herencia (dominante, recesivo, ligado al cromosoma X o

maternal) cuyo conocimiento es fundamental para realizar el consejo genético a afectados y portadores.

La gravedad de una enfermedad genética no depende del tipo de herencia, sino de la importancia que tenga el gen defectuoso o de si el defecto puede ser compensado o no por la acción de otro/s gene/es.

Las adquiridas de base autoinmune, incluyen todas aquellas en las que el sistema inmunitario (el encargado de defender al organismo de invasiones extrañas de microorganismos patógenos o del desarrollo de células), ataca a células o estructuras del organismo que son propias porque no las reconoce como tales, dando lugar a síntomas muy diversos en función de la estructura atacada. Este proceso se desencadena tras una infección viral o bacteriana previa sobre una base de predisposición genética. Las ENM de origen tóxico se deben a la acción de tóxicos exó-

genos como el alcohol, fármacos (estatinas) o tóxicos industriales o vegetales. Las de origen endocrino-metabólicas se deben a tanto a deficiencias de nutrientes o vitaminas esenciales, a la ausencia o exceso de determinadas hormonas, o a la acción de tóxicos endógenos producidos por el malfuncionamiento de algunos sistemas corporales como el hígado o el riñón. Las infecciosas se deben a la infección por un agente exógeno que puede ser vírico, bacteriano o parasitario.

#### CLASIFICACIÓN DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

La clasificación de las ENM va cambiando a medida que se van conociendo las causas de cada una ellas y puede consultarse en webs especializadas o en la web de ASEM [www.asem-esp.org](http://www.asem-esp.org) en el documento

Myoline "Principales Enfermedades Neuromusculares" del año 2003.

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y EVOLUCIÓN

La debilidad muscular puede ser progresiva o intermitente, afectar a un segmento de la musculatura proximal o distal de miembros o ser global, afectar la musculatura facial u ocular o no, según el tipo de miopatía de que se trate. Además se puede producir, atrofia por pérdida de masa muscular sustituida por grasa. La debilidad condiciona la vida de los pacientes, la necesidad de usar apoyos, sillas de ruedas o ventilación asistida.

La miotonía que se define como la dificultad para la relajación de la musculatura tras una contracción y que es de intensidad variable según los músculos y circunstancias externas.

Los calambres o contracturas y las mialgias, suelen ocurrir en las miopatías metabólicas en las que el músculo tiene alguna dificultad generalmente enzimática para obtener energía a partir de los combustibles que obtiene de la alimentación. La debilidad episódica sin calambres ocurre en las parálisis episódicas que se desencadenan por estímulos muy variados como el stress, el ayuno, el frío o la ingesta de determinadas comidas.

La debilidad sola o acompañada de alteraciones de la sensibilidad es la sintomatología característica de las enfermedades del nervio periférico o de motoneurona. La debilidad y fatigabilidad tras ejercicio es propia de las miastenias y las miopatías metabólicas.

Cada ENM presenta su propio perfil evolutivo. Algunas debutan en la infancia con retraso en los hitos neuromusculares (sedestación, gateo, marcha, carrera), alteraciones del desarrollo esquelético (cifoescoliosis, pies zambos...) psicomotor (retraso mental asociado) o trastornos neurológicos asociados (epilepsia...). En otros casos la enfermedad se inicia en

la infancia precoz (distrofinopatías, sarcoglicanopatías), en la adolescencia (distrofias de cinturas por déficit de calpaina) o en la edad adulta (distrofias distales). En las enfermedades del nervio, músculo o unión neuromuscular de base autoinmune, el curso clínico puede ser intermitente con brotes de actividad clínica intercalados con fases de remisión. Algunas son letales por progresión de la debilidad o por las complicaciones que les acompañan.

## MÉTODOS DE ESTUDIO

Es fundamental la historia clínica, analizar el contexto epidemiológico y la topografía lesional antes de programar otras pruebas complementarias. Son de gran interés el estudio de enzimas musculares específicas (CK o LDH) y el estudio radiológico del músculo mediante TAC o RM. La electromiografía es de interés más limitado, pero pueden aportar datos valiosos para realizar el diagnóstico diferencial.

La biopsia muscular ofrece información morfológica o sobre la expresión de diferentes proteínas que permite orientar el diagnóstico molecular u obtener RNA que sirve para idénticos fines.

La biopsia de nervio busca confirmar los datos EMG (axonal o desmielinizante) que junto con el patrón de herencia, el curso evolutivo y las anomalías asociadas puede ser suficiente para orientar diagnóstico. En las enfermedades de placa motora, el EMG de fibra aislada (jitter), la estimulación repetitiva o la inyección de un anticolinesterásico de acción rápida (Tensilón o Anticude), así como el estudio de anticuerpos frente al receptor de acetil-colina muscular o la estructura postsináptica MusK, permiten hacer el diagnóstico. En el caso de las miastenias, es importante realizar un despistaje de patología del timo.

El estudio molecular es el diagnóstico definitivo en las ENM de base

genética y resulta preceptivo para ensayar tratamientos etiológicos.

## TRATAMIENTO

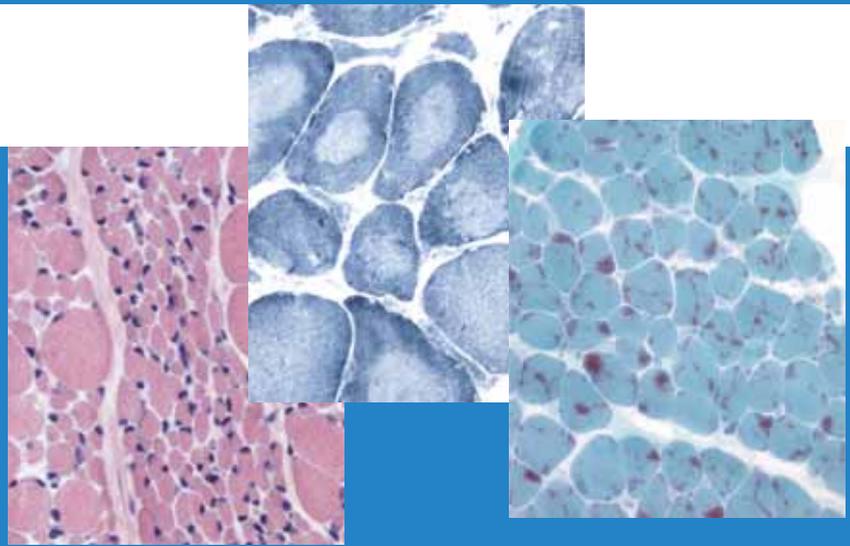
En la actualidad no se dispone de un tratamiento etiológico en la mayoría de las enfermedades musculares de base genética (con excepción de algunas miopatías mitocondriales sensibles a CoQ, la miopatía por déficit de maltasa ácida o la polineuropatía amiloidótica familiar). En este último caso, el trasplante de hígado precoz puede evitar el desarrollo de los depósitos de amiloide en el nervio y el ulterior desarrollo de la sintomatología. En el resto de ENM, es preceptivo un adecuado mantenimiento de la función articular (fisioterapia), o la utilización de órtesis o dispositivos que permitan mantener la deambulación el mayor tiempo posible, junto con una adecuada valoración ortopédica, que permita detectar y corregir precozmente anomalías esqueléticas que se producen como consecuencia del desbalance entre músculos paréticos y normales.

En las miopatías adquiridas de origen tóxico o endocrinológico y en las neuropatías paraneoplásicas (asociadas a un cáncer) es suficiente con tratar la causa. En las miopatías, neuropatías y síndromes miasteniformes de origen autoinmune, se utilizan diversas estrategias para disminuir la inmunidad (corticoides, inmunosupresores, IgIV o más recientemente algunos anticuerpos monoclonales).

En las enfermedades del nervio periférico de base genética no existe en general tratamiento. En muchas ENM con compromiso de la musculatura respiratoria es importante la aplicación precoz de diversas medidas de ventiloterapia asistida. Las cardiopatías asociadas a algunas ENMs, pueden ser tributarias de implantación de un marcapasos o un desfibrilador profiláctico, requerir tratamiento médico antiarrítmico, o un trasplante de miocardio.

# dossier

## Prevención y estudio del Genotipo



**DRA. ISABEL ILLA Y DR. JORDI DIAZ**

Unidad de Enfermedades Neuromusculares.  
Servicio Neurología  
Hospital Sta. Creu i Sant Pau.  
Universidad Autónoma de Barcelona

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son enfermedades neurológicas que se producen por el mal funcionamiento del Sistema Nervioso Periférico, es decir la médula espinal, los nervios o los músculos. Es muy importante señalar que de ENM hay muchísimas (más de 100) pero tienen en común que todos los enfermos tienen debilidad muscular, generalmente progresiva. La historia clínica recoge habitualmente cansancio con el ejercicio y de forma progresiva dificultad para caminar, precisando después ayuda para realizar aquellos actos que requieran de la actividad muscular. La causa genética-hereditaria es una de las más frecuentes. En los últimos años, se han descubierto los genes responsables de muchas ENM. Ahora sabemos que hay enfermos que explican las mismas dificultades y que su exploración neurológica es similar (el término médico para denominar la forma como se expresa clínicamente una enfermedad es fenotipo). Sin embargo, el gen alterado puede no ser el mismo (genotipo). Es decir que dos pacientes pueden tener el mismo fenotipo, por ejemplo "distrofia muscular de cinturas", pero uno puede tener una enfermedad de Duchenne con una mutación en el gen de la distrofina (genotipo) y el otro puede tener una distrofia de cinturas LGMD2I con una mutación en el gen FKRP- fukutin-related protein (genotipo). Además, sabemos que lo contrario también es cierto, es decir que un mismo genotipo es capaz de producir diferentes fenotipos. ¿Esto tiene importancia? Muchísima, porque el diagnóstico genético

de las enfermedades es complejo y costoso y los geneticistas necesitan que se planifique bien el estudio para no tener resultados negativos o pérdidas de tiempo y dinero innecesarias. Saber el diagnóstico "cierto" de estas enfermedades supone que los neurólogos pueden después concretar el pronóstico y la evolución de cada una de estas ENM, permitiendo una actuación preventiva de los profesionales sanitarios en temas como escoliosis, insuficiencia cardíaca, etc., que unas enfermedades tienen y otras no. Por otra parte, el diagnóstico genético preciso de los pacientes ha permitido poner en práctica el consejo genético. Si sabemos cual es el gen "mutado" conocemos como se hereda (puede ser de forma dominante, recesiva o ligada al sexo) y podemos explicar las posibilidades de transmisión familiar. Además, el consejo genético puede incluir el diagnóstico de algunas de estas enfermedades en un estadio fetal. Esto ocurre con la distrofia de Duchenne, la atrofia muscular espinal o la distrofia miotónica de Steinert, por ejemplo. Por lo tanto, el consejo genético es una herramienta fundamental para que los pacientes puedan planificar el futuro de su descendencia, ya que les permite conocer con seguridad si van o no a padecer la enfermedad. Estos estudios deben ser voluntarios y la información obtenida de ellos es privada. Además, los pacientes deben ser informados previamente, y aceptar mediante la firma de un consentimiento informado, su deseo de ser estudiado.

Para que el estudio genotípico y el consejo genético puedan ser útiles, los pacientes deben ser previamente examinados por expertos que les realizarán primero el diagnóstico "fenotípico" y los estudios complementarios necesarios, generalmente una biopsia muscular (con estudios de expresión de proteínas complejos), que orientarán de forma precisa que gen es "candidato" para el

estudio genético. En la actualidad ya no es aceptable decir que un enfermo tiene una "distrofia muscular", sino que se debe precisar, en la medida de lo posible, cuál. ¿Por qué? Pues porque la "terapia génica" se efectuará "a la carta" del defecto genético y será por tanto imprescindible conocerlo. Precisamente esto es lo que hace indispensable que existan unidades de genética, coordinadas con unidades de diagnóstico y tratamiento de las ENM. Estas unidades deben estar dotadas de personal y medios suficientes para poder realizar un trabajo de alta calidad en el que deben estar integrados neurólogos, rehabilitadores, terapeutas ocupacionales, neumólogos, geneticistas, ortopedas, logopedas y trabajadores sociales entre otros profesionales. Todos ellos deben tener una formación amplia, que les permita conocer y dominar las diferentes técnicas existentes para la mejor calidad de vida de los pacientes. Es necesario también que se garantice una actualización constante de los profesionales, de modo que estén al corriente de los descubrimientos de la biología molecular que se produzcan así como de las nuevas técnicas biogénicas que serán en un futuro, importantes en el tratamiento de los enfermos. El hecho de que existan tantas enfermedades diferentes hace necesario que se creen redes que permitan organizar el trabajo entre los diferentes grupos. Únicamente la especialización de cada uno de los centros en el diagnóstico de determinadas enfermedades puede garantizar la fiabilidad, rentabilidad y eficacia de los estudios. Esta especialización y reparto del trabajo, debe ir acompañada de una gestión integral para permitir a los profesionales sanitarios y a los usuarios localizar las unidades de patología neuromuscular y los laboratorios que realizan una determinada técnica genética. Esperemos que la Red de Enfermedades Neuromusculares (proyecto FIS- 2006) pueda contribuir a ello.

## TESTIMONIO DE MONTSE SEGARRA

## “Los movimientos normales a mí me cuestan un esfuerzo”

**¿Cuándo descubrió que tenía su enfermedad?**

Me detectaron una Distrofia Muscular Facioescapulohumeral hace unos cinco años. Hasta ahora llevaba una vida normal, trabajando y andado bien. Pero un día al subir una escalera era como si me hubiera olvidado hacer ese movimiento, y me costaba subir una calle por la que había pasado siempre. Vi que cada vez tenía más dificultad para andar, me cansaba y me costaba incorporarme, como si mi cuerpo pesara mucho. Pensaba que era de los huesos, perdía el equilibrio y me caía con facilidad. Creía que era esclerosis múltiple pero me hicieron las pruebas y me detectaron que perdía masa muscular. Los movimientos normales a mí me cuestan un esfuerzo. Soy funcionaria y el trabajo de mesa muy bien, pero me cansaba más. Hasta octubre he estado trabajando.

**¿Cómo ha ido el proceso del diagnóstico?**

Primero, el desconocimiento. Como si la enfermedad fuera desconocida. He ido hasta Valencia, porque en Sueca, de 25.000 habitantes, 9.000 tienen esta distrofia. En el Hospital de la Fe me hicieron pruebas para comprobar si realmente era una “facio”.

**¿Le supuso un gran cambio de vida?**

Sí, muy fuerte. Dejas de ser una persona autónoma, independiente. Pasé al bastón, a pequeñas renunciaciones, como el zapato de tacón, y a la silla de ruedas. Luego viene el proceso de dejar de trabajar porque no aguantas siete horas seguidas. Por último, aprender a vivir con ello. Cuando te diagnostican una cosa así piensas o tirarte por la ventana o aprender a vivir con ello, y yo opté por apegarme con ello.

**¿Su contacto con ASEM-Catalunya le ha beneficiado?**

La asociación me ha ido muy bien porque piensas que eres la única persona que lo tiene. A mí me ha salido ahora, con 60 años, después de tener toda una vida y tener hijos, pero ves que hay niños enfermos. Esto me da más fuerzas, aunque supongo que como somos pocos no debe haber mucho presupuesto para investigar.

**¿Cree que es necesario que se invierta más en este tipo de enfermedades?**

En el diagnóstico creo que van perdidos, hay poco estudio. Aunque tardan en diagnosticarlo porque cada persona lo desarrolla de una manera distinta. A mí ha afectado en el andar, pero puedo oír y mover los brazos. Creo que la medicina tiene mucho que estudiar. Me da la impresión de que no ha detectado el gen que produce esta enfermedad, y ellos tienen que estar en muchos casos tan perdidos como yo.

# dossier

## Fisioterapia en las Enfermedades Neuromusculares Infantiles

*Las enfermedades neuromusculares infantiles representan uno de los retos más importantes para el fisioterapeuta ya que su tratamiento exige una gran habilidad y esfuerzo que a su vez proporciona una gran satisfacción.*

### JOAQUIN FAGOAGA MATA

Fisioterapeuta pediátrico. Servicio de Rehabilitación del Hospital Sant Joan de Deu Barcelona

**D**urante algún tiempo se consideró que no compensaba el esfuerzo terapéutico que se realizaba en comparación con los resultados obtenidos. Sin embargo, aunque todavía no exista curación, esto no significa que sean enfermedades "intratables".

Hoy en día se reconoce que la intervención de la Rehabilitación en todos sus aspectos y concretamente de la fisioterapia, en las diferentes fases de la evolución de estas enfermedades, puede prevenir complicaciones, preservar la función y mejorar la calidad de vida del niño.

Es importante que exista un diagnóstico precoz y la necesidad de un trabajo interdisciplinar entre los miembros del equipo de Rehabilitación.

Hay una gran variedad de presentación de dichas enfermedades y resulta imposible hablar de un tratamiento de fisioterapia único, ya que cada una sigue un patrón de progresión o regresión diferente, y las diferencias individuales en el curso de la enfermedad pueden ser significativas.

### OBJETIVOS

Lo que se puede decir, de forma general, es que algunos de los objetivos de la fisioterapia son:

- **Mejorar/mantener/retardar la pérdida pérdida de fuerza muscular:**

A través de ejercicios y/o actividades que, bajo la indicación del fisioterapeuta, puede realizar el niño, a veces solo, a veces con ayuda de los padres o del mismo profesional.

- **Evitar/reducir contracturas musculares y/o deformidades en las articulaciones:**

Se sabe que pueden aparecer con bastante frecuencia. Se pueden prevenir con la utilización de férulas, órtesis, aparatos que mejoran la alineación de las extremidades, así como la realización de ejercicios y posiciones adecuadas realizadas por el fisioterapeuta y las personas del entorno que están al cuidado del niño.

- **Promover/estimular/prolongar la deambulación:**

Es un objetivo muy importante ya que durante la marcha hace que los músculos, tanto los que se utilizan para andar, como los del tronco y concretamente los que intervienen en la respiración se mantengan más activos. Mejora las funciones sistémicas como la circulación sanguínea en las extremidades, evita que los huesos se descalcifiquen rápidamente y pierdan densidad mineral ósea etc. Hay que considerar que la marcha es un gran estímulo para el niño ya que le proporciona gran independencia en los desplazamientos.

- **Mantener/mejorar la función respiratoria:**

En casi todas las enfermedades neuromusculares los músculos van perdiendo fuerza por diferentes causas y la respiración se puede hacer más dificultosa. El mantenimiento de un estado adecuado de la respiración, tanto en la espiración como inspiración, es básico para evitar complicaciones respiratorias.

- **Estimular la independencia y las funciones físicas:**

Algunos niños no pueden realizar las actividades propias de los niños de su edad y pueden necesitar ayudas para la movilidad en su proceso de aprendizaje o como ayudas para capacitar su independencia en los desplazamientos.

Las ayudas para la movilidad capacitan al niño a explorar el entorno mientras adquire-

ren la sensación de independencia y competencia. La capacidad de moverse promueve el desarrollo de la iniciativa así como la adquisición de conceptos espaciales. Las ayudas ambulatorias como son los andadores y bastones pueden usarse temporalmente mientras el niño está progresando o como ayudas a largo plazo para dar al niño una independencia en su movilidad.

### AYUDAS A LA MOVILIDAD

Un ejemplo de adaptación puede ser la bicicleta adaptada y se puede recomendar para que el niño aprenda a generar fuerza disociada en las piernas mientras avanza. Hay que asegurar que los pedales se sujeten firmemente a los pies con una cinta de sujeción y es necesaria una contención adicional para el tronco.



Otras ayudas para la movilidad son las sillas de ruedas manuales y eléctricas. La silla de ruedas manual, muchas veces, no es la mejor opción para niños que tienen asimetrías posturales, y por regla general no tienen fuerza suficiente en las extremidades superiores para autopropulsarse.

Para la utilización de sillas de ruedas eléctrica es necesario adaptar y encontrar la forma de accionar la silla que estará en función de la capacidad gestual del niño. Para los niños pre-adolescentes y adolescentes se hace indispensable el uso de las sillas de ruedas, ya sea para que se puedan desplazar en la comunidad o para actividades recreativas. Ello no significa que abandonen la deambulación si son capaces de mantenerla en el entorno familiar.

Es importante tener en cuenta que la incapacidad para la autopropulsión en la locomoción puede conducir a una apatía, pasividad y conducta dependiente que puede persistir a lo largo de la vida. La capacidad de moverse de forma independiente, con la ayuda de movilidad adecuada para cada niño, ayuda a mejorar la capacidad cognitiva, anima la interacción con el entorno y mejora la orientación visual y espacial. Todo esto facilita una mejor relación social.

En resumen, indicar que una buena planificación del tratamiento de rehabilitación y de fisioterapia en cada una de las fases de la evolución de la enfermedad, valorando en cada momento las acciones más adecuadas, hace que el niño con patología neuromuscular tenga una mejor calidad de vida, y pueda desarrollarse como niño que es. Por otro lado, los padres tienen la seguridad y tranquilidad de comprobar que las estrategias terapéuticas aplicadas en aquel momento son lo mejor que pueden hacer por sus hijos.

## TESTIMONIO DE UNA MADRE

**H**ola! Me llamo Mercedes y soy la madre de Nerea. Una niña afectada de una enfermedad neuromuscular, tiene tres años y es mi única hija. A pesar de su dolencia es una niña guapísima, dulce e inteligente.

Voy a intentar exponeros de la mejor manera posible el caso de nuestra hija Nerea.

Nació con 38 semanas de gestación pero con un peso muy bajo (1,810 grs.). En ningún momento nadie percibió nada extraño puesto que llevé un embarazo de lo más normal, y que sepamos no existe ningún caso similar en la familia.

Durante su primer año de vida, aparentemente, era una niña de lo más normal, con un pequeño retraso psicomotor debido, según creían sus médicos, a su bajo peso.

Nerea con siete meses todavía no se sentaba, comía muy mal y se cansaba muy pronto. Su pediatra, nos aconsejó llevarla a rehabilitación porque apreciaba una ligera hipotonía. Seguimos sus instrucciones hasta que, unos días antes de

### Mi hija Nerea

cumplir su primer año de vida, una tarde, Nerea se puso muy mal, le costaba mucho respirar y tuvimos que ingresarla. Fue entonces cuando Nerea acabó con una traqueotomía, conectada a un respirador portátil y una gastrotomía.

A los 8 meses de haber ingresado el neuropediatra nos confirmó su diagnóstico. Padece una enfermedad mitocondrial: depleción del ADN mitocondrial, (como un cuadro sugerente a

AME). Le hicieron muchísimas pruebas, biopsia muscular, de piel y numerosos análisis de sangre.

Teniendo en cuenta lo poco que se conoce esta enfermedad, no tuvimos otra alternativa que aceptar el diagnóstico y ponernos a disposición de los médicos para cuidar a Nerea. Suministrar el tratamiento necesario, hacer las revisiones pertinentes y continuar con la rehabilitación.

En la actualidad, Nerea es una niña muy perspicaz, presta atención, entiende lo que le dicen, se esfuerza mucho por hablar, y lo está consiguiendo. Todo ello contrasta con su muy escasa movilidad, pues no camina, ni se mantiene sentada, por lo que depende en todo momento de la ayuda de otra persona, vive pegada a su novio (como yo le llamo), su respirador portátil.

Doy gracias a mi familia y en especial a mi madre por haberme apoyado desde el primer día. También, como no, a los médicos de mi hija que están ahí siempre que los necesito, porque ellos me dieron fuerzas.

Me gustaría recalcar algo muy importante sobre la calidad de vida de estos niños-as como Nerea. Necesitan una atención especial, cuidadores y escuelas especializadas, muchos más días de rehabilitación, ayudas económicas, medios de transporte... Las ayudas son escasas.

Y por supuesto, lo primordial y mi mayor deseo es que investiguen muchísimo más estas enfermedades para que en un futuro no muy lejano pueda haber una posible curación.

Es tremendamente triste ver a una niña en estas condiciones. Ojalá algún día podamos despertar de este horrible sueño y ver a nuestra hija caminar.

Quiero dar las gracias a todas aquellas personas que han hecho posible que yo pueda exponer el caso de nuestra hija.

Decirles a todos aquellos padres que se encuentren en la misma situación que le echen muchísimo valor y coraje a la vida.

Gracias,

**MERCEDES PÉREZ GONZÁLEZ  
DE MEAÑO**



## TESTIMONIO DE NACHO ULZURRUM

**C**ómo has afrontado las dificultades que se te han presentado en tu vida?

Mi enfermedad, la Distrofia Muscular de Duchenne es de las más graves dentro de las distrofias. En un primer momento no las ves, sí que te cuesta más correr, levantarte, que eres más torpe. Lo empiezas a ver cuando te caes más, usas la silla de ruedas y te cuesta respirar. Para mí la silla fue un descanso porque con ella llegaba a todas partes. Eso sí, ves que tus amigos hacen cosas que tú cada vez puedes menos. No considero que haya tenido problemas excesivos, porque la gente me ha tratado bien y me sentía uno más en el grupo. Los fines de semana no podía bajar al parque y hacer algunas cosas, pero poquito a poco te vas adaptando. Con el respirador empecé a ver los problemas serios de la enfermedad, a ver que tenías que dejar cosas a parte porque no podrías desarrollarla.

**Uno de tus proyectos es el diseño gráfico.**

Al principio tuve que dejarlo. Me gustaba, me sentía bien pero no podía desarrollar lo que quería hacer y me sentía mal. Lo he recuperado y ahora me estoy dedicando a ello. Estoy intentando encontrar un mercado y colaborando con ASEM. Lo que espero es encontrar clientes y sacar un beneficio, aunque trabajar para la asociación gratifica.

**Se te ve optimista.**

Antes me levantaba a la una, me enchufaba la mascarilla, comía, me echaba, me levantaba y cenaba. Así todos los días, con mal carácter, sin comer apenas, no descansaba. Pensaba que esto no es vida, que no me lo merecía. Ahora veo que gracias al respirador puedo desarrollar no la vida de antes, porque cogía mi silla y desaparecía, pero

**“Hay que ser positivo y mirar hacia delante”**

es relativamente normal, voy y vengo. Dependo de alguien pero no estoy en la cama cerca de 17 horas ni de mal humor. La “traqueo” no es un final y estoy comprobando que aún queda mucho por delante por hacer. Hay que ser positivo y mirar hacia adelante, porque hay gente que está peor que yo.

**¿Tienes algún otro reto personal?**

Tengo la esperanza de mejorar un poco algún día. No pretendo andar, porque en cierto modo me da igual. Estando en una silla he hecho prácticamente lo mismo que los demás. Lo que me importa es llegar a valerme por mí mismo, levantarme, coger la silla y hacer lo que yo quiera sin tener que depender de que mi madre me ayude a levantarme y a bajar a la calle. Veo que tengo la cabeza en su sitio y puedo llevar mis proyectos adelante. Hay gente que está contenta con lo que hago. Puedo desarrollar cosas que me satisfacen y a la gente que está a mi alrededor. Me puedo considerar con suerte, porque de aquí a 2.000 kilómetros hay gente que se está muriendo de hambre, estando bien. Imagínate en mis circunstancias. Así que me considero afortunado.



# Terapias en las enfermedades neuromusculares

En el concepto de enfermedad neuromuscular se incluye aquellos trastornos que afectan a los músculos esqueléticos y a los nervios periféricos y también, a los que la lesión principal se produce en las neuronas de la médula espinal y que son la base de los axones que conformar los mencionados nervios.

**FRANCESC PALAU**

*Instituto de Biomedicina de Valencia, CSIC*

**P**or tanto, hablar de terapia de enfermedades neuromusculares es hablar de un gran número de trastornos del músculo y del nervio que requieren aproximaciones científicas y clínicas diferenciadas. Sin embargo, si queremos esbozar tratamientos que puedan ser comunes genéricamente a todas ellas, debemos hacer referencia a terapias moleculares o génicas, terapias basadas en células (terapia celular) y nuevas aproximaciones farmacológicas. Para concretar los avances que ha habido en una enfermedad específica, nos referiremos a la distrofia muscular de Duchenne (DMD).

La DMD es una forma grave de distrofia muscular con herencia ligada al cromosoma X. Hace casi veinte años que se aisló y caracterizó el gen DMD y la proteína distrofina, la cual se localiza en el sarcolema o membrana plasmática de las fibras musculares y forma parte de un complejo de proteínas (complejo DAP), muchas de las cuales están involucradas en otras formas de distrofia muscular. En estos años se ha venido investigando en nuevas terapias, si bien aún no se ha logrado que ninguna sea efectiva a nivel clínico.

## CLASIFICACIÓN

Estas terapias se pueden clasificar en terapias moleculares, en las que se intenta expresar el gen DMD (o variantes del mismo) o corregir la distrofina mutante en los miocitos, terapias celulares con las que se pretende mejorar las células distróficas o repoblar el músculo distrófico, y terapias farmacológicas con las que encontrar nue-

vos fármacos profilácticos que puedan mejorar el proceso regenerativo y ser eficaces en retrasar el inicio de la patología.

Una de las formas de terapia molecular que se viene desarrollando desde hace tiempo es la terapia génica con la que pretende introducir el gen funcional de la distrofina en el músculo deficiente de la proteína. Muchos de estos ensayos se hacen en modelos animales como el caso del ratón mdx. Esto se puede hacer mediante inyección con plásmidos (un tipo de vectores de DNA) que contienen la parte codificante del gen o cDNA directamente en el músculo.

Es un sistema poco eficiente aunque no genera problemas de rechazo inmunológico. El sistema más eficiente es emplear virus como vectores. Entre los vectores virales de mayor uso están el adenovirus (Ad). Estos virus Ad ofrecen resultados prometedores incluyendo la restauración del complejo DAP de la distrofina y la mejora de parámetros fisiológicos.

Sin embargo, estos vectores virales tienen limitaciones inherentes como son la activación de la respuesta inmunológica, la expresión transitoria del gen y su incapacidad para empaquetar genes grandes. Estos aspectos se han visto mejorados por el uso de otros vectores virales como los adenovirus helper-dependientes (hdAd; [helper se puede traducir como adyuvante]) o los adenovirus asociados (AAV). Los AAV tiene también reducida capacidad de empaquetamiento pero esto se está intentando mejorar mediante la generación de mini- o microdistrofinas que sean funcionales,

Otras formas de terapia molecular se basan en la corrección intracelular de la distrofina mutante. Esto se está investigando empleando oligonucleótidos (secuencias cortas de bases nucleotídicas del DNA) quiméricos RNA/DNA o oligonucleótidos

antisentido que ayuden a saltarse un zona del gen DMD (concretamente un exón, que es una parte de la región codificante) que impedía la lectura correcta del gen; la "excisión" de ese exón puede recuperar la lectura del gen y, por ende, la expresión de una distrofina casi normal y que sea funcional.

## TERAPIA CELULAR

La terapia celular que se ha venido empleando ya clásicamente ha sido el transplante de mioblastos de donante en el músculo distrófico huésped. Incluso se ha trabajado en la modificación genética ex vivo de estos mioblastos. Hasta el momento, los resultados no han sido halagüeños. Una variante de terapia celular es el empleo de células multipotenciales como las células de la población SP de médula ósea o de tejido muscular o de células madre en general. Este es un campo muy prometedor pero que aún requiere de un conocimiento la biología de las células madre, multipotenciales y totipotenciales, y de su uso en reparar y regenerar los diversos tipos de tejidos afectados en las distintas enfermedades degenerativas, incluidas las neuromusculares.

Entre las aproximaciones farmacológicas cabe resaltar el uso de glucocorticoides, especialmente la prednisona. En general los resultados han sido pobres aunque recientemente se tiene más esperanza en un derivado de la prednisona, el deflazacort, que tiene menos efectos adversos que aquella. Otros fármacos sugeridos han sido los antibióticos aminoglicosidos, como la gentamicina, por su capacidad de suprimir los codones stop de lectura del gen y la inserción alternativa de un aminoácido. Los resultados no han sido alentadores hasta el momento. Finalmente, es muy interesante la terapia orientada a la sobreexpresión celular de la utrofina, una proteína relacionada con la distrofina y que se expresa normalmente en los seres humanos. Se está intentando que la expresión aumentada de la utrofina pueda suplir la función de la distrofina sin que haya respuesta inmunológica adversa y se recupere la funcionalidad muscular.

En campo de la terapia de las enfermedades genéticas y, en concreto, de los trastornos neuromusculares, no es fácil. El aislamiento y caracterización del gen es un primer paso, muy importante pero que no hace más que abrir nuevos caminos. Lograr tratamientos eficaces en clínica, que mejoren la calidad de vida y la recuperación funcional de los enfermos requiere de investigación científica seria y de la colaboración de todos los agentes, pacientes, familiares, médicos y científicos. Este es el camino que, aunque pueda ser largo, hay que seguir.

## TESTIMONIO DE ANA ARRANZ

# “Hay que vivir el presente; el mañana ya vendrá”

**S**iempre comienzo diciendo que el caso de mi familia es un tanto “especial”. La distrofia muscular facio-escápulo-humeral se ha ido manifestando a lo largo de 3 generaciones. El primer caso en la familia fue mi abuela, por una mutación supo-  
nemos, al no haber ningún otro familiar afectado. En la segunda generación, mi padre y mi tío también padecen la enfermedad y en la tercera mi hermana y yo. En una familia así se viven muchas dificultades cada día, pero por otro lado, la relación entre sus miembros también se vuelve muy “especial”. La unión, la ayuda y la colaboración entre todos son factores necesarios para sobrellevar el día a día. La estrecha relación que tengo con mi hermana o con mis padres es difícil de encontrar en cualquier otra familia en los tiempos que corren.

La distrofia facio-escápulo-humeral es muy heterogénea en cuanto a sus síntomas, a la edad de aparición, y al grado de afectación, y mi familia es un claro ejemplo de ello. Mi abuela empezó con la enfermedad en torno a los 40 años de edad, mi padre, mi tío y yo en la adolescencia, mientras que mi hermana empezó con tan solo 3 años. El grado de avance de la enfermedad ha sido más bien lento excepto en mi hermana que a los 8 años ya usaba silla de ruedas. Mi padre y yo conservamos la marcha, trabajamos y hacemos una vida normal sin olvidar ciertas limitaciones físicas. Mi tío empezó a usar la silla de ruedas hacia los 40 años, y actualmente, con 50





*años, vive solo en su casa, usando una silla de oficina para los desplazamientos por dentro de la vivienda, y una silla eléctrica para salir a la calle. Mi abuela caminó con dificultad, y con la ayuda de un bastón hasta la edad de 75 años, y pudo valerse por sí misma casi hasta el último momento. Mi hermana es la que padece la forma más grave, pero eso no le ha impedido realizar sus estudios universitarios, salir con sus amigos, tener novio, etc. El diagnóstico en el caso de mi hermana y mío fue bastante sencillo de realizar dados los antecedentes familiares con que contábamos, sin embargo cuando mi abuela empezó con la enfermedad nadie sabía lo que era aquello, los médicos la decían que era una parálisis. Con mi padre y mi tío ya se acercaron a un diagnóstico más correcto.*

*En mi familia se habla de la enfermedad con total naturalidad, y al estar unos más afectados que otros, nos sirve para darnos cuenta de que aún en el caso de que la enfermedad empeore, la vida continúa y es cuestión de irse adaptando. En mi casa, vivimos mi padre, mi hermana y yo (los 3 afectados) y mi madre (la única sana). Es evidente que mi madre soporta una carga familiar muy grande, al ser la única que puede realizar ciertas actividades, pero por otro lado y para aminorar esta carga también hemos ido adaptando la casa a nuestras necesidades y el vehículo. En casa hemos reformado el cuarto de baño y la entrada a la casa, tenemos una grúa para movilizar a mi hermana; y respecto al coche tenemos una furgoneta en la que mi hermana puede entrar con la silla, y a la vez es automática, por tanto podemos conducirla mi padre, mi madre o yo. Es cuestión de ir adaptando lo que te rodea a las nuevas necesidades que vas teniendo, para poder llevar una vida lo más cómoda posible. La sociedad ya nos pone suficientes barreras, comencemos por eliminar las que nosotros mismos tenemos.*

*Respecto al futuro, no suelo pensar mucho en él, creo que hay que vivir el presente porque el mañana ya vendrá y ya veremos cómo lo vamos solucionando.*

## Aspectos psicológicos en la familia

Aproximarse a una familia con un enfermo neuromuscular es sobre todo aproximarse a una familia impregnada de sufrimiento. Un sufrimiento que se hace en ciertas ocasiones, eterno. Este sufrimiento erosiona y pone en cuestión los cimientos de los vínculos, los recursos personales y la confianza en la bondad de la vida.

**JOSEP M<sup>a</sup> RECASENS**

Psiquiatra y colaborador de ASEM Catalunya

**D**e esta encrucijada la familia puede salir reforzada o desorganizada, puede crecer o destruirse, puede incluso enfermar, pero toda ella se verá transformada a partir de una experiencia que se inicia generalmente mucho antes de que el diagnóstico caiga como un mazazo sobre ella.

Nos referimos a la primera etapa, cuando aparecen los primeros indicios de que algo no va bien. A menudo suelen ser las madres o las personas que están más cerca de los enfermos, en otras son los profesionales los que dan la voz de alarma.

Este período siempre doloroso y desconcertante puede ser más o menos breve pero a nuestro entender decisivo y va a condicionar en gran medida, el tratamiento que la familia podrá dar y darse frente la enfermedad de uno o más de sus miembros.

Naturalmente no me refiero al tratamiento médico, me refiero específicamente a los recursos que la familia podrá poner en marcha para tratar toda la cadena de acontecimientos, sufrimientos y decisiones que tendrán que tomar, siempre en condiciones desfavorables.

### DIAGNÓSTICO FAMILIAR

Una de las tareas asistenciales que el grupo de profesionales debería poner en marcha conjuntamente con el diagnóstico médico debería ser el diagnóstico familiar. Explorar las dificultades, las limitaciones pero también los recursos para tratar el

sufrimiento, y de una manera empática solidarizarse con ellos para ayudarles a contenerse y movilizar todos los recursos sanos que tengan o puedan adquirir.

La contención familiar sólo suele ser posible si paralelamente son contenidos por el equipo terapéutico y esta contención sólo es posible si el equipo a su vez goza de suficiente contención. Entendemos por contención a aquella experiencia que permite conectar con el sufrimiento del otro, sentirlo como propio, no quedar destruido por el sufrimiento y ser capaz de devolver una respuesta sensata y sensible.

Las primeras experiencias suelen transitar entre el desconcierto, la desesperación y la búsqueda de un objeto, persona o institución a que agarrarse para salir de tanto sufrimiento.

Las primeras noticias conllevarán inevitablemente sufrimiento, frustración y rabia. Una rabia inicialmente difusa pero que se irá polarizando inevitablemente contra aquellos que deberían velar por la salud y proporcionar los recursos para garantizarla, y que en este caso no pueden hacerlo. Este resentimiento caerá sobre los profesionales. Deberían entender éstos la naturaleza legítima de una queja en vez de tomárselo como un ataque personal. El desconcierto se puede convertir en una búsqueda de soluciones que puede generar todavía más desconcierto. La magnitud informativa no suele acompañarse de una mejor comprensión. Puede incluso empeorarla.

### PROCESO DE INFORMACIÓN

A nuestro entender sería necesario crear unos espacios bien delimitados,

organizados en el tiempo para poder compartir con los miembros de la familia, un proceso de información que no se trata de un fenómeno puntual si no de un proceso que en muchas ocasiones no acaba nunca del todo.

Los profesionales deberíamos ofrecer estos espacios de una manera casi programada. Tres o cuatro entrevistas organizadas en intervalos breves para tratar los aspectos emocionales que se movilizan, las fantasías normalmente terroríficas que se despiertan y explorar los recursos que cada familia y su red social tienen para contenerlas.

El impacto emocional tan desgarrador puede inducir a la familia a organizarse en torno al enfermo, con una actitud exageradamente cuidadora dando la impresión de que su existencia y la de cada una de sus miembros no tiene otro sentido que el de cuidar. Un grave error- demasiado humano-, que si no se desmonta en una primera época, costará mucho más hacerlo después.

Para tratar estos temas y otros que no podemos recoger en toda su amplitud en un pequeño artículo, son precisos esos espacios entre profesionales, familiares y pacientes, lugares de encuentro, espacios de contención, de solidaridad y fundamentalmente de pedagogía humana. "Paideia" decían los griegos, donde todos pueden aprender a vivir y disfrutar a pesar de un sufrimiento que en ciertos momentos puede presentarse como horroroso y que sería insoportable sin la ayuda del grupo familiar, el grupo de profesionales o de la misma red social. Será preciso aprender a reconocerlos, reclamarlos y si me apuran incluso agradecerlos.



*Para aprender a vivir y disfrutar, a pesar del sufrimiento, es preciso abrir espacios entre profesionales, familiares y pacientes, lugares de encuentro, solidaridad y fundamentalmente de pedagogía humana*

## TESTIMONIO DE MANUEL

**“Me considero una persona vitalista plenamente integrada en la sociedad”**

### Principales enfermedades neuromusculares

Amiotrofias espinales (AME)  
 Distrofias musculares congénitas  
 Distrofia miotónica de STEINERT  
 Distrofinopatías (DUCHENNE – BECKER)  
 Glucogenosis musculares  
 Distrofia muscular de EMERY-DREIFUSS  
 Distrofias musculares de cinturas  
 Distrofia muscular facioescapulohumeral ( FSH)  
 Distrofia muscular oculofaríngea  
 Lipidosis musculares  
 Enfermedades de Charcot-Marie-Tooth ( CMT )  
 Miastenia gravis  
 Miopatías congénitas  
 Miositis por cuerpos de inclusión  
 Miositis osificante progresiva  
 Miotonías congénitas  
 Parálisis periódicas  
 Miopatía de Bethlem  
 Miopatías distales  
 Miopatías mitocondriales  
 Polimiositis y dermatomiositis  
 Sarcoglicanopatías  
 Síndromes miasténicos congénitos

**H**ola, me llamo Manuel, tengo 42 años y estoy afectado por una enfermedad neuromuscular llamada distrofia muscular de Becker.

Empecé a tener los primeros síntomas a partir de los 13 años aproximadamente y consistían en falta de fuerza y debilidad en general. A los 14 años fui al especialista y me dijo que lo que me pasaba era que tenía hepatitis, estuve en la cama durante seis meses curando algo que no tenía.

A los 15, me hicieron un estudio más profundo y me diagnosticaron la enfermedad (año 1979). Me recomendaron hacer rehabilitación de mantenimiento dado que la enfermedad es progresiva.

Actualmente el seguimiento que tengo es el chequeo rutinario que me hace el neurólogo cada dos años aproximadamente. La información que recibo sobre los avances en mi dolencia, la consigo básicamente por mis propios medios y por la asociación de afectados en la que estoy inscrito, ASEM.

Actualmente necesito una silla de ruedas para poder desplazarme y la ayuda de mi familia (mis padres, mi hermano, mi sobrino) para poder hacer bastantes rutinas de mi vida diaria. Soy un trabajador en activo, me dedico al diseño gráfico y trabajo con ordenadores. Ni yo ni mi familia percibimos ningún tipo de ayuda por parte de las administraciones públicas, ni ahora ni antes. Llevo ya diez años en la silla de ruedas.

Básicamente mis problemas actuales se centran en las dificultades que me provocan las barreras arquitectónicas y lo caras que resultan las ayudas técnicas. Todo esto se ve agravado con el hecho de que mis padres ya son personas mayores (están jubilados desde hace años) y también necesitan cuidados, toda esta carga, en no mucho tiempo, recaerá sobre la familia de mi hermano. A pesar de todo esto, me considero una persona vitalista y me siento plenamente integrado en la sociedad, gracias a mis compañeros de trabajo, a mis amigos y sobre todo a mi familia. Sinceramente, a los administradores públicos no tengo nada que agradecerles. Si he hecho algo en esta vida ha sido a pesar de ellos. Gracias.

MANUEL A. MARTÍN DOMÍNGUEZ



## FEDERACIÓN ASEM:

**ASEM como Federación y a través de sus miembros asume su responsabilidad político social en defensa de los intereses de los afectados por enfermedades neuromusculares y sus familias.**

### TERESA BALTÁ Y JEAN-LOUIS BOUVY

Presidenta y vicepresidente de la Federación ASEM

**E**n múltiples ocasiones la Federación ASEM ha transmitido a las instituciones y responsables políticos su visión de las necesidades del colectivo. Sus aportaciones en el 2005 han sido plasmadas en diversas propuestas a las nuevas leyes y normas en las que el Estado trabaja. Entre otras, incluir a los enfermos neuromusculares en el Libro Blanco de la Dependencia, modificar la Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud, presentar propuestas para el Centro Nacional de Referencia de Enfermedades Raras de Burgos. Las asociaciones miembros de la Federación ASEM luchan en sus comunidades autónomas para la creación de Consejos Asesores en enfermedades neuromusculares, en las Consejerías de Sanidad para la implantación de la fisioterapia, y otros temas de interés para las personas afectadas por ENM.

### LIBRO BLANCO DE LA DEPENDENCIA

La Federación ASEM ([www.asem-esp.org](http://www.asem-esp.org)) presentó en la Comisión correspondiente del Congreso de los diputados (28/06/05) varias propuestas y sugerencias al Libro Blanco sobre la atención a las personas en situación de dependencia en España. La implantación de un Sistema Nacional de Dependencia obligatorio, 4º pilar del Estado de Bienestar en España al lado de

la "Enseñanza", la "Sanidad", las "Pensiones", abre unos derechos fundamentales para la atención, igualdad de oportunidades, autonomía e independencia de las personas, sus familias y entorno social.

Las enfermedades neuromusculares son de las que más situaciones de dependencia generan.

ASEM ha presentado sus propuestas a este Libro Blanco resaltando las necesidades y peculiaridades de los afectados por Enfermedades Neuromusculares y sus familias haciendo hincapié en la situación de la familia a menudo con múltiples casos, en la necesidad de dar cobertura a la situación de dependencia desde la más temprana edad cuando se da el caso, en la evolución progresiva de la enfermedad hacia una mayor dependencia y la consiguiente necesidad de constante prevención.

### CARTERA DE SERVICIOS DEL SNS

ASEM ha elaborado y presentado sugerencias y propuestas con el objetivo de mejorar las prestaciones y servicios básicos del Real Decreto de la Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud (SNS), resaltando las peculiaridades de las necesidades de los afectados neuromusculares.

Entre otros puntos, ámbitos como la Atención Temprana, la Fisioterapia, la ampliación del catálogo de Ayudas Técnicas, etc. deben, desde nuestro punto de vista ser revisados. Al no tener tratamiento curativo la mayoría de las enfermedades neuromusculares, servicios y prestaciones como estos son la única alternativa para mejorar la calidad de vida y la autonomía de los afectados. La creación de Consejos aseso-

res en ENM, compuestos por un equipo multidisciplinar - neurólogos, neumólogos, genetistas, investigadores, etc. - facilitará la toma de decisiones en política sanitaria para enfermedades de poca prevalencia, que necesitan de este asesoramiento para que dichas políticas lleguen a los afectados de forma universal, equitativa e igualitaria.

### PRESENCIA EN DISTINTOS ORGANISMOS



Federación ASEM en su trayectoria para lograr apoyo y avances en el conocimiento de la ENM, es miembro de distintos organismos, tanto estatales como europeos con los que comparte intereses comunes, tales como:

- COCEMFE, Confederación coordinadora estatal de minusválidos físicos de España.
- FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras, siendo las Enfermedades Neuromusculares las que agrupan más de 150 patologías en ese organismo.
- ENMC European Neuromuscular Center dedicado a la investigación de nuestras patologías.
- EURORDIS European Organisation for Rare Diseases, organismo dedicado a las Enfermedades raras en el ámbito europeo.
- AFM Association Française contre les Myopathies, nuestro homólogo en Francia, y con la cual tenemos firmado un convenio de colaboración.

Asimismo, apoyamos en ASEM a asociaciones neuromusculares en el mundo iberoamericano con información siempre disponible en la web y con contacto directo, tales como la Asociación Muscular de Buenos Aires (Argentina), Asociación de Distrofia Muscular del Perú, etc.

Desde Federación ASEM, queremos ser visibles y que los afectados por enfermedades neuromusculares - los niños y los jóvenes con todo un proyecto de vida por delante, los adultos, las familias con múltiples casos, vivan el día a día y sean atendidos tal y como se merecen: tienen derecho a su proyecto de vida con perspectivas de un futuro mejor. Para conseguir estos objetivos la Federación ASEM con sus Asociaciones trabajamos para lograr una mejor calidad de vida para todas nuestras personas afectadas por una enfermedad neuromuscular.

## TESTIMONIO DE IAN

**“Me gustaría ser abogado, pero sé que cuesta mucho”**

**D**esde qué edad vas en silla de ruedas?

Tengo dos sillas, una nueva y una vieja. Empecé con cinco años y la cambié a los nueve, el

año pasado. Ésta es más rápida, más buena.

**¿Te gusta salir a pasear y con tus amigos?**

Sí. Con mis amigos a veces juego al salir del cole, por ejemplo al escondite.

**¿Qué asignatura te gusta más?**

Mates, inglés... Pero depende de qué cosa aprendamos, porque a veces las mates son muy aburridas. Cuando se me da bien lo que enseñan es más divertido.

**¿Tienes muchos amigos en el cole?**

Sí, y me llevo bien con casi todos. Salvo con unas niñas porque son un poco malas. Las expulsaron tres días del cole y eso que son las primeras de primaria. Una ahora está siendo más buena pero hay otra que sigue siendo muy pesada.

**¿Te supone algún problema ir en silla?**

No. Me han puesto una especie de ascensor por la baranda de la escalera. Va lento, pero al

menos baja. En mi clase está la puerta de emergencia, hay un puente y de allí se va a la calle. Por allí doy la vuelta al cole.

Entro por la puerta principal, donde hay una rampa, y desde allí puedo ir a diferentes sitios: al comedor, al patio, a la sala del comedor...

**¿Haces alguna actividad extraescolar?**

Sí, chino. Es muy difícil y a veces aburre un poco, pero bueno. Supongo que ya será divertido. Es que inglés ya lo hacemos en el cole, también música o arte, que es en el segundo patio después de la comida, pero yo no quiero saltarme el patio. Puedes hacer arte o flauta, que se hacen en el patio. Empiezan a las cinco de la tarde. Cuando llego a casa, meriendo algo, veo a la tele y juego a la play station los viernes por la tarde, sábados y domingos.

**¿Qué te gusta a hacer los fines de semana?**

Los sábados voy a una piscina de Castelldefels, porque me gusta nadar y mojarme. Y los domingos a veces invito a mis vecinos, que vienen a casa. Si es sábado a veces se quedan a cenar, pero los domingos no porque hay que irse a dormir porque hay cole el lunes.

Mañana he quedado con un amigo que antes iba a mi cole y con otro para ir al cine.

**¿Tienes ya pensado a qué te quieres dedicar en el futuro?**

Sí, me gustaría ser abogado, pero sé que cuesta mucho. Me gustaría porque se habla, se investiga y tienes que tener pruebas. Eso me gusta [ríe].



## Las Familias cuidadoras

Sobre la dedicación, de las familias cuidadoras y de los apoyos que estas necesitan, hace tiempo que se habla, pero este discurso está centrado, básicamente, en las familias que tienen cuidado de sus mayores.

Este debate no está consolidado en el ámbito de las personas con discapacidad. Sin embargo las necesidades de las familias son similares.

**MARÍA RAMOS MIRANDA**

Asociación Catalana de Enfermedades Neuromusculares

Las personas con alguna discapacidad son atendidas fundamentalmente por sus familiares. En el caso de los enfermos neuromusculares, esta atención es diaria, continuada. Esta dedicación requiere de una alerta constante en la persona cuidadora y dependiendo del grado de dedicación, suele producir niveles de estrés, que harían necesario que la persona cuidadora recibiera ayuda externa. Es de destacar que, casi nunca piden ayuda.

Algunos síntomas de este estrés son: la persona cuidadora se aísla de su entorno habitual, deja su trabajo asalariado, las actividades diarias, las amistades; su pensamiento gira casi en exclusiva en torno a la persona atendida, deja de dedicarse un tiempo a sí misma.

Cuando esto sucede, la persona cuidadora ha de recibir ayuda externa por que no podrá hacer frente a su función, si no dispone de momentos para descansar, reflexionar, recuperarse. Es importante que se disponga de un tiempo para sí mismo, de su propio tiempo.

La mayoría de las familias de la asociación catalana de malalties neuromusculares (ASEM Catalunya), son familias cuidadoras y tienen unas necesidades especiales a las que se debe dar respuesta.

¿Qué significa para las familias tener a su cargo una persona con necesidades derivadas de la enfermedad neuromuscular?

Para ello, primero hemos de realizar una reflexión sobre los sentimientos de los cuidadores y los sentimientos de los que reciben estos cuidados.

### LOS SENTIMIENTOS DE LOS CUIDADORES

Sobre las familias que tienen a su cargo una persona dependiente, se da por sentado que van a asumir la responsabilidad de su cuidado, ¡es natural que así sea!. Es su deber y si no es así, estas familias son condenadas por el medio social y también por el medio profesional.

Aunque en un primer momento parecería que se acepta la situación que implica la dependencia. En realidad, la aceptación no es del todo posible.

Esta aceptación-posible a veces se manifiesta, en actitudes de desconfianza generalizada, de descontento permanente, de un no poder valorar los aspectos positivos y quedarse atrapado en los aspectos negativos de aquellos ámbitos, que estén fuera de lo que la familia realiza. ¡Nadie sabe cuidar a mi hijo!

Algunas de estas familias manifiestan un profundo y generalizado descontento hacia los profesionales. Ninguno le resuelve nada, ni hacen nada, ni sirven para nada.

Y es que en ocasiones, los profesionales, exigimos a las familias un esfuerzo titánico. Porque además del peso de la atención

especial que requiere la persona dependiente, también han de hacer frente a las otras cargas familiares, laborales, económicas.

Las familias han de hacer de padres, hermanos, compañeros. Y a veces los profesionales del sistema les exigimos que además, sean expertas enfermeras, fisioterapeutas, maestras.

Ante estas exigencias la familia se cierra, y su dinámica gira en torno a la persona dependiente.

Esto nos lleva a pensar que son padres súper protectores, que son familias altamente reivindicativas, conflictivas, invasivas.

Resulta difícil trabajar con estas familias, y como dicen ellas mismas, "para trabajar con nosotros hace falta tener mucha paciencia".

Pero también deberíamos plantearnos, que este descontento generalizado lo favorecen las condiciones de un sistema, que por un lado exige a las familias el sobre esfuerzo de los cuidados especiales y por otro, le pone tales barreras, que la simple solicitud de las ayudas técnicas, es una verdadera carrera de obstáculos, que obliga a las familias poner ingentes dosis de energía en resolver estos trámites, por lo que, no les queda espacio, para pensar, para hablar, para reflexionar y para valorar que a veces, sí se hacen las cosas bien.

Las ayudas técnicas deberían adquirir el estatus de derecho y resolverse con simple trámite.



## LOS SENTIMIENTOS DE LA PERSONA ATENDIDA

En cuanto a la persona con enfermedad neuromuscular, es consciente de sus necesidades y de la dedicación que requiere de la persona cuidadora, se debaten en unos sentimientos contradictorios. Por un lado, necesitan pedir esa ayuda y por otro, intentan reprimirse en sus demandas, lo que les genera frustración y angustia. Entrando en una escalada de demanda - respuesta que provoca tensión en la relación familiar.

Pondré un ejemplo que nos puede ilustrar. Hay un momento en la evolución del estado físico de las personas afectadas que necesitan, que se les ayude a cambiar de postura cada dos o tres horas, básicamente de noche. La persona afectada intenta aguantar el máximo posible en la postura, que ya le está resultando incómoda, para no despertar a la persona cuidadora. Y se va poniendo nerviosa y se va sintiendo incómoda, para ella la espera es eterna y cuando ya no puede más, pide ayuda a la persona cuidadora. En este caso, la persona cuidadora siente que no hay tal espera, y la demanda se recibe como inmediata y reiterativa.

La percepción del tiempo, que ambos tienen, no es la misma. Mientras que, para la persona que pide ayuda la espera es eterna. Para la cuidadora es inmediata.

La tensión es patente y dificulta que se pueda producir la relación de ayuda de manera efectiva, esta tensión va incrementándose. El sentimiento de incompreensión es mutuo.

Éste es un grave problema en el que hemos de pensar para buscar una solución. No puede seguir siendo un problema personal.

Hemos de darle una dimensión social.

Todo lo personal es social. La solución ha de ser social. Quedan muchas necesidades que satisfacer, por éste entre otros motivos desde ASEM Catalunya, (asociación de enfermos neuromusculares) así como desde las instancias profesionales, se ha de seguir trabajando por conseguir que la sociedad, los poderes públicos, la sanidad y los servicios sociales conozcan las necesidades

de las familias con este tipo de problemática y faciliten los recursos que permitan mejorar la calidad de vida de los afectados y la de las familias.

## FUNCIÓN SOCIAL

Uno de los primeros reconocimientos que hay que hacer, es el dejar patente la aportación social de las familias cuidadoras.

Las familias con una persona con discapacidad en su seno, están realizando un importante servicio social, están realizando una función solidaria con la sociedad, están colaborando en el mantenimiento de una sociedad cohesionada.

Están sosteniendo el estado del bienestar. La asunción de esta responsabilidad, nos garantiza la paz social.

Las familias al asumir este rol social, evitan que la demanda de servicios aflore.

Esta no-exigencia de servicios si se manifestara en demanda, pondría en riesgo nuestro actual sistema de bienestar.

Conscientes de este hecho, el sistema de bienestar, ha de poner al alcance de estas familias recursos para seguir haciendo su función cuidadora.

Los servicios públicos han de ayudar, sostener y valorar a las familias, por la cohesión social que garantizan a nuestra sociedad.

El bienestar general, está relacionado directamente con la cantidad de responsabilidades que asumen las familias que tienen a su cargo una persona dependiente.

## FUNCIÓN CUIDADORA Y ESTRUCTURA FAMILIAR

Es evidente, que las familias quieren seguir cuidando a los suyos, pero necesitan que les facilitemos las herramientas adecuadas para seguir haciéndolo.

No podemos obviar, que la familia ha experimentado cambios en los roles sociales y en la estructura familiar.

Que la sociedad del bienestar ha logrado mejorar la calidad de vida, que hoy, se

**Las familias con una persona discapacitada en su seno, realizan un importante servicio social, y colaboran en el mantenimiento de una sociedad cohesionada**

nos abren más parcelas en las cuales desarrollar aspectos personales, profesionales, de autorrealización etc.

Sin embargo, hay algo que no ha cambiado. Y es que, la responsabilidad del cuidado de la familia, sigue recayendo, casi exclusivamente en la mujer.

Y una vez más, en la historia de la humanidad, es la mujer la que ha de poder "estirarse" para seguir asumiendo nuevas y más responsabilidades.

Hoy ha de poder, seguir cuidando a los suyos, pero además ha de desarrollar una actividad laboral, ha de estar al día, ha de conocer las nuevas tecnologías. Todo ello, sin poder compartir las responsabilidades que conlleva el papel tradicional de cuidadora de la familia.

Son necesarios, por tanto, cambios en la estructura familiar para lograr que esta unidad de convivencia sea más igualitaria.

Para ello es necesario, por un lado, que trabajemos para:

- Sensibilizar a la sociedad de la importante contribución al sistema del bienestar de las familias cuidadoras.
- Promover un cambio en la mentalidad de los ciudadanos, para que asuman que todos los miembros de la familia han de colaborar en la tarea cuidadora.
- Implementar medidas que posibiliten hacer compatible la vida personal y profesional.
- Desarrollar una amplia red de servicios.
- Dotar de carácter de derecho las ayudas técnicas unificando y simplificando los trámites que se han de realizar.
- Trabajar en la ley sobre autonomía personal.

## CONCLUSIÓN

El reto de las familias es consensuar formas de acción, para conseguir respuestas satisfactorias a estas necesidades. Y buscar y proponer soluciones a las dificultades con las que nos encontramos.

Son muchas las necesidades que quedan por satisfacer para conseguir, la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas y la de sus familiares y éste debe ser el objetivo de todas las políticas sociales.

# dossier

## RAMÓN ALFARO

Asociación de Familiares y Enfermos  
Neuromusculares. Valencia  
(AFENMVA)

**P**ersonas con enfermedades severas graves encuentran en el deporte del hockey adaptado la posibilidad de recibir aplausos, salir de su casa, viajar, hacer amigos, sentirse útiles, autoestima, estímulo para vivir, aporte de valores humanos, compañerismo, competitividad, etc. La enfermedad es importante, ahí está y es un hecho, pero hay más cosas en la vida de estas personas con grandes discapacidades y su entorno que les permite luchar, tener ilusión y alegría.

Con ocasión del deporte, se han creado nuevas actitudes en las familias y en los enfermos, donde la enfermedad dificulta y limita pero no es a lo único que se mira. Estamos compartiendo y aprendiendo unos de otros todos los días. Ver la cara de lucha y felicidad nos hace decir a todos "vale la pena el esfuerzo realizado".

El hockey en silla de ruedas eléctrica tiene un reglamento internacional. Muy poca es la inversión en material, es muy barato: pelotas de plástico, stik manual y de silla y dos porterías. Juegan 5 jugadores en cada equipo, puede haber reservas. Está extendido por diferentes países de Europa (Holanda, Alemania, Bélgica, etc.). Nos gustaría que también en nuestro país hubiera muchas licencias y existiese numerosos equipos, nos cuesta convencer a las familias que vale la pena ayudar al enfermo a realizar un deporte.

En la actualidad existen equipos en Cataluña ("BCN Crackers", "Els Dracs Guttman" y "A.M.B." Barberá del Vallés) y en la Comunidad Valenciana ("Masclots VLC", "A.M.O." "Ontinyent" y "Amics de la Boccia"). En cada comunidad hay una liga autonómica, exhibiciones y torneos. Además están los Campeonatos de España donde nos juntamos todos los equipos, por ahora han sido ganados por "Masclots" de Valencia.

# HOCKEY ADAPTADO

¡El deporte engancha! Practicarlo, pasivamente viéndolo en los medios de comunicación, activamente mucho más. Estamos hablando de personas con grandes limitaciones físicas, con necesidad de una silla de ruedas eléctrica para el desarrollo de su vida diaria, incluso con ventilación asistida, traqueotomía, autonomía personal muy limitada y con la necesidad de ayuda de terceras personas, etc.

Dificultades muchas, ya nos las ponen o nos vienen solas, no pongamos nosotros más. Atrévete a practicar este deporte de equipo, nuevo y con necesidad de expansión por el bien de los grandes discapacitados y su entorno familiar. Ojalá en todas las comunidades autónomas surgieran personas con una gran dosis de ilusión y ganas de vencer barreras que posibiliten que personas con grandes limitaciones fisi-

cas sean deportistas que reciban grandes aplausos.

Para cualquier ayuda e información no duden en consultar, ver páginas web, etc. Les aseguro que desde "Masclots" nos desplazamos y acudimos donde nos llamen y deseen saber e iniciar esta práctica deportiva.

Webs de interés:

"<http://masclots.iespana.es>"

"<http://www.afenmva.org>"

"<http://www.elsdracs.com>"

## ¿QUÉ ES "VIDA AUTÓNOMA, VIDA INDEPENDIENTE" ?

Vida Autónoma, Vida Independiente" es conseguir que las personas afectadas por enfermedades neuromusculares adquieran un mayor grado de desarrollo personal, pero siempre partiendo de la idea principal de que es el usuario el que piensa y decide aquello que quiere llevar a cabo. Este es el punto de partida para este servicio de asistencia, ya que se parte de la premisa de que los usuarios son responsables de sus actos y están motivados para llevar una vida autónoma e independiente.

Por lo tanto, pueden ser usuarios del servicio todas aquellas personas afectadas por una enfermedad neuromuscular, que tengan dificultades para poder realizar actividades básicas y habituales de la vida diaria sin ayuda de otra persona y que estén motivadas para realizarlas con el soporte de un asistente personal.

Se trata de un servicio, organizado y coordinado por la Federación ASEM, dirigido a personas con enfermedades neuromusculares cuyo grado de afectación es tal que necesitan de la ayuda de terceras personas para poder realizar todas aquellas actividades de la vida diaria que deseen llevar a cabo.

Este servicio ofrece, a las personas interesadas, un personal profesional (asistente personal) con la suficiente experiencia como para poder llevar a cabo esta asistencia con garantías de un buen funcionamiento. Las posibilidades son muchas y muy variadas.

Así pues, desde aquellos que necesitan un asistente personal para ayudarles en la ducha, pasando por aquellas otras personas que lo requieran para acompañarles al trabajo o a los estudios, o incluso para los que necesiten ir de compras o para actividades de ocio. La figura del asistente personal es la encargada de acompañar y ayudar a los usuarios del servicio para que puedan llevar a cabo todas aquellas actividades de la vida diaria que por ellos mismos no pueden desarrollar.

Paralelamente se libra de esta "carga" a los familiares, ya que son los profesionales los que se encargan de atender al usuario.

**MANUEL MORO**  
Federación ASEM

Coordinación:  
Cristina Fariñas

## Reclamaciones de los afectados de Parkinson

La Asociación de Parkinson de Madrid exigió a la Administración que garantice el derecho de los afectados entre la posibilidad de optar por un cuidador familiar o profesional.

En un escrito, este colectivo entiende que aún se deben considerar algunas cuestiones durante la discusión del proyecto de Ley de la Dependencia en Las Cortes como son los criterios del copago. En este sentido, reclama al Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales que precise "con rigor" la participación del usuario en los costes de los servicios y que exima del pago a las personas "con rentas de subsistencia".

Asimismo reclama la creación de un órgano en el seno de la Administración General del estado que coordine los sistemas de salud y dependencia y propone la elaboración de un plan de medidas de rehabilitación de los pacientes con el objeto de favorecer su autonomía personal.

### Fe de erratas:

Reproducimos el texto enviado a la revista Minusval por el Foro de Vida Independiente, que rectifica lo publicado por ésta en la sección Agenda de la Dependencia del número 153, en la noticia "Propuestas del Foro de Vida Independiente".

"Quisiera aclararles que desde el foro de vida independiente nunca se defendido el copago de los beneficiarios de la futura Ley de Promoción de la Autonomía Personal. De hecho nuestra postura es contemplar de verdad el valor de la universalidad en toda su amplitud, igual que se hace en otros tres pilares del Estado de Bienestar (sanidad, educación y pensiones).

Efectivamente, estamos a favor de la asistencia personal mediante pago directo y como derecho universal pero sin copago".

Alejandro Rodríguez-Picavea Matilla  
Miembro del Foro de Vida Independiente

## Estudio sobre la dependencia de las personas mayores

Un estudio realizado por la Universidad Autónoma de Madrid propone un modelo mixto de protección a la dependencia



Foto: Edad&amp;Vida

El presidente del Instituto Edad&Vida, Higinio Raventós, presentó el estudio sobre dependencia y mayores

Madrid/ Juan Manuel Villa

**L**a sede central del IMSERSO fue el escenario donde tuvo lugar la presentación del estudio "Las personas mayores en situación de dependencia. Propuesta de un modelo protector mixto y estimación del coste de aseguramiento en España" realizado por la Universidad Autónoma de Madrid y ganador del Premio Edad&Vida 2004.

El presidente del Instituto Edad&Vida, Higinio Raventós, presentó este trabajo en el que se destaca la necesidad de establecer incentivos fiscales para que el nuevo modelo de atención a la dependencia sea económicamente sostenible.

Los autores del estudio, del Departamento de Economía y Hacienda Pública de la Facultad de Ciencias Económicas y Sociales, destacan la necesidad de incentivar fiscalmente los instrumentos privados de financiación, que complemen-

tarán la financiación pública, para que el futuro Sistema Nacional de atención a la Dependencia sea sostenible.

El modelo de atención a las personas mayores dependientes propuesto se articularía en tres niveles de protección social de forma que el primer nivel, de carácter asistencial, se financiaría a través de los Presupuestos Generales del Estado. El segundo nivel, contributivo obligatorio, contaría para su financiación con la aportación del usuario o residente en el momento de recibir las prestaciones de acuerdo con su capacidad económica. El tercer nivel de protección, contributivo voluntario, contaría con aportaciones adicionales del usuario, incentivadas fiscalmente, que ampliarían la cobertura básica de prestaciones y servicios.

### COMPARATIVA INTERNACIONAL

Entre las novedades que se plasman en el trabajo de investigación se encuentran una comparativa internacional

de distintos modelos de atención a la dependencia, la estimación del gasto de dependencia en España por comunidades autónomas, y el análisis de diferentes instrumentos privados de financiación que deberían incentivarse fiscalmente para promover su desarrollo con una mejora de la capacidad económica de las personas mayores y contribuyendo, así, a una mayor sostenibilidad del futuro sistema de protección.

Respecto a la comparativa internacional el estudio expone que España está todavía muy por debajo de los países de la OCDE en gasto total para cuidados de dependencia (el 0,6% de España contra el 1,25% de la OCDE).

Por otro lado en todos los países de la OCDE la cobertura de la dependencia se financia con un sistema mixto en las que las aportaciones públicas y privadas permiten asumir el coste, aunque existe un predominio de la aportación pública (representa una media del 80% del gasto total).



## ACTO SOLIDARIO

La periodista Isabel Gemio, madre de un niño afectado por DMD, organizó el 12 de diciembre pasado una "merienda solidaria" a favor de las personas con enfermedades neuromusculares. Sensibilizada por los problemas que las personas afectadas tienen a todos los niveles, trató así de dar a conocer estos problemas a la mayor parte de la sociedad gracias a la repercusión mediática que tienen muchos de sus amigos, periodistas, cantantes, actores, futbolistas, etc.

Las personas afectadas recibieron también el apoyo de M<sup>a</sup> Teresa Fernández de la Vega, vicepresidenta del Gobierno, que mostró en todo momento la voluntad de apoyo del Gobierno de la Nación, y de Esperanza Aguirre, presidenta de la

Comunidad de Madrid, que se comprometió a estudiar su situación y a mejorarla a nivel sociosanitario.

Todas las personas que acudieron a la cita pudieron comprobar la situación en la que se encuentran los afectados al hablar con los representantes de las asociaciones de ASEM llegados de toda España. Fueron pasando un grupo muy heterogéneo de personas aportando su solidaridad y compromiso de gran apoyo para ASEM tanto moral como económicamente.

La iniciativa de Isabel es una gran ayuda. El mejor conocimiento público de las enfermedades neuromusculares abre a ASEM nuevos cauces para trabajar con las instituciones las mejores propuestas para el tratamiento, la investigación, la calidad de vida de los afectados.

### AGENDA 2006

- Coloquio sobre la LEY DE AUTONOMÍA PERSONAL en Barcelona  
24 de abril de 2006
- III Jornadas de STEINERT en Barcelona  
3 de junio de 2006
- Jornada CMT- Charcot-Marie-Tooth en MADRID  
Sábado 17 de julio de 2006  
Salon de actos del IMSERSO
- VI Jornada AME- Atrofia- en Barcelona  
4 de noviembre de 2006
- XXIII Congreso FEDERACIÓN ASEM en Bilbao  
Viernes 17 y sábado 18 de noviembre de 2006
- Reunión Comité de expertos de la FEDERACIÓN ASEM en BILBAO  
19 de noviembre de 2006

Información en [www.asem-esp.org](http://www.asem-esp.org)

### ASOCIACIONES FEDERADAS

#### FEDERACIÓN ASEM

C/ Jordi de sant Jordi, 26-28 Bajos  
08027 Barcelona  
Tel. 934 516 544 Fax 934 083 695  
e-mail: [asem15@suport.org](mailto:asem15@suport.org)  
[www.asem-esp.org](http://www.asem-esp.org)

#### ASEM GRANADA

Apartado de Correos, 963 - 18080 Granada  
Tel. 958 48 60 74  
e-mail: [asemgranada@hotmail.com](mailto:asemgranada@hotmail.com)

#### ASEM ARAGÓN

P<sup>o</sup> M<sup>a</sup> Agustín, 26 Local - 50004 Zaragoza  
Tel. 976 282 242  
Móvil: 617.48.39.75.  
e-mail: [cristinafus@able.es](mailto:cristinafus@able.es)

#### ASEMCAN

Centro de Usos Múltiples "Matías Sáinz Ocejo"  
Av. Cardenal Herrera Oria, 63 - Interior - 39011 Santander  
Tel. 942 320 579 - Fax. 942 323 609 (Cocemfe)  
[www.asemcantabria.org](http://www.asemcantabria.org)  
e-mail: [info@asemcantabria.org](mailto:info@asemcantabria.org) [asemcant@yahoo.es](mailto:asemcant@yahoo.es)

#### ASEM CASTILLA LA MANCHA

Avda. Pío XII, n<sup>o</sup> 17 - 45600 Talavera de la Reina (Toledo)  
Tel. 925 813 968  
e-mail: [asemclm@hotmail.com](mailto:asemclm@hotmail.com)

#### ASEM CASTILLA Y LEÓN

Plaza San Vicente, 6 (Local FAMOSA) - 37007 Salamanca  
Tel. 923 581 850  
e-mail: [asemcy@hotmial.com](mailto:asemcy@hotmial.com)

#### ASEM CATALUNYA

C/ Montsec, n<sup>o</sup> 20-22 - 08030 Barcelona  
Tel. 932 744 983 - Fax 932 741 392  
[www.asemcatalunya.com](http://www.asemcatalunya.com)  
e-mail: [asemcatalunya@telefonica.net](mailto:asemcatalunya@telefonica.net)

#### ASEM C. VALENCIANA

Av. Barón de Cárcer, 48 8<sup>o</sup> Despacho F - 46001 Valencia  
Tel. y Fax 963 942 886 - 963 514 320  
[www.asemcv.org](http://www.asemcv.org)  
e-mail: [asemcv@telefonica.net](mailto:asemcv@telefonica.net)

#### ASEM GALICIA

C/ Párroco José Otero, 6 bajos - 36206 VIGO  
Tel. y Fax 986 378 001  
e-mail: [asemga@teletelnet.es](mailto:asemga@teletelnet.es)  
[www.asemgalicia.com](http://www.asemgalicia.com)

#### ASEM MADRID

C/ Entre Arroyos, 29, local 3 - 28030 - Madrid  
Tel. y Fax 912 424 050  
[www.asemmadrid.org](http://www.asemmadrid.org)  
e-mail: [info@asemmadrid.org](mailto:info@asemmadrid.org)

#### ASEM MURCIA

C/ Manolete, 9 1.A. - 30500 Molina de Segura (Murcia)  
Tel. 630 281 662  
[www.asemmurcia.org](http://www.asemmurcia.org)  
e-mail: [asemmurcia@hotmail.com](mailto:asemmurcia@hotmail.com)

#### ASOCIACIÓN FAMILIARES Y ENFERMOS NEUROMUSCULARES VALENCIA (AFEMVA)

Avd. General Avilés, n<sup>o</sup> 42 bis 9 - 46015 Valencia  
Tel. 963 638 332  
Web: [afenmva.org](http://afenmva.org)  
e-mail: [afenmva@afenmva.org](mailto:afenmva@afenmva.org)

#### BIZKAIKO ERITASUN NEUROMUSKULARREN ELKARTEA (BENE)

Centro Civico Bidarte, Avd. Lehendakari Aguirre, n<sup>o</sup> 42  
48014 Bilbao  
Tel. 94 448 01 55  
e-mail: [bene@euskalnet.net](mailto:bene@euskalnet.net)

#### ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE MIASTENIA (AEM)

C/Llano de las Fuentes, s/n - 14520 Fernán Núñez (Córdoba)  
Tel. 629 327 674/ 606 830 054  
Fax. 957 382 103  
[www.aemistenia.org](http://www.aemistenia.org)  
e-mail: [aemistenia@terra.es](mailto:aemistenia@terra.es)

Dirección de Interés  
ENMC European Neuromuscular Center  
<http://enmc.org>

## Terapeutas ocupacionales, por la mejor promoción de la autonomía personal

**A**na de Vicente presidenta de la Asociación de Terapeutas Ocupacionales (APETO) señaló, durante el VI Congreso Internacional de Terapia Ocupacional, que era necesaria la participación de los terapeutas en las valoraciones de la dependencia, así como en la elaboración del

plan individualizado de promoción de la autonomía personal. En general discapacitados y terapeutas en este Congreso que se celebró en la Universidad Católica de Valencia reclamaron que la futura Ley de la Dependencia atienda "mejor la promoción de la autonomía personal".

Carlos Laguna, presidente del Comité de Representantes de Minusválidos de la Comunidad Valenciana (CERMI-CV) destacó que hay que apoyar al máximo la incorporación de la domótica y las nuevas tecnologías en la vida de las personas con discapacidad para que puedan desarrollar una vida independiente.

### Jornadas en el IMSERSO

## Aspectos del Sistema Nacional de la Dependencia

*Clarificar y penetrar en el sentido real de lo que va a ser el Sistema Nacional de la Dependencia fue el objetivo de estas jornadas que organizadas por ALARES en colaboración con el IMSERSO, tuvieron lugar el pasado mes de marzo.*



De izquierda a derecha: Angel Rodríguez Castedo y Javier Benavente, durante la inauguración del acto

MADRID/Cristina Fariñas

**L**a jornada contó con la presencia del director general del IMSERSO, Angel Rodríguez Castedo, el presidente de ALARES, Javier Benavente y destacados representantes de la Administración, empresarios y sindicatos. El objetivo de ALARES en esta jornada fue analizar de la mano de importantes expertos del sector el Anteproyecto de Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas

en Situación de Dependencia. Una de las premisas que expuso Angel Rodríguez Castedo durante la inauguración del acto fue que ante el problema de las personas dependientes que están en casa se ha optado por dar una respuesta ampliando el Estado de Bienestar, y por lo tanto, consolidando derechos.

Javier Benavente señaló que existen demandas asociadas al envejecimiento de la población e incorporación de la mujer al trabajo.

**CRÍTICAS Y REALIDADES**  
"Con la incorporación de las mujeres al mercado de trabajo,

surge un problema de atención a las personas mayores", destacó Pilar Iglesias, directora del área de Seguridad Social y Prevención de Riesgos Laborales de la CEOC.

Javier Romañach, miembro del Foro de Vida Independiente criticó el sistema diciendo: "vamos a ir hacia un sistema asistencialista e insostenible".

"Nos preocupa la falta de concreción de la participación del Tercer Sector en la Ley", señaló Cristina Maroto, coordinadora del Programa de Mayores de Cruz Roja.

## Agenda

### Baremo de dependencia

La elaboración de un baremo para valorar el grado de dependencia de las personas mayores ha sido adjudicado por el ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales al Instituto Catalán de Envejecimiento.

Este tema se recogió durante la II jornada de Dependencia, organizada por Agrupació Mútua en Barcelona.

### Centro de dependientes en Fabero (León)

Amparo Valcarce, secretaria de estado de Asuntos Sociales, Familias y Discapacidad, colocó la primera piedra en el centro de Atención a Dependientes de Fabero (León), el pasado mes de marzo.

El centro prestará atención a personas mayores y discapacitados graves, y de acuerdo con Amparo Valcarce, "será una referencia en el noroeste de España".

### Por un buen sistema de dependencia

Francisco Vañó, diputado del PP en el Congreso señaló la necesidad de que en España haya un "buen sistema de atención a la dependencia", independientemente de quien gobierne.

Esto lo manifestó durante unas jornadas en Santander organizadas por el PP de Cantabria, en las que criticó también que se haya hecho sin contar con los usuarios y sin las comunidades autónomas.

### CONCLUSIONES

- Todos los participantes estuvieron de acuerdo en celebrar la "buena noticia" del inicio del proceso legislativo sobre la dependencia.
- La mayoría de los participantes destacó el impacto que la puesta en marcha del Sistema Nacional de Dependencia va a tener en el empleo, la familia y la economía.
- En el desarrollo reglamentario y posterior implantación del SND juegan un papel determinante las corporaciones locales y las comunidades autónomas, por lo que el Plan integral de actuación y convenios (art. 10 del Anteproyecto) fue comentado y criticado.
- Los participantes estuvieron de acuerdo en que si bien el sistema debe ser estable y estar garantizado, esto no significa que sea estático.