

Situación socio-sanitaria de los afectados por distrofia miotónica y sus familias, en la comunidad de Madrid

M^a del Carmen Crespo Puras

Universidad Complutense de Madrid. Escuela de Enfermería, Fisioterapia y Podología.
Ciudad Universitaria, s/n. 28040 Madrid
ccrespo@enf.ucm.es

Tutores

Juan Vicente Beneit Montesinos
Esperanza Rayón Valpuesta
Jose Luis Pacheco del Cerro

Universidad Complutense de Madrid. Escuela de Enfermería, Fisioterapia y Podología.
Ciudad Universitaria, s/n. 28040 Madrid
jvbeneit@enf.ucm.es erayon@enf.ucm.es pacheco@enf.ucm.es

Resumen: La distrofia miotónica (DM), también conocida como enfermedad de Steinert es una enfermedad neuromuscular de origen genético con afectación multisistémica. Los enfermos y sus familias sufren las consecuencias de vivir y convivir con una enfermedad rara (enfermedad con peligro de muerte o invalidez crónica, que presenta una prevalencia menor de 5 casos por 10.000 habitantes). Las enfermedades poco prevalentes condenan a los afectados a vivir en la incomprensión social, sanitaria e incluso del propio entorno familiar. La escasez de apoyos en muchos aspectos de la vida cotidiana de éstos enfermos genera un stress añadido al de la propia enfermedad. El Objetivo de este estudio es examinar en la Comunidad de Madrid las necesidades y demandas sociosanitarias de los afectados por DM y de sus propias familias. Se pretende un estudio transversal de la situación sociosanitaria de 60 pacientes afectados por esta enfermedad, que son asociados a la Asociación Madrileña Enfermedades Musculares (ASEM-Madrid). A través de un cuestionario se revelan las necesidades y demandas sociosanitarias de los afectados por distrofia miotónica, y de sus familias, con el fin de diseñar estrategias concretas y reales que traten de ofrecer soluciones a los problemas cotidianos y de aminorar el impacto sobre la calidad de vida de estos pacientes y sus familias. El estudio se enmarca en el reciente convenio firmado por la Asociación Madrileña de Enfermedades Musculares (ASEM) y la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid y se halla entre las acciones aprobadas en el Plan Estratégico de la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (FEDASEM), que forma parte de Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Palabras clave: Distrofia miotónica. Familia. Calidad de vida. Sociosanitario.

Abstract: The myotonic dystrophy also known as Steinert disease is a genetic neuromuscular disease with multisystem involvement. Patients and their families suffer the consequences of living and live with a rare disease. The rare diseases prevalent condemn those affected to live in incomprehension social, health and even his own family environment. The shortage of support in many aspects of daily life for these patients generates a stress added to the enfermedad. The purpose of this study is to examine the social needs and demands of those affected by myotonic dystrophy and their families in the Commonwealth of MADRID A cross-sectional study of the socio-health of the 60 patients affected by this disease associated with the association Madrileña Muscle Diseases (ASEM-Madrid). Through a questionnaire prepared by the research team, will reveal the needs and demands soci-health of those affected by myotonic dystrophy, and their families, in order to devise specific strategies and real attempt to offer solutions to everyday problems and minimize the impact on quality of life of these patients and their families. The study is part of the recent agreement signed by the association Madrileña Muscle Disease (ASEM) and the Ministry of Health of the Community of Madrid and is among the measures approved in the Strategic Plan for the Spanish Federation Neuromuscular Disease (ASEM Federation) Which forms part of Spanish Federation for Rare Disorders.

Keywords: Myotonic Dystrophy. Family. Quality of life. Sociosanitary.

INTRODUCCIÓN

La Distrofia Muscular Miotónica (DM), también conocida como enfermedad de Steinert, es probablemente la forma adulta mas frecuente de miopatía hereditaria. Su característica principal es una miotonía, es decir, un relajamiento anormalmente lento de los músculos tras la contracción, y la disminución irregular del tamaño de las fibras de ciertos músculos, acompañada de una disminución de la fuerza muscular.

Dentro de los síndromes miotónicos, es el de mayor severidad y frecuencia en el adulto; su incidencia es muy variable según diferentes estudios. Así, la literatura menciona una prevalencia de la enfermedad de 1 en 8.000 en europeos, 1 en 18.000 en orientales y es muy rara en los pueblos africanos. Esta cifra probablemente sería una subestimación de la prevalencia real, ya que son usuales las formas subclínicas. No se conoce su frecuencia en nuestro país.

En una región de Québec (Canadá) la incidencia es de 1 en 475 personas, con alrededor de 600 casos en una población de 28.5000, con una prevalencia 30 – 60 veces mayor que en otra partes del mundo. Esto parece estar relacionado con el llamado efecto fundador ya que todas las familias afectadas están relacionadas con una pareja asentada en esta región la cual provenía del norte de Europa. Es la segunda distrofia muscular mas frecuente en EUA, Europa y Australia.

Aunque las principales manifestaciones de la enfermedad de Steinert tienen que ver con el aparato muscular, también están presentes problemas en el sistema ocular, el aparato cardiovascular, el sistema nervioso central, el aparato digestivo y las gónadas (glándulas sexuales masculinas ó femeninas). La miotonía, signo cardinal de la enfermedad, se manifiesta en algunos grupos musculares, en otros grupos (cara y cuello, dorsiflexores de los pies y antebrazos) predominan habitualmente la atrofia y la debilidad muscular.

La miotonía, que se manifiesta en un relajamiento anormal de las manos después de una contracción voluntaria ó provocada, aumenta con el frío, la fatiga, y el embarazo, y disminuye con la repetición del movimiento (contracción/relajación) y con el calor.

La afectación cardiaca (trastornos del ritmo o de la conducción cardiaca) puede pasar desapercibida, pero es frecuente y debe analizarse de forma sistemática. Casi el 100% de los pacientes presenta cataratas después de los 40 años. La afectación respiratoria se manifiesta por neumopatías por aspiración, debilidad y miotonía de los músculos respiratorios, así como una posible anomalía del control central de la respiración. La afectación digestiva, esencialmente miotónica, produce con frecuencia disfagia y /ó trastornos digestivos. Los trastornos del sueño y la depresión son frecuentes.

La distrofia miotónica congénita (DMS-C) es una forma clínica diferente a la del adulto y ocurre generalmente en niños nacidos de mujeres afectadas. Se caracteriza por su manifestación precoz, su gravedad y el mal pronóstico, tanto de sobrevida. Sólo un 10 a un 20% de los niños que heredan la patología de las madres afectadas presentan la forma congénita; esta probabilidad aumenta en forma considerable, hasta un 40 %, si la madre ya ha tenido un hijo con esta patología o si presenta síntomas durante el embarazo.

Clínicamente, a pesar de que la expresión puede ser variable, con diferentes grados de gravedad, los niños son hipotónicos al nacimiento, con antecedentes de escasos movimientos fetales, frecuente presentación anómala y polihidramnios. Las apneas y los trastornos respiratorios son casi constantes requiriendo asistencia respiratoria mecánica. Los pacientes presentan una expresión facial típica, su cara es angosta, la boca de comisuras hacia abajo, paladar ojival y hay otros signos generales secundarios a la inmovilidad y a la hipotonía, como pie equino. Hay trastornos de la succión y se describe hidrocefalia de grado variable, con o sin aumento del perímetro cefálico. En los casos de sobrevida es común el retraso mental, que ocurre en aproximadamente en el 70 % de estos niños, así como retraso en el desarrollo psicomotor.

La transmisión de la enfermedad de Steinert es autosómica dominante, con una penetrancia completa y una expresividad variable. Si se tienen en cuenta todos los

casos, sea cual sea la forma y la edad de inicio, la proporción entre hombres y mujeres es del 50%, como en cualquier transmisión autosómica dominante.

Las técnicas de biología molecular han permitido localizar el gen de la DM. Está situado en 19q13, 3, es decir en la región 13 del brazo largo del Cromosoma 19.

El consejo genético se basa en un estudio familiar del árbol genealógico con identificación de los individuos afectados y de los indemnes con detección clínica de los individuos afectados, de los aparentemente sanos. En el ámbito molecular se analiza el ADN con identificación genética sistemática de los casos congénitos y después, con determinación del estatuto genético de cada individuo.

El diagnóstico prenatal precisa del análisis del ADN de la pareja antes de cualquier embarazo, de este modo se podrá establecer en primer lugar si la situación es parcial o totalmente informativa, lo que permitirá o no un diagnóstico prenatal. Si el laboratorio ya ha analizado el ADN de toda la familia, solo tendrá que analizar el ADN del feto con ayuda de los marcadores que son informativos en la familia.

En la actualidad no existe un tratamiento curativo de la enfermedad. Pero existen diversos medios farmacológicos y/o técnicos cuya finalidad es mejorar la calidad de vida del paciente. Existen tratamientos farmacológicos eficaces para la miotonía, los dolores y los trastornos del carácter. La rehabilitación es una terapia que proporciona bienestar y es muy apreciada por las personas con DM, además de retrasar las complicaciones derivadas de la inmovilidad.

Los afectados tendrían que seguir unas recomendaciones que, paradójicamente, en la mayoría de los casos no han recibido, como evitar tratamientos generadores de arritmias tales como broncodilatadores y agonistas adrenérgicos, así como medicamentos con efecto depresor respiratorio (barbitúricos, benzodiazepinas durante largo tiempo o en dosis altas y opiáceos). Para la cirugía se necesitan tomar precauciones anestésicas específicas. Es preciso realizar un control regular en el que se efectúe una valoración muscular, ortopédica, cardíaca, respiratoria, auditiva, oftálmica y dietética (riesgo de diabetes).

Puede ser recomendable la implantación de un marcapasos para prevenir complicaciones cardíacas.

En la forma congénita, los trastornos neonatales deben ser tratados por un servicio de cuidados intensivos pediátricos. De vuelta a casa, el niño debería llevar un control multidisciplinar, médico y psicopedagógico.

Son pocos los estudios que han examinado la situación sociosanitaria de éstos enfermos, y muy escasos los que valoran la calidad de vida de estos pacientes, pero la información disponible muestra que ésta se afecta marcadamente, siendo influida negativamente por la gravedad y duración de la enfermedad, así como por déficits

cognitivos específicos y cambios emocionales. Por lo general, la literatura sanitaria se ha centrado en la enumeración de los problemas médicos de estos pacientes, sin abordar la repercusión de la enfermedad desde la perspectiva propia del paciente y sin examinar el impacto de la enfermedad sobre el grupo familiar, y las necesidades que esta crea en este entorno. Explorar cómo percibe la familia los problemas de salud y las necesidades que conlleva la enfermedad, es esencial para comprender cómo afecta la enfermedad al paciente y a sus cuidadores principales, la familia. Hasta donde nosotros sabemos, no se ha abordado en la DM ningún estudio en esta perspectiva en la Comunidad de Madrid, que permita profundizar en este conocimiento, con el fin de diseñar estrategias concretas y reales que traten de ofrecer soluciones a los problemas y de aminorar el impacto sobre la calidad de vida de estos pacientes y sus familias.

Los estudios sobre el impacto sociosanitario de la enfermedad en paciente con enfermedades raras como el estudio ERES de Avellaneda y cols, la Encuesta de EURIDIS, referidas a enfermedades raras en general, aportan una información muy valiosa como punto de partida para estudios con enfermedades concretas como es el que nos ocupa.

BIBLIOGRAFÍA

1. Avellaneda Fernández A, Layola M, Izquierdo Martínez M, Guilera M, Badia Llach X, Ramón Ramón J. Impacto sociosanitario en pacientes con enfermedades raras. *Med Clín*. 2007;129 (17):646-651.
2. Antonini G, Soscia F, Giubilei F, De Carolis A, Gragnani F, Morino S, et al. Health-related quality of life in myotonic dystrophy type 1 and its relationship with cognitive and emotional functioning. *J Rehabil Med*. 2006; 38:181-5.
3. Bouhour F, Bost M, Vial C. Steinert disease. *Presse Med*. 2007;36:965-71.
4. Bujanda L, López de Munain A, Alcón A, Gutierrez-Stampa MA, Martínez Pérez-Balsa A, Arenas JI. Alteraciones gastrointestinales en la distrofia miotónica. *Rev Esp Enf Digest* 1997; 89: 711-714.
5. Cobo AM .Contribution of molecular analyses to the estimation of the risk of congenital myotonic dystrophy. *J Med Genet* 1995; 32: 105-108.
6. Gallais B. Dystrophie myotonique de Steinert: La fatigue, une plainte psychophysiologique à évaluer *Bulletin Myoline (AFM)* 2007 ; 90 : 1
7. León de MB, Cisneros B. Myotonic dystrophy 1 in the nervous system: from the clinic to molecular mechanisms. *J Neurosci Res*. 2008; 86(1):18-26.

8. Harper PS. Myotonic dystrophy. London: WB Saunders; 1989. (Series in Neurology; 21)
9. Hojo K. Congenital myotonic dystrophy: molecular diagnosis and clinical study. Am J Perinatol 1995; 12:195-200
10. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfoque Interdisciplinario de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo. Medi. Clín.2003; 12(8): 299-303.
11. López de Munain A, Emparanza JI, Blanco A, Cobo A, Poza JJ, Basauri B, et al.. Manifestaciones clínicas de la distrofia miotónica: Encuesta epidemiológica. Med Clín. 1993; 101: 161-164.
12. López de Munain A, Blanco A, Emparanza JI, Poza JJ, Martí Massó JF, Cobo AM, et al. Prevalence of myotonic dystrophy in Guipúzcoa (Basque Country, Spain). Neurology. 1993; 43: 1573-1576.
13. López de Munain A, Urtizberea JA. Clasificación clínico-genética de las distrofias musculares. Med Clin 1998;111: 226-235.
14. Los Hechos acerca de la Distrofia Miotónica . Sociedad española de Distrofia Muscular. 2000 (Fecha de acceso 23 de Febrero 2008) . Disponible en <http://www.cdg.gov/medline>.
15. Meola G. Myotonic dystrophies. Curr Opin Neurol. 2000;13:519-25.
16. Nagamitsu S, Ashizawa T. Myotonic dystrophies. Adv Neurol. 2002; 88:293-314.
17. Réveillère C, Brignol TN. DM1: évaluer la participation sociale. Bulletin Myoline (AFM) , 2007; 91: 2
18. Sabater MP. López G. Demencias. Impacto familiar y prevención del síndrome del cuidador. Rev Rol de Enferm. 1998; 243: 21-26.
19. Schara U, Schoser BG. Myotonic dystrophies type 1 and 2: a summary on current aspects. Semin Pediatr Neurol. 2006;13:71-9.
20. Sánchez A. editor Enfermería Comunitaria 1. Concepto de salud y factores que la condicionan. Madrid: McGrawHill/Interamericana; 2000. p. 3-17.
21. Santiago P, López O, Lorenzo A. Morbilidad en cuidadores de pacientes confinados en su domicilio. Atenc Prim. 1999; 24(7): 54-68.

22. Segura JM, Bastida N, Martí N, Riba M. Los enfermos crónicos domiciliarios y su repercusión en los cuidadores principales. *Atenc Prim*. 1998; 7(30): 33-38.
23. Thornton C. The myotonic dystrophies. *Semin Neurol*. 1999;19:25-33.
24. Toronjo AM. Cuidador formal frente al cuidador informal. *Gerokomos* 2001; 12(2):59-66.

HIPÓTESIS Y OBJETIVOS

Hipótesis

La Distrofia Miotónica causa un fuerte impacto sobre las necesidades y demandas sociales y sanitarias de los afectados y sus familias.

Objetivos

Poner de manifiesto el impacto de la enfermedad sobre el paciente y su familia.

Conocer las necesidades y demandas sociosanitarias de los afectados por distrofia miotónica, y sus familias, en la Comunidad de Madrid.

METODOLOGÍA Y PLAN DE TRABAJO

Metodología

Análisis cualitativo y cuantitativo. Estudio transversal de la situación sociosanitaria de los afectados por distrofia miotónica y sus familias en la Comunidad de Madrid.

Se elaborará un cuestionario, cuyos ítem exploren estas dimensiones. Para generar los componentes de la escala que se va a utilizar como instrumento la entrevista personal: Se realizarán entrevistas semiestructuradas con siete afectados y con siete familiares que convivan con éstos, o hasta la saturación de la información. Los individuos se seleccionarán aleatoriamente.

Se elaborarán los cuestionarios y se validarán con un grupo de 10 afectados de Distrofia Facio-Escápulo-Humeral.

Los cuestionarios serán implementados mediante llamada telefónica a la población diana (60 afectados por distrofia miotónica de la Comunidad de Madrid asociados a ASEM-Madrid) y a un familiar por paciente, que conviva con él.

El Trabajador Social de ASEM Madrid realizará una llamada telefónica a cada uno de los asociados con DM y les pedirá el consentimiento para dar sus datos personales y su teléfono para que los investigadores se pongan en contacto con el sujeto y así realicen la entrevista telefónica.

Población diana

Afectados por DM en la Comunidad de Madrid.

No existe un registro de pacientes. Recientemente se ha iniciado, por petición expresa de la Asociación Española de Enfermedades Musculares (ASEM) y promovido por el Ministerio de Sanidad y dirigido por el Dr. López de Munain, el registro de pacientes.

Población a estudio

Por el hecho de ser una **enfermedad rara**, es poco frecuente y el número de casos siempre estará limitado por ésta característica.

En el momento actual, el mayor número de registros realizados se puede considerar que es la base de datos de los socios de ASEM. Por lo tanto utilizaremos estos registros como fuente disponible para tomar la muestra para el estudio. En el momento de redactar éste documento son 60 los afectados asociados. La población de estudio será la población diana, los 60 afectados por DM.

Criterios de inclusión y exclusión en el estudio

Para homogeneizar el grupo, un criterio de inclusión será estar afectado por DM tipo I o forma congénita, quedan excluidos los portadores asintomáticos, que si participaran como informantes en el grupo de familiares.

Análisis estadístico

El análisis estadístico de los resultados de los cuestionarios se realizará con ayuda del programa SPSS 15.0.

Estadísticos: Medidas de frecuencia en porcentaje.

Medidas de tendencia central que nos permiten el cálculo de la media y la moda.

Tablas de contingencias: al tratarse de un estudio basado en la entrevista semiestructurada, las variables irán surgiendo a medida que se desarrolle el proyecto. Con las más significativas se construirán las tablas de contingencia.

Antes de iniciar el estudio, se solicitará un informe a la Comisión de ética de la Escuela Universitaria de Enfermería, Fisioterapia y Podología de la UCM.

Cronograma

- **1ª fase** (2 semanas)

Solicitar Informe de la Comisión de Ética. Elaboración del documento de consentimiento de participación en el estudio. Obtención del registro de los **socios-afectados** de la Asociación ASEM-Madrid, garantizando la protección de datos (Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal). Para facilitarnos el registro contamos con la colaboración de la Asociación.

- **2ª fase** (4 semanas)

Obtener el Consentimiento Informado de cada uno de los socios para realizar la entrevista y publicar los resultados.

- **3ª fase** (8 semanas)

Realización de las entrevistas semiestructuradas a los seleccionados aleatoriamente entre la población diana. Elaboración de la encuesta basada en las categorías encontradas en los resultados de las entrevistas.

- **4ª fase** (4 semanas)

Formación de los encuestadores.
Validación de la encuesta con 10 afectados por Distrofia Facio-Escápulo-Humeral.

- **5ª fase** (2 semanas)

Valoración de los resultados y propuesta de modificaciones en la encuesta.

- **6ª fase** (16 semanas)

Implementar la encuesta mediante llamadas telefónicas concertadas al afectado y un familiar. Se ha considerado que dadas las características de éstos enfermos y la carga de los cuidadores el método más pertinente de recogida de los datos es a través de encuesta telefónica.

- **7ª fase** (2 semanas)

Informatización y Análisis estadístico.

- **8ª fase** (12 semanas)

Interpretación y publicación de resultados.

Duración

Doce meses (45-52 semanas).

BIBLIOGRAFÍA

1. Avellaneda Fernández A, Layola M, Maravillas Izquierdo Martínez, Magda Guilera, Xavier Badia Llach, José Ramón Ramón. Impacto sociosanitario en pacientes con enfermedades raras. Med Clín. 2007;129(17): 46-651.
2. Carreras Pachón A. Guía práctica para la elaboración de un trabajo científico. Bilbao. Publicaciones y documentación; 1994.
3. Polit D, Hungler B Investigación científica en ciencias de la salud. 6ª ed. México DF: Interamericana; 2000.
4. Sentís J, Pardell H, Cobo E, Canela J. Bioestadística. 3ª ed. Barcelona: Masson; 2003.

PRESUPUESTO

Materiales fungibles.....	400 Euros
Teléfono (Contratación tarifa plana)	300 Euros
Encuestadores	1000 Euros
Estadísticos.....	600 Euros
TOTAL	2300 Euros

Recibido: 7 mayo 2011.

Aceptado: 20 agosto 2011.