

INFORME N.º 8
MAYO 2017 (Traducción 2018)

SABER &
ENTENDER

INFORME

©AFM-Téléthon/Christophe Hargoes

EL DIAGNÓSTICO de las enfermedades neuromusculares

El diagnóstico de una enfermedad neuromuscular se basa en el interrogatorio del paciente, el examen clínico y en otras pruebas complementarias (análisis biológicos, inmunológicos, electromiograma, diagnóstico por la imagen, estudio del músculo (biopsia), etc.). Los análisis genéticos, cuya finalidad es obtener un diagnóstico genético, se apoyan en esos datos. Conseguir un diagnóstico preciso puede llevar tiempo, ya que las enfermedades neuromusculares son, en ocasiones, difíciles de identificar. De hecho, una enfermedad se puede manifestar de manera distinta en cada persona. El avance del conocimiento y el desarrollo de las tecnologías relacionadas con el diagnóstico por la imagen, el descubrimiento de nuevos anticuerpos o la secuenciación de nueva generación para estudiar el ADN ayudan, afortunadamente, a reducir el tiempo de diagnóstico. La fase diagnóstica se ve facilitada por la colaboración de un gran número de especialistas reconocidos e involucrados en el ámbito de las enfermedades neuromusculares: miembros del equipo médico multidisciplinar (neurólogos, neuropediatras, genetistas...), investigadores, biólogos moleculares y también bioinformáticos y científicos capaces de analizar y validar los datos generados por las nuevas tecnologías de la secuenciación de genes.

UN DIAGNÓSTICO preciso

Diagnosticar una enfermedad neuromuscular significa poner fin a la incertidumbre que generan los síntomas que afectan a la función motora, respiratoria o cardíaca. Conocer cuál es la enfermedad neuromuscular que se tiene y cuál es su causa, genética o inmunitaria, permite optimizar la atención médica, obtener un mejor consejo genético y participar en ensayos clínicos.

¿Qué es una enfermedad neuromuscular?

Las enfermedades neuromusculares afectan al músculo o a su inervación. En este tipo de enfermedades, muchas de ellas progresivas, los músculos no se contraen o lo hacen débilmente, lo que provoca problemas motores, respiratorios, cardíacos... según el caso.

Existen más de 200 enfermedades neuromusculares que se diferencian por el momento de aparición (desde el nacimiento, en la infancia, en la adolescencia, en adultos jóvenes o más adelante), el alcance y gravedad de la afectación muscular y sus consecuencias en el organismo (ortopédicas, respiratorias, cardíacas, digestivas...) y por sus causas (la mayoría de origen genético, algunas son autoinmunes o inflamatorias, etc.).



©AFM-Téléthon/Julian Renard

Los síntomas que hacen que acudamos al médico

Habitualmente son los síntomas relacionados con la función motora (dificultad para ponerse en pie, desplazarse, levantar y manipular objetos, caídas) los que hacen que acudamos al médico, generalmente a nuestro médico de cabecera. Puede haber también otros síntomas: fatigabilidad, dificultad para tragar, problemas respiratorios, cardíacos o cognitivos. Cuando el médico de cabecera sospecha que se trata de una enfermedad neuromuscular deriva a la persona, niño o recién nacido y a sus padres a un neurólogo o neuropediatra especializados en este tipo de enfermedades (en Francia consultan en centros de referencia o en centros especializados en enfermedades neuromusculares).

Un diagnóstico preciso

El proceso diagnóstico que se realiza en la consulta especializada tiene por objeto confirmar que se trata, efectivamente, de una enfermedad neuromuscular e identificar de cuál de ellas se trata (distrofia muscular de Duchenne, distrofia muscular de cinturas, enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, amiotrofia espinal proximal, miositis...). Asimismo, tiene por objeto identificar la anomalía genética (para las enfermedades de origen genético) o los autoanticuerpos implicados (para las enfermedades autoinmunes o inflamatorias). Dependiendo de cada caso, el obtener este «diagnóstico preciso» puede llevar más o menos tiempo. Incluso en ausencia del mismo se pondrá a disposición del paciente atención médica especializada de acuerdo con sus necesidades.

ÍNDICE

Un diagnóstico preciso.....	2
El interrogatorio y el examen clínico.....	3
Las pruebas complementarias.....	4
El proceso diagnóstico.....	7
Hacia el diagnóstico genético.....	8
El momento del diagnóstico.....	10

EL INTERROGATORIO y el examen clínico

En la primera toma de contacto entre el paciente y el médico especialista se realiza el interrogatorio y un examen clínico para determinar las características de la enfermedad. El objetivo es confirmar que se trata realmente de una enfermedad neuromuscular y elaborar hipótesis sobre el tipo de enfermedad neuromuscular en cuestión.

Reconstruir la historia de la enfermedad

En la consulta neuromuscular el adulto o el niño y su familia se reúnen con el médico especialista, normalmente un neurólogo o un neuropediatra. Este médico les hace preguntas para identificar los aspectos más destacados relacionados con la enfermedad (en medicina se denomina 'interrogatorio'): edad de aparición y naturaleza de los síntomas, etapas del desarrollo psicomotor, dificultad para caminar, frecuencia de las caídas, edad a la que se pierde la capacidad para caminar, dificultades en brazos y manos, dolores en los músculos de las extremidades (mialgia), intolerancia al esfuerzo, rapidez de evolución de los síntomas... El médico preguntará también si existen antecedentes de la enfermedad en su familia.

Las enfermedades neuromusculares son, en su mayoría, hereditarias. El médico busca identificar el modo de transmisión (autosómico dominante o recesivo, o recesivo ligado al cromosoma X). Para ello, realiza un árbol genealógico de las personas emparentadas con el paciente (padre, madre, hermanos, hermanas, tíos, tías...), indica los posibles lazos de consanguinidad y la existencia de síntomas y problemas padecidos en estos casos (problemas musculares, cardíacos, oculares o casos de muerte súbita, entre otros).

Identificar los signos clínicos evocadores de la enfermedad

El médico identifica los signos asociados a una enfermedad neuromuscular: fatiga excesiva, caídas frecuentes, déficit motor asociado o no a una disminución del volumen muscular (atrofia muscular), deformidades ortopédicas, problemas respiratorios o cardíacos, disminución del tono muscular en el nacimiento... En determinadas enfermedades la afectación puede originar problemas de visión, de audición, trastornos digestivos, de la sensibilidad, o incluso problemas cognitivos que afectan al comportamiento y ralentizan el aprendizaje.

El examen clínico informa sobre el estado de las articulaciones: si están rígidas o, por el contrario, demasiado flexibles (hiperlaxas). Se evalúa, asimismo, la capacidad de contracción y relajación de los músculos y el dolor muscular (localización, frecuencia e intensidad). Un examen neurológico completo permite veri-

EN LA PRÁCTICA

Explicar con precisión lo que se siente

En la primera consulta el médico planteará numerosas preguntas con el objetivo de orientar un diagnóstico. Describa con precisión los problemas que tiene; tanto habitualmente como en momentos puntuales. Ya sean motores o estén en relación con otros aspectos como la respiración, la digestión, el comportamiento, el sueño, el bienestar o la vida diaria. Sea preciso. Para no olvidar ningún detalle haga una lista diaria de las cuestiones que le gustaría hablar con su médico. Indíquelo, además, si otros miembros de la familia tienen síntomas similares.



ficar si existe o no una afectación asociada al sistema nervioso central.

Precisar dónde se sitúa la afectación muscular

En el examen clínico, el médico estudia la distribución de la debilidad en determinados músculos: raíces de los miembros (denomi-

Localización de la debilidad muscular



La debilidad proximal concierne a los músculos más cercanos al tronco (músculos proximales), situados en la raíz de los miembros: músculos de los hombros y brazos (en las extremidades superiores) y músculos de la cadera y del muslo (en las extremidades inferiores).



La debilidad distal concierne a los músculos más alejados del tronco, situados en los extremos de los miembros: los músculos de manos y antebrazos, en los miembros superiores, y de los pies y las piernas, en los inferiores.

nada 'afección proximal') o sus extremos (denominada 'afección distal'); afectación simétrica a derecha e izquierda (distrofia muscular de Duchenne, miopatía de cinturas y amiotrofia espinal proximal) o asimétrica (distrofia facioescapulohumeral o miopatía por cuerpos de inclusión, etc.); afectación del tronco (distrofia muscular congénita de tipo selenopatía, o enfermedad de Pompe, entre otras). En muchos casos este examen clínico no basta para identificar las zonas afectadas y se emplean técnicas de imagen (resonancia magnética, TAC o ecografía) que permiten visualizar mejor las zonas afectadas.

Evaluación del déficit de la función motora

Se evalúa la importancia de la afectación muscular y su impacto en

la función motora a través de numerosas pruebas analíticas y funcionales. El examen manual muscular mide la capacidad de contracción del músculo y prueba la amplitud de movimiento con o sin resistencia.

El déficit de la función motora se puntúa de 0 (ausencia total de contracción) a 5 (movimiento normal).

Para analizar el impacto funcional de la afectación motora en diferentes situaciones de la vida cotidiana se emplean otras escalas. Entre ellas destaca la MFM (Medición de la Función Motora) que evalúa diferentes posiciones: bipedestación y transferencias, sedestación, motricidad de los músculos proximales, motricidad distal, así como la capacidad para llevar a cabo movimientos como caminar, levantarse del suelo, elevar los brazos, subir escaleras, peinarse...

La prueba de «seis minutos de marcha» mide la distancia que recorre el paciente en 6 minutos.

Asimismo, se puede medir cuantitativamente la fuerza que realiza el músculo gracias a aparatos como el dinamómetro. El Instituto de Miología en París ha desarrollado una serie de herramientas, llamadas Myotools, que evalúan especialmente la fuerza muscular (también la función muscular en el la vida cotidiana). Por ejemplo: MyoGrip es un dinamómetro que calcula la fuerza de prensión; MyoPinch mide la fuerza de la pinza pulgar-índice; y MoviPlate evalúa la motricidad distal de las extremidades superiores. Todas estas herramientas se utilizan también en los ensayos clínicos.

LAS PRUEBAS complementarias

Las pruebas complementarias sirven para esclarecer la situación inicial o para afianzar las primeras hipótesis médicas. Las primeras evidencias clínicas orientan al médico hacia las pruebas necesarias para diferenciar la enfermedad.

Buscar los marcadores biológicos

Los análisis biológicos se realizan a partir de una muestra de sangre. Permiten detectar ciertas enzimas expulsadas por el músculo a la sangre cuando existe una lesión muscular importante: la creatina-cinasa (CK o CPK de creatina-fosfocinasa), la aldolasa o la lactato deshidrogenasa. En la distrofia muscular de Duchenne en especial, los niveles de CPK en sangre pueden aumentar al comienzo de la enfermedad y, con el paso de tiempo, disminuir

progresivamente. En general, unos niveles de CPK normales no excluyen la posibilidad de una enfermedad neuromuscular.

Cuando existe sospecha de miastenia *gravis*, es primordial conocer el número de autoanticuerpos, de anti-RACH o anti-MuSk (dirigidos respectivamente contra el receptor de acetilcolina o el receptor de tirosina-cinasa). Ante una posible miopatía inflamatoria (miositis) también se buscará la presencia de autoanticuerpos específicos en la sangre (anti-SRP, anti-MDA-5...).

Ante la sospecha de una miopatía

se propone analizar la presencia de mioglobina en la orina o de otros marcadores metabólicos (lactatos, piruvatos...) en la sangre o en otros fluidos biológicos (orina y líquido cefalorraquídeo).

Identificar el origen de la afectación: ¿músculo o nervio motor?

La electroneuromiografía (ENMG) es un examen que registra, gracias a unas finas agujas que se insertan en el músculo (similar a la acupuntura), la actividad eléctrica de dicho músculo en diferentes condiciones: en

reposo, después de una contracción voluntaria o tras una estimulación eléctrica. La ENMG permite, además, medir la velocidad a la que circula la señal eléctrica en las fibras nerviosas.

- Si los problemas proceden del músculo, el origen es miopático (o miógeno) como ocurre en las distrofias musculares progresivas (distrofia de Duchenne, de cinturas...) o también en otras miopatías.
- Si los problemas proceden del nervio motor que inerva el músculo, el origen es neuropático (o neurógeno), como en la amiotrofia espinal proximal (AME) o la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT). En esta última, medir la velocidad de circulación del nervio permite precisar el tipo de CMT (desmielinizante, axonal o intermedio).

La electromiografía también puede indicar la naturaleza del problema:

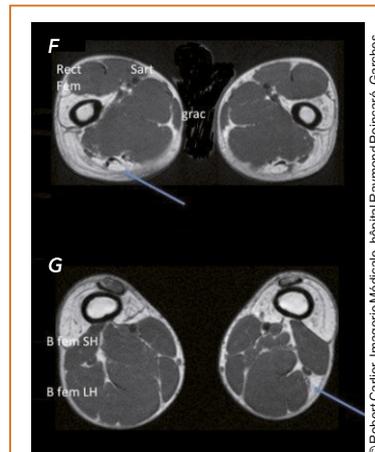
- Dificultad de estimulación de la fibra muscular que impide la relajación del músculo después de contraerse (miotonía), como ocurre en la distrofia miotónica de Steinert;
- Anomalía en la transmisión del impulso nervioso entre el nervio y el músculo que impide la contracción de este último como en la miastenia.

Visualizar el músculo: la imagen muscular

En algunas enfermedades neuromusculares el tejido muscular puede haber sido reemplazado por tejido fibroso o adiposo, mientras que en otras habrá una inflamación. El volumen y la «composición» del músculo pueden visualizarse a

través de técnicas de imagen que tienen como objetivo la obtención de imágenes más informativas mediante un sistema lo menos invasivo posible. Las tres técnicas más utilizadas son las siguientes:

- **Imagen por resonancia magnética (IRM muscular).** Puede ser de cuerpo entero o de alguna parte concreta. La IRM muscular está siendo una de las técnicas más empleadas debido a la calidad de las imágenes. Además es muy útil si se sospecha la existencia de una inflamación asociada a la miopatía, ya que permite diferenciar las señales vinculadas a la inflamación de las vinculadas a los cambios adiposos presentes en la degeneración muscular.



IRM muscular de un joven de 19 años con una miopatía no clasificada. Parte superior (F) y región media (G) del muslo. El músculo conservado se muestra en gris oscuro y la transformación adiposa en blanco.

- **TAC.** Esta técnica es más adecuada para las extremidades inferiores que para las superiores. Permite visualizar el volumen y la densidad de los músculos, la simetría de la afectación o la selectividad de las

zonas afectadas. Puede mostrar ciertas anomalías no detectadas en el examen clínico. La desventaja de esta técnica reside en la exposición a las radiaciones ionizantes, como en cualquier radiografía, y por eso el número de pruebas se limitan a las estrictamente necesarias.

- **Ecografía.** Todavía es una técnica poco empleada en Francia. Sin embargo, puede aportar informaciones diagnósticas útiles de una manera rápida y no invasiva. Muestra, por ejemplo, la desorganización en la estructura muscular. Es una técnica es difícil aplicar al conjunto de los músculos.

Otras pruebas posibles

Existen otro tipo de pruebas o exploraciones que permiten saber si hay otros órganos afectados por la enfermedad, lo que ayuda a afinar el diagnóstico. Pueden ser cardiológicas, respiratorias, oftalmológicas o auditivas. Ante la sospecha de una enfermedad metabólica (glucogenosis...) se realizarán pruebas específicas. Por ejemplo, una prueba de esfuerzo en una bicicleta ergométrica o una prueba de fuerza de prensión a nivel del antebrazo para evaluar la fuerza máxima de agarre, la resistencia a la fatiga y el metabolismo muscular ante el esfuerzo. Estas pruebas pueden completarse con otros análisis (lactato o piruvato) antes, durante y después de las mismas.

El análisis de las estructuras de las células musculares y sus proteínas

La biopsia muscular consiste en la extracción de un pequeño fragmento muscular, de alrededor de unos 0,5 cm² de una zona preservada (muslo, hombro). Esta intervención quirúrgica la realiza el

médico con anestesia local o general. Parte del fragmento recogido permite estudiar la estructura de las células musculares y su contenido proteico.

- Observar la estructura de las fibras musculares en el microscopio óptico con técnicas histológicas como la coloración o el marcaje permite comprobar si las fibras están dañadas, en proceso de reparación, desestructuradas, etc.

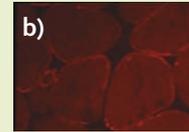
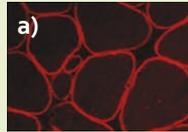
La microscopía electrónica es una técnica compleja que se reserva a casos muy concretos. Proporciona imágenes muy detalladas de la estructura interna de las células (filamentos, bastoncillos, inclusiones...).

- Los cortes de tejido muscular tratados con anticuerpos fluorescentes se unen a ciertas proteínas de las fibras musculares y muestran su presencia (marcaje) o su ausencia (no hay marcaje). Ver fotos a) y b).

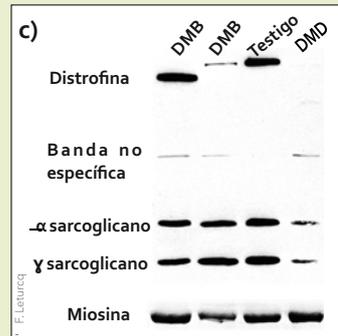
- La extracción de proteínas de las células musculares, su separación por electroforesis y su identificación por marcaje (*Western blot*) (foto c) permiten detectar la ausencia o una anomalía en el tamaño de ciertas proteínas.

MÁS INFORMACIÓN

Localización de las proteínas de las células musculares



Detección de α -distroglicano por inmunocitoquímica, en un fragmento muscular de una persona sana a) y de una persona con una enfermedad neuromuscular b). En a), la proteína aparece en rojo en la periferia celular, mientras que en b) está ausente.



Resultado de la técnica *Western blot* en la que se observa la distrofina y otras proteínas (bandas negras) de individuos no enfermos y pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD) o de Becker (DMB).

En los pacientes con DMD la distrofina está ausente (no hay una banda correspondiente) y α y γ sarcoglicano son menos abundantes.

En los pacientes con DMB, la distrofina es escasa o está truncada, ya que la banda se ve más pequeña.

Estos métodos son útiles antes del diagnóstico genético. Sirven para determinar el gen o panel de genes que se estudiarán por secuenciación. Por ejemplo, si se constata la ausencia de una determinada proteína, se puede buscar la anomalía en el gen correspondiente. Asimismo, si la clínica orienta hacia distintas enfermedades similares, se puede estudiar el conjunto de genes (panel de genes)

ligados a esas enfermedades. Estos métodos también son útiles tras un análisis genético con un resultado incierto o negativo para pasar al análisis del contenido proteico del músculo. Después de la biopsia, una parte de la muestra muscular se congela para futuros estudios a medida que se mejore el conocimiento sobre estas enfermedades.

LA OBTENCIÓN DE DATOS CLÍNICOS

- A** En la consulta multidisciplinar neuromuscular el paciente es atendido por el médico especialista (neuropediatra o neurólogo) que elabora hipótesis diagnósticas basándose en los síntomas.
- B** El médico determina las pruebas complementarias que servirán para afinar el diagnóstico.
- C** Una vez obtenidos los datos clínicos y los resultados de las pruebas, generalmente se puede plantear un diagnóstico neuromuscular. El médico debe comunicárselo al paciente en la consulta.

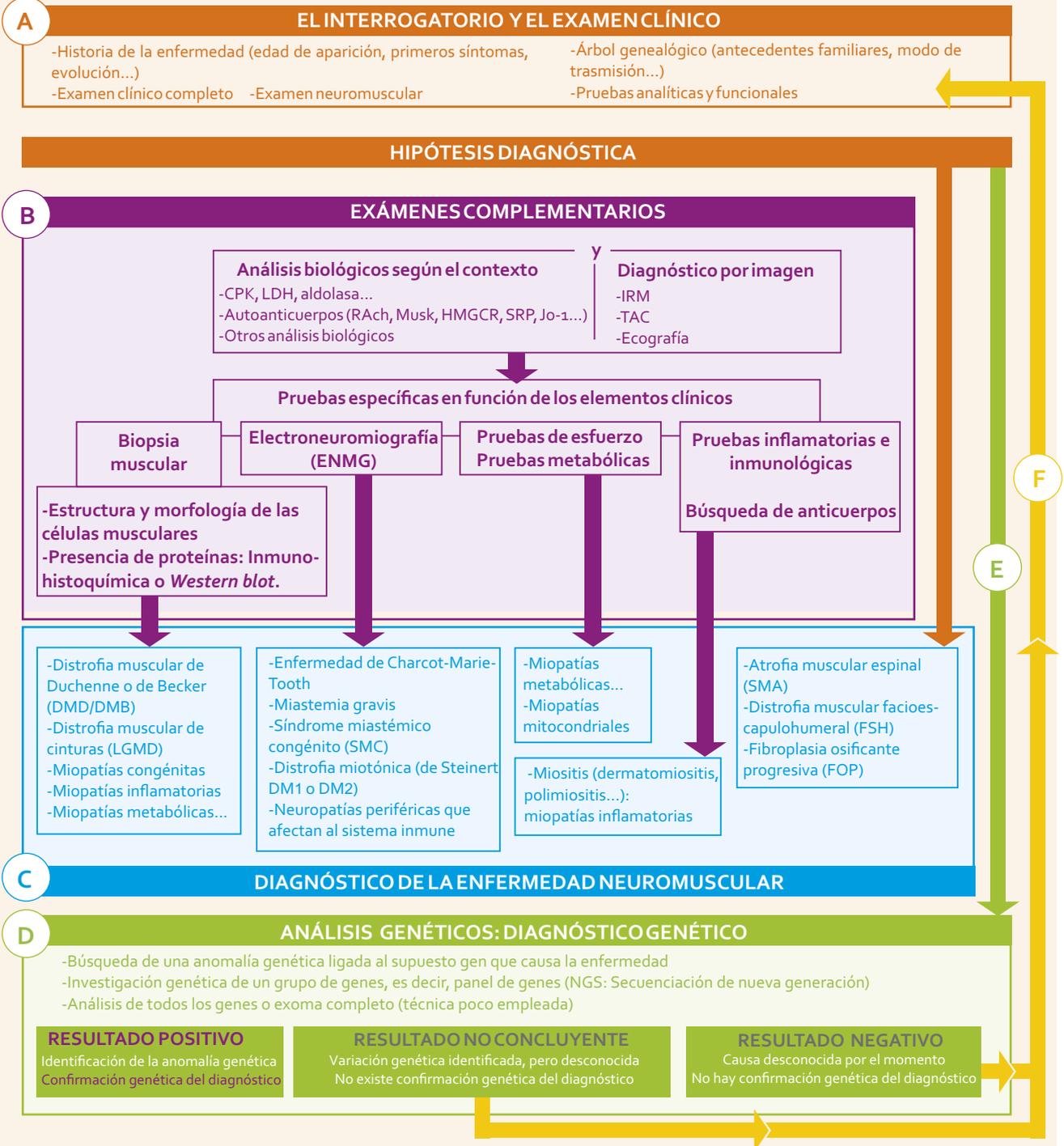
LA OBTENCIÓN DE DATOS GENÉTICOS

- D** Un laboratorio de diagnóstico lleva a cabo los análisis genéticos para buscar anomalías genéticas que causan la enfermedad. Este proceso puede durar varios meses.
- E** En algunos casos los análisis se hacen una vez planteada la hipótesis diagnóstica. Para las enfermedades neuromusculares, en Francia existe una red de laboratorios de diagnóstico por todo el país que permite analizar los diferentes grupos de genes (paneles genéticos). El médico envía al laboratorio *ad hoc* la muestra de sangre del paciente y selecciona la región específica para su estudio. Si los resultados genéticos confirman el diagnóstico, el médico indica al paciente la anomalía genética que causa la enfermedad.
- F** En caso de que los resultados no sean concluyentes o negativos, se pueden llevar a cabo otras investigaciones clínicas o genéticas más adelante ya que los conocimientos no paran de avanzar. El médico informa de esto al paciente que, de todas formas, continuará con el seguimiento médico en la consulta neuromuscular y con la atención médica.

Leyenda del cuadro en la página siguiente

EL PROCESO DIAGNÓSTICO

Es un proceso que se basa en la clínica, las pruebas complementarias y los análisis genéticos. Requiere de la colaboración de numerosos profesionales: médicos especialistas, radiólogos, biólogos, genetistas, etc.



HACIA EL DIAGNÓSTICO genético

El análisis de ADN y, en particular, la lectura de su secuencia tiene como finalidad identificar la anomalía genética que causa la enfermedad. Se pueden emplear distintas técnicas como la secuenciación de nueva generación y, en concreto, el análisis de ciertos genes a la vez, lo que aumenta las posibilidades de encontrar la anomalía genética.

Analizar el ADN para identificar la anomalía genética

El diagnóstico genético se basa en el estudio del ADN, molécula que constituye los genes.

El análisis del ADN del paciente se realiza a partir de una muestra de sus células sanguíneas obtenidas a través de una extracción de sangre. Este procedimiento permite buscar la anomalía genética que causa la enfermedad. Puede tratarse de:

- «Pequeñas» mutaciones. Son anomalías localizadas en un gen, por ejemplo, la sustitución de un nucleótido por otro, inserción o supresión de uno o varios nucleótidos...
- «Grandes» reorganizaciones. Cubren gran parte del gen. Por ejemplo la supresión (delección)

o adición de regiones enteras de ADN en un gen (duplicación de uno o más exones, expansión de tripletes...).

La secuenciación del ADN

La secuenciación del ADN es una técnica que permite leer el orden de los nucleótidos de ADN, su secuencia, para detectar una anomalía.

Las técnicas clásicas de secuenciación (método de Sanger o la técnica MLPA) u otras técnicas para otras anomalías genéticas como la reorganización de ADN (Chip de ADN/CGH) se emplean siempre en función de la información clínica y molecular ligada al paciente.

Las técnicas de secuenciación de ADN de nueva generación son más sensibles y eficaces. La secuenciación de nueva generación o NGS

por sus siglas en inglés (New Generation Sequencing) permite leer de forma paralela cientos de fragmentos de ADN obtenidos del genoma del individuo. Se trata de secuenciación masiva en paralelo. Es posible la secuenciación de varios centenares de genes implicados en un grupo de enfermedades (panel de genes). También el conjunto secuencias codificantes del genoma de un individuo, el exoma, que alberga el 85 % de las mutaciones responsables de las enfermedades genéticas. Existen tres tipos de secuenciaciones:

- El análisis de un gen concreto o de una región de ese gen. Se realiza cuando se conoce el gen que causa la posible enfermedad. Los resultados se obtienen con rapidez.
- El análisis de un panel de genes, es decir, de varios centenares de genes.
- El análisis de todo el exoma, o lo que es lo mismo, el conjunto de regiones codificantes de los genes.

Detectar las variaciones del genoma

Sea cual sea la técnica utilizada, la secuenciación tiene por objetivo detectar las variantes genéticas del ADN en las regiones codificantes de los genes. Un minucioso análisis de los datos y de caracterización de las variantes encontradas en el paciente permitirá saber si alguna se corresponde con la enfermedad sospechada o con otra no diagnosticada, o bien si es patógena o no.

MÁS INFORMACIÓN

ADN, nucleótido, gen, secuenciación...

Genoma. El genoma humano está formado por el conjunto de genes, estimado en unos 23 000. Los genes contienen las instrucciones moleculares necesarias para la fabricación de proteínas, moléculas indispensables para el funcionamiento y la estructura de nuestras células.

Secuencia de ADN, nucleótidos. Los genes están compuestos de ADN, una secuencia de nucleótidos que se diferencian por las bases que los constituyen: A, T, C y G. En cada gen, estos nucleótidos se encadenan de una forma particular dando lugar a la fabricación de la proteína correspondiente. A esta cadena se llama «secuencia».

Exones, exomas e intrones. Cada gen contiene regiones de ADN denominadas «codificantes», los exones. Las células los utilizan para fabricar las proteínas (un gen «codifica» una proteína). El conjunto de secuencias codificantes de nuestro genoma se denomina **exoma** y representa del 1 % al 2 % de nuestro genoma. Entre estas regiones codificantes, se encuentran regiones no codificantes llamadas intrones.

Variaciones en el ADN. Alrededor de un 0,5 % del genoma difiere de un individuo a otro, lo que corresponde a millones de variaciones posibles. • Algunas de ellas son comunes en la población y no son patógenas. Son los **polimorfismos** los que hacen que cada individuo sea único. • Otras variaciones son las denominadas **«anomalías genéticas»** o **«mutaciones»** y provocan enfermedades. • Existen también otras variaciones de ADN de las que se desconoce si son o no responsables de una enfermedad, se habla de **variantes genéticas**.



EN LA PRÁCTICA

Diagnóstico genético de las enfermedades neuromusculares: ¿en qué consiste?

En la era de la secuenciación de nueva generación, el diagnóstico de las enfermedades neuromusculares sigue siendo un procedimiento razonado y basado en la experiencia clínica. La hipótesis diagnóstica se basa en un examen clínico y en exámenes complementarios de ser necesario.

Los exámenes genéticos que hay que realizar están indicados por el médico que atiende en la consulta neuromuscular, junto con el equipo multidisciplinar donde se encuentra el genetista. Estos exámenes se realizan en función de los elementos clínicos y paraclínicos, así como de los conocimientos actuales sobre las enfermedades neuromusculares.

- El médico prescribe el perímetro del análisis genético, es decir, de los genes o panel de genes que hay que analizar para buscar la anomalía genética. Cuando no existen indicios clínicos específicos, es decir, cuando los exámenes clínicos y complementarios no permiten identificar ninguna enfermedad, el médico puede prescribir un análisis genético por secuenciación de una lista de genes única, que comprende, normalmente, genes implicados en las enfermedades neuromusculares.

- La muestra de sangre del paciente obtenida en la consulta y la prescripción médica indicando la búsqueda genética que hay que realizar (gen, panel de genes...), se envían al laboratorio genético para examinarlas. En Francia hay 27 laboratorios de genética molecular implicados en el diagnóstico de enfermedades neuromusculares y de esos, 18 realizan la secuenciación de nueva generación. Cada laboratorio está especializado en la búsqueda de ciertos genes o panel de genes y entre ellos se complementan.

- Si los resultados de esta primera búsqueda son negativos o no concluyentes, el médico puede considerar otro panel de genes para ampliar la búsqueda genética en el exoma del paciente.

El diagnóstico genético exige que el paciente firme un consentimiento informado y se basa en el diálogo con el médico. Cuando se dispone de los resultados, el médico se los comunica al paciente y se debe responder a todas las preguntas.

- Un resultado negativo no implica el fin del seguimiento médico, sino todo lo contrario. El paciente sigue siendo tratado en la consulta multidisciplinar neuromuscular y se seguirá beneficiando de avances en el conocimiento para diagnósticos posteriores. Además pueden realizarse otros análisis.



[N. de T.: Se recoge el sistema de actuación en Francia]

EL MOMENTO del diagnóstico

Los avances en el conocimiento de las enfermedades neuromusculares tanto en el plano clínico, como genético y la evolución de las tecnologías, aumentan las posibilidades de conseguir un diagnóstico preciso. Si bien algunos diagnósticos son difíciles de lograr, la incertidumbre tiende a reducirse, en especial, gracias a la colaboración de profesionales implicados en la búsqueda del mismo.

Poner nombre a la enfermedad

Los ensayos clínicos en las enfermedades neuromusculares son una realidad actualmente. Estos ensayos, en un buen número de enfermedades, se centran en una anomalía genética concreta. Conocer el diagnóstico genético representa una esperanza para un tratamiento adecuado. La falta de un diagnóstico preciso no impide tener una atención adaptada en la consulta neuromuscular, saber qué enfermedad se tiene contribuye a adaptar de forma eficiente los tratamientos y permite saber a lo que nos enfrentamos. El diagnóstico preciso también da acceso a un consejo genético y permite informar a nuestros familiares. De este modo,

los parientes pueden realizar exámenes genéticos para conocer su propio estatus genético. Saber si se es o no portador de una anomalía genética y cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad abre nuevas perspectivas para uno mismo. Conocer el nombre de la enfermedad que se padece es generalmente un alivio. En Francia, el acceso al diagnóstico genético depende de la prescripción médica, independientemente del lugar de residencia. El médico de la consulta neuromuscular es el que prescribe las pruebas diagnósticas de las que se hace cargo el seguro médico, con alguna excepción (estudios del exoma, aún no se incluyen, pero debería cambiar en unos años).

MÁS INFORMACIÓN

Un grupo de estudio sobre miología para resolver situaciones clínicas difíciles

En Francia, el grupo de estudio sobre miología (GEM) reúne a clínicos, investigadores, anatomopatólogos, biólogos moleculares... Este grupo se reúne 3 o 4 veces al año para reflexionar de forma conjunta sobre situaciones clínicas complejas, sobre todo las de pacientes que se encuentran en un impás diagnóstico. Cada médico de cabecera puede aportar su punto de vista y confrontarlo con el de los expertos en miología. Los expedientes no resueltos pueden someterse de nuevo a discusión más adelante y beneficiarse de los conocimientos obtenidos en el ámbito. Un grupo dedicado a las enfermedades del nervio periférico (GEN) persigue los mismos objetivos.



© AFM-Téléthon/Christophe Hargoues

Conocer el diagnóstico ayuda a planificar el futuro.

La obtención de un diagnóstico se basa en un trabajo de colaboración entre profesionales

Si el diagnóstico clínico se basa en los clínicos especializados en enfermedades neuromusculares, en Francia, el diagnóstico genético lo apoya una red de biólogos moleculares que pertenecen a laboratorios nacionales y de otras partes del mundo. Lograr un diagnóstico genético preciso se basa en la interacción entre el médico encargado del diagnóstico clínico, el genetista clínico y el biólogo molecular. Con el desarrollo de la secuenciación de nueva generación, también en biogenetistas y bioinformáticos capaces de analizar los numerosos datos generados por esta técnica.

Existen bases de datos que recogen las anomalías genéticas conocidas en las enfermedades neuromusculares. La estructura actual de esas bases de datos debería permitir optimizar la búsqueda de un diagnóstico y el registro de pacientes para ensayos clínicos. Los investigadores y profesionales clínicos las completan periódicamente. Muchas enfermedades neuromusculares ya tienen su base de datos: las distrofias musculares de Duchenne y Becker, las laminopatías, disferlinopatías o la distrofia miotónica de Steiner, entre otras.

Reducir la falta de diagnóstico

Se puede tardar varios meses desde la primera consulta hasta la obtención de un diagnóstico preciso. A veces, incluso años en casos de signos clínicos atípicos. Las enfermedades neuromusculares son poco frecuentes, por lo que los profesionales sanitarios no especializados no siempre las conocen todas. Esto puede retrasar el acceso a una consulta neuromuscular especializada o dar lugar a orientaciones inadecuadas. Este periodo de búsqueda a veces largo, provoca una gran incertidumbre especialmente difícil de llevar. Por este motivo se busca la difusión de la información entre los profesionales de la sanidad y el público general. Así, en Francia se creó la organización Filnemus dedicada a las enfermedades raras neuromusculares. Esta organización fue creada en 2014, en el marco del 2.º plan francés de enfermedades raras. AFM-Téléthon forma parte de la misma. Filnemus, especialmente a través de la comisión «Herramientas diagnósticas», contribuye a acelerar el

acceso a un diagnóstico gracias al desarrollo de herramientas técnicas y organizativas a disposición de los profesionales implicados en el diagnóstico (clínicos, genetistas, bioinformáticos...).

Asimismo, el Plan Genómico 2025 impulsado por el Ministerio de Sanidad francés en 2017, debería permitir a los pacientes sin diagnóstico el acceso a las plataformas de secuenciación de nueva generación, a través de su médico. Así se aumentarían las posibilidades de caracterizar la anomalía genética que causa su enfermedad y obtener un diagnóstico preciso.

La revisión del diagnóstico

Algunos antiguos diagnósticos pueden llegar a cuestionarse por los avances de la investigación en biología molecular y por los conocimientos clínicos en el ámbito de las enfermedades neuromusculares.

La revisión de un diagnóstico puede dar lugar a un diagnóstico más preciso. Esto permite el acceso a una aten-

ción más focalizada, recurrir al consejo genético, la posibilidad de informar al entorno y organizar la vida de otra manera.

Revisar el diagnóstico no es un proceso sencillo, ya que a menudo no sabemos a dónde nos dirigimos. Un cambio de diagnóstico podría cambiar el sistema de vida. Nos creamos nuestro mundo con el nombre de una enfermedad y nos hacemos una idea de su evolución, organizándonos y haciendo proyectos de acuerdo con esos criterios. Las decisiones clínicas anteriores y las referencias pueden ponerse en cuestión... Un nuevo diagnóstico puede no ser bien recibido, incluso si su pronóstico es más favorable.

A pesar de la existencia nuevas investigaciones, el resultado de algunos casos sigue siendo incierto. Esto puede dar lugar a una gran decepción. Por todo esto, la revisión del diagnóstico requiere un buen apoyo con la asistencia de un equipo médico y, si el paciente lo desea, de un psicólogo.

EN LA PRÁCTICA

Desde la búsqueda del diagnóstico hasta su comunicación

Si el período de espera del diagnóstico puede ser lento y fuente de estrés, la comunicación del mismo es, generalmente, un momento traumático. Causa un *shock* muy importante; las palabras pronunciadas por el médico en la consulta tienen un impacto muy fuerte en el paciente y sus familiares. No obstante, este momento también puede conllevar cierto alivio: «por fin lo sé». Ya es posible apoyarse en el diagnóstico para planear el futuro.

Durante la consulta puede ser difícil asimilar las explicaciones del médico, ya que posiblemente estemos impactados. No hay que dudar en volver a pedir otra cita para tener información complementaria. Es posible tener, asimismo, ayuda psicológica que puede continuar en el tiempo y ayudar tanto a la persona con la enfermedad como a su entorno.

En Francia, los servicios regionales de AFM-Téléthon pueden proporcionar una persona que acompañe en el proceso de la búsqueda del diagnóstico, tanto durante como después de su comunicación. Los datos de contacto están disponibles en el Servicio de Asistencia a las Familias de AFM-Téléthon en el número 0800 35 36 37 (teléfono gratuito) o en la página web de la asociación <http://www.afm-telethon.fr>.

PARA SABER +

<http://www.afm-telethon.fr>

AFM-Téléthon – Asociación francesa contra las miopatías autora de este documento

www.myobase.org

Base de données bibliographique sur les maladies neuromusculaires

"Organisation des soins et maladies neuromusculaires",

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2008

"L'annonce du diagnostic... et après",

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2005

"Conseil génétique et maladies neuromusculaires",

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2008

<https://www.maladiesraresinfo.org>

<https://www.genetique-medicale.fr>

Agradecimientos traducción:

Texto original: AFM- Téléthon

Traducción al español (2018): Sonia Daponte Freire - Elena Sánchez Trigo (Universidade de Vigo) Vigo, España.

Revisión experta: Carmen Navarro Fernández-Balbuena. Neuropatóloga

Coordinación en España: Jean Louis Bouvy

ASEM Galicia (Vigo-España) www.asemgalicia.com

para la Federación ASEM (Barcelona) <http://asem-esp.org/>

Editada: en Barcelona por Federación ASEM 2018

ISSN: 2340-7824

Serie: Saberyentender. Informe



AFMTELETHON
INNOVER POUR GUERIR

Association reconnue d'utilité publique
1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex
Tél. : 33 (0) 1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0) 1 60 77 12 16
Siège social : AFM - Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13

www.afm-telethon.fr

asem Federación Española
de Enfermedades
Neuromusculares
Declarada de Utilidad Pública

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

**Fundación
ONCE**



INFORME N.º 9

Dolor y enfermedades neuromusculares

ENERO 2012 (Traducción 2018)

El dolor es una sensación compleja y subjetiva para cada persona. Su percepción depende de un sistema neurofisiológico, el sistema nociceptivo, que integra a la vez datos objetivos, como la localización del punto doloroso, y otros datos más subjetivos, como la forma en que interpretamos ese dolor. En las enfermedades neuromusculares el dolor es habitual, especialmente el dolor crónico. A pesar de la gran repercusión que tiene en la calidad de vida, no siempre se informa a los médicos de este problema, con el consiguiente riesgo de infravaloración por su parte y, en consecuencia, la falta de atención al mismo.

Hoy en día, el tratamiento médico del dolor está mejorando, ya que se ha llegado a una mayor comprensión de sus mecanismos y el personal sanitario sabe localizarlo y evaluarlo mejor en todas sus dimensiones. Existen numerosos tratamientos farmacológicos que pueden combinarse con otros enfoques no farmacológicos para mejorar el manejo del dolor, gracias a los propios recursos de la persona.

La prevención contribuye, asimismo, a limitar la aparición de dolor.

Federación Española
de Enfermedades
Neuromusculares


AFMTELETHON 
INNOVER POUR GUERIR

¿Qué es el dolor?

El dolor es una percepción, a la vez, objetiva y subjetiva. Es el resultado de la interpretación de una información dolorosa por parte del sistema nervioso, que asocia componentes sensoriales, afectivos, emocionales y conductuales específicos de cada persona. Por tanto, su percepción es única: solo el que describe su dolor sabe lo que realmente siente.

El dolor tiene diferentes orígenes

- **El dolor por exceso de nocicepción.** Es el más frecuente. Se debe a lesiones en los tejidos externos o internos (sin daños en el sistema nervioso). Es un dolor mecánico (provocado por un golpe, un corte, una quemadura, el roce en puntos de apoyo...), infeccioso o inflamatorio (dolor de estómago, dolor articular, óseo, tensión muscular en los hombros, reumatismos...).
- **El dolor neuropático o neurógeno.** Se debe a lesiones del propio sistema nervioso periférico o central. El dolor puede ser continuo (hormigueo, quemazón, sensación de compresión...) o repentino (dolor fulgurante como una descarga eléctrica, un pinzamiento...). Puede tratarse, por ejemplo, de una descarga eléctrica como al

golpearse el codo, o bien de un dolor persistente como el que causa el herpes zóster o un miembro fantasma tras una amputación. El dolor neuropático es una causa frecuente de dolor crónico.

- **El dolor psicógeno.** Este tipo de dolor pone de manifiesto un trastorno psíquico (histeria o hipocondría) o del humor (como la depresión mayor). Se manifiesta en circunstancias específicas que incluyen ausencia de lesiones y necesidad de valoración psiquiátrica. Por ejemplo, una depresión puede expresarse solamente a través del dolor.

Dolor agudo y dolor crónico

- **El dolor agudo,** pese a que puede ser intenso, es un dolor transitorio, de aparición reciente, que termina por ceder si se elimina o se trata la causa. Es un dolor útil, ya que nos permite reaccionar para proteger nuestra integridad física y evitar lo que lo ha ocasionado. Por ejemplo: al quemarnos, retiramos inmediatamente la mano de la fuente de calor; si un esfuerzo físico es excesivamente intenso y doloroso, tenderemos a disminuir el esfuerzo...

- **El dolor crónico** es un dolor, intermitente o continuo, cuya duración es mayor de 3-6 meses.

El dolor crónico puede continuar manifestándose y evolucionando aun cuando la lesión que lo originó desaparece. Esto es, en parte, lo que hace que sea tan difícil de tratar. De hecho, cuando un dolor persiste en el tiempo, los mecanismos de percepción del dolor en el cerebro se adaptan, manteniendo el reconocimiento doloroso. Aunque realmente duela, el dolor que se percibe no necesariamente refleja lo que sucede a nivel fisiológico. En cierto modo, el dolor crónico engaña a la persona que lo padece, ya que esta puede pensar que está provocado por algo grave o peligroso, pero no siempre es así.

Un dolor de larga duración produce cambios físicos (contracturas musculares, trastornos somáticos, fatiga, falta de energía...), así como de conducta y de humor (inquietud, estrés, desánimo, ensimismamiento, aislamiento, variaciones en el pensamiento sobre dicho dolor...). Estos cambios tienden a intensificar y a mantener vivo el dolor, que se convierte en una enfermedad en sí mismo.

El dolor crónico no es útil y, por tanto, debe tratarse con un enfoque global.

El dolor propio de cada persona

El umbral fisiológico de percepción de un dolor es muy similar entre diferentes personas. Sin embargo, la percepción del dolor varía de una persona a otra porque integra componentes sensoriales, emocionales, cognitivos y conductuales (el dolor es multidimensional).

- **Lo que sentimos** (componente sensorial) nos permite identificar el mensaje doloroso: tipo de dolor

Índice

¿Qué es el dolor?.....	2
Prestar atención y evaluar el dolor	3
El dolor en las enfermedades neuromusculares	5
El circuito del dolor	6
Aliviar el dolor	9

(quemadura, picadura, compresión...), duración, intensidad, localización... Este componente activa los mecanismos neurofisiológicos que analizan el dolor.

- **Lo que experimentamos** (componente emocional) está vinculado a la parte «desagradable» del dolor. Depende del estímulo doloroso y del contexto en que se produce. Cuando el dolor se prolonga puede llegar a provocar ansiedad e incluso depresión.

- **Lo que pensamos del dolor, consciente o inconscientemente** (componente cognitivo), depende de nuestra historia, de

nuestras experiencias dolorosas pasadas, personales u observadas a nuestro alrededor, de factores socioculturales... Centrar la atención en el dolor o comprobar si persiste incrementa su importancia. En cambio, una actividad que mantenga la mente ocupada puede hacer olvidarlo. La localización del dolor influye en el sentido que le atribuimos. Por ejemplo, el dolor en el pecho o en el estómago es alarmante. El miedo a tener una enfermedad grave que los médicos no hayan detectado puede intensificar el dolor crónico. La información facilitada antes de una intervención

quirúrgica sobre las formas de controlar el dolor posoperatorio reduce su percepción.

- **Lo que hacemos** (componente conductual): las manifestaciones verbales (queja, petición de analgésicos...) y no verbales (gestos, postura...) en relación con el dolor están vinculadas con los aprendizajes previos, con el entorno familiar y cultural y con parámetros sociales (edad y sexo). Por ejemplo, una atención excesiva o, lo contrario, una actitud de rechazo del entorno puede intensificar la expresión del dolor.

Prestar atención y evaluar el dolor

Hoy en día se presta más atención al dolor. Nos atrevemos más a expresarlo, aunque aún persisten reticencias a hacerlo, como ocurre a veces con las enfermedades neuromusculares. Una vez que se localiza el dolor, evaluar su intensidad y sus características ayuda a proponer los tratamientos adecuados.

Localizar el dolor

El manejo del dolor por los profesionales de la salud (prevención, localización y tratamiento) ha mejorado. En Francia han contribuido a esto los planes de lucha contra el dolor, aplicados desde 1998 por el Ministerio de Sanidad. No obstante, todavía quedan avances por hacer en relación con la discapacidad. El personal sanitario está mejor informado y capacitado en cuestiones relativas al dolor. Sabe localizarlo mejor y prestarle atención. Identificar el dolor continúa siendo el paso imprescindible antes de su tratamiento, pero esto no siempre es fácil, ya que todavía puede resultar complicado hablar de él, especialmente en las enfermedades neuromusculares. Gene-

ralmente, tratar un dolor desde su aparición impide que se convierta poco a poco en dolor crónico, que es más complicado de aliviar. Por tanto, todo aquello que contribuya a la expresión del dolor es útil. El personal sanitario y el entorno familiar tienen una función importante preguntando a las personas sobre la presencia de posibles dolores o prestando atención a signos que podrían señalar un dolor que no ha sido expresado (miedo, aislamiento o agresividad).

¿Cuándo evaluar el dolor?

El dolor debe ser evaluado sistemáticamente antes de cualquier decisión terapéutica. Los profesionales deben determinar y evaluar sus características

(tipo de dolor, localización, momento de aparición, duración, frecuencia continua o irregular, factores desencadenantes y circunstancias que lo alivian, intensidad, repercusiones psicológicas...). Deben identificarse claramente las causas.

En las enfermedades neuromusculares es frecuente el dolor relacionado con los cuidados y el tratamiento. Está provocado por las acciones médicas (reiteradas extracciones de sangre...), los cuidados de higiene y confort, las movilizaciones, las sesiones de rehabilitación en fisioterapia... Este dolor no debe ignorarse, en especial por su posible recurrencia, que provoca aprensión. Expresarlo desde que se manifiesta permite adaptar la manera

de actuar y proponer medidas analgésicas para la prevención o el tratamiento. En conclusión, la valoración del dolor es constante durante el tratamiento.

Instrumentos de evaluación del dolor

Evaluar el dolor permite conocer su intensidad, monitorizarlo (por ejemplo, durante un tratamiento, antes y después de una intervención...) y ajustar el tratamiento. El método de evaluación se adapta a las capacidades de comunicación de la persona, al tipo de dolor (agudo o crónico), a la edad, etc.

La mayoría de las veces, la eva-

luación del dolor agudo se basa en determinar su intensidad a través de escalas de valoración, en buscar una causa y en determinar el efecto de los tratamientos. Por su parte, el dolor crónico se evalúa de forma más global en función de parámetros que podrían modificar su percepción y su intensidad.

Escalas de valoración del dolor

Proporcionan una medida del dolor bastante fiable y, en algunos casos, multidimensional. Además, favorecen una mejor comunicación entre la persona que siente dolor y el personal sanitario. Tienden a utilizarse de ma-

nera sistemática.

Las escalas multidimensionales miden diversas características del dolor: intensidad, tipo, repercusión en la vida diaria, lo que la persona cree y piensa acerca de su dolor y de sus posibles tratamientos, la ansiedad y la posible depresión en ocasiones asociadas...

• Si la persona puede evaluar por sí misma el dolor, el personal sanitario utiliza escalas de autoevaluación. Algunas de ellas miden solamente la intensidad del dolor y lo hacen asociándolo a una cifra entre 0 y 10 o a una imagen de expresión facial evocadora. En la escala descriptiva simple (EDS), se

MÁS INFORMACIÓN

Escalas de valoración del dolor en niños

En función de la edad, se utilizan varias escalas en los niños.

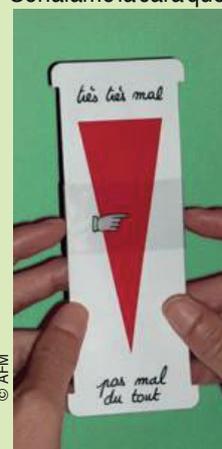
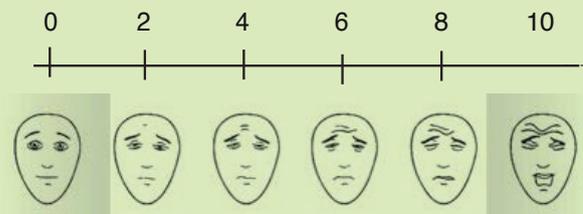
En menores de 4-5 años y en los niños más pequeños, el personal sanitario es el que evalúa el dolor (heteroevaluación). Diversas escalas se basan en la observación. Se observa la expresión de la cara, el cuerpo, la relación con el personal sanitario, la posibilidad de tranquilizar al niño, las quejas verbales, los movimientos corporales, de las manos, de las piernas...

Escala facial del dolor.

A partir de los 3-4 años, el niño puede decir por sí mismo si tiene dolor escogiendo entre 3 posibilidades (un poco/mucho/muchísimo dolor).

También se puede utilizar la escala facial del dolor. Esta escala requiere que el médico emplee instrucciones muy claras: «Estas caras indican todo el dolor que podemos tener. Esta cara (la de la izquierda) muestra a una persona que no tiene ningún dolor. Estas otras (se señalan cada una de las caras de izquierda a derecha) muestran a personas que tienen cada vez más dolor, hasta llegar a esta (se señala la cara de la derecha) que muestra a alguien con muchísimo dolor.

Señálame la cara que muestra el dolor que tienes en este momento».



Escala visual analógica (EVA).

Esta escala de autoevaluación del dolor puede emplearse a partir de los 5 años, siempre y cuando el personal sanitario facilite instrucciones adaptadas a la edad del niño. Este expresa la intensidad del dolor moviendo el cursor a lo largo del triángulo rojo: «Coloca la marca o el dedo tan arriba como sea de grande tu dolor». La posición de la marca equivale a una calificación numérica de 0 (ausencia de dolor) a 100 (máximo dolor posible) que el profesional sanitario consulta en la otra cara de la regleta.

A partir de los 7 años, se puede utilizar la escala numérica, asociando un número del 0 al 10 a la intensidad del dolor: 0 corresponde a «ausencia de dolor» y 10 a «dolor muy fuerte» o «máximo dolor imaginable».

asocia un calificativo al nivel de dolor que se siente: ausente, leve, moderado, intenso o extremadamente intenso.

En las escalas visuales (escala visual analógica (EVA), escala facial del dolor...), hay que asociar una cara a la intensidad del dolor que se siente.

Otras escalas de autoevaluación son multidimensionales. Miden al mismo tiempo la intensidad dolo-

rosa y los componentes emocionales, cognitivos, etc. asociados.

• **Si la persona no puede evaluar por sí misma el dolor**, los profesionales utilizan escalas de heteroevaluación. Un observador externo mide la intensidad del dolor y/o sus repercusiones en la persona.

Por ejemplo, la escala de observación conductual (EOC) permite analizar el comporta-

miento de la persona con dolor. Mide la intensidad (0=ausente, 1=leve, 2=fuerte) de diferentes manifestaciones: queja, gemido, fruncimiento de la frente, crispación de la cara, actitud calmada, movimientos cautelosos, etc. Las escalas de heteroevaluación pueden ser uni o multidimensionales.

El dolor en las enfermedades neuromusculares

Los fenómenos dolorosos en las enfermedades neuromusculares (intensidad, frecuencia, circunstancias, experiencia...) se conocen mejor gracias a los estudios llevados a cabo en la última década con un número importante de pacientes. Tanto en adultos como en niños con una enfermedad neuromuscular, el dolor es un problema habitual. Este dolor, que es difícil de aliviar, repercute en la calidad de vida.

En las enfermedades neuromusculares, los dolores más frecuentes son de origen mecánico, inflamatorio o neuropático. La inflamación del músculo puede causar dolor, al igual que su destrucción progresiva, o también su incapacidad para relajarse.

Un gran número de pacientes tienen dolores agudos o crónicos, con mayor frecuencia localizados en la columna, miembros inferiores y superiores, hombros y parte baja de la espalda (lumbares y sacro).

Las causas del dolor

• **La propia enfermedad** causa dolor. Por ejemplo, la afectación de los nervios motores y sensitivos en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth puede provocar dolor de tipo neuropático. La degeneración muscular y las

retracciones pueden provocar dolor en el propio músculo (dolor miofascial).

• **La insuficiencia muscular** y sus repercusiones musculares y articulares pueden dar lugar a la sobrecarga de algunos músculos, originando dolores localizados en determinadas partes del cuerpo (dolor de hombro y de cuello en las distrofias musculares de cinturas o en la distrofia muscular facioescapulohumeral). La insuficiencia muscular también favorece la aparición de malas posturas que pueden ocasionar deformidades articulares (luxación de cadera, etc).

• **La inmovilidad** provoca dolor en los puntos de apoyo, en las articulaciones o retracción de los músculos...

• **La osteoporosis**, favorecida por la escasa movilidad, provoca dolor óseo que se puede in-

tensificar durante las movilizaciones activas o pasivas.

• **Los cuidados** pueden causar dolor: dolor posoperatorio, dolor asociado a las posturas empleadas para prevenir las retracciones en las sesiones de fisioterapia, dolor en los puntos de apoyo de las férulas y ortesis sobre la piel...

Los factores que incrementan el dolor

Caminar, estar mucho tiempo de pie y las tareas repetitivas pueden incrementar el dolor. Igualmente, las transferencias pueden provocarlo o intensificarlo.

Los productos de apoyo mal adaptados o mal utilizados pueden causar dolor. Por ejemplo, el

.../... p.8

El circuito

A partir del estímulo, el mensaje doloroso recorre un camino donde se interpreta en su totalidad (tipo, localización, intensidad). Este camino permite modular la percepción dolorosa. El

Una red nerviosa para sentir el dolor

Todas las regiones del cuerpo (piel, músculos, vísceras, articulaciones...) reciben y transmiten información gracias a las neuronas, unas fibras nerviosas que se encuentran en los nervios:

- las fibras aferentes hacen que la información del cuerpo vaya hacia la médula espinal, que la envía al cerebro;
- las fibras eferentes conducen la información del cerebro a través de la médula espinal y la transmiten de forma local.

El **sistema nociceptivo** utiliza esta red para enviar una señal dolorosa de cualquier parte del cuerpo hasta el cerebro, en donde se manifiesta en forma de percepción dolorosa.

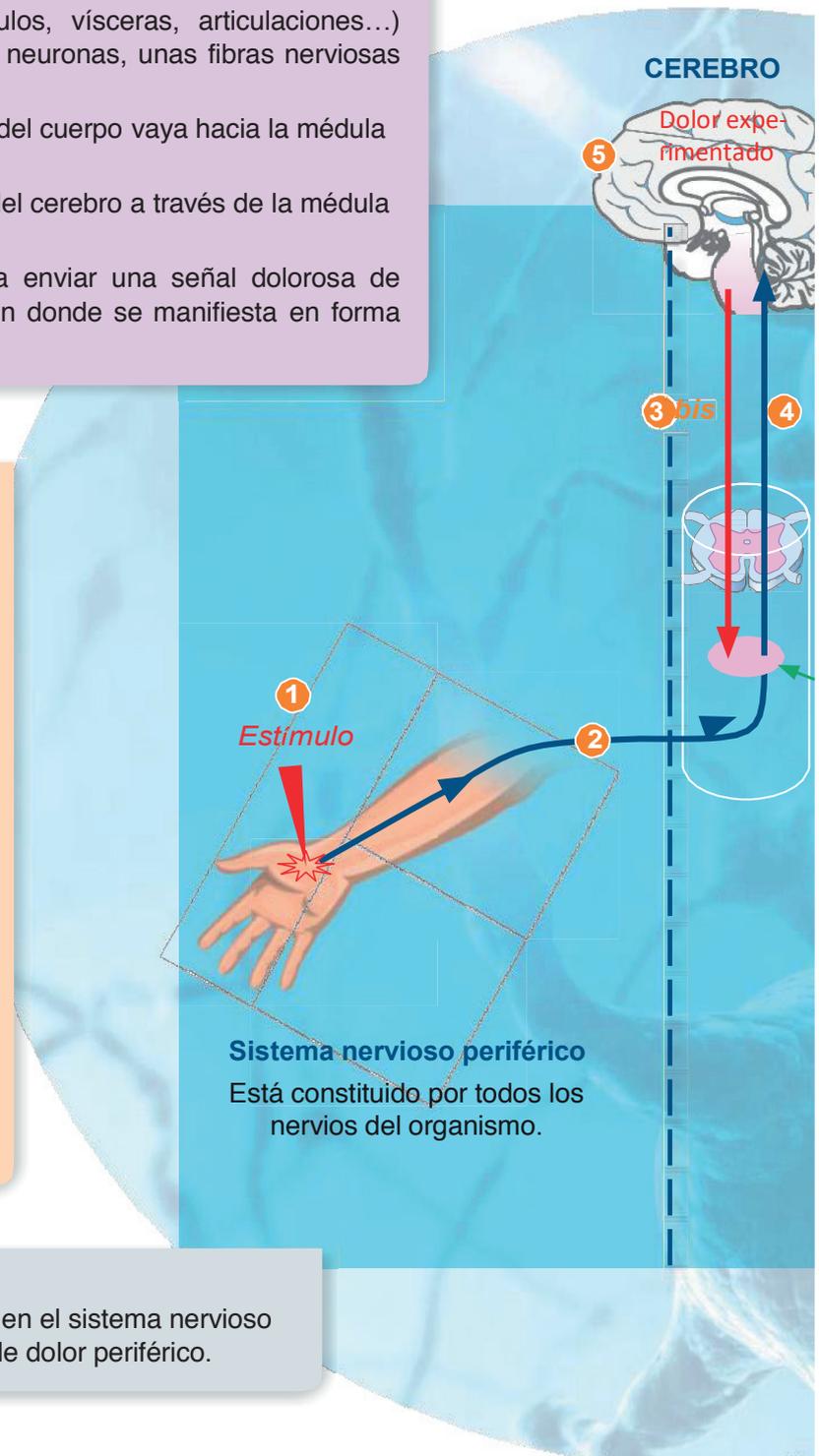
Las fibras nociceptivas ②

Son las fibras nerviosas transmisoras del dolor: llevan el mensaje doloroso del cuerpo hacia la médula espinal.

- **Las fibras Aδ** inervan la piel y responden a estímulos intensos, que pueden ser mecánicos (presión, corte, torsión...) o térmicos (frío o calor). Estas fibras transmiten el mensaje doloroso muy deprisa, lo que permite reaccionar rápidamente, por ejemplo, alejándose de la fuente de dolor. Este dolor desaparece pronto.
- **Las fibras C** son las más numerosas. Transmiten los estímulos mecánicos, térmicos y químicos intensos procedentes de la piel, las vísceras, los vasos, los músculos estriados y las articulaciones, pero lo hacen mucho más despacio que las fibras Aδ. El dolor transmitido es más profundo. Es el que permanece después de un dolor agudo o el que se siente cuando duele el estómago o los músculos.

Dolor central y dolor periférico

El dolor central está causado por lesiones en el sistema nervioso central. En el resto de los casos, se trata de dolor periférico.



del dolor

circuito neurofisiológico que lo conduce al cerebro, intensidad, componentes...). Una regulación cuidadosa del conjunto de este sistema se llama sistema nociceptivo.

Una serie de reacciones desencadenadas por el estímulo doloroso

- 1 El estímulo doloroso pone en marcha el circuito del dolor.
- 2 El receptor de la fibra nociceptiva (nociceptor) capta la señal dolorosa. Una señal eléctrica, el impulso nervioso, se extiende a lo largo de la fibra nociceptiva hasta la médula espinal, donde llega a una región específica en la que se modula el mensaje doloroso. 3
- 3 Esta región recibe, por un lado, información dolorosa y, por otro, información tanto local (por ejemplo, de la piel) como procedente del cerebro, lo que 3bis va a reducir la señal dolorosa (modulación del mensaje doloroso).
- 4 El impulso nervioso modulado utiliza entonces otras fibras nerviosas para llegar al cerebro, donde provoca respuestas motoras, emocionales, vegetativas (como el aumento de la presión arterial o de la frecuencia cardíaca), hormonales...
- 5 Diferentes regiones del cerebro descodifican de manera conjunta las características generales del dolor (emocionales, cognitivas, conductuales y sensoriales) para traducirlas en el dolor que sentimos.

MÉDULA
ESPINAL

3

Modulación
del mensaje
doloroso:
"Gate control"

Sistema nervioso central

Está formado por el
cerebro y la médula
espinal.

La teoría de la compuerta (*Gate control*, en inglés) 3

Explica cómo se puede modular un dolor.

La médula espinal contiene una región específica provista de una neurona particular, la neurona convergente. Esta neurona no solo recibe el impulso nervioso generado por el estímulo doloroso, sino también otros impulsos nerviosos activadores o inhibidores del dolor.

Si los impulsos inhibidores son mayores que los impulsos dolorosos, la información dolorosa no se transmite al cerebro, ya que la puerta está cerrada; si pasa lo contrario, la puerta está abierta y se transmite la información dolorosa.

A menudo utilizamos este sistema regulador sin saberlo. Por ejemplo, cuando nos golpeamos, tenemos el reflejo de frotar la zona del impacto. Esa fricción produce un mensaje nervioso sensorial que es transmitido rápidamente por fibras nerviosas gruesas (las fibras sensoriales $A\alpha$ et $A\beta$), y que bloquea la información dolorosa nociceptiva resultante del impacto, lo que alivia el dolor.

Moléculas analgésicas naturales: las endorfinas

El cerebro segrega endorfinas, es decir, morfina propias del cuerpo humano: endorfinas, encefalinas y dinorfinas. Los receptores en los que se fijan se distribuyen por todo el sistema nervioso, especialmente en la parte final de las fibras nociceptivas (receptor), de ahí la función que deben desempeñar en el control interno del dolor: pueden cerrar la puerta del dolor. A nivel de la médula espinal, muchas neuronas contienen endorfinas.

Continuación de la página 5



© AFM / L. Audinet

Los cuidados pueden causar dolor. Indicar este dolor permite evitarlo y/o aliviarlo.

MÁS INFORMACIÓN

Dolores mejor identificados en niños y en adultos

Los estudios realizados muestran que entre la mitad y las tres cuartas partes de los adultos con enfermedades neuromusculares tienen dolor. En niños, la mitad de ellos se queja de dolor, llegando incluso a la totalidad en determinadas enfermedades como la distrofia muscular de Duchenne cuando todavía pueden caminar.

Uno de esos estudios realizado en forma de encuesta*, financiado por la AFM (Asociación Francesa contra las Miopatías), y cuyos resultados se publicaron en 2008, mostró que de 511 pacientes tratados en una consulta multidisciplinar (con distrofia muscular de Duchenne o de Becker, distrofia miotónica de Steinert, miopatía facioescapulohumeral, miastenia o miopatías metabólicas), el 67% había tenido en los tres meses previos al inicio de la encuesta episodios dolorosos de moderados a fuertes. Aproximadamente, un tercio de los mismos eran crónicos. Estos dolores, que con frecuencia son difusos (44%) y, en muchos casos, intermitentes (77%), afectan a múltiples zonas del cuerpo: primero, a la espalda (columna) y miembros inferiores, y, después, a la parte baja de la espalda (lumbares), miembros superiores o estómago, entre otros. En los niños**, se observa una localización similar del dolor, así como dolores agudos y crónicos.

Los factores que aumentan el dolor, tanto en el paciente adulto como en el pediátrico, son principalmente mecánicos (cambios de postura, transferencias, permanencia prolongada en una postura determinada, ejercicio físico...).

En los adultos, los pacientes consideran que el dolor tiene una repercusión importante en su calidad de vida. Altera las actividades cotidianas de ocio o las domésticas, y la capacidad para desplazarse, así como el estado de ánimo, las relaciones con los demás y el sueño.

*Pain in hereditary neuromuscular disorders and myasthenia gravis: a national survey of frequency, characteristics, and impact. Guy-Coichard C et al. J Pain Symptom Manage. 2008 Jan; 35(1):40-50.

**Pain in youths with neuromuscular disease, Engel JM et al. Am J Hosp Palliat Care. 2009 Oct-Nov; 26(5):405-12.



uso de una grúa requiere colocar bien a la persona en el arnés y levantarla sin hacerle daño, lo que no siempre se consigue.

Del mismo modo, sentarse de manera incorrecta en la silla de ruedas provoca dolor en los puntos de apoyo y dolor articular. De ahí la importancia de un posicionamiento adecuado en la silla adaptada y supervisado por profesionales.

El dolor: hablar sobre él para tratarlo mejor

A veces, en las enfermedades neuromusculares es difícil decir que se tiene dolor. Puede pensarse que hay que soportarlo, se puede no querer molestar al entorno familiar o querer evitar ser mal vistos. También se puede tener el convencimiento de que los profesionales sanitarios no podrán aliviar el dolor porque forma parte de la enfermedad o está relacionado con el tratamiento, como la fisioterapia. Se puede tener miedo a seguir un tratamiento debido a sus posibles efectos secundarios, a que cree adicción o a una incompatibilidad con los tratamientos que ya se están tomando para la enfermedad... No obstante, sea cual sea el motivo que impide a la persona expresarse, es importante ser consciente de que el dolor solo se puede tener en cuenta si se habla de él.

El sufrimiento moral: un dolor en toda regla

La enfermedad en sí, el aislamiento, el rechazo, todo lo que limita la actividad, así como el dolor físico agudo o crónico provocan sufrimiento moral. Este sufrimiento puede permanecer oculto y manifestarse solo como dolor

corporal. Reconocerlo de forma precoz, en especial mediante una cuidadosa atención, constituye un primer paso para poner fin al círculo vicioso que genera.



© AFM / L. Audifinet

El dolor no es inevitable: hablar de él es un primer paso para aliviarlo.

EN LA PRÁCTICA

Describir un dolor con precisión

Encontrar imágenes que caracterizan el dolor que se siente (es como una presión, quema en el interior de los miembros, es punzante, pincha...) permite al médico saber a qué categoría pertenece (mecánico, inflamatorio o neuropático) y cuál es su origen. Una vez que se evalúa el dolor, pueden proponerse soluciones para aliviarlo: eliminar la causa si es posible, corrigiendo un mal posicionamiento o cambiando un producto de apoyo inapropiado (por ejemplo, una silla bien adaptada permite reducir e incluso eliminar determinados dolores); proponer un tratamiento farmacológico y/o recurrir a otras técnicas (masajes, relajación, hipnosis...).

Debe informarse siempre a los profesionales sanitarios del dolor derivado de los cuidados para que encuentren la forma de evitarlo y/o aliviarlo.

Dolor crónico: detectar los signos. El dolor crónico puede ser más difícil de detectar porque se habla de él con menos frecuencia. Algunos signos indicativos deben llamar la atención. Un niño podrá expresarlo alternativamente aislándose, refunfuñando, con falta de energía o rechazando los cuidados, más que llorando o gritando. También debe alertar un cambio en su comportamiento. Un adulto, por su parte, podrá ser más agresivo, aislarse si se siente incomprendido o si cree que nada podrá calmarlo; podrá cambiar sus hábitos de vida, reducir su vida social, estar deprimido... Hacer preguntas adecuadas puede facilitar la expresión verbal del dolor.

Aliviar el dolor

La naturaleza del dolor y sus mecanismos determinan la elección de los tratamientos. Existen numerosas formas de aliviar el dolor, en función del tipo, y pueden requerir la combinación de diversos enfoques, farmacológicos o no.

Prevenir el dolor

Los puntos anatómicos de apoyo o de roce cutáneo, las malas posturas y los grandes y/o prolongados esfuerzos musculares también son causas de dolor que se pueden evitar.

Los dispositivos ortopédicos (férulas) tienen el objetivo de reducir las deformidades y de evitar las malas posturas. No deben causar dolor para evitar que dejen de utilizarse y/o ser menos eficaces. Si están mal adaptados, pueden dar lugar a un mal posicionamiento que puede ser doloroso. Estos dispositivos deben ajustarse lo mejor posible para evitar los puntos de apoyo cutáneos u

óseos. Es importante modificarlos periódicamente en función del crecimiento del niño y de la evolución de la enfermedad. La elección de los materiales utilizados en estos dispositivos debe realizarse teniendo en cuenta las particularidades de cada persona (fragilidad cutánea, transpiración...).

Algunos dolores que aparecen durante la atención médica (inyecciones, cuidados de higiene...) o la rehabilitación (fisioterapia, por ejemplo) se pueden prevenir y calmar con la administración de analgésicos antes de las sesiones o recurriendo a otros métodos, como los masajes.

Los tratamientos farmacológicos analgésicos

La Organización Mundial de la Salud ha clasificado los medicamentos analgésicos en 3 niveles según la intensidad del dolor que son capaces de aliviar.

En las enfermedades neuromusculares, las contraindicaciones de uso de analgésicos son escasas.

• **Analgésicos del primer nivel.** Controlan el dolor nociceptivo de intensidad leve a moderada. Actúan sobre la propia lesión, independientemente de su localización (piel, músculos, vísceras o articulaciones).

Son analgésicos habituales: aspirina, paracetamol y antiinflamatorios no esteroideos (AINES, que no contienen derivados de la cortisona). Estos medicamentos son de venta libre, pero no debe banalizarse su uso a largo plazo, ya que tienen efectos secundarios (gastritis o úlcera) aunque no creen adicción.

• **Analgésicos del segundo nivel.** Son los opioides débiles: codeína, tramadol, opio... Actúan sobre el dolor de intensidad media. Son más eficaces combinados con paracetamol. Algunos de sus efectos adversos (náuseas, estreñimiento, somnolencia...) pueden prevenirse con una atención adecuada.

• **Analgésicos del tercer nivel.** Se trata fundamentalmente de la morfina y sus derivados, es decir, los opioides fuertes. La morfina actúa en la médula espinal, en el cerebro y en la periferia. Se puede administrar por vía oral, intravenosa o de manera local (epidural durante la intervención quirúrgica y el parto).

La autoanalgesia controlada se utiliza para el dolor agudo. La persona se inyecta morfina utilizando una bomba. Se establece un umbral límite.

Los opioides fuertes (morfina) son medicamentos potentes prescritos dentro de un estricto marco regulador. En las dosis utilizadas, no se da en la mayoría de los casos ni adicción ni dependencia a la morfina. También se usa en niños, con la condición de que se lleve a cabo una estricta vigi-



Con respecto a los analgésicos, debe respetarse la dosis prescrita.

lancia.

• **Las modalidades de aplicación de los analgésicos** dependen de la sustancia. El horario de las tomas y el modo de administración (local, oral o intravenoso) se establecen en función de su comportamiento en el organismo, del tiempo que tarda en actuar y de la duración de sus efectos. La dosis de medicamento que se toma, la posología, depende de cada caso y debe respetarse. Aumentar la dosis aumenta también el riesgo de efectos secundarios y de toxicidad. Cuando el medica-

mento ya no alivia el dolor, puede cambiarse de sustancia e, incluso, de nivel.

Otros medicamentos para aliviar el dolor

Para el dolor neuropático, los médicos pueden prescribir antiepilépticos o antidepresivos, también eficaces para este tipo de dolor, pero con un mecanismo de acción diferente al utilizado en la depresión.

Los relajantes musculares y los antiespasmódicos actúan sobre la hipertonía, tanto reflejada en los músculos (contractura...) como en el sistema nervioso (espasticidad).

Los medicamentos antiinflamatorios alivian el dolor relacionado con la inflamación.

Aliviar el dolor crónico

• **La neuroestimulación de los nervios periféricos.** La estimulación nerviosa eléctrica transcutánea (TENS) permite bloquear una sensación dolorosa neuropática mediante la producción de mensajes nerviosos que la inhiben. Se beneficia de los mecanismos de modulación del dolor (*gate control*). Unos electrodos de superficie colocados en la piel cerca de zonas dolorosas envían impulsos eléctricos de tensión baja y no dolorosos a los nervios periféricos, lo que modula la transmisión del mensaje doloroso y estimula la secreción de analgésicos naturales (endorfinas).

• **La estimulación medular** se efectúa directamente en la médula espinal.

• **Las técnicas quirúrgicas** también tienen una aplicación destacada en la gestión del dolor crónico.

MÁS INFORMACIÓN

El efecto placebo

El efecto placebo designa el resultado beneficioso de una sustancia que no contiene ninguna molécula activa (agua destilada, por ejemplo), pero que se presenta al enfermo como un auténtico medicamento. El placebo tiene la forma y el color de un medicamento, pero no sus principios activos. Y, sin embargo, actúa. Estadísticamente, el placebo tiene un efecto probado en aproximadamente un tercio de los pacientes con enfermedades diversas. Su acción contra el dolor se ha analizado minuciosamente. Responder a un placebo no quiere decir que la queja inicial carezca de fundamento ni que la persona presente un perfil psicológico particular. A pesar de que los factores individuales cognitivos, psicológicos y biológicos intervienen en sus efectos, todo el mundo puede responder al placebo en un determinado momento. El organismo no solo reacciona a la sustancia administrada, sino también al propio acto terapéutico que forma parte de una relación profesional sanitario-paciente. El optimismo, las creencias y las expectativas del paciente con respecto a la terapia son también factores que desempeñan un papel en la respuesta al placebo, al igual que la convicción de estar recibiendo un tratamiento activo.



EN LA PRÁCTICA

Cuidados menos dolorosos para el niño

En los niños con una enfermedad neuromuscular, los cuidados dolorosos reiterados pueden provocar sensibilización al dolor, cierta ansiedad, rechazo hacia los cuidados... En caso de que no puedan evitarse, pueden realizarse con el menor dolor posible. Frente a los medicamentos del nivel 1 y 2, los anestésicos locales producen cierto alivio. Sin embargo, en parche o en crema, son necesarias de una a dos horas para que hagan efecto. Puede utilizarse también la inhalación de un gas formado por la mezcla de oxígeno y de óxido nítrico, así como la morfina. A su vez, la presencia de los padres junto al niño, el explicarle los cuidados que se le van a hacer y distraerlo (con una canción, un juego, una historia...) mientras se realizan los cuidados permite disminuir la percepción del dolor. Es importante, asimismo, animar al niño a decir que le duele cuando tiene dolor para que se haga todo lo que permita eliminarlo o aliviarlo.

**Los enfoques no farmacológicos**

Como se ha demostrado en las enfermedades neuromusculares, las terapias manuales, la acupuntura, los masajes y la balneoterapia con un baño caliente pueden ayudar a aliviar el dolor. El masaje puede utilizarse como tal o como preparación en el trabajo de estiramiento. Los baños calientes mejoran la microcirculación y el bienestar. Las técnicas de relajación muscular y de control del estrés, como la relajación o la sofrología, pueden ser muy útiles. En especial, la hipnosis es una técnica que permite

a la persona, guiada por la voz del terapeuta, alcanzar un estado alterado de conciencia, asociado a un estado corporal particular, con inmovilidad e insensibilidad a los estímulos externos, a excepción de la voz del terapeuta. Este estado de relajación permite acceder a un espacio mental propicio a la proyección de la imagen del dolor que sentimos, lo que permitirá domesticarlo. El entrenamiento facilita el acceso a este espacio mental y, concretamente, la autohipnosis permite adquirir un cierto dominio del dolor.

La atención psicológica

El dolor, especialmente el dolor crónico, afecta al humor, a las relaciones intra y extrafamiliares, a la calidad de vida..., lo que puede complicar el día a día. Hablar de nuestras dificultades con un «experto en escuchar», como un psicólogo, puede ayudar a gestio-

narlo mejor. En Francia, el psicólogo encargado del asesoramiento en la consulta multidisciplinar puede abordar estas cuestiones tanto de manera puntual como a largo plazo, o bien orientar hacia un profesional más próximo al domicilio del paciente. Recientemente, se desarrolló por iniciativa de la AFM un primer sistema de apoyo psicológico comunitario en la región francesa de Auvernia-Ródano-Alpes. Este sistema denominado APIC está integrado por psicólogos familiarizados con las enfermedades neurológicas evolutivas y debe facilitar el acceso a recursos psicológicos para las situaciones de crisis.

Por último, otro recurso son los centros de tratamiento del dolor, que se dedican fundamentalmente al dolor crónico. Ofrecen un enfoque global, multidisciplinar y personalizado del dolor.

TESTIMONIO

La sofrología me enseñó cómo manejar el dolor

«El dolor para mí es una realidad cotidiana. Tengo una miopatía inflamatoria y el dolor forma parte de los síntomas de la enfermedad. Convivo con él, pero no quiero que me impida vivir ni trabajar. Este dolor, más o menos intenso, y a veces muy fuerte, sobre todo cuando he forzado demasiado los músculos, afecta a la espalda, la pelvis, las caderas, los tobillos y los pies. Es un dolor inflamatorio que aparece durante el reposo en forma de pinchazos. Precisamente, su presencia es la que ha orientado el diagnóstico de la enfermedad. También tenía migrañas frecuentes y persistentes.

Estoy tomando corticosteroides, pero, aunque disminuyen el dolor, este sigue estando muy presente. Utilizo analgésicos convencionales, como el Doliprane. Sin embargo, rápidamente, opté al mismo tiempo por otros métodos, como la sofrología. Al principio, tuve sesiones una vez al mes con un terapeuta. Entre sesión y sesión, hacía ejercicios todos los días en mi casa y estudiaba lo que sentía. Poco a poco, aprendí cómo relajarme y cómo distender todo el cuerpo. Aprendí, por ejemplo, a visualizar determinadas partes, a asociarlas a colores específicos... Estos ejercicios de sofrología me permitieron aprender a manejar el dolor y me ayudaron a encontrarme mejor psicológicamente. Los resultados son bastante rápidos si se practica. También he utilizado la hipnosis. Así, al trabajar conmigo mismo, he logrado vivir mejor con la enfermedad y con sus síntomas, atender a lo que me dice mi cuerpo para medir mis esfuerzos, y no forzarme demasiado. He conseguido, también, adoptar medidas para conservar la flexibilidad y el bienestar, con la natación, por ejemplo. Cada uno tiene recursos propios. Podemos descubrirlos utilizando estas vías alternativas. Si las activamos, podemos ir mucho más allá».

PARA SABER +

<http://www.afm-telethon.fr>

Centrenationaldeluttecontreladouleur

<http://www.cnrd.fr/Le-plan-de-lutte-contre-la-douleur.html>

Association Sparadap

<http://www.sparadrap.org>

Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2009

Agradecimiento a todas aquellas personas que han participado en la elaboración de este documento, aportado su testimonio y contribución fotográfica.

Agradecimientos traducción:

Texto original: AFM-Téléthon

Traducción al español (2018): Alicia Orizales Martínez y Elena Sánchez Trigo (Universidade de Vigo) Vigo, Galicia, España.

Revisión experta: Thais Pousada García (terapeuta ocupacional)

Coordinación en España: para la Federación ASEM: Jean-Louis Bouvy ASEM Galicia (Vigo-España) www.asemgalicia.com

Editada: en Barcelona por Federación ASEM 2018 ISSN: 2340-7824

Serie: Saber y entender. Informe.



Association reconnue d'utilité publique
1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex
Tél. : 33 (0) 1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0) 1 60 77 12 16
Siège social : AFM - Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13

www.afm-telethon.fr



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



MEMORIA

2017



Federación ASEM

Federación Española
de Enfermedades
Neuromusculares

15 años de existencia
de distrofas musculares
cuidados
información
concienciación
sensibilización
unión
movimiento
asem
atención
salud
integración
enfermedades
neurodegenerativas
neuroológicas
raras
neuromusculares
orientación
discapacidad
asociacionismo
investigación
rehabilitación
divulgación
visibilidad
apoyo
inclusión
solidaridad
asem

Diseño y maquetación:
Rocío Girón
comunicacion@asem-esp.org

Contenidos:
Rocío Girón
comunicacion@asem-esp.org
Xavier de Vega
info@asem-esp.org
Soraya Iglesias
areasocial@asem-esp.org
Mónica Romero
administracion@asem-esp.org
Mónica Suárez
msuarez@asem-esp.org

Federación ASEM

con número de Registro Nacional de Asociaciones,
sección segunda F-2297 y CIF V 63523443



Publicación subvencionada por el Ministerio de
Sanidad , Servicios Sociales e Igualdad.

Federación ASEM ha sido declarada
entidad de utilidad pública por el
Ministerio del Interior.



La Federación Española de Enfermedades Neuromusculares, Federación ASEM, está constituida por 24 Asociaciones y representa a un total de 60.000 personas afectadas por una enfermedad neuromuscular en España.

En esta Memoria se recoge un resumen de las numerosas actividades y campañas que ASEM desarrolló durante el 2017 con el objetivo de mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con enfermedades neuromusculares.





Índice de contenidos

Presentación.....	4
Estructura y funcionamiento.....	5
Federación ASEM.....	6
Enfermedades Neuromusculares.....	8
Programas Sociales.....	9
Servicio de Atención e Información a Familias.....	9
Vida Autónoma, Vida Independiente.....	10
Rehabilitación Infantil.....	11
Servicio de Soporte Asociativo.....	12
Colonias ASEM.....	13
Visibilidad y divulgación.....	14
Día nacional de las ENM.....	14
Web de Federación ASEM.....	16
Redes Sociales.....	17
Publicaciones.....	18
Congreso de Enfermedades Neuromusculares.....	19
Convocatoria “Tomos somos raros”	21
Relaciones Institucionales.....	22
El 2017 en imágenes.....	25
Informe Económico y Financiadores.....	26
Asociaciones de Federación ASEM.....	27

Editorial

El trabajo de la Federación ASEM está siempre encaminado a **representar a las personas y familias que viven en España diagnosticadas con una enfermedad neuromuscular** así como a las entidades que la conformamos. La importancia de tener voz en todos los estamentos para que se nos escuche y que la sociedad entienda las necesidades de todos nosotros, hace que nuestra unión en una federación sea imprescindible, para así conseguir darle la importancia que realmente tiene nuestro movimiento asociativo.

Nuevamente, durante el año 2017, **Federación ASEM ha crecido en presencia ante las instituciones de mayor relevancia** en España, estando presente en actos públicos y privados de gran visibilidad, y firmando acuerdos de colaboración con grupos de trabajo de referencia nacional.

Trabajando desde los ejes de nuestro **Plan Estratégico aprobado por la Asamblea General de la Federación ASEM en mayo del 2017**, hemos continuado **colaborando con instituciones como el Ministerio de Sanidad en el Registro Nacional de Enfermedades Raras**, nos hemos reunido con el Secretario de Estado de Servicios Sociales e Igualdad, D. Mario Garcés para trasladar las necesidades e inquietudes del movimiento ASEM y por supuesto, **seguimos trabajando con el IMSERSO para conseguir unas valoraciones de discapacidad acordes a la realidad de las enfermedades neuromusculares**.

Este año, hemos cerrado también nuestro gran proyecto del movimiento **“Todos Somos raros, Todos Somos Únicos”**, con la presentación de los resultados finales de los proyectos que se patrocinaron con los fondos obtenidos en el Telemaratón y con el que se financiaron **proyectos de investigación y fortalecimiento asociativo**.

La firma de convenios con instituciones científicas que ayuden a mejorar nuestra información y atención general a las entidades y los socios, sigue siendo primordial para nosotros y se ha trabajado mucho en este área. También hemos centrado un esfuerzo intenso en la búsqueda de recursos económicos para mantener nuestros proyectos tan necesarios para los usuarios, y que ha permitido una vez más que podamos desarrollar nuestras colonias, el proyecto de **Vida Autónoma y Vida independiente y nuestro Congreso Nacional que este año tuvo sede en Granada**.

Es imposible resumir el trabajo de nuestro equipo técnico y la Junta Directiva de todo un año en unas pocas líneas, pero quiero dar las gracias a todos, también a nuestras entidades y a nuestros socios, por conseguir que un año más, la existencia de la Federación ASEM y el movimiento asociativo tenga sentido.



Cristina Fuster Checa
Presidenta de Federación ASEM



estructura y funcionamiento



Junta Directiva

Presidenta: Cristina Fuster

Vicepresidente: Manuel Rego

Secretaria: Maribel González

Tesorero: Juanjo Moro

Vocales:

Emilia Menéndez

Yolanda Lozano

Equipo Técnico

Coordinación de proyectos:

Xavier de Vega

Área de administración:

Mónica Romero

Área social:

Soraya Iglesias

Área de comunicación:

Rocío Girón

Área de relaciones institucionales:

Mónica Suárez

Federación ASEM es miembro de:





federación asem

La **Federación Española de Enfermedades Neuromusculares** (Federación ASEM) es una **organización sin ánimo de lucro** que agrupa a las asociaciones de personas afectadas por patologías neuromusculares para promocionar actividades de divulgación, investigación, sensibilización e información, destinadas a mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con una enfermedad neuromuscular y la **integración social del colectivo** a través del **desarrollo de servicios y soporte a las asociaciones miembro**.

Es una **organización sin ánimo de lucro** que se creó en el 2003, dando continuidad y ampliando el trabajo desarrollado por la antigua Asociación Española de Enfermedades Neuromusculares, nacida en 1983.

En la actualidad consta de **24 asociaciones con más de 8.000 socios**, representando a las más de **60.000 personas afectadas en toda España**.

La filosofía de trabajo de la Federación ASEM se basa en la **participación y unión de los esfuerzos de todas las entidades miembro**.

Junta Directiva



Cristina
Fuster
Presidenta



Manuel Rego
**Vice-
presidente**



Maribel
González
Secretaria



Juan José
Moro
Tesorero



Emilia
Menéndez
Vocal



Yolanda
Lozano
Vocal

misión



Federación ASEM es una organización sin ánimo de lucro, que **representa a las distintas entidades de personas con Enfermedades Neuromusculares y sus familias.**

Trabajamos para **mejorar la calidad de vida, promoviendo y defendiendo sus derechos, impulsando la investigación y fomentando el conocimiento** de estas enfermedades en la sociedad.



Valores

- ▷ **COMPROMISO** Trabajamos cada día para mejorar, dedicando el tiempo y el esfuerzo necesarios, y transmitiendo este espíritu a los demás.
- ▷ **TRANSPARENCIA:** Actuamos de manera clara y sencilla, transmitiendo nuestra labor de forma comprensible, demostrando la integridad que caracteriza todas nuestras acciones.
- ▷ **CERCANÍA** Tratamos con proximidad y calidez a las entidades, pacientes y familias, para, unidos, hacer crecer el movimiento asociativo.
- ▷ **INNOVACIÓN SOCIAL** Buscamos nuevas soluciones para las necesidades de nuestras entidades, desarrollando proyectos conjuntos y adaptándolos a los cambios de la sociedad.
- ▷ **PLURALIDAD** Garantizamos la representatividad de todas las personas, fomentando la diversidad, la participación y el voluntariado.
- ▷ **EFICIENCIA** Realizamos nuestro trabajo optimizando los medios de los que disponemos, buscando el máximo rendimiento sin perder nuestra visión humana.



¿Qué son las enfermedades neuromusculares?

Las **enfermedades neuromusculares (ENM)** son un conjunto de más de 150 **enfermedades neurológicas**, de naturaleza progresiva, en su mayoría de origen **genético** y cuya principal característica es la **pérdida de fuerza muscular**.

Son enfermedades **crónicas, degenerativas**, que generan **gran discapacidad**, pérdida de la autonomía personal y numerosas **cargas psicosociales**. Todavía no disponen de tratamientos efectivos, ni curación.

Su aparición puede producirse en cualquier etapa de la vida, pero más del 50% aparecen en la infancia.

En cifras globales, **existen más de 60000 personas afectadas** por enfermedades neuromusculares **en toda España**.

Las enfermedades neuromusculares son patologías mayoritarias dentro de las denominadas **enfermedades raras o poco frecuentes**.

Algunos de los tipos más frecuentes:

Distrofias Musculares (Duchenne, Becker, Cinturas, Facio-escapulo-humeral...)

Atrofia Muscular Espinal

Esclerosis Lateral Amiotrófica, ELA

Miastenia

Neuropatías (Charcot Marie Tooth, ...)

Distrofias Miotónicas (Steinert,...)

Miopatías (Congénitas, metabólicas, inflamatorias...)

Paraparesia Espástica Familiar



Saif Servicio de Atención e Información a la Familia

El **Servicio de Atención e Información a la Familia** es una iniciativa de la Federación ASEM para dar respuesta a la necesidad de **información, orientación y asesoramiento de las personas afectadas por enfermedades neuromusculares**, familiares y personas de su entorno, y buscar soluciones a sus necesidades.

En el proceso personal de convivencia con una enfermedad neuromuscular, desde el diagnóstico a las diferentes etapas de desarrollo de la patología, surgen numerosas dificultades y necesidades de información, de apoyo psicológico y de asesoramiento sobre recursos sanitarios o sociales. Federación ASEM atiende estas demandas a través del proyecto Servicio de Atención e Información a la Familia mediante diferentes vías de comunicación: la línea telefónica de ASEM **934 516 544**, el mail de información **info@asem-esp.org**, el formulario de contacto de la web corporativa **www.asem-esp.org** y las redes sociales www.twitter.com/Federacion_ASEM o www.facebook.com/Federacion.ASEM.

A lo largo del año **2017 hemos recibido 1120 consultas** por las diferentes vías (teléfono, consultas a través de la web, correo electrónico y redes sociales).





Vavi -Vida Autónoma, Vida Independiente -

Durante el 2017, el **Proyecto Vida autónoma, Vida independiente - VAVI**, continuó cumpliendo su misión de fomentar la autonomía e independencia entre las personas con enfermedad neuromuscular, mediante la labor de apoyo de un asistente personal.

Este proyecto se financia con la subvención recibida a través de COCEMFE de la **Convocatoria del Mº de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad con cargo al IRPF**. Proyectos como éste se desarrollan gracias a la solidaridad de los contribuyentes que cada año marcan en su declaración de la renta la casilla de Actividades de Interés general consideradas de interés social.



El objetivo principal es **promover la autonomía e independencia de las personas afectadas por una enfermedad neuromuscular** con el fin de conseguir un pleno desarrollo personal. Así, proporciona, mediante personal cualificado y supervisado, una serie de actuaciones de atención a las personas y unidades de convivencia con dificultades para desenvolverse en su medio habitual, evitando situaciones de desarraigo.

- ▷ En esta edición participaron **12 asociaciones** del movimiento **ASEM**: Asemgra, Asemcan, Asem Catalunya, Asem Madrid, Asem Aragón, Asem Galicia, Asempa, Asem Castilla-La Mancha, Asem Comunidad Valenciana, Asense, Asenecan y Asenco.
- ▷ **70 personas que conviven con una enfermedad neuromuscular** se han visto beneficiadas por este proyecto.
- ▷ Han participado **35 asistentes personales** y **2 trabajadoras sociales**.
- ▷ El número de horas de atención dedicadas han sido más de **14880 horas**.



Rehabilitación infantil



Un año más, hemos desarrollado el proyecto de **Rehabilitación para Menores con Enfermedades Neuromusculares**, cuyo objetivo es contribuir a atender las necesidades de mejora de la calidad de vida de la población infantil que sufre estas patologías, mediante la cofinanciación del coste de **sesiones de rehabilitación** (fisioterapia, hidroterapia, terapia ocupacional, etc.).

En el 2017 hemos desarrollado el proyecto gracias al respaldo económico de la **Federación Española de Tecnología Sanitaria (Fenin)**.

En total, durante este año se han beneficiado **55 menores** con enfermedades neuromusculares de **14 asociaciones miembros de Federación ASEM**: Bene, Asem Aragón, Asem Galicia, Asempa, Asem Madrid, Asem Castilla-La Mancha, Asem C. Valenciana, Asense-A, El España, Aepef, Asemgra, Asenco, Gene y Asnaen.

El **58 %** recibieron **rehabilitación ambulatoria**, mientras que el **42 %** debido a la afectación de la patología que padecen optan por **rehabilitación a domicilio**.





Servicio de soporte asociativo

En Federación ASEM sabemos que **la unión hace la fuerza**, y que el movimiento asociativo es la base que tenemos que cuidar y fortalecer; por eso desarrollamos el **Servicio de Soporte Asociativo SSA**.

En el marco del SSA ofrecemos a las asociaciones federadas:

- ▷ **Orientación** sobre actividades en el ámbito de acción social.
- ▷ **Apoyo** en la elaboración y justificación de proyectos.
- ▷ **Colaboración** en la organización de eventos.
- ▷ **Derivación** de personas afectadas.
- ▷ **Difusión** de las actividades que se organizan en cada asociación.
- ▷ **Promoción** de noticias de interés.



Entidades miembro
de Federación ASEM





Colonias ASEM semana de respiro familiar

La Semana de Respiro Familiar, **Colonias ASEM**, consiste en una semana de convivencia en un **campamento adaptado a los problemas de movilidad derivados del desarrollo de patologías neuromusculares**. Asisten chicos y chicas de entre 7 y 18 años, con y sin discapacidad. Promoviendo así, valores como la inclusividad o la integración social, y favoreciendo la realización, durante toda una semana, de actividades de interés pedagógico, social, cultural, lúdico y formativo, enmarcadas en educación en valores.

Como en ediciones anteriores Colonias ASEM 2017 se ha realizado en la Casa de Colonias La Cinglera en Vilanova de Sau (Barcelona) del 5 al 12 de julio. **Han participado un total de 22 niños que conviven con una enfermedad neuromuscular y 16 acompañantes, por lo que además, han podido disfrutar de un periodo de descanso 21 familias cuidadoras.** El equipo de profesionales implicado ha estado formado por 2 coordinadores, 1 enfermera y 22 monitores.

En la encuesta de satisfacción del proyecto la actividad **ha sido valorada en su nota máxima por el 90 % de los participantes.** Así mismo un 30% de las familias beneficiarias han podido realizar vacaciones y un 70% han podido descansar de sus tareas cuidadoras cumpliendo con uno de los objetivos fundamentales del proyecto. Queremos agradecer las colaboraciones de personas y entidades que han hecho posible esta edición de Colonias ASEM, **CaixaBank, Fundación Inocente, PTC Therapeutic, Lilly, Fundación Sepla, Fundación Pelayo, Air Liquide, GSK y donaciones particulares.**





15N - Día Nacional de las enfermedades neuromusculares

El pasado 15 de noviembre, **Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares** lo conmemoramos con la tercera edición de la campaña de sensibilización y concienciación **#DELAMANO15N**.

Bajo el lema **“El 15N vamos de la mano”** hicimos un llamamiento público a participar, subiendo a la web propia de la campaña y a las redes sociales, **fotografías de personas cogidas de la mano**, para mostrar solidaridad con las enfermedades neuromusculares.

Gracias a la implicación de las **asociaciones de Federación ASEM**, se han llevado a cabo **actividades de visibilidad y cadenas humanas “De la mano 15N”** en lugares estratégicos de **Madrid, Bilbao, Sevilla, Vitoria, Granada, Gijón, Córdoba, Vigo, A Coruña, Pontevedra, San Sebastián, Santander, Las Palmas, Tenerife Barcelona, Valencia, Huelva y Talavera de la Reina** entre otras, para expresar a pie de calle la importancia de la solidaridad y de la implicación social, en la mejora de las condiciones de las personas y familias que conviven con enfermedades neuromusculares.

15N
 DE LA MANO
 15 de noviembre
 Día de las
**ENFERMEDADES
 NEUROMUSCULARES**
#DELAMANO15N



La campaña tuvo mucho éxito y las muestras de solidaridad a través de las redes sociales fueron sumándose así como las fotografías de personas “de la mano” que hicieron crecer un poco más el álbum que comenzamos hace años y que consta de unas **800 fotografías solidarias**.

#DELAMANO15N obtuvo muy buena acogida en los **medios de comunicación online con más de 60 publicaciones** y en **redes sociales**, sobre todo twitter, donde **se publicaron 1682 mensajes con nuestro hashtag de la campaña #DELAMANO15N**. Cumplimos con el objetivo de **fomentar la visibilidad y la concienciación**, y acercar así las necesidades y reivindicaciones de nuestro colectivo a la sociedad en general, los profesionales socio-sanitarios y las administraciones.





la web corporativa

www.asem-esp.org

Federación ASEM trabaja diariamente a través de internet, implementando **nuevas tecnologías** para facilitar, ampliar y mejorar su misión de representación del colectivo de personas afectadas por **enfermedades neuromusculares**. Además de ejercer como **fuentes de comunicación** de **noticias, servicios** y **eventos** de interés para nuestro colectivo específico y más ampliamente para el de las **enfermedades poco frecuentes** y la **discapacidad**.

Federación ASEM mantiene y actualiza su **estrategia de comunicación digital** en su portal web **asem-esp.org**, en los perfiles sociales y en su boletín informativo online.

En el 2017 los esfuerzos han estado orientados a la constante difusión de las actividades, noticias tanto las propios de Federación ASEM, como de nuestras asociaciones miembro.

Además hemos mantenido el contenido y la difusión de las dos web específicas para los proyectos:

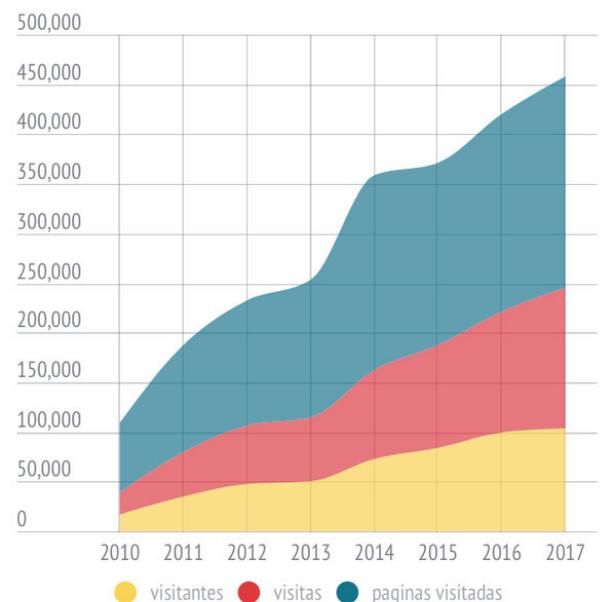
Colonias ASEM:

coloniasasem.org

Día de las Enfermedades Neuromusculares (15 de noviembre) :

enfermedadesneuromusculares.org

Basándonos en datos ofrecidos por **Google Analytics**, en el año 2017 hemos **aumentado a 121171** el **número de visitas** lo que supone un aumento de **19715** visitas anuales. También aumentó el número de personas que acceden a la web (**visitantes**) y también el **número de páginas vistas** en el portal de Federación ASEM.





Redes sociales

facebook, twitter, youtube

Diariamente trabajamos en la **comunicación permanente** con **seguidores**, **personas implicadas** con las enfermedades neuromusculares, **personal científico** y **sanitario**, **administraciones** y **entidades** a través de las **redes sociales**. Dándole **difusión a temas de interés para el colectivo**, **actividades** y **eventos de las asociaciones**, **campañas de concienciación**, **noticias sobre investigación científica**, **materiales audiovisuales y divulgativos**, y en general a toda la información relacionada con el colectivo de las **enfermedades neuromusculares**, las **enfermedades poco frecuentes** y la **discapacidad**, acercándolas un poco más a la sociedad.

El **2017 seguimos creciendo en Redes Sociales**. En **Twitter** la presencia del movimiento asociativo ASEM, las ONGs y entidades relacionadas, y los profesionales y medios de comunicación es cada vez mayor.



En este último año hemos ganado en Twitter **740 nuevos seguidores**, y cada día seguimos sumando, siendo el total de seguidores a final es de 2017 de **6550 seguidores** y trabajamos día a día para seguir creciendo a un buen ritmo, puesto que Twitter se ha consolidado como uno de los mejores medios de información en red.

Seguimos trabajando en nuestra página de **Facebook**, con **4614 fans** y un ritmo estable de publicaciones diarias. No olvidamos la presencia en **Youtube** con nuestro **canal de Federación ASEM** para los vídeos corporativos. Además contamos con perfil en **Instagram con 584 seguidores**, y otras herramientas y utilidades para mejorar la **comunicación digital** como el paquete **Google Suite profesional**.



Revista

Como cada año editamos nuestra revista corporativa, la **Revista ASEM**. Tiene una tirada de **4000 ejemplares** que se **distribuyen de manera gratuita** entre socios, profesionales sanitarios, entidades y Administración Pública. La revista cuenta además con **edición en formato digital** para que pueda ser consultada y distribuida a través del sitio web de ASEM www.asem-esp.org.



newsletter

Mensualmente Federación ASEM envía a las familias, socios, entidades afines, administraciones y personas interesadas, el **Boletín Informativo de Federación ASEM**, donde la entidad compila las noticias más relevantes publicadas en el mes vigente, además de eventos y actividades de las Asociaciones Federadas. También se dedica espacio a promover Jornadas, Congresos, Cursos y otras actividades divulgativas del entorno de las enfermedades poco frecuentes y la discapacidad.

A final de año 2016 hemos aumentado la lista de suscriptores a **1992**, lo que supone **368 personas más** que el año pasado.

Se han enviado **22 comunicaciones**, de entre ellas **11 Boletines de noticias**, **9 notas de prensa** y **2 comunicados de campañas**. Esta publicación es gratuita y está abierta a cualquier persona que quiera recibirla. Para suscribirse a los Boletines de Federación ASEM sólo hay que acceder a la web y rellenar el formulario de suscripción.





XXXI Congreso Nacional de enfermedades neuromusculares

El pasado 24 y 25 de noviembre se llevó a cabo en Granada el XXXI Congreso de Enfermedades Neuromusculares con el lema “Avanzando Juntos”. Se reunieron cerca de 200 personas entre profesionales, representantes de asociaciones de pacientes, afectados y familiares para conocer los **últimos avances en investigación científica** y poder compartir experiencias y establecer sinergias para colaborar en la mejora de la calidad de vida de las personas que conviven con una patología neuromuscular.

A través de las **conferencias de especialistas llegados de hospitales y centros de investigación de las principales ciudades** españolas, los asistentes pudieron conocer los **ensayos clínicos actuales, el abordaje terapéutico, los avances en diagnóstico y otras perspectivas innovadoras en el campo de estas patologías**, que agrupan a más de ciento cincuenta enfermedades en su mayoría neurológicas y de origen genético.

En la jornada del sábado se trataron temas como las **terapias farmacológicas, terapias celulares y mixtas**, se realizaron mesas redondas por patologías y talleres en rehabilitación y abordaje respiratorio.



El XXXI Congreso de Enfermedades Neuromusculares estuvo acompañado por presencia de políticos del Gobierno Andaluz, y la Diputación de Granada. Así participaron en la inauguración del mismo **Dña. Marina Álvarez, consejera de Sanidad de la Junta de Andalucía** y **D. José Entrena, presidente de la Diputación de Granada**.

La totalidad de las ponencias del **XXXI Congreso de Enfermedades Neuromusculares fueron grabadas en vídeo y retransmitidas en directo durante la celebración del mismo**, para que todas las personas interesadas en la actualidad de las enfermedades neuromusculares y su abordaje pudieran tener la oportunidad de “asistir” virtualmente al congreso, y participar de él mediante las redes sociales bajo el hashtag **#CongresoASEM**.

En el cuestionario de satisfacción el congreso fue valorado en un 86% de las respuestas como satisfactorio y plenamente satisfactorio y un 69% afirma que ha cumplido sus expectativas durante el congreso siendo los aspectos mejor valorados las mesas de investigación, los talleres por patologías y la rehabilitación respiratoria.

Ponencias en **vídeo del XXXI Congreso de Enfermedades Neuromusculares:**

- https://www.youtube.com/playlist?list=PLIeyqEAURVGPHZJsL_2pi8ZNRVSI54tn





Convocatoria “Todos somos raros, todos somos únicos”

El 2017 ha significado la finalización del proyecto “**Todos somos raros, todos somos únicos**” iniciado en 2013 con la realización del **Año Español de las Enfermedades Raras**. A raíz de la recaudación de fondos para proyectos de investigación y fortalecimiento asociativo hemos gestionado conjuntamente con **FEDER** y la **Fundación Isabel Gemio** las convocatorias y el pasado mes de junio **se presentaron los resultados generales en la sede de la Secretaria de Estado de Servicios Sociales e Igualdad**. En dicho acto los **16 investigadores principales de cada proyecto comentaron los avances conseguidos** y el **Colegio Oficial de Trabajadores Sociales de Madrid resumió las dos convocatorias de ayuda al movimiento asociativo** de las enfermedades poco frecuentes que han beneficiado a más 100 asociaciones de todo el estado español.

Con este acto **Federación ASEM renueva su compromiso con la transparencia en la gestión de las ayudas a la investigación y el soporte al movimiento asociativo** de las enfermedades raras facilitando un gran impulso en la visibilidad de las enfermedades neuromusculares como las más prevalentes dentro de la categoría de enfermedades raras.

Asimismo, este año **Federación ASEM ha firmado un convenio con la Fundación Isabel Gemio contribuyendo con 43398€ con los proyectos de investigación** que promueve la fundación. La fundación ha cedido a cambio la cantidad de **8679€ que se destinarán a fortalecimiento asociativo**. Estos fondos corresponden a la liquidación final de lo recaudado.





Relaciones institucionales de Federación ASEM

Durante el año 2017 y desde el área de Relaciones Institucionales, **Federación ASEM ha mantenido e incrementado la presencia de la entidad en diferentes ámbitos, aumentando la visibilidad** no sólo de la federación y las asociaciones miembros, sino del colectivo de personas que conviven con una enfermedad neuromuscular.

En cuanto a relaciones políticas, **se han mantenido varias reuniones con el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, con el director general de Políticas de Apoyo a la Discapacidad, Borja Fanjul, y con el secretario de Estado de Servicios Sociales, Mario Garcés**, acercándoles la realidad del colectivo de personas con enfermedades neuromusculares. Además, se han mantenido diferentes **reuniones con representantes del IMSERSO**, tanto con la directora general, **Carmen Balfagón** como con el subdirector general de Planificación, Ordenación y Evaluación, **Rafael Beitia**, trasladándoles las necesidades de nuestro colectivo y solicitando mejoras en la valoración de la discapacidad y dependencia.

Federación ASEM participó en el Curso sobre Enfermedades Neuromusculares del Hospital Ramón y Cajal con una ponencia sobre la **importancia de las organizaciones de pacientes**, también tuvo presencia en la reunión del **Grupo de Neuromusculares de la SEN** (Sociedad Española de Neurología) y en diferentes actos organizados por Farmaindustria y Federación Española de Empresas de Tecnología Sanitaria (FENIN).



Federación ASEM sigue participando, como una de las dos únicas asociaciones de pacientes representantes, en las **reuniones con el Ministerio de Sanidad y las CCAA para la creación del Registro Nacional de Enfermedades Raras**.

Respecto a la relación con empresas privadas Federación ASEM continúa trabajando para fortalecer la colaboración con patrocinadores, manteniendo la **colaboración con Fundación ACS, FENIN, PTC, Novartis, Lilly, Pfizer, Fundación Pelayo, GSK, y ampliando nuevas colaboraciones como Iberia y Ultragenyx**.

Asimismo, **Federación ASEM asistió en junio a la Summer School de EURORDIS** quien organizó por primera vez en castellano su escuela de verano, en Casteldefels, dirigida a **representantes de asociaciones de pacientes e investigadores**. Con un amplio programa transversal que trató todo el proceso desde la investigación a la aplicación de las soluciones terapéuticas, repasando aspectos relacionados con la **evaluación de la tecnología sanitaria y el acceso a medicamentos huérfanos, pediátricos y terapias avanzadas**. Todo ello conformando una oportunidad única para la interacción entre investigadores y asociaciones de pacientes.

Comprometidos con personas que conviven con enfermedades neuromusculares, familias, entidades y profesionales, asistimos a la **4ª Jornada informativa para pacientes y familias con enfermedades neuromusculares del hospital Sant Joan de Deu** (Barcelona).

Federación ASEM también tuvo presencia en la **II Jornada de Charcot Marie Tooth** celebrada en Madrid y organizada por la asociación miembro, **ASEM Madrid**. Actos y jornadas científicas como este facilitan el encuentro y movimiento de personas e ideas y ayudan a fomentar el sentimiento de pertenencia al movimiento asociativo.





Asamblea general



En el mes de mayo Federación ASEM celebró en Madrid la **Asamblea General 2017** y junto con la **Jornada Encuentro Asociativo de Federación ASEM** un espacio para intercambiar ideas y fomentar la participación de las asociaciones y fundaciones pertenecientes a la federación, que finalizó con un taller impartido por **Sporty Formación**. Durante la Asamblea General Ordinaria 2017, se aprobaron los presupuestos, la memoria de actividades y el **Plan Estratégico 2017-2020**.



Nuevos convenios de colaboración 2017

Universidad de Deusto: convenio marco entre ambas entidades con el objetivo de colaborar en actividades relacionadas con la investigación, docencia y difusión de las enfermedades raras.

SEMERGEN: convenio marco para fomentar el intercambio de información de interés para ambas entidades y fomentar la realización de seminarios y cursos.

GAES: convenio de colaboración para beneficiar a los asociados de las entidades ASEM de descuentos en sus productos.

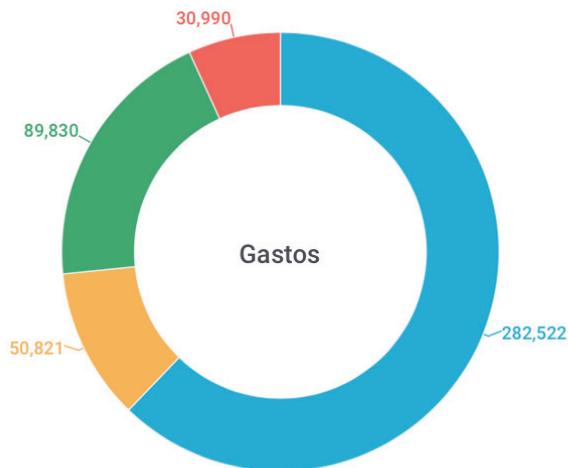
CIBERER: convenio marco para impulsar la investigación biomédica de las enfermedades neuromusculares.

2017 en imágenes...



Gastos

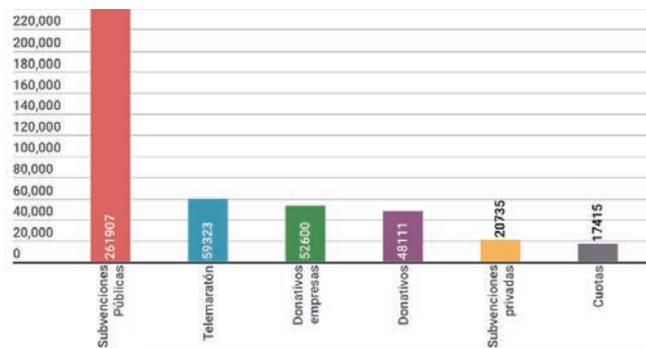
Federación ASEM



- Proyectos
- Proyectos telemaratón
- Administración y gobierno
- Comunicación y visibilidad

Ingresos

Federación ASEM



Financiadores



ASEM ARAGÓN

Tel. 976 282 242
asem@asemaragon.com
www.asemaragon.com

ASEM CASTILLA LA MANCHA

Tel. 925 813 968 / 639 348 438
asemclm@hotmail.com
www.asemclm.com

ASEM CASTILLA Y LEÓN

Tel. 923 482 012 / 645 366 813
asemcyl@hotmail.com

ASEM CATALUNYA

Tel. 932 744 983 / 933 469 059
info@asemcatalunya.com
www.asemcatalunya.com

ASEM GALICIA

Tel. 986 378 001
info@asemgalicia.com
www.asemgalicia.com

ASEM GRANADA

Tel. 670 785 671
asemgra@gmail.com
asemgra.com

ASEM MADRID

Tel. 917 737 205
info@asemmadrid.org
www.asemmadrid.org

AMES

Tel. 963 971 222. Ext 336
info@miastenia.org
miastenia.org

ASEMCAN

Tel. 942 320 579
asemcan@yahoo.es
www.asemcantabria.org

Fundación Ana Carolina Díez Mahou

Tel. 915 344 008
info@fundacionanacarolinadiezmahou.com
www.fundacionanacarolinadiezmahou.com

AEPMI

Tel. 618 789 068
info@aepmi.org
www.aepmi.org

FUNDAME

Tel. 634 238 004
organizacion@fundame.net
www.fundame.net

AFENMVA

Tel. 963 638 332
afenmva@afenmva.org
www.afenmva.org

BENE - BIZCAIA

Tel. 944 480 155
info@asociacionbene.com
www.asociacionbene.com

ARENE - ÁLAVA

Tel. 945 200 836
contacto@arene.es
www.arene.es

GENE - GUIPÚZCOA

Tel. 943 245 611 / 943 279 897
infogene@telefonica.net
www.gene.eus

AEPEF

Tel. 916 584 859 / 636 580 681
oficina@aepef.org
www.aepef.org

ASEM Comunidad Valenciana

Tel. 963 514 320 / 658751081
info@asemcv.org
www.asemcv.org

ASEMPA

Tel. 985 165 671 / 984 299 718
asemasturias@hotmail.com
asemasturias.wordpress.com

ELA ESPAÑA

Tel. 912 977 549
elaespana.aso@gmail.com
www.elaespana.com

ASENSE-A

Tel. 617 217 944
asensevilla@gmail.com
www.asense-a.org

ASENECAN

Tel. 928 246 236
aseneacan@gmail.com
www.aseneacan.org

ASNAEN

Tel. 608 774 001
asnaen@hotmail.com
www.asnaen.org

ASENCO

Tel. 649 041 734
asenco@hotmail.com
www.asencordoba.org

Federación ASEM

“Avanzando juntos”

C/ Ter 20, Oficina 10

08026 Barcelona

Tel 934 516 544

www.asem-esp.org

info@asem-esp.org





Reportaje:
*Piragüismo con
Adrian y Alfonso*

*Nuevas terapias para la
Distrofia muscular.*
Por el Dr. Jordi Díaz-Manera



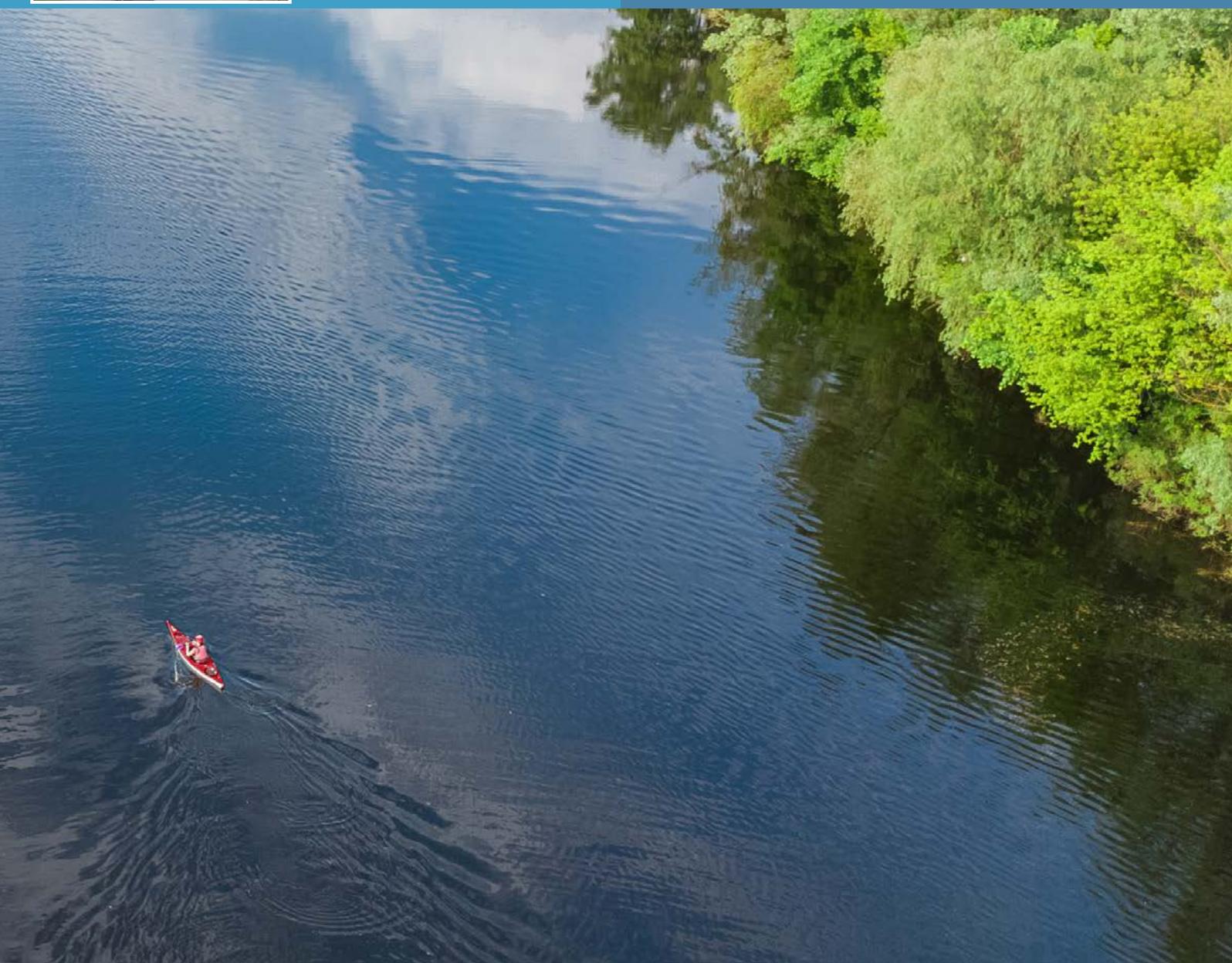
*Pasajeros con
necesidades especiales.*
Por Álvaro Gammichia

Federación ASEM y
SEMERGEN firman un
convenio específico de
colaboración



Entrevista con *Xesco
Pintó*, tres años como
monitor y dos años como
coordinador de Colonias ASEM

Entrevista con el *Dr. Gerardo
Gutiérrez*, Coordinador del Grupo de
Estudio de Enfermedades Neuromusculares
de la Sociedad Española de Neurología (SEN)



**JUNTA DIRECTIVA
DE FEDERACIÓN ASEM:**

Presidenta: Cristina Fuster
Vicepresidente: Manuel Rego
Secretaria: Maribel González
Tesorero: Juan José Moro

Vocales:
Yolanda Lozano
Emilia Menéndez

REVISTA ASEM:

Edición y producción:
Rocío Girón
Área de comunicación
comunicacion@asem-esp.org

La revista ASEM es una publicación gratuita que se distribuye a todos sus socios, a otras asociaciones y a representantes de la comunidad médica. Las opiniones de nuestros colaboradores no tienen por qué coincidir con la opinión de la entidad.

ISSN: 1699-2210
Impresión: tallergrafic.com
Tirada: 4.000 ejemplares



* Publicación subvencionada por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

SUMARIO



EDITORIAL

3. *Me aporta un gran bienestar ayudar a los demás.*



OPINIÓN

5. *"Pasajeros con necesidades especiales."*
Álvaro Gammichia.



NOTICIAS

6. *Toda la actualidad de Federación ASEM, actividades, proyectos y acciones de divulgación sobre las enfermedades neuromusculares.*



AGENDA

19. *Congreso Nacional de Enfermedades Neuromusculares y día nacional de las ENM.*



REPORTAJE

20. *Nuevas terapias para las distrofias musculares. Dr. Jordi Díaz-Manera*

22. *Piragüismo con Adrian y Alfonso Martínez Torre*



ENTREVISTAS

24. *Dr. Gerardo Gutiérrez - SEN*

26. *Xesco Pintó - Colonias ASEM*



MOVIMIENTO ASEM

29. *Noticias de las asociaciones federadas*



CULTURA

38. *Cine, música y creación*



EN LA RED

39. *Surfeando en internet*

“Me aporta un gran bienestar ayudar a los demás”

Queridos lectores, en este número de nuestra Revista ASEM cuento con el privilegio de redactar esta editorial y para empezar con ello, lo primero es presentarme. Mi nombre es **Yolanda Lozano Ortega** y soy **vocal de la Junta Directiva de Federación ASEM, y también vocal de la Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Canarias, ASENECAN.**

Llegué a ASENECAN buscando una organización que atendiera a personas con mi misma enfermedad, y desde entonces, fui implicándome poco a poco en sus actividades y por último, en la labor directiva, ocupando el cargo de vocal en la Junta Directiva. Esto me sirvió de apoyo y ayuda para afrontar la enfermedad, y con el tiempo **sentí la necesidad de colaborar en el movimiento, no solo en Canarias sino a nivel estatal, lo que me llevó a participar en la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares, la Federación ASEM.**



Me siento muy orgullosa de pertenecer a este movimiento asociativo y espero seguir colaborando durante mucho tiempo. **Me aporta un gran bienestar el poder ayudar a los demás y dar a conocer este tipo de enfermedades, y que entre todos consigamos más y mejor calidad de vida** para las personas que conviven con enfermedades neuromusculares, sus familias, entorno y cuidadores.

Una de las cosas de la que os quería hablar y que me satisface enormemente, es del próximo **Congreso Nacional de Enfermedades Neuromusculares de Federación ASEM, que se va a celebrar en Las Palmas de Gran Canaria.** Y teniendo en cuenta que es la ciudad donde vivo, va a ser un congreso muy especial para mí, y para todas las personas relacionadas con el colectivo en las Islas Canarias.

Sabemos que la organización del congreso entre ASENECAN y Federación ASEM, va a requerir muchísimo esfuerzo y miles de gestiones, pero estoy segura que **este esfuerzo se verá recompensado por la gran satisfacción de poder presentar en las islas un evento divulgativo de esta envergadura.**

Los avances médicos y científicos, los ensayos clínicos, las terapias y otros muchos temas de interés fundamental para las personas afectadas, llegarán a las Islas Canarias de la mano de los mejores especialistas, en **esta nueva edición del congreso, que tendrá lugar los días 24 y 25 de mayo del próximo año 2019, y al que desde esta editorial, tengo el placer de invitarles a asistir.**

Les espero en Las Palmas de Gran Canaria.

Un fuerte abrazo,

Yolanda Lozano
Vocal de Federación ASEM

Pasajeros con necesidades especiales

Álvaro Gammichia - piloto de Iberia y ex Patrono de la Fundación SEPLA

Todos recordamos aquellos cursos de salvamento en los que se repasaba el número máximo de pasajeros discapacitados admisibles en los vuelos, cifras que nos parecían imposibles de memorizar. Siempre confiábamos en recordar la parte del manual donde se reflejaban por si nos veíamos obligados a revisarlas durante un embarque. Para muchos supuso un alivio el momento en que dichas limitaciones se eliminaron, aunque para otros introdujo un factor de preocupación ante la aparente falta de limitación al embarque de pasajeros que podrían tener problemas para seguir las indicaciones de los TCP durante una evacuación. Estos recelos surgen por no comprender el trabajo realizado para conjugar el **derecho de acceso al transporte del 10% de la población europea** con la necesidad de garantizar unas condiciones óptimas durante una evacuación, salvaguardando la integridad de la totalidad del pasaje.

Lo primero que hay que comprender es que a raíz de la **liberalización del transporte aéreo**, la bajada en los precios y el aumento exponencial de los vuelos, el acceso a los viajes en avión ha aumentado enormemente. Pero este aumento ha dejado en evidencia **situaciones de discriminación basada en criterios no sostenibles**, amparándose en preservar un nivel de seguridad que no se podía cuantificar, debido a la ausencia de estudios serios que ponderas en lo relevante que podía llegar a ser el hecho de llevar a bordo un número determinado de personas con algún tipo de discapacidad o reducción en la movilidad.

La Comisión Europea comenzó en el año 2.000 un proceso para averiguar **qué condiciones había que satisfacer para llegar a un equilibrio** adecuado entre garantizar el derecho de todos los ciudadanos a acceder al transporte aéreo independientemente de sus **circunstancias personales y la seguridad del sistema considerado en su conjunto**. Así se elaboró un primer reglamento, de directa aplicación en todos los países comunitarios, que obligaba a los operadores de aeropuertos y a las aerolíneas al tiempo que reconocía una serie de derechos a los pasajeros denominados **PMR (pasajeros con movilidad reducida) y discapacitados**. El propio EDF (EuropeanDisability-Forum) insistió en la necesidad de referirse a ambas circunstancias, pues **hay personas con discapacidad que no necesariamente experimentan reducciones en su movilidad**, como pueden ser aquellas con problemas de orientación o comprensión. Así nace el **reglamento 1107/2006 de 5 de julio**, respecto a los derechos de las personas con discapacidad y/o con movilidad reducida.

En él se establecen dos principios fundamentales: no se les debe denegar el embarque a personas con discapacidad y, además, deberán recibir la asistencia que necesiten tanto por parte del gestor del aeropuerto como por parte de la aerolínea sin coste adicional. Se contempla que el gestor del aeropuerto sea el responsable de garantizar que se provea un **servicio de asistencia integral** desde un punto de recepción designado en las instalaciones del aeropuerto, desde el que se acompañará al pasajero con necesidades especiales en todos los trámites hasta el embarque en el vuelo. Del mismo modo se habrá de proceder desde el desembarque hasta el punto de salida del aeropuerto. El gestor del aeropuerto podrá subcontratar dicho servicio a través de un proceso de licitación, pero en todo caso deberá **asegurarse de que se cumple con las mejores prácticas establecidas**. A este respecto, la Comisión Europea hace suyas las recomendaciones contenidas en el documento **30 de la ECAC (European Civil Aviation Conference)**, organismo que aglutina a 42 estados del área de transporte europeo y que ha venido realizando una labor encomiable a través de su grupo de trabajo especializado en este tema.

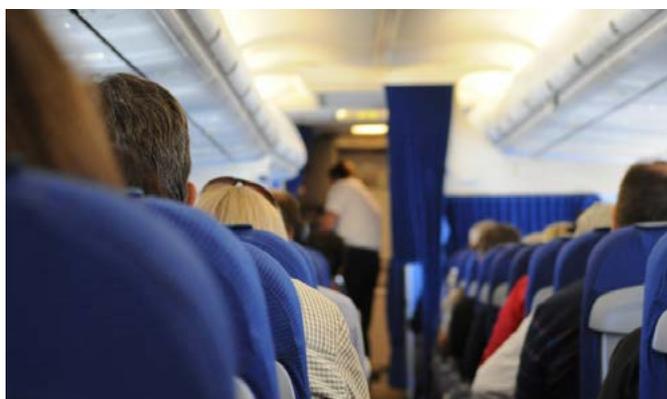
“ **Con la bajada en los precios y el aumento exponencial de los vuelos, el acceso a los viajes en avión ha aumentado enormemente. Pero este aumento ha dejado en evidencia situaciones de discriminación basada en criterios no sostenibles.**”

La financiación de estos servicios se puede garantizar cobrándoles a todas las aerolíneas que operan en el aeropuerto una **tasa finalista**, en base al número de pasajeros transportados en dicho aeropuerto, y se especifica que debe ser transparente para evitar transferencias derivadas a otros conceptos no relacionados con la prestación del servicio.

En cuanto a las aerolíneas, se especifica que éstas deberán **disponer de suficiente personal** para poder hacerse cargo y dar la atención debida a esta clase de pasajeros en base a sus necesidades. Se incide especialmente en el **entrenamiento que han de recibir los empleados** para poder relacionarse de manera adecuada con los diferentes **tipos de discapacidades**, no solo como entrenamiento inicial, sino también recurrente cada tres años.

Hasta aquí lo fácil, y podríamos decir que cae por su propio peso. Pero, si todo es tan razonable...¿ por qué existía la necesidad de elaborar una legislación específica sobre este tema, obligando a aeropuertos y aerolíneas a hacerlo?

El problema surge fundamentalmente a raíz de **situaciones de denegación de embarque** que se venían sucediendo en los últimos años, especialmente en compañías donde los procesos estaban cada vez más ajustados y los márgenes para prestar un servicio de calidad se habían erosionado mucho. A nadie se le escapa que de lo enumerado en los párrafos anteriores surgen muchas necesidades de dotación de recursos, no solamente humanos, sino también materiales y de infraestructuras. Si tenemos un operador que basa sus escalas reducidas en que todo el pasaje accede rápidamente a su asiento, es probable que tenga muy pocos incentivos para garantizar el **libre acceso de pasajeros con movilidad reducida** a sus vuelos sin cobrar algo por el servicio.



El propio reglamento 1107/2006 establecía exclusivamente dos motivos por los que se podía denegar el embarque: el cumplimiento de disposiciones legales para garantizar la seguridad del vuelo o que el pasajero no pudiera acceder a través de las puertas del avión debido a su tamaño. Evidentemente el segundo motivo podemos obviarlo a los efectos de este análisis, pero el primero generaba muchos problemas, pues había multitud de normativas no homoginizadas estableciendo limitaciones para preservar ese mal entendido “**nivel de seguridad**”. Aquí es donde Europa vuelve a ponerse manos a la obra y la **Comisión Europea le encarga a EASA, la Agencia Europea de Seguridad en la Aviación**, que establezca un conjunto de requerimientos que estén basados en un proceso amplio de consulta entre todos los actores así como en el uso de estudios científicos que eviten adoptar medidas excesivamente limitativas en nombre de un supuesto nivel de seguridad que no había sido adecuadamente establecido.

De aquí surgen las provisiones establecidas en el reglamento 965/2012, conocido como **Air Ops**, que detallan las limitaciones que se aplicarán para preservar un nivel de seguridad aceptable. **Un operador no debería aducir motivos de seguridad no contemplados en este reglamento** a menos que sea capaz de justificarlos tal y como se establece.

En este documento cabe destacar el uso de una figura nueva, que engloba las categorías a las que nos estábamos refiriendo hasta ahora (personas con discapacidad, así como personas con movilidad reducida) pero que también incluye bebés y

menores no acompañados, así como deportados, inadmitidos o prisioneros custodiados. **Esta figura es la de los SCP (Special Categories of Passengers)**.

En el reglamento AirOps, se establece que los **SCPs no deberán ocupar asientos que permitan un acceso directo a las salidas de emergencia** o donde su presencia pueda impedir el acceso de los tripulantes a realizar sus funciones, obstruir el acceso a equipo de emergencia o impedir la evacuación de emergencia del avión.

El comandante deberá ser notificado con antelación del transporte de esta clase de pasajeros. Deja en manos del operador el establecimiento de los procedimientos, para lo cual deberá tener en cuenta una serie de variables que se detallan, entre las cuales está el número y localización de salidas de emergencia, número total de pasajeros transportados, tipo de avión y configuración de cabina, etc. Y aquí es donde se establece la limitación que se ha acordado y que se ha considerado que mejor refleja dicho compromiso entre **garantizar el libre acceso de las personas con necesidades especiales** y las condiciones de seguridad en caso de tener que realizar una evacuación de emergencia: **el número de SCP no deberá exceder el de personas capaces de asistirlos** en caso de una emergencia.

Todo esto son normas y reglamentos, que por supuesto son necesarios, pero personalmente creo que lo más importante de todo lo relacionado con este tema recae en un apartado concreto: **la formación**. La comprensión mutua de las necesidades de ambas partes (el pasajero con necesidades especiales y la tripulación del vuelo) y la formación para ser capaces de dar una respuesta adecuada a la multitud y variedad de condicionantes que surgen dependiendo del tipo de discapacidad o dependiendo del tipo de avión y operación. **A las personas con necesidades especiales se les deberían explicar las funciones de los tripulantes de cabina de pasajeros**, su preocupación fundamental de que la evacuación se realice de manera ordenada y fluida garantizando la salida de la mayor parte del pasaje en el menor tiempo posible, no pudiendo enfocarse en individuos aislados hasta haber garantizado dicho objetivo primario.

“ **Por otro lado, a las tripulaciones de vuelo se les debe formar en reconocer las distintas necesidades que pueden requerir los SCP y que variarán mucho dependiendo de que discapacidad se presente.** ”

Por otro lado, a las tripulaciones de vuelo se les debe formar en **reconocer las distintas necesidades que pueden requerir los SCP** y que variarán mucho dependiendo de que tipo de discapacidad se presente. El componente humano es fundamental en esta ecuación, y si no logramos hacer que sea la bisagra sobre la que giran todas las medidas que adoptamos, habremos fracasado en crear un **sistema de transporte aéreo de calidad** y a la altura de lo que se merecen los ciudadanos europeos.

Federación ASEM desarrolla el proyecto “Estrategia de empoderamiento, difusión y sensibilización en enfermedades neuromusculares”

- Federación ASEM está desarrollando desde comienzos de año un proyecto para promover la sensibilización y el conocimiento de las enfermedades neuromusculares en la sociedad
- Está financiado a través de las subvenciones del 0,7% del IRPF del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, gestionadas por Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica (COCEMFE)



La Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM) está desarrollando durante 2018, el proyecto “**Estrategia de empoderamiento, difusión y sensibilización en enfermedades neuromusculares**”, con el que se promueve la sensibilización y el conocimiento de las enfermedades neuromusculares (ENM) en la sociedad.

Este proyecto, respaldado por la Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica (COCEMFE), tiene el objetivo de concienciar a la población en general sobre la problemática y necesidades asociadas a las enfermedades neuromusculares, así como el de divulgar información sociosanitaria relacionada con las ENM, haciéndola accesible a pacientes y organizaciones.

El proyecto contempla la ejecución de acciones de comunicación orientadas a difundir información actualizada

sobre las ENM; además de la **recopilación, publicación y difusión de información sociosanitaria de interés; así como información relacionada con los avances en investigación**. Además el proyecto también contempla el establecimiento de estrategias generales de sensibilización social, a través de la realización de campañas estatales de concienciación y sensibilización, orientadas a mejorar la inclusión social, la promoción de derechos y la promoción de la salud.

En palabras de **Yolanda Lozano, vocal de la Junta Directiva de Federación ASEM** y referente del área de Comunicación, “este tipo de proyectos son absolutamente necesarios para que las entidades sin ánimo de lucro como nuestra federación, puedan trabajar en la difusión y divulgación de contenidos de interés para los colectivos sociales, en nuestro caso, las personas afectadas por enfermedad neuromuscular, sus familias y su entorno social”. Y añade, “además de darnos la posibilidad de seguir trabajando en campañas de concienciación y sensibilización, tan necesarias para combatir el desconocimiento social con estas patologías, y para promover actitudes positivas e inclusivas en la sociedad, para/con las personas que conviven con alguna discapacidad”.

Este proyecto se está ejecutando gracias a la subvención de 40000 euros procedente del **0,7% del IRPF del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad gestionado COCEMFE**. La Confederación gestiona esta subvención para la financiación de los proyectos prioritarios de sus entidades miembros, proporcionándoles asesoramiento y realizando un seguimiento pormenorizado durante todo el proceso. En este caso, el proyecto se enmarca en el “Programa estratégico de COCEMFE de difusión, sensibilización y empoderamiento de las personas con necesidades de atención integral sociosanitaria de entidades estatales de COCEMFE”.

Proyectos como éste se desarrollan gracias a la solidaridad de las personas contribuyentes que cada año marcan en su declaración de la renta la casilla de Actividades de Interés general consideradas de interés social.

Tres nuevas asociaciones de pacientes se suman a la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares, Federación ASEM

La Asociación Española de Enfermos de Pompe (AEEP), la Asociación de Distrofia Muscular Facioescapulohumeral (FSHD- Spain) y la Asociación AMC-Artrogriposis Múltiple Congénita-España (AMC-España) se unen a las entidades pertenecientes a la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares, Federación ASEM.

Federación ASEM ratificó en su Asamblea General celebrada el pasado 26 de mayo, la **adhesión de la Asociación Española de Enfermos de Pompe (AEEP), la Asociación de Distrofia Muscular Facioescapulohumeral (FSHD-Spain) y la asociación AMC-Artrogriposis Múltiple Congénita-España (AMC-España).**

La Asociación Española de Enfermos de Pompe (AEEP), está constituida por pacientes, familiares y amigos de afectados por la enfermedad de Pompe, así como por personal sanitario con interés en el tratamiento de estas enfermedades. De entre sus objetivos destacan, difundir información médica entre pacientes en un lenguaje comprensible, facilitar el acceso de pacientes y del personal sanitario a fuentes de información y grupos de apoyo, y promover el contacto entre pacientes, médicos y las autoridades sanitarias.

FSHD Spain es una asociación sin ánimo de lucro, que nace de la unión y el trabajo de un grupo de personas cuya vida se ha visto afectada por la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD), por ser portadores, afectados, familiares o amigos.

Sus líneas de acción están orientadas a fomentar y promover la investigación científica orientada a encontrar un tratamiento efectivo para la distrofia facioescapulohumeral, patrocinar el desarrollo de tecnologías para el diagnóstico y búsqueda de terapias paliativas para la enfermedad.

La **AMC-Artrogriposis Múltiple Congénita-España (AMC-España)** es una entidad sin ánimo de lucro, creada ante la inexistencia de organización que represente a las personas con Artrogriposis Múltiple Congénita en nuestro país. Sus objetivos son aunar recursos, potenciar relaciones interpersonales con afectados de Artrogriposis, familias y entidades relacionadas con la AMC, así como establecer canales de colaboración con personas y entidades involucradas en la AMC tanto dentro como fuera de España. En suma, disponer de una entidad que proporcione apoyo, información, unión, reivindicación de derechos, etc. para las personas afectadas por esta enfermedad poco frecuente hasta ahora casi desconocida en España.

Pertenecer a Federación ASEM supone para las entidades y sus asociados el poder beneficiarse de una serie de servicios y recursos como el Servicio de soporte asociativo, para cubrir las necesidades de orientación y asesoramiento de las entidades miembro. Así como el apoyo en la difusión de actividades, proyectos y campañas que desarrollen, además de poder participar en jornadas y congresos científicos organizados por Federación ASEM.

Así mismo, podrán disfrutar de proyectos directos para sus familias como la Semana de Respirio Familiar- Colonias ASEM, un campamento de verano inclusivo para niños y niñas que conviven con enfermedades neuromusculares.



58 entidades del Tercer Sector se reúnen para hacer ‘networking solidario’

- Federación ASEM también ha asistido a este encuentro de networking organizado y promovido por el Real Patronato sobre Discapacidad, con el que se pretende que los asistentes puedan crear una red de contactos que les permita colaborar y trabajar conjuntamente en proyectos en los que confluya un interés común.
- En las dos horas del encuentro, cada una de las instituciones y fundaciones presentes pudo conocer de primera mano los objetivos y los trabajos del resto de los asistentes.



Más de 100 personas pertenecientes a 58 organizaciones de carácter social y solidario se reunieron el pasado mes de mayo en la sede del **Real Patronato sobre Discapacidad** con la intención de conocer e intercambiar experiencias con sus homólogos, ampliar contactos y tener la posibilidad de **generar nuevas ideas y oportunidades que garanticen la inclusión social** y la igualdad de los derechos de las personas con discapacidad.

El Real Patronato sobre Discapacidad, organismo autónomo adscrito al Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, ha sido el promotor de esta acción de **networking** activa y social, a la que también

asistió Mónica Suárez, responsable de Relaciones Institucionales de Federación ASEM, con la que se pretende que los asistentes puedan crear una **red de contactos que les permita colaborar y trabajar conjuntamente en proyectos en los que confluya un interés común**.

Se trataba de un encuentro informal, de dos horas de duración, en el que cada una de las instituciones y fundaciones presentes ha podido conocer de primera mano los objetivos y los trabajos del resto de los asistentes. Una iniciativa de networking puro, sin intervenciones, ni guion alguno, que ha servido para **favorecer el conocimiento de los actores que conforman el propio ámbito de la discapacidad** y los trabajos desarrollados por parte de cada uno de los asistentes.

Destinado a organizaciones solidarias que, normalmente, trabajan localmente por sacar adelante sus proyectos sin apenas ayuda. En palabras de Borja Fanjul, exdirector del Real Patronato sobre Discapacidad, “la reunión pudo servir de punto de encuentro para que las instituciones solidarias se conozcan, pongan en común sus actuaciones y las formas de acometerlas para lograr sumar experiencias en pro de adquirir conocimiento y de actuar conjuntamente en nuevos proyectos”.

El **Real Patronato sobre Discapacidad** es un organismo autónomo de la Administración General del Estado, que tiene encomendada, entre otras funciones recogidas en el artículo 3 de su Estatuto, promover la aplicación de los derechos humanos, los ideales humanísticos, los conocimientos científicos y los desarrollos técnicos a las acciones sobre discapacidad, facilitar la colaboración entre distintas instituciones, prestar apoyos a organismos en materia de estudios, investigación y desarrollo, información, documentación y formación, emitir dictámenes técnicos y recomendaciones y desarrollar actividades como órgano técnico de encuentro, reflexión, debate y propuesta, así como difundir y promover el más amplio conocimiento de la discapacidad.

Asamblea General y encuentro asociativo del movimiento ASEM

- El pasado mes de mayo se celebró en Madrid la Asamblea General Ordinaria de Federación ASEM a la que acudieron representantes de las Juntas Directivas y de los equipos técnicos, para analizar la actividad del último año y aprobar las líneas estratégicas futuras.
- La asamblea se realizó en el marco de la jornada “Encuentro Asociativo de Federación ASEM” un espacio para intercambiar ideas y fomentar la participación del movimiento asociativo en la entidad.

El pasado mes de mayo se celebró en la sede de Fundación ONCE, en Madrid, la **Asamblea General Ordinaria de Federación ASEM** donde se analizó la actividad del último año y se aprobaron los presupuestos y las líneas estratégicas que la entidad emprenderá en los próximos meses.

En el transcurso de la asamblea se aprobó también las nuevas **incorporaciones de la Asociación Española de Enfermos de Pompe (AEEP), la Asociación de Distrofia Muscular Facioescapulohumeral (FSHD- Spain) y la Asociación de Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC)** a la Federación ASEM, que ya cuenta con 27 socios.

La asamblea está incluida dentro del programa de la jornada **“Encuentro Asociativo de Federación ASEM”**, un espacio para intercambiar ideas y fomentar la participación del movimiento asociativo en la entidad, al que asistieron representantes de las Juntas Directivas y del equipo técnico de las asociaciones federadas, así como la Junta Directiva y el equipo técnico de la Federación ASEM.

Tras la Asamblea General y la comida corporativa en formato de catering-degustación, tuvo lugar el **taller dinámico sobre “Control de uno mismo y gestión del estrés”** a cargo de Jose María, de Sporty Desarrollo y Formación. Un interesante taller donde reflexionar sobre nuestras estrategias diarias para afrontar los nuevos retos, donde compartir experiencias y filosofías, y donde aprender herramientas para encarar el día a día de una forma asertiva y “emocionalmente” inteligente.

Federación ASEM quiere **agradecer su implicación a Sporty Desarrollo y Formación, así como a Fundación ONCE** por la cesión del espacio en el que cada año se celebra la jornada.



La Sociedad Española de Neurología y la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares *establecen un acuerdo para fomentar el conocimiento y la divulgación científica*

- La Sociedad Española de Neurología (SEN) y la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM) han firmado un convenio marco de colaboración con el objetivo de fomentar iniciativas informativas.
- Las actividades de divulgación y difusión son el eje central del acuerdo, que tiene como objetivo mejorar el conocimiento en el ámbito de las neuromusculares y promover estrategias en formación y asesoramiento para profesionales, entidades y pacientes.



La Sociedad Española de Neurología (SEN) y la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM) han firmado un convenio marco de colaboración con el objetivo de fomentar iniciativas que propicien información y asesoramiento a los profesionales de las ciencias de la salud y de facilitar la garantía social de su formación.

Además, gracias a este convenio de colaboración, ambas entidades se comprometen a trabajar en el diseño de estrategias de divulgación y asesoramiento sobre las enfermedades neuromusculares, con el convencimiento de que dicha colaboración beneficiará no sólo a sus respectivos asociados, sino también a las personas y familias que atienden.

El Dr. Exuperio Díez Tejedor, presidente de la Sociedad Española de Neurología ha mostrado su apoyo a emprender este tipo de iniciativas de colaboración y ha resaltado “la gran importancia de llevarlas a cabo junto con la Federación ASEM, que aúna a 24 asociaciones de pacientes en todo el país, con el fin último de ayudar a los pacientes a conseguir los mejores recursos y tratamientos, obtener respuestas a sus demandas y fomentar el conocimiento y la investigación de las más de 150 enfermedades que se engloban dentro de las enfermedades neuromusculares”.

“Es fundamental establecer lazos de colaboración con sociedades científicas” ha manifestado Cristina Fuster, presidenta de Federación ASEM, pues “existen objetivos y metas comunes para ambas entidades, como lo son el mejorar la calidad de la atención de los pacientes y fomentar el conocimiento, la divulgación y la investigación científica.”

Por ello, a través de la firma de este convenio marco de colaboración, las dos entidades se comprometen al intercambio de información que pueda ser de interés a los fines de ambas asociaciones, así como a desarrollar acciones encaminadas a potenciar la formación de sus asociados, el desarrollo de actividades de investigación, así como la celebración de seminarios, cursos y conferencias sobre temas de interés común.

La Sociedad Española de Neurología (SEN) es la sociedad científica que agrupa a los neurólogos españoles. En la actualidad, forman parte de la SEN más de 3.000 miembros, lo que supone casi la totalidad de los neurólogos españoles, además de otros profesionales sanitarios interesados en la neurología.

Federación ASEM asistió a la VI Jornadas de Salud “Nuevas piezas al gran puzle: Psicosocial e investigación”

Cristina Fuster, en representación de Federación ASEM, asistió el pasado mes de mayo a la VI Jornada de Salud “Nuevas piezas al gran puzle: Psicosocial e investigación” organizadas por la Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Andalucía (ASENSE-A)



Federación ASEM, asistió el pasado mes de mayo a la **VI Jornadas de Salud “Nuevas piezas al gran puzle: Psicosocial e investigación”** organizadas por la Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Andalucía (ASENSE-A) que se celebraron en el Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.

Cristina Fuster, presidenta de Federación ASEM, participó en la mesa inaugural junto a Nieves Romero, directora gerente H.U. Virgen del Rocío, Juan Escalera, ex-presidente de ASENSE-A y Ángeles Carbonell, actual presidenta de ASENSE-A.

VI Jornadas de Salud Nuevas piezas al gran puzle: psicosocial e investigación

Sevilla

19 de mayo de 2018

H.U. Virgen del Rocío

“Salón de Actos Hospital de la Mujer”



La jornada contó con la participación de ponentes especializados en neurología y psicología como Emlio Alday, Carmen Paradas, Celedonio Márquez o Marcos Madruga, acompañados por la psicóloga de ASENSE-A, Nazaret Pareja y de M^a Feliciano Amorín, Jefa del Servicio de Ordenación Educativa de la Delegación de Sevilla.

Cristina Fuster ha afirmado que “es un placer poder representar a la Federación ASEM en actos divulgativos de sus asociaciones miembro, como las Jornadas de Salud de ASENSE-A, que celebran su sexta edición trabajando por mejorar el conocimiento y dar difusión a temáticas de interés para el colectivo, como lo han sido los ejes centrales de las ponencias: la psicología y la investigación”.

Fundación SEPLA-Ayuda renueva su compromiso solidario con Colonias ASEM

- La Fundación SEPLA-Ayuda renueva su compromiso con los menores con enfermedades neuromusculares colaborando con la financiación del proyecto Colonias ASEM
- Colonias ASEM es un campamento de verano inclusivo y adaptado para las niñas y niños que conviven con enfermedades neuromusculares en nuestro país, organizado anualmente por la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares

La próxima edición de los campamentos inclusivos para menores con enfermedades neuromusculares **Colonias ASEM**, cuenta nuevamente con el patrocinio de la Fundación SEPLA-Ayuda, una entidad solidaria perteneciente al Sindicato Español de Pilotos de Líneas Aéreas SEPLA.

Mediante una reunión de representantes de ambas entidades celebrada ayer lunes, la Fundación SEPLA-Ayuda ha confirmado la continuidad de la colaboración, pues como manifiesta **Vicente Alonso Fogué**, presidente de la fundación, “siempre estaremos apoyando a jóvenes y niños que precisen de ayuda para mejorar su vida, la educación y bienestar de los mismos son nuestras metas”.

El proyecto **Colonias ASEM es una iniciativa de la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares -Federación ASEM-**, que se desarrolla desde hace más de 20 años, y que consiste en una semana de campamentos de veranos adaptados para niños y niñas con enfermedad neuromuscular, donde jugar, aprender, disfrutar de actividades lúdicas y compartir la experiencia con otros chicos sin afectación.

Es por ello, que Colonias ASEM es un proyecto inclusivo, pues **niños y niñas sin discapacidad comparten la experiencia con otros con afectación neuromuscular, generando una vivencia enriquecedora y positiva**, donde todos los participantes tienen la oportunidad de aprender valores tan fundamentales como el respeto, la igualdad, el valor de la amistad o la solidaridad.

Federación ASEM quiere **agradecer a la Fundación SEPLA-Ayuda “su colaboración solidaria con Colonias ASEM y el compromiso estable por la integración de niños y niñas con enfermedades neuromusculares”**, añade Cristina Fuster, “así como la amabilidad y buena acogida que los representantes de la fundación han mostrado con nuestra causa: la de mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades neuromusculares en nuestro país”.



Representantes de Federación ASEM asistieron al VI Congreso Nacional de Pacientes Crónicos de SEMERGEN

Bajo el lema “Siempre contigo y por ti”, la Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria celebró en el mes de abril el VI Congreso Nacional de Pacientes Crónicos en Córdoba. Una reunión para pacientes, familiares, cuidadores, asociaciones de pacientes y profesionales sanitarios

La **Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria -SEMERGEN-** celebró en el mes de abril el VI Congreso Nacional de Pacientes Crónicos en Córdoba. Una reunión para pacientes, familiares, cuidadores, asociaciones de pacientes y profesionales sanitarios que se organizó en el Hospital Reina Sofía.

Bajo el lema “**Siempre contigo y por ti**”, la **Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria** reunió a más de 350 personas en su sexto congreso de pacientes crónicos, al que asistió **Maribel González**, secretaria de la Junta Directiva de Federación ASEM, como representante de la entidad, junto a **Estrella Berbel** presidenta de la asociación cordobesa miembro de la federación, **ASENCO**.

Las asociaciones y entidades de pacientes, como Federación ASEM, contaron con espacio para instalar **mesas informativas, desde donde atender a los asistentes interesados en la labor de la organización**, repartir revistas, folletos, trípticos, y material informativo para dar a conocer a la entidad y sus proyectos.

Como afirma SEMERGEN en la web propia del congreso “**los pacientes, de modo individual o a través de asociaciones, dispusieron de un buen escenario para que el conjunto de la sociedad, administración y profesionales de la salud conozcan la realidad del paciente crónico**”.



Colonias ASEM, un campamento inclusivo que Federación ASEM organiza cada verano *gracias a la compromiso de empresas y personas solidarias*

- El pasado mes de julio Colonias ASEM abrió sus puertas para albergar a un total de 36 niños y desarrollar una nueva edición de este campamento inclusivo.
- Este proyecto se realiza cada año gracias a contribuciones económicas de empresas privadas, así como a donaciones de particulares, que colaboran de manera altruista con los niños y niñas que padecen estas patologías.
- En esta edición, los chicos recibieron la visita sorpresa de la actriz Andrea del Río, quien de manera solidaria quiso conocer de cerca el proyecto, compartiendo momentos muy especiales con sus participantes.

Colonias ASEM es un campamento de verano inclusivo dirigido a niños y niñas que conviven con enfermedad neuromuscular. **En la edición 2018 han participado un total de 36 niños y niñas, de siete a dieciocho años, acompañados por 25 profesionales, entre monitores y personal sanitario.**

El proyecto Colonias ASEM es una iniciativa de la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares -Federación ASEM-, que se desarrolla desde hace más de 20 años, y que consiste en una semana de campamentos de verano adaptados para niños y niñas con enfermedad neuromuscular, donde jugar, aprender, disfrutar de actividades lúdicas y compartir la semana con otros chicos sin discapacidad.

Durante la semana de campamentos, los participantes han disfrutado de múltiples actividades preparadas por el equipo de monitores, como **la noche temática, los juegos de agua, la noche musical, el campeonato de fútbol, la piscina adaptada, la gymkana y la velada de fiesta final** Así mismo, el proyecto cumple con la doble función de **facilitar a las familias cuidadoras un tiempo de descanso necesario en su actividad permanente de cuidado.**

Además, este verano las colonias han contado con una sorpresa muy especial, la **visita de la actriz Andrea del Río, que de manera solidaria, ha querido conocer de cerca este campamento inclusivo**, compartiendo momentos realmente inolvidables con los chicos y chicas participantes.



Colonias ASEM. Fotografía por Kris Moya | www.krismoya.es



Andrea del Río visita Colonias ASEM. Fotografía por Kris Moya | www.krismoya.es

Andrea del Río, ha querido expresar su **voluntad de apoyar el proyecto Colonias ASEM** y hacer lo que esté en su mano “para concienciar sobre las enfermedades neuromusculares y las dificultades que atraviesan las familias y niños afectados, quienes **necesitan de más atención y apoyo en nuestra sociedad**”.

Este proyecto se realiza gracias a la colaboración de empresas y organizaciones que contribuyen de manera solidaria con la financiación.

Esta edición 2018 se ha llevado a cabo gracias a la colaboración de **FENIN, Fundación SEPLA Ayuda, PTC Therapeutics International, Caixabank, Fundación ACS, Laboratorios Lilly España, Fundación Pelayo, Air Liquide Healthcare y GSK**. Sin olvidar los donativos de personas solidarias e iniciativas como las de Centro de Educación AYS, la Asociación ASENCO o la Ikastola “Resurrección María de Azkue”, que han colaborado con Colonias ASEM para mostrar su apoyo a los niños y niñas que conviven con enfermedades neuromusculares en nuestro país.

Cristina Fuster, presidenta de Federación ASEM quiere agradecer a todos los colaboradores que han hecho posible esta edición del proyecto, así como a Andrea del Río y la agencia Lanaja Factory, por su sensibilidad y compromiso con la causa de las enfermedades neuromusculares. La presidenta ha querido subrayar que “Colonias ASEM es un proyecto financiado íntegramente con donaciones solidarias de personas, empresas y entidades, que entienden que es necesario comprometerse con causas solidarias, sumando esfuerzos, para que entre todos, logremos mejorar la realidad diaria de los niños y niñas con enfermedades neuromusculares; y consigamos así, una sociedad más inclusiva e integradora”.

Las vías de colaboración con Colonias ASEM siguen operativas para su edición 2019 a través del Donativo Online (https://www1.caixabank.es/apl/donativos/detalle_es.html?DON_codigoCausa=107&JSESSIONID=0kaxDIXJ3PkhC2R_oLQPnHO) o el Grupo Teaming (<https://www.teaming.net/coloniasasem>). Cualquier otra propuesta de colaboración deberá dirigirse a la Federación ASEM, a través del teléfono **934 516 544** o el correo electrónico info@asem-esp.org.



Colonias ASEM. Fotografía por Kris Moya | www.krismoya.es

Federación ASEM asistió a la I Jornada Científica Internacional sobre la Artrogriposis Múltiple Congénita

Más de doscientos participantes asistieron a la I Jornada Científica Internacional sobre la Artrogriposis Múltiple Congénita organizada por la Asociación AMC España, donde Cristina Fuster, presidenta de Federación ASEM, participó como ponente en la mesa La AMC como síndrome neuromuscular y enfermedad poco frecuente

Federación ASEM asistió a la I Jornada Científica Internacional sobre la Artrogriposis Múltiple Congénita organizada por Asociación Artrogriposis Múltiple Congénita España (AMC España), un encuentro para pacientes, familiares, profesionales sociosanitarios y público interesado, que concentró a más de doscientos participantes.

Cristina Fuster, presidenta de Federación ASEM, participó como ponente en la mesa “La AMC como síndrome neuromuscular y enfermedad poco frecuente: Genética y AMC”, junto a Ana Patiño, directora de la Unidad de Genética Clínica de la Universidad de Navarra y codirectora científica en la Unidad de Genómica de CIMBA LAB Diagnostics y asesora científica de Innomedix y el Francesc Palau, profesor de investigación del CSIC, jefe de Servicio de Medicina Genética y Molecular del Hospital de Sant Joan de Déu de Barcelona y director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras IPER, Pablo D. Lapunzina Badia, director científico del Comité de Dirección del CIBERER ISCIII y Albert Barberà i Lluís, director general de Recerca i Innovació en Salut. Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

La jornada, en la que se consiguió un alto grado de participación, se clausuraron con una mesa dedicada a testimonios en primera persona, donde se contó con las historias de superación de Ward Foley, quien dedica su vida a motivar a otros niños y adultos afectados, Miguel Ángel Martínez, nadador paralímpico, Laura Sánchez Beltrán, miembro de la Junta Directiva de la AMC y técnico en la Plataforma del Tercer Sector, y Encarnación Vela García, trabajadora de la Agencia Estatal de Administración Tributaria.



Federación ASEM y SEMERGEN firman un convenio específico de colaboración

Federación ASEM firma un convenio específico de colaboración con la Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria, SEMERGEN, para promover acciones que fomenten la difusión y el conocimiento de las enfermedades neuromusculares

Entre otras cuestiones este **convenio específico establece fomentar la divulgación de las enfermedades neuromusculares y acercar a los médicos de Atención Primaria la labor que realizan las asociaciones miembro** de la Federación ASEM, así como mejorar el alcance de la plataforma de pacientes de SEMERGEN (www.pacientessemergen.es) entre los socios, familias y pacientes, para promover los servicios de consultas médicas y recursos gratuitos que se ofrecen a través de esta web.

PacientesSemergen.es es una página web al servicio de este colectivo, cuyo objetivo es informar y formar al paciente con criterios médicos adecuados, consensuados y documentados, y que surgió ante el exceso de información médica al alcance de cualquier internauta y de los riesgos que ello supone para la salud de la población. Es gratuita, no requiere de registro, no tiene patrocinio de ningún tipo, los pacientes reciben respuestas a sus preguntas en un periodo de 48h y, además, ofrece consejos de autocuidado, guías prácticas.

El convenio marco, del que se deriva este convenio específico, se firmó en 2016 y tiene como objetivo servir de **soporte para el intercambio de información de interés a los fines de ambas organizaciones**, sobre el desarrollo de aquellas actuaciones encaminadas a potenciar la formación de sus asociados, el desarrollo de actividades de investigación, así como la celebración de seminarios, cursos y conferencias sobre patologías neuromusculares, que acerquen el conocimiento a profesionales, pacientes y público en general.

La **Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria - SEMERGEN**, está constituida como una Sociedad científica, profesional y reivindicativa que tiene por objeto fundamental la promoción de la Medicina General/ de Familia, colaborando en la mejora de la asistencia a la población; perfeccionando la competencia profesional de los Médicos dedicados a la misma, fomentando la investigación, desarrollando la formación continuada y defendiendo los intereses éticos, profesionales y laborales de sus socios con arreglo a la legislación vigente y a los principios éticos.



Mónica Suárez -responsable de Relaciones Institucionales de Federación ASEM junto al Dr. José Luis Llisterrí -presidente de SEMERGEN

Federación ASEM es una organización sin ánimo de lucro que agrupa y representa a las distintas entidades de personas con enfermedades neuromusculares y sus familias. Trabaja para mejorar su calidad de vida, promoviendo y defendiendo sus derechos, impulsando la investigación y fomentando el conocimiento de estas enfermedades en la sociedad. En la actualidad agrupa a 27 asociaciones, representando a los más de 60.000 personas que conviven con enfermedad neuromuscular en nuestro país.

XV Curso de Enfermedades Neuromusculares en Infancia y Adolescencia del Hospital Ramón y Cajal

Un año más, Federación ASEM asiste al XV Curso sobre Enfermedades Musculares en la Infancia y la Adolescencia, donde se dieron cita neurólogos, genetistas, rehabilitadores, pediatras, entre otros profesionales para abordar cuestiones de diagnóstico y abordaje de muchas de las enfermedades neuromusculares en infancia y adolescencia

El XV Curso sobre Enfermedades Musculares en la Infancia y la Adolescencia se celebró en el Hospital Universitario Ramón y Cajal el pasado abril. Donde un año más, se dieron cita neurólogos, genetistas, rehabilitadores, pediatras, entre otros profesionales para abordar cuestiones de diagnóstico y abordaje de muchas de las enfermedades neuromusculares en infancia y adolescencia: miastenia, miopatías, atrofia muscular espinal, enfermedad de Pompe o Duchenne.

Entre los ponentes se encontraban profesionales de reconocido prestigio como **Dr. Andrés Nascimento** del Hospital Sant Joan de Deu, **Dr. Eduardo Tizzano** del Hospital Vall D' Hebrón, **Dra. Pía Gallano** del Hospital de Santa Creu y Sant Pau, **Dr. Marcos Madruga** del Hospital Virgen del Rocío o el **Dr. Gerardo Gutierrez**, coordinador del Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología (SEN) y el organizador del curso **Dr. Gustavo Lorenzo** del Hospital Universitario Ramon y Cajal.

En representación de Federación ASEM, **Mónica Suárez** -responsable de Relaciones Institucionales- participó con la ponencia titulada "**Calidad de vida de las personas con ENM: Presente y futuro**", en la que se abordaron las dificultades con las que se encuentran las personas con enfermedades neuromusculares y cómo desde la atención sanitaria se puede mejorar esta situación. Al final de la ponencia se dedicó un espacio para presentar a la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM), sus asociaciones, objetivos y proyectos.

Federación ASEM valora muy positivamente la oportunidad de tener presencia en espacios como éste, que sirven de plataforma para difundir la labor de las asociaciones, acercar la realidad de las familias y pacientes a los profesionales sanitarios y estrechar las relaciones con médicos y especialistas del panorama nacional.



XXXII Congreso Nacional de Enfermedades Neuromusculares



El **XXXI Congreso sobre Enfermedades Neuromusculares** se celebrará **los días 24 y 25 de mayo de 2019** en las **Palmas de Gran Canaria** en el Palacio de Congresos INFECAR.

Esta nueva edición del congreso estará organizado de forma colaborativa por ASENECAN (Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Canarias) junto con Federación ASEM (Federación Española de Enfermedades Neuromusculares).

Como cada año el evento contará con la asistencia de los mejores expertos en enfermedades neuromusculares de nuestro país, que desde distintas disciplinas, abordarán temas de interés

para los pacientes y familias como los últimos avances científicos, las terapias y ensayos clínicos, rehabilitación, psicología y los ya habituales talleres pos patologías.

Al fin de la edición, la organización hará entrega de los **Premios ASEM 2019** a personas y entidades que hayan destacado por su solidaridad y compromiso con las personas que conviven con una enfermedad neuromuscular y el movimiento asociativo ASEM.

15 de noviembre, Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares



El próximo mes de noviembre Federación ASEM y sus asociaciones miembro **conmemorarán esta fecha tan especial para el colectivo con eventos y actividades para promover la visibilidad** y el conocimiento de estas patologías en la sociedad.

Desde Federación promoveremos nuestra campaña **#DELAMANO15N por la inclusión social**, que como en ediciones anteriores, hará un llamamiento a la participación a la ciudadanía para que suban fotos a redes sociales "de la mano de otras personas", con el mensaje #DELAMANO15N.

Además en esta edición de nuestro día nacional, contaremos con la **participación de caras conocidas**, que se unirán a la campaña para **impulsar la concienciación con estas patologías**, la importancia de la investigación científica y la inclusión social.

Próximamente publicaremos toda la información en la web y perfiles sociales (www.asem-esp.org)

Nuevas terapias para las distrofias musculares

Dr. Jordi Díaz-Manera, Servicio de Neurología, Hospital de Sant Pau



Las distrofias musculares son un grupo de **enfermedades genéticas** caracterizadas por una **lenta y progresiva degeneración** de la musculatura esquelética. A consecuencia de esta degeneración los pacientes van a desarrollar debilidad muscular que afecta a las extremidades superiores e inferiores, desarrollando una discapacidad funcional en mayor o menor medida. En algunas ocasiones se afecta también la musculatura cardíaca y respiratoria, que puede producir signos de fallo cardíaco, **arritmias o insuficiencia respiratoria** siendo necesario el uso de ventilación no invasiva nocturna.

Existen muchos **tipos de distrofias musculares**. Los avances en técnicas de secuenciación genética han permitido descubrir nuevos genes que producen estas enfermedades. Las formas más frecuentes son la **distrofia muscular de Duchenne**, producida por mutaciones en el gen de la distrofina, la **distrofia miotónica de Steinert** y la **distrofia Facio-escápulo-humeral**. Existen un grupo grande de distrofias musculares producidas por mutaciones en los genes relacionados con proteínas estructurales o funcionales del músculo, como sería la calpaína, la disferlina, los sarcoglicanos o la lamina, por poner unos ejemplos.

En los últimos 20 años se han producido una serie de **avances muy notorios** en el conocimiento de la fisiopatología de estas enfermedades que ha permitido el desarrollo de nuevas terapias. Es cierto que la mayoría de los esfuerzos se han centrado en distrofia muscular de Duchenne, al ser esta enfermedad la más prevalente, pero es una obviedad que este esfuerzo ha permitido el **avance en terapias para todos los tipos de distrofias musculares**.

Podemos dividir los **ensayos en terapias en tres grandes grupos**:

- 1) **Terapia celular con células madres;**
- 2) **Terapia génica**
- 3) **Terapia farmacológica modificadora de la enfermedad.**

La terapia celular se desarrolló especialmente en los años 90 del pasado siglo. Gracias al conocimiento exhaustivo de los **procesos de regeneración muscular** se identificaron una serie de células que podrían ser potencialmente útiles para realizar terapia con células madre. Estas células se conocen como **células satélite** y son las encargadas de reparar el músculo en condiciones normales en personas sanas y enfermas.



Una serie de investigadores aislaron estas **células de donantes emparentados** con pacientes con Duchenne, la expandieron en placas de cultivo y las inyectaron en los músculos de pacientes enfermos. Si bien los primeros resultados fueron esperanzadores, al cabo de los años se acabó confirmando que no existía una respuesta adecuada a este tipo de terapia. En la primera década de este siglo se describieron otras células interesantes, fundamentalmente **progenitores mesenquimales como los mesoangioblastos**. La gran ventaja de estas células es que podían ser inyectadas por las arterias de los pacientes consiguiéndose una distribución sistémica de forma sencilla.

Lamentablemente el único ensayo realizado en pacientes con Duchenne fue fallido. Hoy en día **la esperanza de la terapia con células madre se centra en la investigación en IPS**, que son un tipo de célula madre totipotencial obtenido desde fibroblastos de piel. No obstante, mi opinión personal es que estamos todavía **lejos de poder considerar a las células madre como una opción válida** de tratamiento para las distrofias musculares.

La **terapia génica se ha desarrollado de forma exponencial en los últimos 20 años**.



Se han diseñado terapias dirigidas a corregir las mutaciones en los genes enfermos. Es el caso de **Ataluren**, un fármaco capaz de que la célula produzca distrofina a pesar de tener una mutación que produciría un stop prematuro en el gen. Este fármaco se ha probado en varios ensayos clínicos internacionales en pacientes con distrofia muscular de Duchenne. Ha demostrado su utilidad en pacientes que se encuentran en una **fase activa de la enfermedad**, con distancias recorridas en la marcha de **300 a 450 metros**. Los resultados obtenidos de los ensayos permiten pensar que puede ser potencialmente efectivos en este grupo **enlenteciendo el proceso de degeneración muscular**.

Otros fármacos en investigación son aquellos que realizan una **modificación del splicing**, que es un mecanismo fisiológico de expresión de los genes. Estos fármacos se utilizan cuando existen deleciones de trozos del **gen de la distrofina**, se conoce este mecanismo como **exón-skipping**. Dos fármacos han sido testados de los que sólo uno sigue en investigación. Se trata de **eteplirsén** que ha mostrado en un ensayo en fase II **mejorar la expresión de distrofina por las fibras musculares y enlentecer la progresión de las enfermedades**. No obstante son necesarios nuevos datos para confirmar su utilidad y hay en este momento un ensayo en marcha en fase III en USA para valorar su efectividad.

Otros fármacos derivados de eteplirsén están siendo investigados en pacientes con Duchenne en nuestro país en el momento actual. La opción de aportar una copia completa del gen mutado se ha estudiado ampliamente. Hoy en día somos capaces de **fabricar genes sanos en el laboratorio y administrarlos a los pacientes por vía endovenosa**. Pero para ello necesitamos un transportador de ese gen que lo lleve al interior de las fibras musculares. Investigaciones recientes han permitido crear una serie de **transportadores basados en modelos de virus**, son los conocidos como adenovirus asociados (AAV). Estos virus tienen una alta tasa de infectividad muscular y pueden aportar copias de genes.

Basándonos en estas técnicas se han desarrollado ya **terapias que están siendo probadas** en pacientes con mutaciones en los genes de **distrofina, disferlina, calpaína, alfa y beta sarcoglicano, enfermedad de Pompe** o varias **miopatía congénitas** en diferentes centros.

Existen todavía dudas sobre la posible **respuesta inmunitaria que el cuerpo realizará contra estos virus**, que pueden obviamente limitar la efectividad de estos tratamientos.

Finalmente, las técnicas de **CRISPR-Cas9** que permiten editar las mutaciones y corregirlas dentro de las propias células han aparecido como potencialmente útiles en el campo de las distrofias musculares. Si bien es cierto que sólo se han realizados **estudios en células y en modelos animales**, se espera que puedan aplicarse a los pacientes en ensayo clínicos en un futuro cercano.



Los conocimientos en los procesos de degeneración muscular han permitido **desarrollar una serie de fármacos** que pretenden modificar este proceso, conteniéndolo o mejorando la **regeneración de los músculos**. En este sentido cabe destacar el desarrollo de **moléculas proregenerativas**, como los inhibidores de histona deacetilasa del que destaca sobre manera givinostat que está ya siendo estudiado en ensayo clínico en enfermedad de Duchenne. Otros fármacos, como los **inhibidores de la miostatina**, evitan la atrofia muscular y se están siendo estudiados en distrofia Facio-escápulo-humeral. Nuevos **antioxidantes y antiinflamatorios** están llegando al mercado y podrían ser testados en distrofias musculares como Duchenne o disferlinopatía. La Coenzima Q está también siendo estudiada en la enfermedad de Duchenne.

En resumen, **existen numerosas opciones terapéuticas que se han desarrollado recientemente** que han modificado el panorama hasta ahora desolador de estas enfermedades. **Esperemos que en un futuro no muy lejano tengamos a nuestro alcance nuevas opciones** para tratar a los pacientes con distrofias musculares.

PIRAGÜISMO

CON ADRIAN Y ALFONSO



Adrian Martínez Torre

Las competiciones de piragüismo para personas con discapacidad incluyen la modalidad de aguas tranquilas sobre las distancias de 200m y 500m

Los hermanos Adrian y Alfonso Martínez Torre, tienen 20 y 23 años y **conocieron el piragüismo en un campamento de verano cuando eran niños**. Ambos están diagnosticados de paraparesia espástica familiar y miopatía mitocondrial, hecho que no impide que desarrollen su carrera deportiva.

El pasado mes de abril participaron en la **Primera Copa de España de Sprint de Piragüismo** celebrada en Trasona (Asturias).

El mayor de ellos, Alfonso, compitió en la **categoría de Paracanoé** en la distancia de 500m y 200m, quedando clasificado en segunda posición y ganando la medalla de plata en las dos distancias. Por su parte, Adrian compitió en la **categoría Paracanoé Special** en las mismas distancias que su hermano (500m y 200m) ganando todas las carreras y proclamándose campeón de España en estas modalidades.

Estas medallas, además de ser merecidos premios a su valor como deportista y a una carrera de esfuerzo y superación, sirven también para demostrar a toda la sociedad el hecho de que **convivir con una enfermedad neuromuscular no impide poder disfrutar del deporte**, e incluso realizarlo a nivel profesional

La **Paraparesia Espástica Familiar** y las **Miopatías Mitocondriales** son enfermedades neuromusculares que generan discapacidad, y para las que actualmente no existe cura.

¿QUÉ ES EL paracanoé?



El **Paracanoé**, es la modalidad competitiva del piragüismo, tiene diferentes categorías según la afectación de los miembros inferiores o superiores y tronco. Las categorías son **KL3** y **VL3** (son los deportistas con menor afectación), **KL2** y **VL2** (son los deportistas con afectación intermedia) y los **KL1** **YVL1** (son los de mayor afectación). Estas categorías están reconocidas a nivel internacional, pero la Federación Española de Piragüismo, debido a la labor de algunos deportistas que no entraban en dicha clasificación, decidió crear la categoría **KLS** (que es la categoría especial donde todos los deportistas con el 33% de discapacidad, independientemente de su causa -intelectual, sensorial, orgánica- pueden participar).

En **kayak** pueden participar aquellos deportistas que su afectación principal sean los miembros inferiores y tronco, en **VA`A** la principal afectación ha de ser los miembros superiores y tronco.

Cada año aumenta el número de participantes, gracias al esfuerzo en común de algunos clubs y de la federación española y las federaciones autonómicas, pero aún así todavía queda mucho camino por recorrer.



[ADRIAN]

- # A lo largo de estos años ha cursado ESO y Bachillerato de Ciencias Tecnológicas, actualmente está cursando un Grado Superior de Administración y Gestión de Sistemas Informáticos en Red.
- # Lleva practicando el piragüismo a nivel competitivo desde hace unos 9 años. Le encantan las competiciones nacionales y especialmente "El descenso del Sella adaptado" y "El descenso Internacional del Sella", en el cual va a poder participar este año.
- # Su medallero está compuesto por unas 50 o 60 medallas, entre ellas medallas a nivel nacional y autonómicas y varios trofeos. Para él, las más importantes son: la primera medalla a nivel nacional cuando era cadete y el primer trofeo que ganó cuando participó por primera vez en "El descenso de El Sella adaptado", donde pudo demostrar su pasión por este deporte y darle visibilidad a las enfermedades neuromusculares.
- # Este verano, entrenará por las mañanas para participar en los campeonatos de España de Velocidad y de Marathon y para participar en "El descenso de El Sella adaptado" y en el "internacional", y poder clasificarse para el campeonato del mundo.

Estos dos hermanos, residen en Madrid y son miembros de tres de nuestras asociaciones: APEMI, AEPEF y Fundación Ana Carolina Diez Mahou. Consideran que el asociacionismo es muy importante, sobre todo en este tipo de enfermedades minoritarias, "ya que a veces te encuentras muy solo ante la situación de enfrentar una enfermedad. Además, la unión hace la fuerza y se puede dar mayor visibilidad a nuestro colectivo, impulsar proyectos de investigación, de sensibilización, así como proyectos destinados a dar información de los últimos avances en terapias, etc."

"Quisiéramos agradecer a todas las entidades que nos ayudan y apoyan en esta lucha diaria, por ello vamos a realizar una bandera con los logotipos de todas las entidades que nos apoyan, para que si conseguimos subir al pódium, poder agradecerles su labor y dedicárselo a todas las personas que las componen. Nosotros remamos por todos aquellos que les gustaría y no pueden, simplemente le damos visibilidad para que la sociedad sepa que existimos".



Alfonso Martínez Torre

[ALFONSO]

- # Acaba de finalizar el Grado Superior de Telecomunicaciones y Sistemas Informáticos y acaba de firmar un contrato de trabajo.
- # Lleva practicando el piragüismo deportivo unos 9 años. Las competiciones en las que más ilusión le hace participar son los campeonatos nacionales, y le encantaría poder participar algún día en campeonatos internacionales tanto de velocidad como de marathón.
- # Le diría a los lectores "que encuentren el deporte que más les guste" y que más les entusiasme, y una vez que lo hayan encontrado se esfuerce al máximo dentro de las posibilidades de cada uno, pero nunca rendirse y seguir siempre adelante y con ilusión".
- # Su medallero está compuesto por unas 20 medallas aproximadamente entre ellas medallas a nivel nacional y autonómicas y cuento con varios trofeos. De entre todas ellas las más importantes para él son, las medallas de este año en la copa de España de velocidad en Trasona, en la que pudo participar en la modalidad VA`A junto a su hermano, y al mismo tiempo dar visibilidad a estas enfermedades.

Entrevista con el Dr. Gerardo Gutiérrez



El Dr. Gerardo Gutiérrez es Coordinador del Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología (SEN). Es Responsable de la Unidad de Neuromuscular del Hospital Universitario Infanta Sofía (San Sebastián de los Reyes, Madrid) y Profesor de Neurología en la Universidad Europea de Madrid. Experto en Electromiografía (EMG) por la SEN, es autor de más de 100 publicaciones y capítulos de libros y de más de 100 comunicaciones y ponencias en congresos.

Sabemos que las enfermedades neuromusculares **son las más prevalentes dentro de las denominadas enfermedades raras, o poco frecuentes. Pero ¿en qué datos podemos apoyar esta afirmación?**

En Europa se considera una enfermedad rara a la que afecta a menos de 1 de cada 2000 personas. Dentro de las enfermedades neuromusculares, la más frecuente es la ELA, que tiene una prevalencia de 1 por cada 10.000. Pero hay muchas enfermedades neuromusculares y todas son raras por su frecuencia. De lo que no disponemos, y sería muy interesante tenerlo, es de un registro de estas enfermedades para saber exactamente el número de pacientes diagnosticados.

“ **Llevamos unos años trabajando con una base de datos de pacientes con enfermedades neuromusculares que está permitiendo realizar numerosos estudios de investigación**”

Si tuviera que definir las características principales comunes **del grupo de las denominadas enfermedades neuromusculares, ¿cuáles apuntaría?**

Todas ellas ocurren por una alteración del sistema nervioso periférico y en general todas producen al menos debilidad, con alguna excepción. Además la mayoría son de origen genético, son incurables y producen discapacidad en grado variable. También añadiría que no son fáciles de diagnosticar.

Podría explicarnos brevemente para que los lectores conozcan de primera mano, **¿qué es y a qué se dedica el Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la SEN?**

En el seno de la Sociedad Española de Neurología existen grupos de neurólogos con intereses en diferentes tipos de enfermedades. El Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares (GEEN) está formado por más de 300 neurólogos y otros especialistas en enfermedades neuromusculares. Cada año organizamos dos reuniones científicas para hablar de los últimos avances, otorgamos una beca para neurólogos jóvenes y realizamos diversos proyectos colaborativos a diferentes niveles.

“ **Sería muy interesante disponer de un registro para saber el número de pacientes diagnosticados**”

Coméntenos algunos de los objetivos o temas de interés recientes planteados en las reuniones del **Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares (GEEN) de la SEN**

Una de las cuestiones que nos hemos planteado en el GEEN es trabajar más de cerca con los pacientes, a través de las asociaciones que los representan. En el ámbito científico llevamos unos años trabajando con una base de datos de pacientes con enfermedades neuromusculares que está permitiendo realizar numerosos estudios de investigación. Por citar uno reciente, se ha conseguido definir las alteraciones en resonancia magnética muscular en la distrofia oculofaríngea, precisamente gracias a los datos obtenidos a través de esta base de datos.

Como neurólogo, ¿cómo valora la labor de las entidades de pacientes? **¿y la colaboración de los profesionales con las asociaciones?**

Las asociaciones de pacientes tienen un papel fundamental en la visibilización social de las enfermedades neuromusculares. Además cumplen labores de información y apoyo psicológico para los pacientes. Quizás la función más importante es la de servir como presión a las administraciones para defender los derechos de los pacientes. En los últimos años se ha logrado mucho pero hay que seguir por este camino.



Con respecto a la colaboración con los profesionales, creo que es otra de las asignaturas pendientes. La responsabilidad es mutua, así como los intereses y juntos deberíamos ser más fuertes.

“ Creo que debería investigarse más. Apenas se invierte en investigación y cuando se hace, las enfermedades neuromusculares sólo reciben una parte ínfima de los fondos.

¿Cuáles son las dificultades principales con las que se encuentran en el **abordaje de las enfermedades neuromusculares?**

Ha costado mucho hacer ver a los gerentes de los hospitales la importancia de las consultas de enfermedades neuromusculares. De la misma manera, hasta hace relativamente poco, se consideraba que no se podía hacer nada por un paciente con una enfermedad neuromuscular y que diagnosticarlo no le aportaba nada.

Hoy por hoy, lo más importante es que los pacientes lleguen al neurólogo y que éstos tengan el conocimiento más actualizado sobre enfermedades neuromusculares. Otro problema es la rehabilitación, tan importante para muchos pacientes, pero que en España sólo se considera para los problemas agudos. Por último, creo que debería investigarse más. Apenas se invierte en investigación y cuando se hace, las enfermedades neuromusculares sólo reciben una parte ínfima de los fondos.

Este año el Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la SEN que usted dirige ha recibido el Premio ASEM por ser una iniciativa que promueve el conocimiento y la divulgación de las ENM, **¿qué supone para Ud. y para el grupo este reconocimiento?**

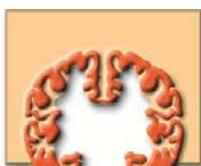
Para cualquier médico el agradecimiento de un paciente es lo más valioso. El GEEN ha recibido este premio como una muestra de agradecimiento de sus pacientes, pero también como un estímulo para seguir investigando y trabajando con nuestros pacientes.

Algún mensaje y/o consejo profesional **que quiera dar a nuestros lectores**

Por un lado, que la unión hace la fuerza. Estar en la asociación les hace más fuertes. Por otro, que no olviden nunca que el médico está siempre de su parte, intentando que el paciente esté lo mejor posible y que debe formar una alianza con él para hacer las cosas lo mejor posible.

Algún mensaje y/o consejo profesional que daría a otros **profesionales sanitarios en el abordaje de las ENM**

Si cree que un paciente puede tener una enfermedad neuromuscular, consulte con el neurólogo especialista.



SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA



SEN

GRUPO DE ESTUDIOS DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA

Entrevista con Xesco Pintó



Xesco Pintó Marijuan ha estado cinco años vinculado al proyecto Colonias ASEM, 3 como monitor y 2 como coordinador. Actor y profesor.

“Formar parte de la familia de las Colonias ASEM ha sido un orgullo. Conocer a todos y cada uno de los integrantes de estos años, es algo de lo que siempre estaré agradecido”

Háblanos de los comienzos, ¿cómo conociste las Colonias ASEM y **cómo fue la primera experiencia en el campamento?**

Un amigo de la compañía de teatro me comentó que estaban buscando monitores con perfil dinamizador para unas colonias muy especiales para el verano. Después de una entrevista con los coordinadores y de que me aceptaran en el equipo, conocí al resto de monitores en la reunión formativa que hicimos para preparar las colonias, era en 2013 ¡y parece que fue ayer! Era un grupo de gente dinámica y con perfiles muy variados, desde grandes profesionales de la sanidad y la educación, hasta músicos y artistas. Pero todos rezumaban algo en común, un gran corazón y un increíble entusiasmo para preparar una semana inolvidable al gusto de los “chavales”.

“Cada relación interpersonal te lleva a descubrir algo de la humanidad que baña las Colonias y fortalece el sentimiento de formar parte, de inclusión...”

Una vez allí, en la casa, preparamos toda la decoración y me llamó la atención la cantidad de material del que disponíamos y la creatividad de todos los compañeros. Y finalmente llegó el día en que llegaron los “chavales”. Un enjambre de furgonetas, madres, padres, hermanas y primos que custodiaban a los protagonistas de la semana que empezaba, unos 50 niños y niñas, chavales y acompañantes, que se apoderaban de toda la casa, convertida ese año en una mansión de druidas.

¿Qué ha supuesto para ti a nivel personal **la participación en Colonias ASEM?**

Raso y claro, un cambio en el orden de prioridades vitales. Participar en las Colonias ASEM es una experiencia que no se puede relatar al completo. La conexión que se crea entre todos los participantes se podría determinar entre: el vínculo con el chaval al que le haces de referente, su acompañante (si es que le acompaña alguien), los paralelos (grupo de dos monitores que se cubren el uno al otro las 24 horas), los miembros de las habitaciones y finalmente el resto de la casa. Cada relación interpersonal te lleva a descubrir algo de la humanidad que baña las Colonias y fortalece el sentimiento de “formar parte”, de inclusión, del que ya no he podido desprenderme. Así es como empecé a sentirme y así es como lo empecé a escuchar a “todos los que formamos parte de la familia ASEM”.

Para ser monitora o monitor en este campamento hay que tener una sensibilidad especial, **¿qué dirías que tienen en común las personas que formáis el equipo de Colonias ASEM?**

Ya he hablado del corazón y el entusiasmo, pero quizá son conceptos algo genéricos. Creo que para formar parte, como monitora o monitor, de la familia ASEM hay que tener en cuenta que todo el esfuerzo posible es poco y no frustrarse por ello. Saber dar sin esperar recibir nada a cambio (a pesar de recibir mucho más de lo que has dado), saber entender cuando más incompresibles son las cosas, permitirte un último esfuerzo, que será la motivación para que un compañero dé el suyo y así hasta que,

cuando ya casi crees que no puedes más, alguien empieza a bailar y todos nos volvemos a contagiar de esa energía y entusiasmo. Y todo esto combinado con la máxima atención y cuidado de los chavales y de sus más estrictas necesidades. Al fin y al cabo y ayudándome de Kipling “Si todos pueden contar contigo, pero ninguno demasiado, si puedes llenar el implacable minuto, con sesenta segundos de diligente labor, tuya es la tierra y todo lo que hay en ella” y finalmente podrás ser, de la Colonias de ASEM, monitor.

Como la mayoría de nuestros lectores ya sabe, Colonias ASEM se realiza cada año gracias a personas y empresas que solidariamente

colaboran con el proyecto. **¿Crees que es importante la concienciación social para impulsar este tipo de proyectos?**

Si, sin duda. Muchas veces no somos conscientes del gran trabajo y la labor social que se desarrolla cerca de nosotros. Dar visibilidad a todos los colectivos de nuestra sociedad nos brinda la posibilidad de entender las necesidades de aquellos que nos parecen ajenos. De este modo se promueve la solidaridad, una solidaridad real que va más allá de una donación, hablo de una solidaridad que te lleva al entendimiento de que sin todos los integrantes de la sociedad, ésta no tiene razón de ser.

¿Qué mensaje le darías a nuestros lectores para que colaboren, dentro de sus posibilidades, con el proyecto?

Les pediría que piensen en algo bonito, ya sé que de momento suena cursi, pero que piensen algo realmente bonito que les haya pasado, en una experiencia personal, ya sea un viaje, un primer



beso, o simplemente la sensación del sol pasando a través de las hojas de un árbol y bañando un cuerpo tumbado en una hamaca. Lo que sea, pero que sea bonito, agradable, placentero, emocionante, enriquecedor... y que si están haciendo esto vuelvan ahora a leer para saber la segunda parte... bien, ahora les pediría que entre esta imagen bonita y placentera y ellos se imaginaran un abismo, un foso infranqueable que les separa de aquello más preciado. Pues con cada poco que, aquellos que estén leyendo esto, puedan aportar, será un adoquín más del puente que vamos a construir para superar ese foso. Con cada granito de arena, haremos la playa más bonita y accesible, con cada aportación se podrán adquirir nuevos materiales.

Seguro que son muchas, pero **¿cuéntanos alguna anécdota del campamento que recuerdes que te haya conmovido especialmente?**

La primera es de mi primer año, en el que bajando de la piscina con el chaval al que llevaba, y que tan solo tenía 13 años, estuvimos charlando de cómo nos posicionamos delante de las situaciones que no nos gustan. Yo estaba algo enfadado por una experiencia anterior a las Colonias y él me dijo: “Pues yo no me enfado, ¿para qué? ¿Qué gano enfadándome? Las cosas vienen tal y como son y lo único que depende de mí es como las afronto. Por esto he decidido no enfadarme”. Desde ese día me di cuenta que todas aquellas lecciones de buen hacer no eran nada al lado de un niño de 13 años en silla de ruedas eléctrica por una enfermedad neuromuscular degenerativa que miraba a la vida con una sonrisa de puñetero y de pillín, y que había decidido aprovechar todo lo que tenía delante y no enfadarse por aquello que no dependía de él.





son ellos, todos y todas los niños y niñas que van o han ido a las Colonias. Las relaciones que crean entre sí, la amistad, los romances adolescentes de verano, el formar parte de un colectivo único... la auténtica magia de las Colonias la hacen los chavales y tenemos que preservar esto como un tesoro.

Y a todos aquellos que ya no pueden ir por ser mayores de 18 años, les diría que todo lo vivido en las Colonias ASEM será, para siempre, parte de ellos y que a pesar de no poder asistir más años, la esencia de lo aprendido, compartido, experimentado y vivido quedará en ellos grabado con letras de oro.

La segunda fue al año siguiente. Una tarde se nos estropeo el ascensor de la casa (que tiene dos plantas) y, en el rato que venían a arreglarlo, se nos hizo la hora de cenar. Así pues, y como no podía ser de otra forma, preparamos unas mesas en la terraza del segundo piso y la decoramos para la ocasión: mantel, flores y cubertería de todo tipo, llamamos a los chicos, que se habían quedado en la segunda planta con las sillas, a la mesa de la terraza y les servimos la comida disfrazados de camareros y tratándolos durante toda la velada de señores y marqueses. Uno de ellos nos confesó que había sido la mejor cena de toda la semana y que ojalá se estropeará más el ascensor.

Éste será tu primer año en mucho tiempo sin asistir al campamento, **¿ha sido duro dar este paso? ¿Volverás a implicarte con el proyecto de nuevo en el futuro?**

Duro no. Supongo que entender que al fin y al cabo todo en esta vida es un trayecto y como tal, tiene etapas que tienes que transitar, 5 años en el proyecto son suficientes. También hay que tener en cuenta que para que otras personas conozcan de primera mano que significan las Colonias ASEM, tiene que haber una cierta rotación, un tránsito de generaciones de monitores que van dejando lo mejor de sí mismos, para que otros nuevos lo recojan y lo hagan mejor.

Y ¿de cara al futuro? Muchos ex-monitores vuelven a ver a los chavales algún día por la tarde y pasar a saludar y a echar una mano con las meriendas... si has amado esas Colonias, nunca te desprendes de ellas por completo. Creo que, en parte, eso es lo que significa "la gran familia de las Colonias de ASEM".

¿Qué le dirías a los chicos y chicas que han convivido contigo en **Colonias ASEM y que puede que ahora mismo nos estén leyendo?**

Que todo lo dicho anteriormente es solo una posible perspectiva de monitor. Que lo que realmente define las Colonias ASEM

¿Y qué mensaje les darías a las madres y padres?

A los que ya nos conocemos, "se os echa de menos", y a los que estén pensando si apuntar a su hija o hijo a las Colonias ASEM, que no le den muchas vueltas y que no les echen atrás los miedos. Año tras año se monta un equipo de profesionales que trabajan con corazón, cerebro y alma, para que todo salga maravillosamente bien y para que los chavales disfruten de unas vacaciones inolvidables. Que al estar tantos niños afectados juntos se refuerzan entre sí y esto ayuda muchísimo a desarrollar la parte más social de su carácter y que, a pesar de que a algunos niños y niñas les cueste un poco al principio (normal a su edad), al final acaban deseando poder quedarse más tiempo.

Algo que se haya quedado en el tintero y **sobre lo que nos quieras hablar...**

“ Que ASEM son las siglas de muchas cosas para los que hemos podido participar en estas Colonias, y que cada minuto pasado en la casa con los chavales, es uno de los minutos más valiosos de mi vida.



Las Asociaciones del movimiento ASEM



ASEM

Castilla La Mancha

ASEM CLM conmemora el día mundial de las enfermedades raras: "La investigación, nuestra esperanza"

El pasado 21 de abril inauguramos en el Centro Cultural El Salvador de Talavera de la Reina la exposición del artista Vicente Calderón Martín, a beneficio de nuestra asociación. La exposición se presentó bajo el título ART - SOLIDARIO SOSTENIBLE.

La inauguración fue todo un éxito de asistencia, debido a la calidad de la obra y a la popularidad que nuestra entidad se ha ganado en esta ciudad. Compuesta por sesenta piezas cuyos beneficios de su venta se destinarán íntegramente a la asociación, esta muestra realizada sobre bases recicladas, vislumbra paisajes míticos de Talavera y otras ciudades importantes en la trayectoria vital del autor.



El arte no solo lo vivimos admirando estas obras, tuvimos también la gran suerte de contar con la colaboración de otros artistas que quisieron acompañarnos y apoyar así la asociación: contamos por supuesto con la participación del propio autor de la exposición, Vicente Calderón, la colaboración del violinista y poeta Alejandro Hernández, del cantante Jesús Bravo, el músico Cesar Alonso Martínez y la poeta Beatriz GomezPecci; y

además con la colaboración de la Asociación de Informadores Gráficos de Talavera y su presidente, que presentó el acto, Pau Barroso. La pintura, la música y la poesía amenizaron la tarde de familiares y amigos que, como siempre, quisieron acompañarnos.

La exposición podrá visitarse hasta el día 20 de mayo, enclavada en la agenda cultural de nuestra ciudad.

Desde aquí queremos mostrar también nuestro más sincero agradecimiento a todos y cada uno de ellos, por ayudarnos a seguir avanzando.



ASEM Galicia

ASEM Galicia nuevo miembro de COGAMI Coruña



El pasado 7 de abril, se celebró en Santiago de Compostela, la XX asamblea general de la Federación Gallega de personas con discapacidad física, donde ASEM GALICIA (Asociación contra las enfermedades neuromusculares) entró a formar parte de COGAMI (Confederación Gallega de personas con discapacidad física). Esta unión permitirá ampliar las redes de contacto, así como el intercambio mutuo de servicios y actividades, de cara a ofrecer al colectivo con discapacidad una atención integral.

Antes de la aprobación por el resto de las veinte personas representantes de las entidades miembro, el presidente de Asem Galicia, Manuel Rego, explicó la misión y los servicios que actualmente presta la asociación que representa en beneficio de las personas usuarias.



ARENE organiza una visita la Catedral Vieja de Santa María



Desde ARENE se programó una visita cultural guiada a la Catedral Vieja Santa de Vitoria-Gasteiz para el jueves 24 de mayo de 2018. Asistimos 21 personas, 8 de ellas en silla de ruedas, formando dos grupos para el recorrido. Fue una experiencia positiva porque nos ayudó a conocer de cerca y mejor una parte de la historia de nuestra ciudad.

El itinerario comenzó en la cripta, de compleja construcción y espacio arquitectónico subterráneo destinado al enterramiento de fallecidos y lugar para los cimientos del edificio. Actualmente está “musealizada” para el disfrute de los visitantes.

La visita nos llevó a las entrañas mismas del templo para situarnos en sus comienzos allá en el siglo XIII. Todavía hoy día se evidencia el deterioro estructural de origen, que gracias a la acertada intervención arquitectónica ha quedado subsanado con unos pilares metálicos sólidamente afincados a sus bases.

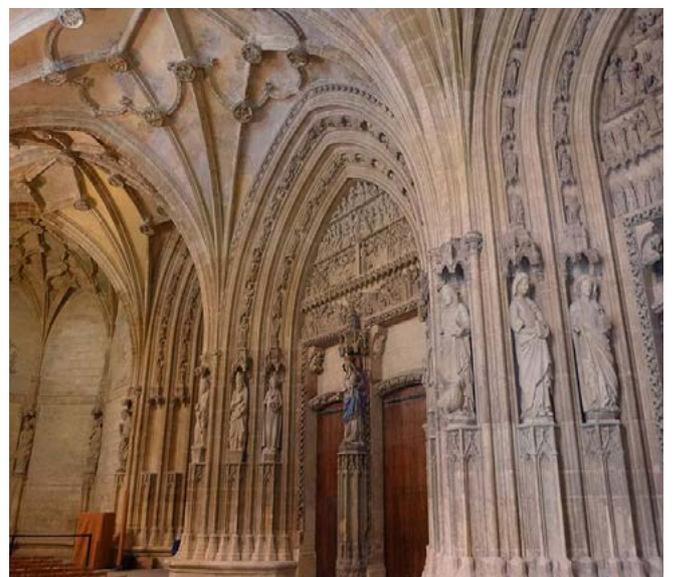
Conviene resaltar la espléndida bóveda plana que cubre el recinto, confeccionada en mármol de Markina (Bizkaia) y que ya en su parte superior, asomando en el presbiterio-altar, brilla en todo su esplendor.

La subida a la torre-campanario fue la etapa más movida e interesante. Primero, por el uso del ascensor, imprescindible para poder acceder al espléndido mirador, evitando así la escalera panorámica vertical que lleva a esa planta. Segundo, por la espectacular estructura de madera que da al conjunto una eficaz protección y un atractivo aspecto de rusticidad. Y especialmente, por la incomparable visión que se disfruta desde esa atalaya y ante la que la ciudad entera, y gran parte de la Llanada alavesa, quedan postradas a nuestros pies.

Pudimos otear los edificios más emblemáticos de los alrededores, diferenciando los barrios del centro urbano con los de la periferia, todos ellos bien identificables y diseminados a los cuatro vientos. Sin olvidar los montes reconocibles al horizonte: Gorbeia, Anboto u Olarizu, por ejemplo. El poder disfrutar de un panorama así, y desde una óptica poco habitual, proporciona a los afortunados una emoción de bienestar y grandeza que en muy pocas ocasiones se alcanza.

La visita concluyó con un vídeo que recreaba lo que fue en sus orígenes, siglo XIV, el denominado “Pórtico de la Gloria”, a la entrada del templo, cargado de bella policromía entre esculturas diseminadas en las portadas, muros y bóvedas. Por desgracia, hoy día no podemos contemplarlo “in situ” para disfrutar en su pleno esplendor a causa del paso del tiempo o la negligencia humana.

Hay que indicar que los visitantes quedamos muy satisfechos por el recorrido realizado. Además podemos destacar que en nuestra ciudad poseemos un gran tesoro arquitectónico con la Catedral Vieja y el patrimonio monumental de Vitoria-Gasteiz está a la altura de cualquier otra ciudad del entorno, tanto en calidad como en historia. ¡Ojalá sepamos disfrutarlo y darlo a conocer!





Logopedia a domicilio, un proyecto de ASEM Comunidad Valenciana

Desde finales de enero estamos llevando a cabo, dentro del Servicio de Atención Logopédica, un nuevo servicio de “Logopedia a Domicilio” cuya finalidad es poder atender a aquellas personas, socias de ASEM C.V., a las cuales les es prácticamente imposible poder desplazarse y que si no fuera de esta manera se quedarían sin atención especializada en este campo.

La atención la lleva a cabo una logopeda especializada en enfermedades neurodegenerativas, con amplia experiencia y sensibilidad.

La intervención logopédica en el domicilio está dirigida a los dos siguientes objetivos:

1. Prevenir y/o mejorar las dificultades de la comunicación hablada y escrita, es decir, del habla o pronunciación, de la voz, de la escritura, así como las dificultades en el proceso de deglución (dificultad para masticar, para tragar, episodios de tos o atragantamientos, etc.).
2. Prevenir y/o mejorar las alteraciones de las funciones cognitivas, como son la atención, la concentración, la memoria, el cálculo, la organización y planificación de tareas, la fluidez verbal, etc.

En la asociación estamos muy contentas de poder ofrecer este servicio y tenemos marcado como objetivo a corto plazo, poder realizar una atención más completa para aquellas personas que por problemas severos de movilidad no pueden desplazarse a los centros especializados para poder recibir los servicios de rehabilitación que necesitan y que tan necesarios son para un mantenimiento integral de la persona.



ASENCO participa en el programa “Naturalez a para todos”

El día 29 de abril, los socios de Asenco, disfrutaron de una actividad de senderismo adaptado, subvencionada por la Agencia del Medio Ambiente y Agua, de la Consejería de Medio Ambiente y Ordenación del Territorio.

Se trata de una actividad especialmente pensada para los colectivos con mayores dificultades de acceso, uso y disfrute de nuestros espacios naturales. El programa se llama “Naturaleza para Todos” y se desarrolla, preferentemente, en los equipamientos adaptados total o parcialmente a criterios de accesibilidad universal. El diseño de las actividades se adapta a las necesidades que presente cada colectivo, en este caso a los afectados por ENM.

En el año 2017 este programa fue premiado como Buena Práctica en Accesibilidad (Good Practice 2016) y seleccionado también para participar junto con otros de toda España en los Premios Internacionales “Design for All Foundation” de Buenas Prácticas 2017.

En este caso se visitó el centro “Huerta del Rey” de Hornachuelos y el camino Rabilarga. Dos guías de la Junta de Andalucía acompañaron y explicaron el Centro de visitantes, así como su entorno.



Los socios de Asenco han disfrutado de un día estupendo en este paraje natural, y animamos a que se hagan más iniciativas como esta, en las que pueden participar personas de movilidad reducida. Nuestro agradecimiento a los que han diseñado este fabuloso programa.



ASEM
Aragón

Deporte y solidaridad van de la mano con ASEM Aragón

En los últimos meses ASEM Aragón está presente en distintas actividades deportivas de carácter solidario.

Durante los días 14 y 15 de abril del 2018 a través de una iniciativa “2 Piernas, 2 Causas” se realizaron en las Instalaciones de la Piscina Ángel Santamaría, situada en el Colegio Liceo Europa de Zaragoza, numerosas actividades deportivas para toda la familia a favor de varias entidades, siendo ASEM Aragón una de ellas.

El día 6 de mayo ASEM Aragón asistió a Alcaine (Teruel) donde tenía lugar la XIII Carrera de Montaña Río Martín. Un éxito de carrera en la que cada deportista que participó (171 en total) aportaba 1 € a favor de ASEM Aragón al hacer su inscripción.

Y finalmente ASEM Aragón otro año más participó en la V Andada Solidaria organizada por la Fundación Rey Ardid, #DejaHuella celebrada el pasado 13 de mayo de 2018 en el Parque del Agua y el Anfiteatro Expo de Zaragoza. El objetivo de esta cita solidaria es el recaudar fondos para otras entidades y proyectos solidarios además de sensibilizar a la ciudadanía sobre los colectivos más vulnerables.

Cerca de 800 personas se inscribieron en esta marcha solidaria que conlleva un donativo de 5 euros que se destinaba de forma proporcional a las 7 entidades seleccionadas para esta edición, siendo ASEM Aragón una de las entidades.

Gracias a todas estas iniciativas solidarias podemos continuar con el proyecto de rehabilitación.



Asociaciones premiadas en la V Andada Solidaria de la Fundación Rey Ardid



ASENSE-A
Andalucía

VI Jornadas de Salud y entrega de cheque para investigación

El 19 de mayo, celebramos nuestra VI Jornadas de Salud en el H. U. Virgen Rocío de Sevilla, tituladas “NUEVAS PIEZAS AL GRAN PUZLE: PSICOSOCIAL E INVESTIGACIÓN”. Nos imaginándonos que la atención multidisciplinar que requieren la ENM es un GRAN PUZLE compuesto por una diversidad de piezas. En 2017 incorporamos las piezas de medicina y fisioterapia, este 2018 añadimos otras dos piezas: PSICOSOCIAL e INVESTIGACIÓN, exponiendo la necesidad de su aplicación y fomento.

• La inauguración fue realizada por D. Juan Escalera Romero como expresidente de la Asociación, nuestra nueva presidenta Dña. Ángeles Carbonell de Sena, Dña. Cristina Fuster Checa, presidenta de la Federación ASEM y en representación de la Consejería de Salud,



D^a Remedios Martel Gómez, Directora General de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica.

• La Mesa Redonda que titulamos “Abordaje de aspectos psicosociales de las ENM” estuvo compuesta por D. Emilio Alday Palacios, psicólogo de la Asociación BENE, por el Dr. Marcos Madruga Garrido de la Unidad Neurología Pediátrica del H.U. Virgen del Rocío y Dña. Nazaret Pareja Gil, psicóloga de ASENSE-A y moderada por Dña. Feliciano Amorín Brenes, Jefa del Servicio de Ordenación Educativa de la Delegación de Sevilla de la Consejería de Educación.

• Ponencia del psicólogo D. Emilio Alday Palacios “Persona con ENM y derechos a su sexualidad”.

• La “Actualización de las últimas novedades en la investigación de las ENM”, vino de la mano del Dr. Celedonio Márquez Infante, CSUR Enfermedades

Neuromusculares Raras. H.U. Virgen del Rocío y la Dra. Carmen Paradas López, Área Unidad de Neuromuscular del mismo Hospital.

- Nuestra compañera de Junta Directiva Dña. Rocío Olivares Carballido fue la encargada de la despedida de las jornadas.
- Por último, aprovechamos la ocasión para hacer un merecido homenaje a nuestro presidente saliente D. Juan Escalera, para ello visionamos un vídeo que realizó nuestra vicepresidenta Dña. Nani. Romero y le hicimos una entrega de una placa y un árbol de huellas que pusimos las personas asistentes.

En nuestra web: www.asense-a.org podrán visionar los vídeos de las ponencias.

Para contribuir en la labor investigadora, aprovechando nuestras VI Jornadas de Salud, hicimos entrega de dos cheques por un montante total de 1.800.-€.

Este dinero va destinado al Proyecto de Investigación sobre la Distrofina Muscular por Mutaciones en el Gen POGlut1, que se está realizando en el Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBIS).

El importe económico entregado procede de dos donaciones diferentes; una de 300.-€ recibida de la Asociación AMICA de Morón de la Frontera y otra de 1.500.-€ procedente de una subvención concedida por el Comité de Empresa de la Gerencia de Urbanismo, Obras e Infraestructuras del Excmo. Ayuntamiento de Málaga.

Este año el acto más visible fue, sin duda, la II Edición del Camino de Santiago adaptado a la miastenia. Desde el 29 de mayo al 2 de junio recorrió a través de 5 etapas la distancia entre Palas de Rei y Santiago de Compostela.

Un total de 20 participantes, más neurólogos voluntarios del Hospital Clínico de Santiago, recorrían a diario los bosques y caminos gallegos repartiendo entre los peregrinos información sobre la enfermedad en forma de flechas (realizadas a mano por un voluntario de Segovia), hablando de Coco y Pipa, personajes que acompañan a AMES en sus aventuras, realizando actos de visibilidad ante instituciones públicas como son el ayuntamiento de Melide, donde nos recibió su alcaldesa, Dña. Dalia García, o al finalizar el Camino en el salón noble del ayuntamiento de Santiago donde nos recibió Dña. Concepción Fernández, concejala de Bienestar Social.



Todo este proyecto se realizó gracias a la colaboración de SEMES, la SEN, CESCE y el 061 de Galicia y otros colaboradores, además del autobús de apoyo que garantizaba a los participantes el descansar durante las etapas en caso de que fuera necesario.

El día 2 de junio es un día muy importante a nivel asociativo, es el día que más visibilidad se consigue gracias a los medios de comunicación y la campaña #CaminaPorEl2DeJunio que AMES realizó este año a través de redes sociales y donde conocidos y colaboradores favorecieron con mensajes, videos y fotografías a la difusión y reconocimiento de la miastenia. Pero también es importante porque se realizan jornadas como las que tuvieron lugar en el Hospital Universitario Infanta Sofía de San Sebastián de los Reyes, o la propia jornada que se realizó esa misma tarde en el Hospital Clínico de Santiago, mesas informativas en Segovia, o rutas de visibilidad como la que se hicieron además de en Santiago, en Bilbao.



AMES finaliza la II edición del Camino de Santiago adaptado el día 2 de junio, Día de Internacional de la Miastenia

El pasado 2 de junio fue el Día Internacional de la miastenia y AMES, Asociación Miastenia de España, realizó, como cada año, actividades en toda la geografía española para dar visibilidad e información sobre esta enfermedad neuromuscular, de baja prevalencia y que afecta en torno a 9600 personas en España.

Es un momento para que personas nuevas se unan, se sensibilice sobre esta enfermedad y se luche por la investigación, como la que iniciará en breve en la Universidad de Calgary a través de la Dra. Elena Cortés, del Hospital Santa Creu i Sant Pau (Barcelona) y financiada en parte por AMES y también por CESCE quien nos ha permitido contribuir de nuevo en dicho proyecto a través de una nueva donación.

Os recordamos a todos que si queréis formar parte de AMES o colaborar en sus diferentes proyectos podéis poneros en contacto con nosotros a través de su web www.miastenia.org o en el email info@miastenia.org. También estamos en Facebook @asociacionmiasteni-aesp y en Twitter @AMESMIASTENIA



El broche final a las celebraciones de los 25 años de GENE

Nuestra intención era cerrar los actos de celebración de nuestros 25 años en un ambiente festivo, y con una actividad diferente. Así que nos fuimos tres días a Burgos al CREER.

Ideamos un fin de semana divertido, donde la parte lúdica, tuviese especial importancia. Pero no por ello dejamos de contar con nuestros más veteranos colaboradores. Adolfo Lopez de Munain, que a través de una videoconferencia nos expuso “Como vivir con una enfermedad neuromuscular” y con David Salicio que allí mismo, en el CREER, nos dio una charla-practica sobre “Los beneficios de la fisioterapia en los enfermos neuromusculares”.

El resto del fin de semana lo dedicamos a pasear por la ciudad de Burgos. A disfrutar del Museo de la Evolución Humana y la Cartuja de Miraflores. A callejear por el centro de la ciudad, disfrutando de la gastronomía burgalesa y del sensacional ambiente nocturno.

Magnifico fin de semana el que pasamos en Burgos en el CREER. Era la primera vez que GENE organizaba un encuentro de estas características y la experiencia ha sido muy positiva. ESPERAMOS PODER REPETIRLA...!!



La IV edición de la ‘Gala Abrazos’ recauda fondos para las personas con Artrogriposis Múltiple Congénita



La Gala Abrazos nació hace cuatro años con el propósito de acercar la ciencia y la salud a las personas, de hacer visibles algunas de las enfermedades consideradas raras y proponer modelos de determinación y aplomo, de gente real, para demostrar que una afección no es el fin de nada, sino un punto de partida distinto.

A través de distintas iniciativas, durante cuatro ediciones consecutivas, un grupo de personas comprometidas con la investigación en enfermedades neurológicas ha logrado conectar de forma solidaria a profesionales de muy distintos ámbitos y procedencias (política, moda, deporte, ciencia, arte...) con la intención de captar recursos con los que financiar nuevos tratamientos.

En esta 4a Edición, la Gala Solidaria Abrazos se “pone de azul por AMC-esp”, una asociación creada para dar a conocer y fomentar la investigación de la Artrogriposis Múltiple Congénita, caracterizada por la limitación del movimiento articular.

Con el lema #PonteAzulxAMC, durante los meses de mayo a diciembre se realizan diferentes actividades en diferentes ciudades y el 24 de noviembre, concretamente, el Auditori de Alboraiá volverá a acoger un evento imprescindible en el calendario para compartir y desarrollar la sensibilidad en el campo de la ciencia y la salud a través de la música, el arte y la cultura. No en vano, en las tres ediciones anteriores que se han celebrado hasta la fecha se ha colgado el cartel de ENTRADAS AGOTADAS.

El proyecto, impulsado por el centro de investigación

Innomedix y que cuenta con el apoyo de la Generalitat, destinará íntegramente la recaudación aAMC-esp, en un acto en el que la veterana actriz Amparo Oltra (l'Alqueria Blanca, Cuéntame cómo pasó, La que se avecina...) repetirá como maestra de ceremonias.

Además de la conocida intérprete, que contará con la colaboración del pianista Ángel Galán, por el escenario pasará el músico y compositor Sotos junto con otros músicos de rock conocidos, los magos Óscar Lozano y Potakun, entre otras sorpresas. La velada reserva, además, un momento especial con la actuación de los jóvenes de AMC, dirigidos por la coreógrafa y bailarina contemporánea Charo Gil-Mascarell.

El doctor Oriol Vall, responsable del Servicio de Pediatría del Hospital del Mar de Barcelona, asegura que el primer gesto humano es el abrazo. Nada más nacer, el recién nacido busca el contacto de otro cuerpo, palpando el aire. Porque se siguen necesitando abrazos, la gala lanza todos los años una campaña para promover estos gestos de cariño creando un gran álbum solidario lleno de diversidad, con una excelente respuesta y que está recorriendo el mundo: los hay tiernos, atrevidos, con mascotas, divertidos, fuertes, en grupo, auténticos, todos únicos.

Pilar Camaño del instituto Biodonostia, conocidos por muchos de nosotros en el mundo asociativo. También María Muñoz, nuestra representante en FSHD EUROPA, que nos contó la fuerza de este movimiento a nivel europeo.



Primer encuentro de la recién creada Asociación de Distrofia Muscular Facioescapulohumeral FSHD SPAIN

Los días 4,5 y 6 de Mayo del 2018 se celebró en el CREER de Burgos el primer encuentro de la recién creada Asociación de Distrofia Muscular Facioescapulohumeral FSHD SPAIN. Constó de dos partes diferenciadas, el sábado día 5 celebramos el primer Congreso de FSHD en España, y el domingo día 6 tuvo lugar la primera asamblea con numerosa asistencia.

Al congreso acudieron ponentes que están a la vanguardia de las investigaciones en esta patología:

-Dra. Alexandra Belayew de la universidad de Mons de Bélgica (descubridora de la fisiopatología de la FSHD). Dr Olaverri, experto en cirugía de columna vertebral en FSHD. Dr Jordi Díaz, especialista neuromuscular implicado en una de las líneas de investigación sobre FSHD que se está llevando a cabo en España. Kees Van Der Graf, fundador de un laboratorio que investiga una cura para la FSHD. Y los Dr López de Muniain y Dra

Para llegar a este encuentro, con la asistencia de casi 100 personas, hemos hecho un recorrido de año y medio desde los primeros contactos, con algunos reveses y pérdidas personales. Pero con empeño, decisión y la ayuda de organizaciones como ASEM, que nos ha brindado su apoyo y difusión.

Desde el primer momento fue un encuentro muy emotivo. Han sido muchos años de silencio, de angustia, y de incomprensión, para algunos toda una vida, tanto a nivel médicoasistencial como e nuestro entorno más próximo. Encontrarnos y reconocernos unos en los otros fue algo muy especial, una catarsis. Para muchos de nosotros supuso un antes y un después, un punto de inflexión en nuestra vida. Conocer los últimos avances que se están dando en nuestra patología nos ha llenado de esperanza, algo muy necesario para nosotros en el día a día.

Las jornadas transcurrieron llenas de buen humor, de encuentros personales, de intercambios de experiencias, de ilusión...Nos despedimos el domingo pensando ya en el encuentro del próximo año, porque estos dos días que hemos pasado juntos han sido

insuficientes para satisfacer las ganas y la necesidad de conocernos, de aprender sobre la FSHD y de apoyarnos unos a otros.

No solo se celebró el primer encuentro de afectados sobre FSHD en España, sino que fue el nacimiento de una gran familia, que unida está dispuesta a buscar soluciones a sus problemas. Este encuentro ha servido para darnos a conocer a nivel médico y de pacientes en España y en el resto de países con movimiento asociativo de FSHD, como Estados Unidos o Francia y Holanda, entre otros países.

Y es que FSHD SPAIN ha llegado para llenar un vacío existente dentro de las enfermedades neuromusculares, porque somos muchos y ha llegado el momento de unirnos y ser visibles, luchando por nuestros derechos al lado de otras entidades como Federación Asem.



Siempre por la salud: Escuela de Paciente Activo y Hector Moro

Del 2 de marzo al 13 de abril hemos participado en los talleres de Paciente Activo Asturias (PACAS), gestionado por la Consejería de Salud de Asturias.

Hemos sido 12 personas las participantes en las 6 sesiones organizadas en el Centro Social Campomanes en Oviedo, durante 2'5 horas cada sesión.

Nos han ayudado a ser pacientes Pro-activos, aumentando nuestros Autocuidados diarios en beneficio de nuestra salud.

Las personas con enfermedad crónica y sus cuidadores han conocido como los hábitos y conductas nos influyen en la enfermedad, cómo tomar decisiones valorando las ventajas y los inconvenientes o como marcarnos propósitos semanales para ir acercándonos al camino que deseamos de la salud.

Todo el material entregado ha sido reforzado con las explicaciones de 2 monitores: Libro de apoyo "Tomando control de su salud"; Programa de paciente activo y fichas de alimentación saludable; CD música relajante; CD guía de ejercicios pasivos

Con la finalidad de enseñarnos técnicas para tratar problemas como la frustración, la tristeza, la fatiga,

el dolor y el aislamiento que frecuentemente acompañan a la enfermedad crónica; Ejercicio físico apropiado para mantener y mejorar la fuerza, flexibilidad, resistencia y equilibrio; Uso adecuado de medicamentos; Comunicación efectiva con la familia, entorno y profesionales de la salud; Alimentación saludable; Medios de valorar nuevos tratamientos; Habilidades para resolver problemas, tomar decisiones y hacer planes de acción; Desarrollo del pensamiento positivo o Técnicas de relajación. Finalizando con una merienda muy saludable después de todo lo aprendido en los talleres.

Hemos podido estar presentes en alguna actividad más lúdica como las que siempre organiza el deportista Héctor Moro. Del reto 2018 <http://elbufalo.blogspot.com/2017/10/reto-15052km-bkool-2018.html>, el que hará 15.052 km. solidarios. Os dejamos una imagen de la mañana que realizó 180 km. en estático dentro de una sidrería, el Requesu en Gijón. Le pudimos acompañar más de 15 familias de ASEMPA llenando la sidrería con amigos y compañeros que apoyan su labor incondicional por los colectivos que luchamos por combatir la diversidad funcional. Con ese entusiasmo, energía y actitud infalible le seguimos y apoyamos en todos sus retos, siempre para causas justas. Ánimo Héctor, hacen falta muchas personas como tú en este mundo.

Agradecimiento a cada 1 de las personas que nos apoya en el día a día para darnos impulso, a las Entidades y Organismo que confían en lo social y nos dan una oportunidad de mejorar, cambiar o hacer acciones por y para las personas, en concreto para nuestro colectivo neuromuscular (Consejerías, Ayuntamientos, Federasem, Cocemfe-Asturias, Fundación Alimerka, Héctor Moro, Club Rotario y cada un@ de vosotr@s, sin dejar de mencionar a nuestros voluntarios y las familias que siempre reforzáis cada granito de arena sirve para hacer una gran montaña. Gracias.





ASEM
Catalunya

ASEM Catalunya sigue en 2018 con mucha actividad

Desde ASEM Catalunya acabamos de organizar las Jornadas Anuales de la asociación: ENSAYOS TERAPEUTICOS: ASPECTOS ÉTICOS Y DE COMUNICACIÓN. Han sido 2 días muy intensos y llenos de debate alrededor de estos temas, con la participación de más de 150 personas entre socios/as, familiares y profesionales.

Además, durante las Jornadas presentamos el Manual de Rehabilitación Respiratoria en Pacientes con Enfermedades Musculares (ya descargable desde nuestra web y en breve disponible en catalán) y la nueva app de ASEM Catalunya, desarrollada por un socio de ASEM Catalunya, estudiante de ingeniería multimedia de LA Salle Barcelona.



Recientemente también hemos realizado diversas actividades abiertas a todo el público, como la visita a la Fundación CRAM, Fundación para la Conservación y Rehabilitación de Animales Marinos, en el Prat de Llobregat con la participación de unas 50 personas. La visita acabó con una comida muy animada en un restaurante de la zona.

Y este mes de julio, tenemos programada la visita el Sincrotrón ALBA (Cerdanyola del Vallès, Barcelona), un acelerador de partículas capaz de observar estructuras moleculares como si fuera un grandioso microscopio, produce un haz de luz microscópico de gran intensidad para conocer las estructuras moleculares de la materia, como si creáramos un puzzle con millones de piezas diminutas que pudiéramos identificar una a una. Su trabajo tiene las más diversas aplicaciones, desde la genética y la paleontología, a la química y la industria farmacéutica. Desde ASEM Catalunya ya estamos preparando todas las actividades para después del verano, de las que destacamos: el 2º edición del Curso: “Cuidar-se per cuidar”, destinado a formar a profesionales, cuidadores y familiares que tienen la tarea de atender a las personas dependientes (Fechas: 17 sep, 1 oct, 22 oct y 5 nov). Taller para padres para abordar la sexualidad en adolescentes (4 octubre). Taller de seducción para mujeres con discapacidad (15 octubre). VIII edición Premios Fem Pinya (10 noviembre acto entrega premios) Para información más detallada visitar nuestra web: www.asemcatalunya.com o nuestros perfiles en redes sociales (Facebook, Twitter, Instagram).

CULTURA

No te preocupes, no llegará lejos a pie

Gus Van Sant

Don't Worry, He Won't Get Far on Foot . EEUU, 2018.

Narra la historia de John Callahan (Joaquin Phoenix), un chico de 21 años que sufre un grave accidente al ser golpeado por un coche. John acaba tetrapléjico, situación que transformará su vida para acabar convirtiéndose en uno de los dibujantes más conocidos del mundo. No te preocupes, no llegará lejos a pie es la historia de la lucha de la perseverancia contra las limitaciones para conseguir tener una gran carrera.



Campeones

Javier Fesser

España, 2018.

Esta entrañable película de Javier Fesser nos permite, a través de una historia de superación, la posibilidad de profundizar sobre la enfermedad, la discapacidad y la diversidad. Marco (Javier Gutiérrez), es un entrenador profesional de baloncesto en medio de una crisis personal. Un día, en pleno partido de Liga, todas sus frustraciones desembocan en una tremenda bronca que deriva en una borrachera y ésta en un accidente de tráfico que le sienta en el banquillo. La sentencia le llevará a entrenar a un equipo de baloncesto muy especial, formado por personas con discapacidad intelectual, a la vez que pierde su trabajo y se rompe su relación de pareja. De forma sorpresiva para este hombre, él será quien realmente aprenda de su aventura junto a un equipo donde imperan las ganas de vivir y el dar importancia a las cosas que realmente la tienen.



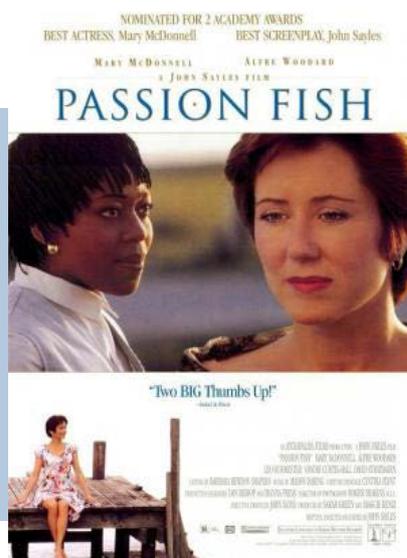
Passion fish

John Sayles

EEUU, 1992.

May-Alice Culhane (Mary McDonnell) es una actriz de televisión que se queda parálitica en un accidente de coche. Decide regresar a Louisiana, donde se crió, pero su mal humor empeora cada vez más y se convierte en una insoportable paciente para todas las enfermeras que acuden a cuidarla. Un día aparece Chantelle (Alfre Woodard), una enfermera que también tiene sus propios problemas.

"El canto más hermoso y veraz a la supervivencia que yo he visto en mucho tiempo" (Carlos Boyero: Diario El Mundo)



Yo, Elena y mi historia

Elena Romero

"Yo Elena y mi historia", es un libro escrito a través de los ojos de una niña de ocho años, Elena, afectada de distrofia muscular congénita, que con la ayuda de su abuela, Pipa, narra sus vivencias para dar a conocer a los demás cómo se vive y qué se siente cuando naces 'diferente' y no sabes por qué. A través de su historia, Elena demuestra un afán de superación ejemplar gracias a su esfuerzo y a la esperanza de que la ciencia algún día cure "su problema" como ella lo denomina. Con este libro Elena también tiene el deseo de ayudar a otros niños y familias a superar con actitud positiva los obstáculos que a veces la vida nos depara y con los que no contábamos, y a ser feliz por encima de todo. Los beneficios irán destinados a recaudar fondos para un proyecto de investigación científica de dicha patología.



Handiscover

<https://www.handiscover.com/es/>

Handiscover es una web para buscar alojamiento para personas con discapacidad. Su oferta engloba hoteles, hostales, apartamentos, B & B y más.

Como dice en su web "Handiscover reúne a anfitriones, alojamientos amigables para personas con discapacidad y hoteles que seleccionamos cuidadosamente por su calidad y valor. Ofrecemos una combinación de alojamientos adaptados a diferentes niveles de movilidad. ¡Disfruta de unas excelentes vacaciones!"



Disabled Park

<https://play.google.com/store/apps/details?id=com.dids.disabledpark>

Disabled Park es una aplicación para móviles que permite a las personas con discapacidad localizar aparcamientos reservados para ellos en el mapa. Además, es posible añadir plazas de aparcamientos y denunciar a aquellos coches que estén utilizando indebidamente plazas reservadas para personas discapacitadas.

Está disponible para Android y OST.

Disponible en: <https://play.google.com/store/apps/details?id=com.dids.disabledpark>



Gustavo León

<http://mividaconella.com/>

Un blog personal que aborda multitud de aspectos de la convivencia con ELA -Esclerosis Lateral Amiotrófica-. En él el Dr. Gustavo León se presenta así: "Me llamo Gustavo León, hace 8 años que vivo con ELA. Puestos a ser positivos, llevo 3 años de regalo, y puestos a ser aún más positivos, esta es una experiencia única. Puede que parezca frívolo al afirmarlo, pero, si algo te da la ELA, es libertad para pensar y decir lo que te plazca, sin ofender a nadie."



Declarada de Utilidad Pública

Federación ASEM

Federación Española de Enfermedades Neuromusculares

C/ Ter 20 Oficina 10 08026 – Barcelona

Tel. 934 516 544

www.asem-esp.org | info@asem-esp.org

ASEM ARAGÓN

Tel. 976 282 242
asem@asemaragon.com
www.asemaragon.com

ASEM CASTILLA LA MANCHA

Tel. 925 813 968 / 639 348 438
asemclm@hotmail.com
www.asemclm.com

ASEM CASTILLA Y LEÓN

Tel. 923 482 012 / 645 366 813
asemcy@hotmail.com

ASEM CATALUNYA

Tel. 932 744 983 / 933 469 059
info@asemcatalunya.com
www.asemcatalunya.com

ASEM GALICIA

Tel. 986 378 001
info@asemgalicia.com
www.asemgalicia.com

ASEM GRANADA

Tel. 635 292 210
asemgra@gmail.com
asemgra.com

ASEM MADRID

Tel. 917 737 205
info@asemmadrid.org
www.asemmadrid.org

AMES

Tel. 963 971 222. Ext 336
info@miastenia.org
miastenia.org

ASEMCAN

Tel. 942 320 579
asemcan@yahoo.es
www.asemcantabria.org

Fundación Ana Carolina Díez Mahou

Tel. 915 344 008
info@fundacionanacarolinadiezmahou.com
www.fundacionanacarolinadiezmahou.com

AEPMI

Tel. 618 789 068
info@aepmi.org
www.aepmi.org

FUNDAME

Tel. 634 238 004
organizacion@fundame.net
www.fundame.net

AMC- Artrogriposis

Tel. 913 016 464 / 634 817 897
artrogriposis.multiple@gmail.com
amc-esp.blogspot.com

FSHD-Spain

Tel. 633 240 788
administrador@fshd-spain.org
fshd-spain.org

AFENMVA

Tel. 963 638 332
afenmva@afenmva.org
www.afenmva.org

BENE - BIZCAIA

Tel. 944 480 155
info@asociacionbene.com
www.asociacionbene.com

ARENE - ÁLAVA

Tel. 945 200 836
contacto@arene.es
www.arene.es

GENE - GUIPÚZCOA

Tel. 943 245 611 / 943 279 897
infogene@telefonica.net
www.gene.eus

AEPEF

Tel. 916 584 859 / 636 580 681
oficina@aepef.org
www.aepef.org

ASEM Comunidad Valenciana

Tel. 963 514 320 / 658751081
info@asemcv.org
www.asemcv.org

ASEMPA

Tel. 985 165 671 / 984 299 718
asemasturias@hotmail.com
asemasturias.wordpress.com

ELA ESPAÑA

Tel. 912 977 549
elaespana.aso@gmail.com
www.elaespana.com

ASENSE-A

Tel. 617 217 944
asensevilla@gmail.com
www.asense-a.org

ASENECAN

Tel. 928 246 236 / 690 861 840
aseneacan@gmail.com
www.aseneacan.org

ASNAEN

Tel. 608 774 001
asnaen@hotmail.com
www.asnaen.org

ASENCO

Tel. 649 041 734
asenco@hotmail.com
www.asencordoba.org

AEEPOMPE

Tel. 943 509 402
secretaria@asociaciondepompe.org
www.asociaciondepompe.org