

Atrofia Muscular Espinal: la vida diaria con una enfermedad neuromuscular

Universidad de La Laguna

Facultad de Educación

Grado en Pedagogía

Trabajo Fin de Grado

Modalidad 1. Proyecto de Revisión Teórica

Curso académico 2019/2020

Convocatoria de Junio

Alumna: Yaleny García Quintero (alu0101031002@ull.edu.es)

Tutor: Antonio Jesús Guijarro Expósito (aguijarr@ull.edu.es)

A mi familia, amigos y amigas, que me han hecho ser quien soy, que me han apoyado tanto en los buenos como en los malos momentos y que sin su ayuda no estaría cerrando otra etapa, pero especialmente a mi madre, mi abuela y mi hermana por permanecer siempre a mi lado ante cualquier adversidad.

A mi neuróloga, Helena Pérez, por ser la primera doctora en abrirme los ojos y explicarme todo sobre mi enfermedad.

A mi tutor, Antonio Guijarro, por ser partícipe en el proceso y por su implicación en este trabajo, pues sin él esto no habría sido posible.

Gracias.

“La educación es el arma más poderosa para cambiar el mundo.” Nelson Mandela

RESUMEN

En este Trabajo Fin de Grado (TFG) se pretende realizar una aproximación teórica sobre la Atrofia Muscular Espinal (AME), una enfermedad neuromuscular de carácter hereditario, poco conocida, cuyo estudio se ha visto incrementado en los últimos años en la búsqueda de un tratamiento que mejore la calidad de vida de las personas afectadas. Para cumplir con el objetivo planteado, se ha realizado una revisión teórica sobre las múltiples dimensiones que abarca esta enfermedad, como son la médica, la psicológica, la educativa y la social. Conviene señalar que debido a la naturaleza psicosocial de este trabajo los recursos disponibles han sido limitados, de ahí la relevancia del análisis planteado. Los resultados obtenidos permiten establecer una visión actualizada de lo que implica la enfermedad, facilitando la planificación de nuevas propuestas educativas para alumnado con AME.

Palabras clave: Atrofia Muscular Espinal, enfermedad neuromuscular, atención psicopedagógica, atención a la diversidad, propuesta educativa.

ABSTRACT

This Final Degree Project (FDP) presentation aims to do a theoretical approach about Spinal Muscular Atrophy (SMA), a little-known hereditary neuromuscular disease which study has increased in recent years in the search for a treatment that improves quality of life of affected people. To fulfill the stated objective, a theoretical review has been carried out on the multiple dimensions that this disease encompasses, such as medical, psychological, educational and social. It should be noted that due to the psychosocial nature of this work the available resources have been limited, hence the relevance of the proposed analysis. The obtained results establish an updated vision of what the disease implies, facilitating the planning of new educational proposals for students with SMA.

Key words: Spinal Muscular Atrophy, neuromuscular disease, psychopedagogical attention, attention to diversity, educational proposal.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	1
2. MARCO TEÓRICO	2
2.1. ¿Qué es la Atrofia Muscular Espinal?	2
2.2. Breve recorrido histórico de la AME	2
2.3. Etiología	4
2.4. Epidemiología	5
2.5. Clasificación y tipología de la AME	5
2.6. Características o manifestaciones clínicas	6
2.6.1. Tipo I o enfermedad de Werdnig-Hoffmann	6
2.6.2. Tipo II o intermedia	6
2.6.3. Tipo III o enfermedad de Kugelberg-Welanger	7
2.6.4. Tipo IV	7
2.6.5. Otras formas raras de la enfermedad	7
2.7. Tratamiento actual	8
3. PROCEDIMIENTO METODOLÓGICO	9
4. RESULTADOS	11
4.1. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal”	12
4.2. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados respiratorios”	14
4.3. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados gastrointestinales y nutricionales”	15
4.4. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados ortopédicos y rehabilitación”	16
4.5. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados paliativos”	17
4.6. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Familia”	

4.7. Resultados de búsqueda del descriptor “Enfermedades neuromusculares y repercusión psicológica”	19
4.8. Resultados de búsqueda del descriptor “Enfermedades neuromusculares e intervención psicológica”	20
4.9. Resultados de búsqueda del descriptor “Enfermedades neuromusculares y atención psicopedagógica”	20
5. DISCUSIÓN	22
6. CONCLUSIONES	25
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	26

1. INTRODUCCIÓN

En este Trabajo Fin de Grado se ha realizado una aproximación teórica sobre la Atrofia Muscular Espinal. La AME es una enfermedad neuromuscular que provoca la pérdida progresiva de la fuerza muscular de una persona. Es de carácter genético y para padecerla es necesario que ambos progenitores cuenten con el gen causante de la enfermedad (Families of SMA, 2012).

Mi interés en este tema reside en la necesidad de querer aportar mi granito de arena y dar a conocer esta enfermedad neuromuscular progresiva, recopilando y sintetizando toda la información posible sobre ella. Asimismo, desde mi papel como pedagoga y afectada por esta enfermedad, pretendo profundizar en el ámbito educativo, analizando cómo es la educación de las personas que padecen esta afección, qué factores hay que tener en cuenta, qué proyectos educativos existen, etc.

Conviene resaltar que debido al poco conocimiento que se tiene sobre esta temática, más allá del ámbito médico, y a la experiencia cercana que poseo con esta enfermedad neuromuscular, me ha parecido interesante realizar una aproximación teórica para todas aquellas personas que puedan estar interesadas, que quieran conocer y saber más de ella. Además, esta ha sido una forma de sentar una base para el estudio futuro de la AME que puede permitir el desarrollo de nuevas investigaciones con objetivos y planteamientos más ambiciosos y relacionados con otros ámbitos como el educativo y/o social.

Con el fin de cumplir con el objetivo planteado, dar a conocer la Atrofia Muscular Espinal, al final del documento se realiza una propuesta educativa de intervención en forma de proyecto de sensibilización.

2. MARCO TEÓRICO

2.1. ¿Qué es la Atrofia Muscular Espinal?

La Atrofia Muscular Espinal (AME) –Spinal Muscular Atrophy (SMA) en inglés– es una enfermedad neuromuscular que provoca una pérdida progresiva de la fuerza muscular de una persona. Es de carácter genético y para padecerla es necesario que ambos progenitores cuenten con el gen causante de la enfermedad. (Families of SMA, 2012).

2.2. Breve recorrido histórico de la AME

La Atrofia Muscular Espinal fue descubierta a finales del siglo XIX por Guido Werdnig y Johan Hoffman. Estos dos médicos hallaron los primeros síntomas de esta patología en pacientes en edad infantil. Su investigación actualmente es conocida como AME tipo I o enfermedad de Werdnig-Hoffman (Kolb y Kissel, 2011).

A mediados del siglo XX, Kugelberg y Welander descubren y describen otra forma de la enfermedad que ahora se conoce como AME tipo III o enfermedad de Kugelberg-Welander. Este tipo se trata de una forma más leve donde las personas afectadas poseen una supervivencia más prolongada, la capacidad para levantarse y de caminar de forma autónoma. Posteriormente, en 1967 se logran avances en la investigación y se detectan tres tipos de AME: la que tiene lugar en la etapa infantil, en la juvenil y en edad adulta. Por último, en 1991 se logra un consenso en la clasificación de los tipos de AME y en 2007 se crea un documento estándar de atención clínica de pacientes con esta enfermedad (Kolb y Kissel, 2011).

Con el tiempo, diversas investigaciones han permitido descubrir el gen causante de la AME. En 1995, se detecta que el gen SMN es el que provoca los síntomas de esta patología. Su posterior estudio ha permitido crear modelos de AME en animales con el fin de crear terapias que permitan aumentar los niveles del SMN y dar con un posible tratamiento para las personas afectadas (Kolb y Kissel, 2011). En la actualidad, no existe cura, pero se ha creado un medicamento que se está empezando a administrar a pacientes con esta afección con el fin de que sus manifestaciones sean más leves y tengan así mejor calidad de vida.

En la siguiente figura se muestra una línea temporal sobre los progresos realizados en investigación sobre la AME. En la franja superior, se aprecian los momentos en los

que se descubrieron los diversos tipos de la enfermedad y posterior clasificación. En la franja inferior, se da a conocer cuándo se descubrió el gen SMN y los distintos estudios efectuados en base a este hasta el año 2011.

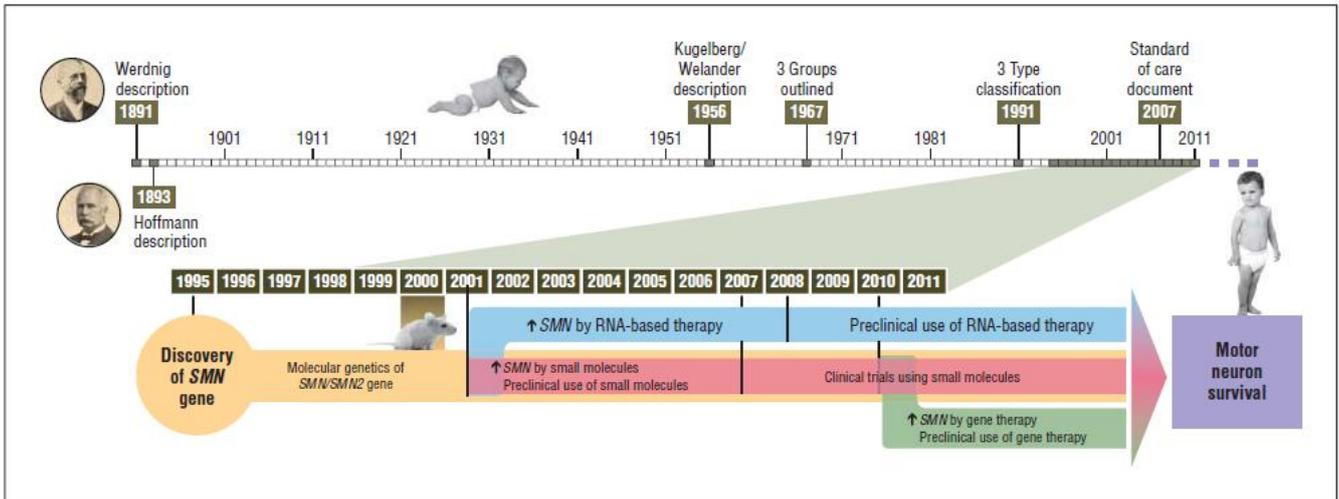


Figura 1. Línea temporal de la Atrofia Muscular Espinal (AME). Fuente: *Spinal muscular atrophy: a timely review*. Kolb, S. y Kissel, J. (2011).

Por último, en la siguiente tabla se exponen todos los hallazgos realizados sobre la AME, con su autor y año de descubrimiento.

Tabla 1

Hitos de la atrofia muscular espinal.

Fuente	Año	Hito o descubrimiento
Werdnig	1891	Descripción inicial de Werdnig.
Hoffman	1893	Descripción de Hoffman.
Kugelberg y Welander	1956	Descripción de Kugelberg-Welander.
Dubowitz	1967	Identificación de 3 tipos de enfermedad.
Munsat	1991	Consenso en la clasificación de los 3 tipos de AME.
Lefebvre et al	1995	Descubrimiento del gen SMN.
Andreassi	2001	Primera demostración del incremento de la expresión del gen SMN resultante de una terapia molecular en cultivo celular.

Lim and Hertel	2001	Primera demostración del incremento de la expresión del gen SMN resultante de una terapia de oligonucleótidos en cultivo celular.
Change et al	2001	Primer estudio preclínico usando terapia de pequeñas moléculas.
Mercuri	2007	Primer ensayo clínico usando terapia de pequeñas moléculas.
Wang et al	2007	Creación del documento estándar de atención clínica para pacientes con AME.
Hua et al, Dickson et al, y Coady et al	2008	Primer estudio preclínico usando terapia basada en el ARN.
Foust et al, Passini et al, y Domínguez et al	2010	Primer estudio preclínico usando terapia en el gen SMN1.

Tabla 1. Hitos de la atrofia muscular espinal. Fuente: Spinal muscular atrophy: a timely review. Kolb, S., y Kissel, J. (2011).

2.3. Etiología

La Atrofia Muscular Espinal es una enfermedad neuromuscular rara que afecta al sistema nervioso que controla el movimiento muscular voluntario (Lunn y Wang, 2008). Produce la pérdida progresiva de la fuerza muscular y es debida a la mutación del gen SMN (Survival Motor Neuron en inglés).

El gen SMN se trata de una proteína que se encuentra en cantidades insuficientes en personas que presentan síntomas de esta enfermedad. Dentro de él se encuentran el gen SMN1, encargado de fabricar la proteína necesaria para que las neuronas motoras puedan sobrevivir; y el gen SMN2, cuyo número de copias hace que la enfermedad sea más leve.

En una persona sana, el SMN1 produce la proteína necesaria para la supervivencia de las neuronas motoras. En una persona con genes mutados, la cantidad de esta proteína es inexistente o inferior a la requerida, provocando un decaimiento del impulso neuronal y/o muerte de estas neuronas motoras. Estas motoneuronas, ubicadas en la médula espinal y en la parte inferior del cerebro, son incapaces de recibir los impulsos nerviosos enviados desde el cerebro, por lo que el músculo no es capaz de moverse y permanece inactivo. Cuando la inactividad es continuada, el músculo se debilita y se atrofia. Se trata de una pérdida muscular progresiva porque se destruyen gradualmente

las conexiones neuronales existentes y se impide que llegue la información adecuada al músculo (Together in SMA, 2015).

En cuanto al SMN2, es considerado como un gen de reserva. Posee una estructura similar a la del SMN1 pero solo en torno a un 10% de la proteína producida por el SMN2 es funcional, no siendo efectivo para la supervivencia de las neuronas motoras. Cabe decir que más adelante se hablará cómo el SMN2 es utilizado en Nusinersen (o Spinraza), tratamiento actual para la Atrofia Muscular Espinal (NIH, NINDS, OCPL, 2016).

2.4. Epidemiología

La AME es una enfermedad considerada rara o huérfana debido a que se encuentra dentro de la categoría de enfermedades neuromusculares (ENM). Dentro de este grupo, es la segunda enfermedad neuromuscular más conocida y frecuente después de la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) y la que presenta mayor índice de mortalidad infantil.

Se estima que la Atrofia Muscular Espinal afecta a 1 de cada 10.000 nacidos/as, con una frecuencia en portadores/as de entre 1/40 a 1/60. En territorio español se calcula que hay más de mil familias afectadas por esta patología (Tizzano, 2011).

2.5. Clasificación y tipología de la AME

Dependiendo de factores como la edad en la que empiezan a aparecer los síntomas, la función motora que alcanza la persona y la edad en la que fallece, se pueden clasificar los distintos tipos de la enfermedad. En la tabla 2 se muestra esta clasificación clínica sobre la AME.

Cabe destacar que dependiendo del desarrollo de cada persona se pueden hacer diferenciaciones, pues “la AME tiene un amplio espectro clínico y un paciente puede solapar características de los diferentes tipos” (Alfaro y Acosta, 2017). Es por esto que el indicador predilecto para diagnosticar la enfermedad es la edad de aparición.

Tabla 2*Clasificación clínica de la AME.*

Tipo	Edad de aparición	Máxima función alcanzada	Expectativa de vida	Número de copias de SMN2 predichas
0 (muy grave)	Prenatal	Nunca se sienta	< 6 meses	-
1 (grave)	< 6 meses	Nunca se sienta	< 2 años	1 – 2 en el 80% de pacientes
2 (intermedia)	6 – 18 meses	Se sienta pero nunca permanece de pie	10- 40 años	3 en > 80% de pacientes
3 (leve)	> 18 meses	Permanece de pie y anda (asistido)	Adulto	3 – 4 en el 96% de pacientes
4 (adulta)	> 5 años	Permanece de pie y anda	Adulto	≥ 4

Tabla 2. Clasificación clínica de la AME. Fuente: Nusinersen en el tratamiento de la atrofia muscular espinal; eficacia y seguridad; Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA). (2017).

2.6. Características o manifestaciones clínicas

Como se ha podido ver en el punto anterior, existen cuatro formas de la enfermedad. Según la clasificación clínica establecida por Battista et. al (2019), se aprecia que cada uno de estos tipos posee características y manifestaciones clínicas diferentes. Cabe decir que el tipo 0 aparece en edad prenatal y las personas afectadas no llegan a los 6 meses de vida.

2.6.1. Tipo I o enfermedad de Werdnig-Hoffmann

Presenta un cuadro clínico grave y se diagnostica aproximadamente a los 6 meses de edad. Entre los síntomas se encuentran el escaso control de la cabeza, dificultades o incapacidad para sentarse y ponerse de pie, problemas para deglutir y respirar e, inclusive, otras afecciones tales como escoliosis y desplazamiento de cadera.

2.6.2. Tipo II o intermedia

Presenta un cuadro clínico intermedio y su diagnóstico se realiza antes de los 2 años de edad. En este caso, la persona afectada es capaz de sentarse y ponerse de pie –tanto

sin soporte como con ayuda de algún aparato, sobre todo al inicio— pero no de caminar. Con el tiempo se pueden experimentar problemas para deglutir y respirar, escoliosis y desplazamiento de cadera. Los huesos son muy débiles y se pueden romper con facilidad.

2.6.3. Tipo III o enfermedad de Kugelberg-Welanger

Esta forma también es conocida como enfermedad de Kugelberg-Welanger y/o Atrofia Muscular Espinal Juvenil. Su diagnóstico se lleva a cabo antes de los 3 años de edad pero puede darse el caso de que no se realice hasta la adolescencia. Aquí la persona afectada sí puede sentarse y ponerse de pie sin ayuda pero presenta dificultades para caminar, correr, subir escaleras y realizar actividad física. Al igual que en los casos anteriores, hay posibilidades de padecer escoliosis, problemas para deglutir y respirar, debilidad en los huesos, y temblor leve en las manos, dolores, uso excesivo de las articulaciones y sobrepeso.

2.6.4. Tipo IV

Surge entre la segunda y tercera década de vida (aproximadamente sobre los 35 años) y se trata de una forma de la AME poco común que a menudo se confunde con el tipo III. Entre los síntomas, que van desde más leves a moderados, se encuentran el comienzo de la debilidad muscular, temblores y espasmos musculares, y pueden manifestarse, o no, problemas respiratorios y dificultades en los músculos utilizados para deglutir.

2.6.5. Otras formas raras de la enfermedad

Dentro de la Atrofia Muscular Espinal, existen otras formas raras que a menudo se confunden con alguno de los tipos descritos con anterioridad. Entre ellas se pueden observar:

- Atrofia Muscular Espinal con Dificultad Respiratoria (SMARD en inglés). Tiene síntomas similares a los que se desarrollan en la primera forma de la patología (Tipo I). Uno de los problemas más notorios es la dificultad para respirar, mover los brazos y músculos cercanos a ellos, pues la afección en esta forma se da en las neuronas superiores de la médula espinal en vez de en las inferiores. Las características más destacables para reconocer este tipo es

que las personas afectadas tienen un bajo peso al nacer y presentan síntomas entre los primeros 3-6 meses de vida.

- Atrofia Muscular Espinal Tipo V o Neuropatía Hereditaria Motora Distal. Es muy raro que alguien la padezca porque únicamente se necesita una copia del gen mutado para que se pueda producir. La debilidad comienza en los músculos de las extremidades superiores, extendiéndose hacia las inferiores, y, posteriormente, a otro grupo de músculos.
- Enfermedad de Kennedy. Se produce en un rango de entre 20 a 40 años de edad y la pueden padecer únicamente los varones. Se da en 1 de cada 40.000 hombres, y afecta tanto a las neuronas motoras como a las sensoriales. Para padecerla, la madre debe ser portadora del gen mutado, por lo que el hijo varón tiene un 50% de posibilidades de sufrirla y la hija un 50% de ser portadora. Entre los síntomas tempranos el afectado experimenta temblores leves, calambres musculares y fasciculaciones (contracciones musculares visibles bajo la piel). Con el tiempo, la debilidad en las articulaciones puede extenderse desde el hombro o zona pélvica, que es donde tienen su origen, hasta los músculos faciales y de la lengua, provocando dificultad para tragar (disfagia), problemas para hablar (disartria), y neumonía por aspiración.

2.7. Tratamiento actual

En la actualidad no existe cura para la AME, pero hay tratamientos que mejoran la calidad de vida tanto de las personas afectadas como de sus familiares.

En los últimos años, se han probado diferentes tratamientos específicos con distintos mecanismos de acción. Se pueden encontrar los tratamientos neuroprotectores, que son aquellos que tratan de prolongar la vida de la proteína SMN; los tratamientos que buscan aumentar la expresión del gen SMN2; y los oligonucleótidos antisentido y la terapia genética con virus adenoasociados, es el tratamiento que mejores resultados ha dado en modelos murinos. Mejoran la proporción de la supervivencia de los ratones con AME en comparación con los otros tratamientos mencionados. De los oligonucleótidos antisentido nace el fármaco Nusinersen (o Spinraza) (Pascual y García, 2017).

Nusinersen es un oligonucleótido antisentido (análogos en secuencias de ARN que modifican la transcripción que llega al ARNm mensajero) utilizado en el tratamiento de la

Atrofia Muscular Espinal. Este fármaco fue aprobado en 2016 por la FDA (Food and Drug Administration) estadounidense para su uso clínico y como único tratamiento, hasta la fecha, de la AME, que resulta eficaz y seguro. Se trata de una solución o líquido inyectable de 12 mg/5ml que se administra vía intratecal mediante punción lumbar. Estas punciones “consisten en 4 dosis de carga los días 0, 14, 28 y 63, y a partir de entonces, dosis de mantenimiento administrada cada 4 meses” (Alfaro y Acosta, 2017). Como complemento del tratamiento, es aconsejable seguir las recomendaciones de los cuidados estándares establecidos para atender a las personas afectadas, pues aparte que su diagnóstico y tratamiento precoces mejoran el resultado de terapias, para mantener un buen estado general del/de la paciente, sigue siendo importante cuidar su nutrición, sistema respiratorio y el mantenimiento del movimiento de sus articulaciones (Pascual y García, 2017).

3. PROCEDIMIENTO METODOLÓGICO

Para poder realizar esta aproximación teórica ha sido necesario efectuar un análisis basado en la búsqueda de información con diferentes descriptores y atendiendo tanto al tipo de recurso hallado como su idioma.

Uno de los primeros pasos fue establecer la base de datos a utilizar en la búsqueda de información, siendo el caso de Punto Q, Google Académico y Medline.

El Punto Q es una plataforma de búsqueda ofrecida por la Universidad de La Laguna que permite al alumnado buscar y acceder a gran cantidad de documentos digitales. Para hacer una pesquisa global sobre el tema trabajado se buscó el descriptor general “Atrofia Muscular Espinal” y, más tarde, se combinó con otros secundarios.

En cuanto a Google Académico, esta es otra plataforma de búsqueda de información ofrecida por Google. Con ella se siguió el mismo procedimiento que con la anterior, se introdujo el descriptor general “Atrofia Muscular Espinal” y se combinó con otros secundarios, permitiendo una búsqueda más amplia y diversa debido a la disponibilidad de documentos tanto en español como en otros idiomas.

Medline es una base de datos estadounidense y de carácter médico que contiene una bibliografía amplia. Se ha utilizado para buscar más información sobre el tema, sobre todo para complementar datos, no obstante, hay que decir que los resultados obtenidos se correspondían con enlaces a la propia enciclopedia médica, a páginas de fundaciones

y asociaciones o Institutos Nacionales de Salud tales como el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares o al Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (NIH en inglés). Empero, en esta plataforma se procedió de la misma manera que con las anteriores y se ha utilizado como un recurso para hacer una búsqueda más extensa y complementaria sobre la temática trabajada.

Los descriptores seleccionados y utilizados para la búsqueda de información son los siguientes: Atrofia Muscular Espinal, AME y cuidados respiratorios, AME y cuidados gastrointestinales y nutricionales, AME y cuidados ortopédicos y rehabilitación, AME y cuidados paliativos, AME y familia, enfermedades neuromusculares y repercusión psicológica, enfermedades neuromusculares e intervención psicológica, y enfermedades neuromusculares y atención psicopedagógica.

Debido a las limitaciones bibliográficas encontradas, se utilizaron Punto Q, Google Académico y Medline, evitando ceñirse a una única base de datos y resultando en una búsqueda compleja. A modo de observación general, la plataforma con la que se ha podido desglosar mejor la información ha sido Punto Q, pues cuenta con gran cantidad de filtros, la que proporciona mayor cantidad de recursos es Google Académico, y la que ayuda a complementar los datos es Medline aunque se repita bibliografía para los diferentes descriptores. Con cada una de estas plataformas se reparó en que los recursos disponibles en su mayoría se corresponden con estudios médicos centrados en un tipo o forma específica de la enfermedad, y que pocos abordan la temática trabajada en otros ámbitos como el educativo, por lo que ha sido necesario recurrir a dichos casos médicos para extraer toda la información posible.

Por otra parte, la información que exponen páginas de fundaciones y asociaciones, como por ejemplo FundAME o Fundación ASEM, entre otras, han sido de gran ayuda, pues desde ahí se elaboran diferentes guías para padres, madres y familia que resumen la información más importante y los aspectos a tener en cuenta a la hora de cuidar de pacientes con esta enfermedad. Por tanto, hay que resaltar que recursos como estudios médicos y guías de cuidado, entre otros, han sido de gran relevancia para el estudio de la Atrofia Muscular Espinal en esta revisión teórica.

Los descriptores utilizados han sido modificados en numerosas ocasiones debido a la poca información encontrada sobre cada uno de ellos. Hay que destacar que en ciertos aspectos no existe información específica y relacionada con la AME, pero sí hay datos

sobre enfermedades neuromusculares en general y en ámbitos tales como el educativo o psicológico que han sido de gran ayuda.

En un primer momento, todos los descriptores contenían como palabra principal el descriptor inicial “Atrofia Muscular Espinal” seguido de otro término, sin embargo, como no se hallaban datos específicos sobre la AME, se reformularon por “Enfermedad neuromuscular” seguido de un segundo término como ha sido el caso de “repercusión psicológica”, “intervención psicológica” o “atención psicopedagógica”, cabe decir que aún así la bibliografía resultó limitada. Otro descriptor introducido inicialmente para observar la cantidad de información existente fue el descriptor inicial “Atrofia Muscular Espinal” en lengua inglesa, siendo “Spinal Muscular Atrophy”. Entre los resultados se comprobó que existe mayor cantidad de recursos en lengua inglesa en comparación con la lengua castellana y que ambos casos son de gran relevancia para el estudio del tema.

4. RESULTADOS

Para expresar de manera visual la cantidad de resultados obtenidos por cada uno de los descriptores seleccionados se ha procedido a elaborar una tabla de categorización.

En esta tabla se encuentran tanto los descriptores utilizados como la base de datos empleada, el tipo de recurso localizado y el idioma en el que han sido publicados. Cabe aclarar que el recuento efectuado en las columnas: tipo de recurso e idioma, se trata de un censo realizado entre los resultados obtenidos en Punto Q y Medline, ya que Google Académico no posee filtros suficientes como para desglosar los resultados expuestos en tipo de recursos, y ofrece muchos documentos como para poder categorizarlos de forma manual.

En los siguientes apartados, y conforme se comente cada descriptor, se explicará la tabla 3 en base a los resultados obtenidos por cada descriptor trabajado, mostrando a su vez cuál ha sido la bibliografía seleccionada y qué información se expone en ella.

Tabla 3*Categorización de la búsqueda de los descriptores.*

Descriptor	Base de datos			Tipo de recurso			Idioma	
	PuntoQ	G.A	Medline	Libro	Artículo	Otro	Español	Inglés
AME	181	12.700	89	2	97	170	217	92
AME y Cuidados respiratorios	2	3.950	31	-	2	-	33	1
AME y Cuidados gastrointestinales y nutricionales	1	3.430	7	-	1	-	8	1
AME y Cuidados ortopédicos y rehabilitación	-	4.410	20	-	-	-	20	-
AME y Cuidados paliativos	-	1.240	2	-	-	-	2	-
AME y Familia	10	6.290	46	1	7	49	56	6
Enfermedades neuromusculares y Repercusión psicológica	-	3.110	-	-	-	-	-	-
Enfermedades neuromusculares e Intervención Psicológica	1	6.280	1	-	-	-	2	-
Enfermedades neuromusculares y Atención Psicopedagógica	-	601	-	-	-	-	-	-

Tabla 3. Categorización de la búsqueda de los descriptores. Elaboración propia.

4.1. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal”

Como la información sobre el tema trabajado es escasa, se ha considerado utilizar como primer descriptor “Atrofia muscular espinal”.

La base de datos que proporciona mayor bibliografía es Google Académico, con 12.700 resultados, de los cuáles 10.500 están publicados en español y 2.200 en otro idioma, resultando inviable contar qué tipo de recursos se han obtenido debido a su gran cantidad y escasez de filtros. Por otra parte, hay que añadir que realizando la búsqueda

del concepto en lengua inglesa con “Spinal Muscular Atrophy” los resultados ascienden a 262.000, siendo 1.050 publicados lengua castellana.

Haciendo referencia al Punto Q y Medline, en la primera plataforma se han obtenido 181 resultados, cuya mayor parte son artículos escritos en español. En la segunda, el número de recursos han sido 89, los cuáles derivan a la propia enciclopedia médica, a enlaces externos relacionados con diferentes asociaciones que ponen a disposición de las familias guías de información o a distintas páginas de Institutos Nacionales de Salud como el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares o el Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (NIH en inglés).

Entre la bibliografía encontrada se destaca un artículo sobre una revisión casuística en los últimos 25 años (1987-2013) del año 2015 y que recoge datos de 37 pacientes con el objetivo “conocer la incidencia de la atrofia espinal infantil (AME) en nuestra población y estudiar la distribución genética y las características epidemiológicas y clínicas, el nivel de cuidados y su evolución” (Madrid Rodríguez, et.al, 2015). Para ello se estudiaron diferentes variables epidemiológicas, clínicas, genéticas, tratamiento de soporte recibido y supervivencia. En la siguiente tabla se puede encontrar un resumen de resultados:

Tabla 4

Resumen de resultados.

Tipo de resultados	Información
Epidemiológicos generales	Incidencia aproximada de 1,41 casos por 15.000 recién nacidos/as vivos/as. El diagnóstico se dio en 23 varones de los 37 pacientes totales; relación varón/mujer de 1,6/1.
Clínicos	El tipo I es más frecuente, con 26 casos, seguido de tipo II con 9 casos, y tipo III y SMARD con 1 caso. Síntoma inicial de los/as pacientes: hipotonía y retraso motor.
Estudios genéticos	En la mayoría de los casos no se pudo determinar el número de copias del SMN2. Alteración genética más frecuente: deleción en homocigosis de exones 7 y 8 del gen SMN1.
Tratamiento y evolución	Se hizo seguimiento de 25 pacientes, 7 mediante hospitalización a domicilio. Recibieron tratamiento de soporte (incluye rehabilitación, fisioterapia motora y respiratoria) y tratamiento nutricional. 18 de los 25 pacientes que fallecieron presentaban el tipo I. Mediana de supervivencia: tipo I de 8,0 meses y tipo II de 15,8 meses.

Tabla 4. Resumen de resultados. Elaboración propia. Basado en Madrid Rodríguez, et.al, 2015.

En el artículo se concluye que el nivel de incidencia de la enfermedad equivale a 1 por cada 10.000 recién nacidos/as. Por otra parte, entre los/as pacientes estudiados/as, la

AME se da con más frecuencia en varones que en mujeres, y es más común el tipo I. La supervivencia es inferior a la descrita y el nivel de cuidados superior en comparación con las demandas sociales de los últimos años.

4.2. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados respiratorios”

Para la segunda búsqueda se ha utilizado el descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados respiratorios”. Entre la bibliografía encontrada, en el Punto Q se obtuvo dos resultados, en Google Académico 3.950 y en Medline un total de 31. El artículo elegido ha sido “Atrofia Muscular Espinal: manejo respiratorio en la perspectiva de los recientes avances terapéuticos”. De igual modo, también se ha destacado una guía de cuidados de pacientes con AME, denominada “Normas de Atención y Cuidados en Atrofia Muscular Espinal”. En ambos documentos se alude a que el cuidado respiratorio es clave para las personas afectadas con AME, pues los problemas respiratorios son la principal causa de morbilidad y mortalidad.

Palomino y Castiglioni (2017) hacen una clasificación de la AME y su pronóstico respiratorio en la siguiente tabla. Se ha omitido una columna considerada no relevante.

Tabla 5

Clasificación de la Atrofia Muscular Espinal y pronóstico respiratorio.

AME	Insuficiencia respiratoria	Máxima función adquirida	Neumonías	Pronóstico	Soporte ventilatorio
1	Todos antes de los 2 años	No se sientan	Todos	< 2 años	Todos
2	40% antes de los 2 años	Se sientan, pero nunca se paran	25% en la niñez	Sobreviven hasta la adultez	Variable
3	>18 meses	Se paran y caminan	Raro en la niñez	Lenta, sobreviven hasta la adultez	Variable, en la adolescencia
4	10-30 años	Se paran y caminan	Raro	Sobreviven hasta la adultez	No

Tabla 5. Clasificación de la Atrofia Muscular Espinal y pronóstico respiratorio. Fuente: Palomino, M. A., y Castiglioni, C. (2017). Atrofia Muscular Espinal: manejo respiratorio en la perspectiva de los recientes avances terapéuticos. Revista Médica Clínica Las Condes, 28 (1), 119-130.

Como los problemas principales son la imposibilidad para toser, hipoventilación, infecciones y escaso desarrollo de la caja torácica y pulmones, entre los cuidados diarios se aprecian la comprensión y desviación basal del/de la paciente, comprensión e intervención sobre la hipoventilación, el uso de técnicas para despejar la vía aérea (asistencia a la tos, técnicas de movilización de secreciones pulmonares y oximetría), inmunización de rutina (incluyendo vacunas), nutrición e hidratación y soporte respiratorio (Treat-nmd, 2013).

El equipamiento para el soporte respiratorio se prescribe cuando existe hipercapnia diurna. Se recomienda la VNI (ventilación no invasiva) ya que “reduce los síntomas de trastornos respiratorios durante el sueño y aumenta la calidad de vida” (Treat-nmd, 2013). Debe combinarse con otras técnicas para poder mantener las vías respiratorias despejadas. Entre los tipos de VNI se observan el equipo CPAP y BiPAP. Ambas son máquinas de presión positiva continua en la vía aérea que se diferencian en el tipo de presión positiva que ejercen, única y doble respectivamente.

4.3. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados gastrointestinales y nutricionales”

Los resultados encontrados para el descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados gastrointestinales y nutricionales” han sido un artículo en el Punto Q, 3.430 recursos desde Google Académico -3.010 publicados en español-, y siete en Medline. Entre los documentos encontrados se ha destacado “Cuidados de la atrofia muscular espinal” y se ha completado con “Normas de Atención y Cuidados en Atrofia Muscular Espinal”.

Debido al desarrollo de la AME, las personas afectadas por esta experimentan varias dificultades. Estos problemas se encuentran expuestos en la tabla 6 y sus cuidados son diferentes para cada uno de los casos.

Para el manejo del trastorno de alimentación y deglución (dificultades para tragar) se aconseja una dieta semisólida para cambiar la consistencia de los alimentos y ayudar a su posterior deglución. Otra de las opciones es la alimentación mediante gastrostomía, una técnica utilizada para alimentar a una persona a través de una sonda (Treat-nmd, 2013).

Para los problemas de crecimiento y de sobrepeso o desnutrición, hay que tratar de mantener a la persona afectada por la AME en su propia edad de crecimiento. Para ello

se recomienda hacer un seguimiento con base a curvas de crecimiento de peso y talla, una evaluación de la ingesta nutricional por parte de un/a profesional especializado/a y documentar una ingesta apropiada de calcio y vitamina D (Treat-nmd, 2013).

Finalmente, para la disfunción gastrointestinal se pueden utilizar neutralizantes del ácido o inhibidores de la secreción ácida, pero no de manera prolongada. Asimismo, el uso de probióticos sería necesario para ayudar a mantener la flora gastrointestinal sana (Treat-nmd, 2013).

Tabla 6

Problemas que experimentan las personas afectadas por la AME.

Tipo de dificultad	Consecuencias
Problemas de deglución	Problemas respiratorios y mala nutrición.
Disfunción gastrointestinal	Estreñimiento, retraso en el vaciamiento gástrico y complicaciones por el reflujo gastroesofágico.
Problemas de crecimiento y desnutrición o sobrepeso	Las personas afectadas que no se pueden mantener sentadas suelen tener problemas de crecimiento, por el contrario, los que sí pueden tienden a tener sobrepeso.
Problemas respiratorios	Obstrucción de la vía aérea e infecciones por aspiración.

Tabla 6. Problemas que experimentan las personas afectadas por la AME. Elaboración propia. Basado en García, 2017.

4.4. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados ortopédicos y rehabilitación”

Los resultados hallados para el descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados ortopédicos y rehabilitación” se corresponden con 4.410 en Google Académico, 20 en Medline y ninguno en Punto Q. La bibliografía seleccionada para este caso ha sido “Cuidados de la atrofia muscular espinal”.

Como resultado de la debilidad muscular que presentan las personas afectadas con AME, pueden experimentar contracturas, deformaciones de la columna y aumento del riesgo de dolor, osteopenia y fracturas. Para evitar posibles complicaciones es necesario evaluar su rango de movimiento, nivel de fuerza, postura que adoptan al sentarse y moverse, el uso de aparatos ortopédicos y hacer radiografías periódicamente (García, 2017).

Entre los cuidados y recomendaciones claves se encuentran el apoyo y manejo nutricional, el manejo de contracturas, el manejo del dolor, la terapia para actividades de la vida diaria y equipo de apoyo (terapia ocupacional), realizar ejercicios regulares para mantener el estado físico y la resistencia, la utilización de silla de ruedas para asegurar la autonomía e independencia y hacer modificaciones en el domicilio con el objetivo de permitir un acceso seguro para la persona afectada (García, 2017).

4.5. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados paliativos”

Los resultados para el descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Cuidados paliativos” han sido escasos en comparación con los anteriores tipos de cuidado. En el Punto Q no se han encontrado resultados, en Google Académico hay un total de 1.240 y en Medline un total de dos. Para este descriptor se han destacado “Cuidados de la atrofia muscular espinal” y se ha completado con “Normas de Atención y Cuidados en Atrofia Muscular Espinal”.

Los cuidados paliativos de pacientes con esta enfermedad pueden resultar difíciles por la carga emocional que implican. Este tipo de cuidados se llevan a cabo con el fin de prevenir y aliviar el sufrimiento de la persona afectada y así darle mejor calidad de vida; por ello se orientan hacia cuatro dimensiones: somática, psicológica, social y espiritual (García, 2017).

Pueden existir ciertos conflictos en los objetivos terapéuticos puesto que son muchas personas las que deciden sobre el/la paciente dependiente. Por este motivo es importante dar a conocer las opciones de cuidado de manera abierta, permitiendo una elección en el tipo de cuidados. Entre estas opciones están la colocación de una sonda de gastrostomía para alimentar al/a la paciente, el uso de equipos respiratorios no invasivos, el realizar un enfoque multidisciplinario con asistencia médica, social, etc., y poner término a todo tipo de cuidados (Treat-nmd, 2013).

4.6. Resultados de búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Familia”

Con la búsqueda del descriptor “Atrofia Muscular Espinal y Familia” se han encontrado estudios genéticos y artículos sobre un tipo determinado de la AME, además de guías para padres y madres con toda la información necesaria.

En el Punto Q, se obtuvo 10 resultados. Entre ellos hay un libro sobre una guía para la valoración de discapacidades en enfermedades raras, siete artículos y dos tesis, todos descartados. En Google Académico, se han observado un total de 6.290 recursos, 6.190 escritos en castellano y 100 en otro idioma. Haciendo referencia a Medline, hay unos 46 recursos publicados en español y que derivan a los recursos mencionados en apartados anteriores.

Entre la bibliografía analizada se escogió una guía dirigida a las familias afectadas por cualquier tipo de enfermedad neuromuscular denominada “Aprendiendo a vivir con una Enfermedad Neuromuscular. Un mensaje para los padres”. No trata exclusivamente sobre la AME, pero se ha considerado importante porque contiene estrategias, consejos, estímulos y experiencias que pueden ayudar a estas familias a aprender a soportar la carga emocional que una enfermedad de esta índole supone. En la tabla 7 se encuentra la información más relevante de cada punto tratado en el documento.

Tabla 7

Puntos tratados en “Aprendiendo a vivir con una Enfermedad Neuromuscular. Un mensaje para los padres”.

Puntos tratados	Información
Cómo aceptar el desafío	Hay que establecer una meta. La comunicación del diagnóstico produce ansiedad en la persona. Dicha ansiedad hay que reconducirla positivamente para evitar enfadarse con las personas del entorno. Cuanto más tiempo se tarde en aceptar la enfermedad, más complicado será.
Cómo aceptar los sentimientos	Tener el control de la situación implica aceptar los sentimientos encontrados, ya que negarlos puede repercutir psicológicamente de forma negativa.
La importancia de buscar apoyo	Se centra en la relación de los progenitores como pareja. La culpabilidad podría generar la separación en ella, por lo que es importante buscar apoyo mutuo entre ambos. Hay parejas que se separan a causa de la enfermedad y otras que se fortalecen. La relación de la persona afectada con otros/as hermanos/as sanos/as es vital, no obstante con este último hay que tener en cuenta que hay que: ser honesto con la discapacidad del paciente, aprender a escuchar, tratarlos/as como individuos que no tienen culpa de no padecer la enfermedad, que estos/as no deben asumir el papel de adultos, que son jóvenes y requieren atención, además de planificar para el futuro (testamento, tutores/as legales, ser posible portador de la AME, etc.).
Relaciones familiares sólidas	Cuidar del/de la paciente no lo es todo, hay otras cosas importantes que no deben pasar a un segundo plano, como es la vida en familia. También se centra en la relación como pareja, y alude a que esta debe pasar tiempo junta mientras que otros familiares como abuelos/as, tíos/as... pueden cuidar del paciente.

Las necesidades del paciente

A la persona afectada hay que educarla para la independencia a pesar que no sea como la de cualquier otra persona. Padres y madres deben aprender a planificar a largo plazo, promover la responsabilidad del menor, enseñar a que se pueden recibir ayuda externa, tener paciencia cuando el afectado/a empiece a hacer las cosas por sí mismo/a, adquirir equipo de asistencia (aparatos respiratorios, adaptaciones en casa, etc.) y superar el temor a que el paciente sea independiente. “Dicen que debes darle a tus hijos raíces y alas – en nuestro caso son raíces y ruedas” (Muscular Dystrophy Association, 2009).

Tabla 7. Puntos tratados en “Aprendiendo a vivir con una Enfermedad Neuromuscular. Un mensaje para los padres”. Elaboración propia.

4.7. Resultados de búsqueda del descriptor “Enfermedades neuromusculares y repercusión psicológica”

Los resultados obtenidos con el descriptor: “Enfermedades neuromusculares y repercusión psicológica” han sido escasos. Tanto en Punto Q como Medline no se halló ningún resultado, y en Google Académico se consiguieron 3.110.

Dentro de la bibliografía encontrada se ha destacado el libro “Impacto psicosocial del diagnóstico y consejo genético en enfermedades neuromusculares”, publicado en el año 2014.

Tal y como se comentaba con anterioridad, padecer o tener algún familiar con AME supone soportar una gran carga emocional. Asumirla y aprender a vivir con ella requiere tolerancia ante una gran cantidad de estrés, ansiedad y reajustes emocionales, pero sobre todo de apoyo profesional (psicológico) que pueda contribuir a aceptar la enfermedad y pensar en el futuro (ASEM, 2019).

Cuando una persona afectada por la AME o con una enfermedad neuromuscular es diagnosticada, el primer paso es aceptar la enfermedad, entendiéndola y asumiéndola. El artículo seleccionado comenta que las familias pasan por distintas fases como: asombro, negación, rechazo y culpabilidad, y cuando ya las han superado es cuando se empiezan a preocupar por el riesgo de recurrencia en otros descendientes. Por ello, es importante que inicialmente se les brinde información de apoyo, y luego sobre temas específicos de la enfermedad, ya sea genética, riesgos, etc. (Díez y Barcina, 2014).

En el caso de personas en edad adulta recién diagnosticadas o que llegan a esta edad padeciendo la enfermedad, es necesario hacer frente a otros problemas propios de esta

etapa, la sexualidad, embarazo y existencia de medidas preventivas para la transmisión de la AME (Díez y Barcina, 2014).

4.8. Resultados de búsqueda del descriptor “Enfermedades neuromusculares e intervención psicológica”

Con la búsqueda de este descriptor “Enfermedades neuromusculares e intervención psicológica”, tanto en el Punto Q como en Medline se encontró un artículo, mientras que en Google Académico un total de 6.280. Como bibliografía se ha destacado “Apoyo psicológico online a familiares de personas con enfermedades neuromusculares”, un libro en el que se comentan las bases de intervención psicológica tanto para las personas afectadas como para sus familias.

En este libro, una de las opciones que se exponen es recurrir a la terapia psicológica pues, con la ayuda de un/a profesional, se contribuye a que la persona afectada se sienta escuchada, pudiendo expresar aquello que le causa sufrimiento y enfocando la situación desde otra perspectiva (Pérez et. al, 2014).

De igual modo, se habla de cómo estas terapias se dan tanto de manera tradicional, con un/a profesional, como de manera online, con otros/as usuarios/as de características similares. Por otra parte, el apoyo vía online está considerado como un tipo especial de autoayuda que permite que los/as usuarios/as puedan expresarse, compartir problemas y soluciones, información, consejos, etc., por lo que muchas personas, ya sean familias o pacientes, recurren a foros, diferentes redes sociales o páginas donde poder compartir las diferentes experiencias, dándose así apoyo mutuo. Igualmente, se alude a que buscar apoyo en asociaciones y fundaciones es de vital importancia, pues desde ellas se obtiene mucha información clara sobre el tema, además de ayuda (Pérez et. al, 2014).

4.9. Resultados de búsqueda del descriptor “Enfermedades neuromusculares y atención psicopedagógica”

Entre los resultados encontrados para este descriptor se ha comprobado como desde Punto Q y Medline no se ofrece ningún recurso, mientras que Google Académico ofrece un total de 264.

La bibliografía destacada en este caso se corresponde con un libro titulado “Guía de recursos educativos para personas con enfermedades neuromusculares”, del año 2014.

En esta guía se hace un primer acercamiento de atención a la diversidad, explicando qué es, cómo funciona el sistema educativo, qué modalidades de escolarización existen, etc. Luego, prosigue con los recursos disponibles para la atención a la diversidad, como las medidas de apoyo educativo, recursos materiales y de infraestructura, becas y ayudas y recursos humanos. Por último, termina hablando de enfermedades neuromusculares y sus necesidades educativas.

Haciendo especial énfasis en las medidas que se tienen en cuenta para la atención a la diversidad, se ha procedido a elaborar la siguiente tabla a modo de resumen.

Tabla 8

Recursos disponibles en educación para la atención a la diversidad.

Tipo de recurso	Información
Medidas ordinarias	Facilitan la adecuación del currículum. Existen: adecuación de la infraestructura organizativa del centro, de programaciones, metodologías, aulas, desdoblamiento del grupos, etc.
Medidas extraordinarias	Dan respuesta a las necesidades educativas del alumnado. Existen: adaptaciones de acceso al currículum, físico, de comunicación e individualizadas.
Recursos materiales e infraestructura	Facilitan el acceso a las instalaciones del centro educativo. Está regulado por la Ley 52/2003 de 2 de diciembre, de igualdad de oportunidades.
Llegada al centro	El alumnado puede acudir al centro mediante transporte público, vehículo particular, autobús o taxi adaptado. Dependiendo del caso habrá unas adaptaciones u otras (como rampa de acceso, plataforma elevadora, cinturones, adecuados, etc.).
Acceso al centro o entorno inmediato	En las inmediaciones del centro no habrá obstáculos que impidan la circulación. La entrada al edificio debe ser segura, sin alfombras deslizantes, etc. En el interior debe haber puertas accesibles, ascensor, y demás elementos.

Tabla 8. Recursos disponibles en educación para la atención a la diversidad. Elaboración propia. Basado en Pousada y Cruces, 2014.

Para tratar a una persona con una enfermedad neuromuscular a nivel educativo hay que tener en cuenta sus limitaciones y pérdida de habilidades. El objetivo para trabajar con este colectivo reside en favorecer la autonomía personal para la mejora de la calidad de vida (Pousada y Cruces, 2014).

Como se muestra en la tabla 9, existen determinados recursos que pueden necesitar las personas que padecen una enfermedad neuromuscular. Pese a ello, primero hay que realizar una evaluación de la persona para conocer cuáles son sus capacidades y luego una intervención con base a sus características, necesidades y prioridades específicas. A posteriori, se debe llevar a cabo un plan de seguimiento que permita revisar y reevaluar si dicha persona requiere de una nueva intervención (Pousada y Cruces, 2014).

Tabla 9*Recursos que pueden necesitar personas con una enfermedad neuromuscular.*

Tipo de recurso	Información
Productos de apoyo	Adaptaciones e instrumentos específicos y adecuados a las necesidades del paciente.
Adaptación y mejora de la accesibilidad	Centro, transporte desde el centro al domicilio, adaptaciones para los exámenes, salidas escolares, etc.
Asistente personal	Asistente técnico educativo.
Perro asistencial	En el paso de que la persona lo necesite.

Tabla 9. Recursos que pueden necesitar personas con una enfermedad neuromuscular. Elaboración propia. Basado en Pousada y Cruces, 2014.

5. DISCUSIÓN

La observación y análisis de los resultados obtenidos ha permitido descubrir cómo los recursos expuestos en las diferentes bases de datos se relacionan, en su mayoría, con estudios médicos, guías con información sobre la AME orientada hacia las familias, y consejos para cuidar adecuadamente a las personas afectadas por alguna forma de la enfermedad. Por otra parte, muchos de estos estudios se relacionan con un tipo o forma específica de la enfermedad, paciente, grupo y/o muestra.

En un primer momento fue importante seleccionar qué estudios médicos o artículos de la misma índole se analizarían, pues este tipo de recursos resultaron imprescindibles para formar una base sobre la que trabajar y elaborar un marco teórico con los aspectos más importantes de la enfermedad, permitiendo más adelante avanzar en la búsqueda de información en otros ámbitos.

Con la búsqueda de datos sobre el impacto e intervención psicológica, los resultados fueron limitados cuando se trató de localizar información concreta sobre la AME. Por ello, y junto al sector educativo, se recurrió a la búsqueda general de información en las diferentes bases de datos, siendo el caso de Punto Q, Google Académico y Medline.

Dentro del ámbito psicológico se hallaron multitud de recursos cuando la búsqueda se realizó en torno a las enfermedades neuromusculares. Entre los datos encontrados se aprecian las “fases de duelo” que pasan las familias y las personas afectadas cuando conocen el diagnóstico, además del proceso que llevan a cabo para superar esta etapa y las venideras, donde es fundamental pensar que habrá un futuro. De la misma manera, se averiguó que las terapias desempeñadas en la actualidad han cambiado, pasando de lo

tradicional con un/a profesional, a lo online o a la búsqueda de apoyo en personas que afrontan el mismo problema o similar, tanto por parte de las familias como de las personas afectadas.

Desde otra perspectiva, hay que destacar el papel que desempeñan las asociaciones, federaciones y/o entidades, pues son muy importantes en la lucha contra la enfermedad por velar por su continuo estudio y logro de progresos. De igual modo, desde este tipo de organizaciones se proporciona información completa y sencilla para las familias con la elaboración y difusión de guías de cuidado, recomendaciones, y consejos. Un aspecto importante de estas guías es que incluyen experiencias personales de otras familias junto con testimonios de las propias personas afectadas, que suponen un aliciente para los nuevos casos diagnosticados.

Haciendo referencia al ámbito educativo, y que es el que nos atañe por la naturaleza de este Trabajo Fin de Grado, la búsqueda de información sobre la AME ha resultado ser compleja. No existen estudios ni artículos relacionados con este ámbito, a pesar de ello, realizando la búsqueda con el término: enfermedades neuromusculares, se obtienen guías de recursos educativos y consejos para personas afectadas por alguna enfermedad neuromuscular. En la misma tendencia, hay que destacar que efectuando esta búsqueda se consigue información relacionada con atención a la diversidad y NEAE.

Según los datos encontrados, para realizar una intervención educativa y psicosocial individualizada en general, se deben tener en cuenta las características personales, las manifestaciones clínicas y, por tanto, las necesidades del alumnado, pudiendo diseñar los objetivos planteados específicamente para cada persona.

En cuanto a proyectos, con la búsqueda exhaustiva efectuada en este sector, se han encontrado programas educativos y de intervención referentes a la discapacidad motora y/o enfermedades neuromusculares. No obstante, conviene aclarar que aunque existan programas de esta índole su cantidad es escasa.

En los programas relacionados con la discapacidad motora se observa cómo estos están enfocados hacia la sensibilización en determinadas etapas educativas, como son la infantil, primaria o secundaria en algunos casos.

Respecto a enfermedades neuromusculares, se destaca un proyecto promovido por la Federación ASEM, “Vida Autónoma, Vida independiente (VAVI)” (ASEM, 2018). Se

trata de un proyecto desarrollado a nivel estatal y con el que se brindan las herramientas necesarias a las personas afectadas por enfermedades neuromusculares con el fin de mejorar su autonomía y calidad de vida. Este proyecto resulta interesante porque desde él se trabaja para que estas personas sean más autónomas y autosuficientes.

Aunque exista el proyecto VAVI, no se ha encontrado ningún programa enfocado exclusivamente hacia la Atrofia Muscular Espinal. No obstante, los planes destinados tanto para la discapacidad motora como enfermedades neuromusculares son adecuados para tratar la AME.

Por otro lado, me gustaría señalar la relevancia que tendría llevar a cabo una nueva propuesta educativa basada en la sensibilización, para cumplir con el objetivo planteado en este Trabajo Fin de Grado, dar a conocer la Atrofia Muscular Espinal.

Un paso adecuado para dar a conocer esta enfermedad reside en realizar un proceso de sensibilización en los diferentes sectores de la sociedad que abarque todas las edades de desarrollo. En este sentido, se empezaría dando información sobre las enfermedades neuromusculares a nivel general, introduciendo más adelante y de manera específica la AME con aspectos relacionados con sus características, manifestaciones clínicas, el proceso de adaptación psicosocial, las dificultades encontradas con el día a día, etc.

Siguiendo en esta línea, una medida para sensibilizar a la población es la realización de talleres que cuenten con la colaboración de personas afectadas por la AME, ya que estas hablarían sobre la enfermedad, sus manifestaciones y sus experiencias, aportando su particular visión y punto de vista.

Asimismo, como actividades añadidas para el proyecto se podrían incluir propuestas de teatro y técnicas de role playing que permitan ponerse en el lugar de una persona afectada por la AME.

Partiendo de esta base, más adelante se podrían realizar proyectos más específicos y plantear otra serie de objetivos más ambiciosos, de manera gradual. Sin embargo, como este trabajo quiere dar a conocer la enfermedad, el plan propuesto está relacionado con ello y por esto se pretende trabajar con varios colectivos y sectores de edad, tratando de llegar a todos.

6. CONCLUSIONES

A partir de la revisión teórica realizada se puede concluir que la Atrofia Muscular Espinal es una enfermedad neuromuscular poco conocida en la actualidad, pero cuyo estudio se ha visto incrementado en los últimos años en la búsqueda de un tratamiento que garantice una mejor calidad de vida para las personas afectadas.

Los resultados de búsqueda encontrados han dejado entrever que la bibliografía es escasa y limitada, sobre todo cuando se pretende profundizar desde otras perspectivas como la educativa, psicología y social.

Como valoración personal del trabajo, quiero destacar que me ha encantado poder realizarlo sobre este tema y aportar mi granito de arena. A pesar de dominarlo, debido a mis circunstancias personales, siempre se aprende algo nuevo y estudiar la AME me ha permitido conocer más a fondo mi enfermedad, no solo sobre los aspectos médicos sino también a nivel educativo, psicológico y social.

Mientras buscaba la información, que ha tenido su grado de dificultad, el hecho de leer experiencias de otras personas resulta conmovedor, pues aunque no compartamos la misma enfermedad cada persona hemos afrontado y superado nuestros propios retos, y siempre vamos a estar dispuestos/as ante las adversidades. Afrontar una enfermedad de este tipo requiere superar un duro proceso, pero con apoyo y predisposición adecuada se puede lograr.

Como afectada por la AME es muy importante para mí dar a conocerla, pues a lo largo de mi vida me he encontrado desde personas que tenían la necesidad de saber qué me ocurría hasta otras que no querían tener nada que ver. Al final creo que cada persona debe saber de todo un poco, pues conociendo lo que hay se puede ser más empático, poniéndote en sus zapatos y ayudando de la mejor manera posible.

Considero que este tema la relevancia y entidad suficientes como para realizar una investigación en otros campos debido a la gran trascendencia que tiene para las personas afectadas por la AME. Asimismo, el trabajo elaborado podría significar una base para seguir indagando sobre la temática, abarcando otros estudios en un futuro.

7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Alfaro y Acosta (2017) Nusinersén en el tratamiento de la atrofia muscular espinal. Eficacia y seguridad. *Sevilla: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA)*.

ASEM - Federación española de enfermedades neuromusculares (2018). *VAVI, un proyecto social para mejorar la autonomía de las personas con enfermedad neuromuscular en diez provincias*. Consultado el 7 de mayo de 2020. Recuperado de: <https://www.asem-esp.org/noticias/vavi-un-proyecto-social-para-mejorar-la-autonomia-de-las-personas-con-enm/>

ASEM – Federación española de enfermedades neuromusculares (2019). *Apoyo psicológico y enfermedades neuromusculares (13)*. Consultado el 27 de marzo de 2020. Recuperado de: https://www.asem-esp.org/wp-content/uploads/2019/09/Apoyo-psicologico-y-ENM_Saber-Entender_Informe-2014.pdf

Battista V. et. al (2012). *Guía general de la Atrofia Muscular Espinal (AME)*. Families of Spinal Muscular Atrophy. Consultado el 24 de febrero de 2020. Recuperado de: <https://www.curesma.org/wp-content/uploads/2019/07/undertsan.pdf>

Biogen (2015). *Biología y genética. Together in SMA*. Consultado el 24 de febrero de 2020. Recuperado de: https://care.togetherinsma.es/es_ES/home/introduction-to-sma/smn1-gene.html

Caro, I. A., Paz, J. L., Pérez, E. L., de la Cruz Beldarrain, A., Elorriaga, A. J., Gutiérrez, O. M., y Cascallana, S. B. (2014). Apoyo psicológico online a niños con enfermedades neuromusculares. *Enfermedades neuromusculares: Bases para la intervención*, 17, 3.

Díez, E. S., y Barcina, M. G. (2014). Impacto psicosocial del diagnóstico y consejo genético en enfermedades neuromusculares. *Enfermedades neuromusculares: Bases para la intervención*, 17.

Ferrari, E. T. (2010). Atrofia muscular espinal infantil. *Protoc diagn ter pediatr*, 1, 125-30.

García Antolín, Á. (2017). *Cuidados de la atrofia muscular espinal*. Universidad de Valladolid. Consultado el 4 de mayo de 2020. Recuperado de:

<https://uvadoc.uva.es/bitstream/handle/10324/24599/TFG-H925.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Informe de Posicionamiento Terapéutico de nusinersen (Spinraza®) en atrofia muscular espinal: TERAPÉUTICO, I. D. P. (2017). *Informe de Posicionamiento Terapéutico de nusinersen (Spinraza®) en atrofia muscular espinal*.

Kolb, S. y Kissel, J. (2011). Spinal muscular atrophy: a timely review. *Archives of neurology*, 68(8), 979-984.

Lunn, M. R., y Wang, C. H. (2008). Spinal muscular atrophy. *The Lancet*, 371 (9630), 2120-2133.

MDA - Muscular Dystrophy Association (2009). *Aprendiendo a vivir con una Enfermedad Neuromuscular*. Consultado el 4 de mayo de 2020. Recuperado de: <https://www.mda.org/sites/default/files/publications/Learning to Live Spanish-2011-rev.pdf>

NIH (2016). Atrofia Muscular Espinal. *NIH: National Institute of Neurological Disorders and Stroke*. Consultado el 24 de febrero de 2020. Recuperado de: <https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/atrofia-muscular-espinal.htm#2>

Palomino, M. A., y Castiglioni, C. (2017). Atrofia Muscular Espinal: manejo respiratorio en la perspectiva de los recientes avances terapéuticos. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 28 (1), 119-130.

Pascual-Pascual, S. I., y García-Romero, M. (2017). Posibilidades nusineren: Posibilidades de tratamiento en la atrofia espinal infantil. *Revista de neurología*.

Pérez, E. L., Caro, I. A., Paz, J. L., Gutiérrez, O. M., Elorriaga, A. J., y Carmona, L. L. (2014). Apoyo psicológico online a familiares de personas con enfermedades neuromusculares. *Enfermedades neuromusculares: Bases para la intervención*, 17.

Pousada, T., y Cruces Estévez, R. (2014). *Guía de recursos educativos para personas con enfermedades neuromusculares*. Universidade da Coruña.

Rodríguez, A. M., Martínez, P. M., Fernández, J. R., Cardona, A. U., y Antón, J. M. (2015). Atrofia muscular espinal: Revisión de nuestra casuística en los últimos 25 años. *Anales De Pediatría*, 82(3), 159-165.

Solís, F. R., Acosta, Z. S., Díaz, J. D., Pujol, L. H., Gandulla, C. S., y Solís, M. R. (2017). Estrategia educativa de intervención en enfermería encaminada al cuidado de los niños con ventilación mecánica en el domicilio. *MediSur*, 15(3), 356-361.

Tizzano, E. F. (2011). Atrofia muscular espinal: contribuciones para el conocimiento, prevención y tratamiento de la enfermedad y para la organización de familias. *Boletín del Real patronato sobre Discapacidad*, 62, 6-14.

Tizzano, E. F. (2018). La atrofia muscular espinal en el nuevo escenario terapéutico. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 29 (5), 512-520.

Treat-nmd (2013). *Normas de Atención y Cuidados en Atrofia Muscular Espinal. FundAME*. Consultado el 26 de marzo de 2020. Recuperado de: https://www.fundame.net/documentacion/Cuidados_FAME_Es_v0.7.pdf

Valdebenito, V. R. (2015). Epidemiología de las enfermedades neuromusculares. *Rehabilitación Integral*, 10 (2), 62-63. Consultado el 24 de febrero de 2020. Recuperado de: <https://www.rehabilitacionintegral.cl/epidemiologia-de-las-enfermedades-neuromusculares/>