

Enfermedades que afectan a la imagen corporal

María Antonia Placer Santos

ADVERTIMENT. L'accés als continguts d'aquest document i la seva utilització ha de respectar els drets de la persona autora. Pot ser utilitzada per a consulta o estudi personal, així com en activitats o materials d'investigació i docència en els termes establerts a l'art. 32 del Text Refós de la Llei de Propietat Intel·lectual (RDL 1/1996). Per altres utilitzacions es requereix l'autorització prèvia i expressa de la persona autora. En qualsevol cas, en la utilització dels seus continguts caldrà indicar de forma clara el nom i cognoms de la persona autora i el títol. No s'autoritza la seva reproducció o altres formes d'explotació efectuades amb finalitats de lucre ni la seva comunicació pública des d'un lloc aliè. Tampoc s'autoritza la presentació del seu contingut en una finestra o marc aliè a RECERCAT (framing)

ADVERTENCIA. El acceso a los contenidos de este documento y su utilización debe respetar los derechos de la persona autora. Puede ser utilizada para consulta o estudio personal, así como en actividades o materiales de investigación y docencia en los términos establecidos en el art. 32 del Texto Refundido de la Ley de Propiedad Intelectual (RDL 1/1996). Para otros usos se requiere la autorización previa y expresa de la persona autora. En cualquier caso, en la utilización de sus contenidos se deberá indicar de forma clara el nombre y apellidos de la persona autora y título. No se autoriza su reproducción u otras formas de explotación efectuadas con fines lucrativos ni su comunicación pública desde un sitio ajeno. Tampoco se autoriza la presentación de su contenido en una ventana o marco ajeno a RECERCAT (framing).



Universitat
Internacional
de Catalunya

Facultad
de Medicina y
Ciencias de La Salud

TRABAJO DE FIN DE GRADO

Enfermedades que afectan a la imagen corporal

Grado en Enfermería

Autora: María Antonia PLACER SANTOS

Tutora: Rebeca GÓMEZ IBÁÑEZ

Fecha de presentación: 27/05/2013

**“Prohibida la reproducción total o parcial de este texto por medio de imprenta,
fotocopia, microfilm u otros, sin permiso previo expreso de la Universitat
Internacional de Catalunya”**

RESUMEN

Hoy en día la apariencia física juega un papel muy importante en nuestra sociedad, siendo considerado por muchos como un instrumento básico para alcanzar el éxito social y laboral. Sin embargo, el concepto de imagen corporal, a veces confundido con el de apariencia física, es un término que significa el sentimiento que cada persona tiene en relación a su propio cuerpo. Por ello, cualquier alteración en esta imagen influye en la autoestima de las personas comportando un gran impacto psicológico y emocional y colocando a la persona en una situación de crisis con una alta vulnerabilidad psicológica.

Entre las diversas causas que pueden ocasionar dicha alteración, destacan la cirugía, las incapacidades y un amplio abanico de enfermedades degenerativas. Si bien todas tienen su importancia, en el siguiente trabajo se han querido destacar aquellas enfermedades consideradas como “raras” debido a su baja prevalencia y por tanto, con gran desconocimiento por parte de la sociedad. Además, otra de las características de estas enfermedades es que más que alterar el aspecto físico, lo que se produce es una separación entre el cuerpo y la mente, provocando sentimientos de gran incertidumbre debido al desconocimiento acerca de cuál será el siguiente aspecto de su vida que se verá cambiado debido a su enfermedad.

De todas ellas, es la esclerosis lateral amiotrófica o ELA la escogida como motivo principal de estudio; es una enfermedad neurodegenerativa minoritaria, poco conocida, de causa desconocida y que actualmente no tiene cura por lo que genera a los pacientes y a las familias sentimientos de soledad, desamparo y exclusión social y económica. La enfermedad evoluciona rápidamente provocando parálisis generalizada y afectando por tanto, a la movilidad, al habla, la deglución, la respiración y al grado de dependencia; por lo tanto, el paciente necesitará un cuidador las 24 horas del día. Por el contrario, los sentidos y la capacidad cognitiva no se ven afectados de modo que el paciente es consciente en todo momento de la evolución de su enfermedad y de la pérdida progresiva de sus funciones.

PALABRAS CLAVE: body image, imagen corporal, body dysmorphic disorder, body dissatisfaction, amyotrophic lateral sclerosis, esclerosis lateral amiotrófica y myotonic dystrophy type 1.

ÍNDICE

Resumen _____	Página III
Abreviaturas _____	Página VI
1. Introducción _____	Página 01
2. Objetivos _____	Página 02
1. Objetivo principal _____	Página 02
2. Objetivos secundarios _____	Página 02
3. Revisión bibliográfica _____	Página 02
1. Factores socio-históricos que determinan la problemática ____	Página 02
2. Análisis de las enfermedades. Descripción y epidemiología __	Página 04
1. Trastornos neurocutáneos _____	Página 05
2. Enfermedades neurodegenerativas _____	Página 05
▪ Enfermedad de Alzheimer _____	Página 06
▪ Enfermedad de Parkinson _____	Página 07
▪ Esclerosis múltiple _____	Página 08
▪ Esclerosis lateral amiotrófica _____	Página 09
3. Implicaciones físicas, psicológicas y sociales _____	Página 10
1. Implicaciones físicas _____	Página 11
2. Implicaciones psicológicas _____	Página 12
3. Implicaciones sociales _____	Página 13
4. Presentación de un caso concreto. Contexto _____	Página 14
1. Marco teórico _____	Página 14
2. Presentación del caso _____	Página 15
3. Valoración según el modelo de Callista Roy _____	Página 15
5. Plan de cuidados estructurado _____	Página 20
1. DE: deterioro de la deglución _____	Página 20
2. DE: riesgo de aspiración _____	Página 21
3. DE: riesgo de estreñimiento _____	Página 22
4. DE: deterioro de la movilidad física. DE: riesgo de caídas ____	Página 23
5. DE: trastorno de la identidad personal _____	Página 25
6. DE: temor _____	Página 26

6. Metodología _____	Página 27
Aspectos éticos _____	Página 28
7. Conclusiones _____	Página 28
8. Reflexión personal sobre el aprendizaje adquirido _____	Página 29

ANEXOS

Anexo 1: “Análisis de las enfermedades” _____	Página 32
Ataxias _____	Página 32
Distrofias musculares _____	Página 33
Trastornos neurocutáneos _____	Página 34
Anexo 2: “Cambio y adaptación en desarrollo. Modelo de toma de decisiones” _____	Página 36
Anexo 3: “Esclerosis Lateral Amiotrófica o ELA” _____	Página 39
Etiopatogenia _____	Página 39
Semiología _____	Página 40
Diagnóstico _____	Página 44
Tratamiento _____	Página 45
Anexo 4: “Visita a las asociaciones” _____	Página 48
Fundación Miquel Valls (Barcelona) _____	Página 48
Asociación de enfermedades neuromusculares (Santander) _____	Página 49
Anexo 5: “Material técnico para pacientes con ELA” _____	Página 52
Anexo 6: “Revisión de la literatura” _____	Página 56
Anexo 7: “Cronograma” _____	Página 61
Glosario de términos _____	Página 62
Bibliografía _____	Página 70

ABREVIATURAS

ABVD: actividades básicas de la vida diaria.

AD: (herencia) autosómica dominante (*autosomal-dominant inheritance*).

AIVD: actividades instrumentales de la vida diaria.

AMP / PMA: atrofia muscular progresiva (*progressive muscular atrophy*).

AR: (herencia) autosómica recesiva (*autosomal-recessive inheritance*).

AT: ataxia telangiectasia (*ataxia telangiectasia*).

DE: diagnóstico enfermero (*nursing diagnosis*).

DM 1: distrofia miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert (*myotonic dystrophy type 1 or Steinert's disease*).

DMD: distrofia muscular de Duchenne (*Duchenne muscular dystrophy*).

EA / AD: enfermedad de Alzheimer (*Alzheimer's disease*).

ELA / ALS: esclerosis lateral amiotrófica (*amyotrophic lateral sclerosis*).

ELP / PLS: esclerosis lateral primaria (*primary lateral sclerosis*).

EM / MS: esclerosis múltiple (*multiple sclerosis*).

EMG: electromiograma o electromiografía (*electromyogram*).

EP / PD: enfermedad de Parkinson (*Parkinson's disease*).

ET / TS: esclerosis tuberosa (*tuberous sclerosis*).

GEP / PEG: gastrostomía endoscópica percutánea (*percutaneous endoscopic gastrostomy*).

MND: enfermedad de la motoneurona (*motor neuron disease*).

NF1: neurofibromatosis tipo 1 (*neurofibromatosis type 1*).

NMI: LMN: neurona motora inferior (*lower motor neuron*).

NMS / UMN: neurona motora superior (*upper motor neuron*).

PBP: parálisis bulbar progresiva (*progressive bulbar palsy*).

SNC/ CNS: sistema nervioso central (*central nervous system*).

TMM: test muscular manual.

VMI / IMV: ventilación mecánica invasiva (*invasive mechanical ventilation*).

VNI / NIV: ventilación no invasiva (*non-invasive ventilation*).

*A mi familia y amigos,
por estar ahí,
por confiar en mí y apoyarme
en esta nueva etapa de mi vida.*

1.-INTRODUCCIÓN

El cuerpo es una barrera fronteriza entre lo que somos realmente y lo que proyectamos a los demás; es lo primero que se ve de uno mismo, nuestra “carta de presentación”, lo que mostramos a los demás y lo que mostramos al mundo de modo que nuestra apariencia genera multitud de sentimientos positivos y negativos, tanto sobre nosotros mismos como sobre lo que los demás piensan de nosotros. En este sentido, la belleza, la altura, el peso, las discapacidades físicas, etc pueden afectar no sólo a las respuestas sociales de uno mismo sino también a las oportunidades de la vida y, por lo tanto, a nuestro auto-concepto y autoestima [1].

Este concepto, la autoestima, es definido como la valoración del concepto de sí mismo, es decir, la imagen o cuadro mental del “yo” que comprende cuatro elementos: 1) imagen corporal o cómo experimento mi cuerpo; 2) el yo subjetivo o cómo me veo a mí mismo; 3) el yo ideal o el yo que me gustaría ser; y 4) el yo social o la forma en que siento que los demás me ven [2,3].

Pero la imagen corporal, definida como “-la imagen que forma nuestra mente de nuestro propio cuerpo-”, no se relaciona directamente con la apariencia física real; comprende nuestra percepción acerca de nuestra función, sensaciones y movilidad por lo que las actitudes o las valoraciones que la persona hace de su propio cuerpo son claves [3].

Por eso, cuando el hombre enferma se establece una amenaza psicológica, sociológica y espiritual y, ante ella, el ser humano responde de manera única. Bonham-Cheney [3] en su modelo “teoría de sistemas”, afirma que el concepto de uno mismo ayuda a explicar las diversas respuestas del ser humano ante la enfermedad y las amenazas al concepto de sí mismo; cada persona tiene fuerzas positivas y negativas en su propio sistema de modo que las personas con habilidades de afrontamiento positivo y con fuertes sistemas de apoyo pueden compensar las amenazas negativas que se ejerzan sobre el concepto de sí mismo.

A lo largo del presente trabajo se explicará que el concepto de “imagen corporal” es un concepto dinámico que depende de las características culturales del momento. Así mismo, se citarán los diversos tipos de enfermedades que pueden afectar a la imagen corporal, haciendo especial énfasis en aquellas enfermedades que, debido a su baja prevalencia y causa muchas veces desconocida, hace que haya un retraso en el diagnóstico y tratamiento, y un gran vacío informativo en cuanto a los cuidados,

provocando en el paciente y/o los familiares problemas físicos, psicológicos y sociales. Por este motivo, el objetivo principal de este trabajo es analizar las distintas enfermedades que, además de afectar a la imagen corporal, tienen una baja prevalencia, originando un gran desconocimiento entre la sociedad.

2.-OBJETIVOS

2.1.-Objetivo principal

Analizar los diferentes tipos de enfermedades que afectan a la imagen corporal y que, debido a su baja prevalencia, producen un gran desconocimiento social.

2.2.-Objetivos secundarios

- Revisar el concepto de imagen corporal entendiendo que no es sólo la imagen externa de uno mismo.
- Determinar el grado de afectación física, psicológica y social que producen estas enfermedades en los pacientes y sus familiares.
- Analizar las diversas enfermedades que pueden alterar la imagen corporal, en especial las enfermedades neurodegenerativas y, más concretamente, la esclerosis lateral amiotrófica o ELA.
- Desarrollar un plan de cuidados para un paciente afectado de ELA de modo que muchos de sus cuidados se puedan extrapolar a otros pacientes con enfermedades terminales.

3.-REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

A continuación se realizará una revisión bibliográfica de los principales aspectos en relación a los factores históricos y sociales que explican el porqué hoy en día la imagen corporal tiene suma importancia.

3.1.-FACTORES SOCIO-HISTÓRICOS QUE DETERMINAN LA PROBLEMÁTICA

La preocupación por la imagen corporal no es exclusiva de nuestra época, cada época histórica cuenta con sus propios estándares de belleza y cada cultura desarrolla diferentes conceptos sobre la imagen, forma y decoración del cuerpo. En este sentido, el

concepto de “cuerpo ideal” evoluciona, hace que uno se pregunte qué es lo normal y qué es lo que en ese momento influye en la percepción del cuerpo [1,2].

Pero además de evolucionar el concepto de “cuerpo ideal”, también la sociedad ha evolucionado; aunque ahora es más igualitaria en cuanto a clase social, raza, etc, existe el deseo intrínseco de juzgar, evaluar y compararnos a los demás y, la manera de hacerlo es a través del cuerpo [1].

El tamaño del cuerpo que es idealizado en una determinada cultura depende de la disponibilidad de esa cultura. Mientras que en las culturas donde la comida escasea la gordura es algo bello, los países desarrollados se basan en modelos pro-delgadez que, sobre todo, son interiorizados por jóvenes y adolescentes (en especial por el sexo femenino) lo que supone un factor de riesgo para las alteraciones de la imagen corporal y su percepción (la excesiva preocupación sobre la imagen corporal trae como consecuencia la realización de dietas y alteraciones de la conducta alimentaria, ingesta de sustancias, ejercicio físico en exceso, etc) [2,4-7].

Investigaciones recientes muestran que casi todas las mujeres se avergüenzan de su cuerpo en uno u otro momento de su vida; en la sociedad actual la gente es presionada a creer que con voluntad pueden controlar el tamaño y forma de sus cuerpos. Hollywood, la moda, las industrias cosméticas y dietéticas, la televisión, etc se encargan de hacernos creer que nuestros cuerpos son inaceptables y necesitan mejorar constantemente, mostrándonos estándares imposibles de alcanzar que, unido a la sociedad materialista, consumista e individualista en la que vivimos, hace que desemboquemos en sentimientos de infelicidad. Además, la enorme presión que ejerce la sociedad para alcanzar ese ideal de belleza es particularmente fuerte en las culturas occidentales donde ese modelo pro-delgadez y la obsesión por la imagen corporal ha provocado un aumento en el número de tratamientos dirigidos a modificar el cuerpo, siendo la cirugía estética la última técnica en la historia que permite cambiar el cuerpo para adaptarnos a nuestros deseos internos [1,2,8,9].

En este sentido, estadísticas realizadas por la sociedad internacional de cirugía estética [10] afirman que Estados Unidos y Brasil son los países donde el índice de tratamientos estéticos es más elevado. España representa el 1,9 % de todos los tratamientos realizados, presentando un incremento respecto al año previo; situándose

en el puesto número 13, los tratamientos más realizados son la inyección de la toxina botulínica tipo A y de ácido hialurónico, lipoplastia, aumento de pecho y blefaroplastia. Sin embargo, este gran avance tecnológico de los últimos tiempos también puede provocar sentimientos de inferioridad, ansiedad, depresión e irritabilidad cuando la imagen que muestran del propio cuerpo no se corresponde con la de ellos mismos (los mercados nos venden felicidad pero, de modo deliberado, se confunde bienestar con felicidad); de ahí que en algunas culturas los tatuajes, los piercings, la cirugía estética, los gimnasios, las dietas, etc puedan llegar a ser vistas como algo normal, todo para cambiar el propio cuerpo y reducir así esta ansiedad [8,11,12].

Un estudio de la Universidad de Londres [1] muestra cómo a través de la estimulación nerviosa se puede cambiar la imagen del propio cuerpo (ante dos voluntarios con cuerpos idénticos, se logró que tuvieran diferentes imágenes de su cuerpo). A veces, la información que nos llega de nuestro propio cuerpo es confusa y tomamos como real lo que nosotros pensamos que es la realidad; esto explica porqué las personas con desordenes alimentarios se ven con una imagen distinta de la realidad.

A continuación, se realizará una breve descripción de diferentes tipos de enfermedades que pueden afectar a la imagen corporal y, por lo tanto, amenazar la autoestima de las personas.

3.2.-ANÁLISIS DE LAS ENFERMEDADES. DESCRIPCIÓN Y EPIDEMIOLOGÍA

La enfermedad, la cirugía o la incapacidad son el origen de importantes amenazas para el concepto de uno mismo, la autoestima, la identidad personal y la imagen corporal. En estas situaciones, el paciente experimenta un conflicto entre la forma actual de su cuerpo y la imagen mental que tenía anteriormente; la forma en que cada individuo percibe la pérdida depende de las experiencias anteriores, del valor que cada persona dé a lo perdido y de los apoyos psicológicos, familiares, culturales y económicos que le ayuden a enfrentarse a la pérdida [1].

Los pacientes con riesgo de sufrir esta pérdida son variados; pueden ser pacientes psiquiátricos (anoréxicos, bulímicos), con alteraciones quirúrgicas (creación de estomas o traqueostomías, quemaduras, amputaciones), enfermedades crónicas (acromegalia, artritis reumatoide), enfermedades oncológicas (pérdida del cabello debido a la

quimioterapia, mastectomías, desfiguraciones secundarias a la cirugía radical), parálisis, ataxias (ataxia telangiectasia. Ver descripción detallada en anexo 1: “Análisis de las enfermedades”), distrofias musculares (distrofia muscular de Duchenne, distrofia miotónica de Steinert. Ver descripción detallada en anexo 1: “Análisis de las enfermedades”), trastornos neurocutáneos (esclerosis tuberosa, neurofibromatosis tipo 1), enfermedades neurodegenerativas (Alzheimer, Parkinson, esclerosis múltiple, esclerosis lateral amiotrófica), etc. Todos estos pacientes sufren una discrepancia entre la percepción real e ideal del cuerpo que se traduce en alteraciones de la autoimagen, la autoestima y la identidad del rol.

Este hecho, unido a la falta de un tratamiento curativo y al gran desconocimiento social de determinadas enfermedades debido muchas veces a su baja prevalencia, es motivo suficiente para desarrollar en primer lugar los trastornos neurocutáneos y, en segundo lugar las enfermedades neurodegenerativas, haciendo especial énfasis en la ELA, motivo principal de estudio.

3.2.1.-Trastornos Neurocutáneos

Los trastornos neurocutáneos o neuroectodermatosis (antiguamente facomatosis) engloban el conjunto de enfermedades genéticas que afectan tanto a la piel como al sistema nervioso; pueden afectar a cualquier parte del sistema nervioso central o periférico, y pueden afectarse diferentes partes en combinaciones distintas. Se distinguen dos tipos: las presentes en el momento del nacimiento o durante las primeras semanas de vida, y las que evolucionan más tarde: esclerosis tuberosa y neurofibromatosis (para ver la descripción detallada de ambas enfermedades ver anexo 1 “Análisis de las enfermedades”) [13,14].

3.2.2.-Enfermedades Neurodegenerativas

Las enfermedades neurodegenerativas se caracterizan por la desintegración paulatina de una o varias partes del sistema nervioso, causa desconocida, inicio insidioso, curso progresivo, con síntomas y signos bilaterales y simétricos y, en la mayoría de ellas, con falta de respuesta al tratamiento. La supervivencia media varía de una enfermedad a otra; su estimación es muy importante para predecir el coste social y la carga de la enfermedad [13,15,16].

La *enfermedad de Alzheimer (EA)* es la enfermedad degenerativa más frecuente e importante del encéfalo, caracterizada por una pérdida progresiva y difusa de la función mental como consecuencia de una alteración orgánica. Se trata de una enfermedad de causa desconocida, inicio insidioso, progresión lenta y con una duración media desde el inicio de los síntomas hasta la muerte de unos 10-12 años [14,15].

La mayoría de los pacientes inicia los síntomas de la enfermedad a partir de los 65 años, aunque es posible un debut temprano (25 % de los casos), asociándose entonces a causa genética (autosómica dominante). Como factores de riesgo se encuentran la depresión, el traumatismo craneoencefálico, la edad, el tabaco y las enfermedades cerebrovasculares [14].

La tasa de incidencia es semejante en todo el mundo y aumenta con la edad, lo que se aproxima en 3 nuevos casos al año por cada 100.000 habitantes menores de 60 años y 125 casos en mayores de 60 años. La prevalencia por 100.000 habitantes se acerca a 300 casos en el grupo de 60-69 años, 3.200 de 70-79 años y 10.800 en los mayores de 80 años. Las mujeres sobreviven más tiempo con la enfermedad pero su tasa de incidencia también es ligeramente superior [13,15].

Inicialmente se observa una pérdida de memoria (“mente olvidadiza”) y despreocupación por la forma de vestir y de comportarse. El rendimiento laboral suele empeorar y se olvidan las tareas y las responsabilidades familiares. Plantea preguntas una y otra vez y olvida lo que se acaba de hablar; se dice que los recuerdos remotos se preservan y los recientes se pierden [13,17].

A medida que la enfermedad avanza, tiene problemas para hablar y después empieza a charlar sin sentido con una reducción de la expresión hablada, hasta usar sólo algunas palabras y frases aisladas. Más adelante, desarrolla una desorientación completa, inquietud, incoherencia e incapacidad para reconocer a amigos y familiares. El movimiento también se ve afectado, de modo que aparecen las dificultades para caminar, caídas, contracción generalizada y rigidez. Los signos extrapiramidales como la rigidez, la bradicinesia, marcha arrastrada y el cambio postural son relativamente frecuentes. En la fase final el paciente queda confinado a la cama y desarrolla parálisis espástica y contracturas [14,17].

Con independencia de la gravedad, entre el 5-8 % sufre depresión con insomnio o anorexia, y el estado de ánimo depresivo puede presentarse junto con el inicio del

deterioro de la memoria. El delirio y la conducta psicótica aumentan con el progreso de la enfermedad y son permanentes en el 20 % de los casos, pudiendo cursar con agitación. Las alucinaciones (visuales y/o auditivas) se dan con la misma frecuencia [14].

La *enfermedad de Parkinson (EP)* se puede definir como la aparición de disfunciones motoras específicas como temblor de reposo, bradicinesia, rigidez, pérdida de los reflejos posturales, postura flexionada y bloqueo. Aunque de causa desconocida, se asocia a la pérdida de neuronas a nivel de los ganglios basales y grupos neuronales relacionados con los mismos, así como a deficiencias en los neurotransmisores [14,15,17,18].

La edad de inicio media es de 55 años, y abarca un amplio margen de edad, desde los 20 a los 80 años. Afecta con mayor frecuencia a varones. La incidencia anual es de unos 7-19 casos por cada 100.000 habitantes y su prevalencia es ampliamente variable en función de la edad y el área geográfica. Ante la falta de un tratamiento que frene la progresión de la enfermedad, la duración media de los pacientes desde el diagnóstico hasta la muerte es de 15 años [14,15,18].

El inicio es gradual; normalmente los síntomas suelen comenzar de forma unilateral pero, a medida que la enfermedad avanza, se vuelven bilaterales. El temblor de reposo es el primer síntoma que se identifica en el 60-70 % de los pacientes. El temblor postural está presente en un 60 %, asociado o no a temblor de reposo [14,15].

Los cambios de comportamiento y personalidad son, entre otros, una disminución de la atención, alteración visuoespacial y una personalidad que poco a poco se hace más dependiente, temerosa, indecisa y pasiva. El paciente habla con menos espontaneidad, permanece sentado la mayor parte del día y, a no ser que se le anime a hacer ejercicio, se muestra inactivo. La pasividad y la falta de motivación son habituales, y se evidencia a partir de la aversión del paciente a visitar a los amigos y su reticencia a hablar. La depresión es frecuente, al igual que la ansiedad [14].

El declive cognitivo no es un signo temprano, simplemente tarda en responder, pero puede agravarse a medida que envejece; afecta al 40 % de los pacientes (80 % al cabo de los 8 años) [14,15].

Las alteraciones del sueño son frecuentes (40-90 %): sueño fragmentado, hipersomnia diurna, ataques repentinos de sueño sin previo aviso, etc, debidos sobre todo al

movimiento de las extremidades inferiores durante el sueño a causa del hormigueo que sienten. Otros síntomas y signos son el enfriamiento de la piel, estreñimiento, vaciado de la vejiga inadecuado, problemas de erección, seborrea y dermatitis seborreica, hiposmia, rinorrea, exceso de sudoración, dolor (50 % de los casos) y disfagia (90 % de los casos) [14,17,18].

La *esclerosis múltiple (EM)* es una de las enfermedades neurológicas más importantes en cuanto a frecuencia, cronicidad y tendencia a atacar a adultos jóvenes. Afecta sobre todo a pacientes entre los 20-40 años, fundamentalmente mujeres (60 % de los casos). La incidencia en zonas geográficas de clima templado es superior a la que se observa en zonas tropicales y predomina en la raza blanca. En cuanto a la prevalencia, se dan entre 6-14 casos por 100.000 en la zona septentrional de EEUU y Europa, de 30 a 80 en Canadá, norte de Europa y EEUU, y menos de 1 caso en áreas ecuatoriales [13-15].

La causa es desconocida, debiéndose posiblemente a interacciones complejas entre factores ambientales y una predisposición genética; la consecuencia es una alteración de la respuesta inmunitaria y lesión de la vaina de mielina, oligodendrocitos, axones y neuronas [14,15].

Los primeros síntomas casi nunca se observan antes de los 10 años ni después de los 60; el diagnóstico suele retrasarse porque surge un largo periodo de latencia (de 1 a 10 o más años) entre una manifestación inicial de poca intensidad que quizás no justifique la búsqueda de atención médica, y la aparición ulterior de signos y síntomas más característicos [13-15].

Las manifestaciones neurológicas son numerosas y dependen de la localización y la extensión de los focos de desmielinización. La clínica clásica incluye debilidad motora, paraparesia, parestesias, trastornos de la visión, diplopía, nistagmo, disartria, temblor de intención, ataxia, trastorno de la sensibilidad profunda y disfunción vesical. En la mayor parte de los casos (75 %), la clínica es progresiva e intermitente (recidivante-remitente); sólo en ocasiones es progresiva, sobre todo en los mayores de 40 años [13,15].

Puede producirse parestesia facial, vértigo o debilidad facial. Es frecuente la debilidad de las extremidades durante un empeoramiento agudo o durante la recuperación incompleta de un episodio agudo. Las piernas suelen afectarse más que los brazos y las manos. Cerca del 70 % presenta cierto grado de espasticidad, que suele afectar más a las piernas. Suele acompañarse de espasmos dolorosos y signos de afectación de las

motoneuronas superiores, y suele afectar a la movilidad y a las actividades cotidianas, así como al sueño. Son frecuentes las alteraciones de la marcha, que suelen producir ataxia, debilidad o espasticidad. En fases avanzadas de la enfermedad, se observa temblor discapacitante, habla entrecortada y ataxia del tronco [14].

El cansancio es uno de los síntomas más frecuentes y discapacitantes; no guarda proporción con la actividad física y es típico que empeore por la tarde [14].

El 75 % presenta una disfunción vesical que puede desembocar en la incapacidad para almacenar o eliminar la orina. En el 15 % de los casos, los síntomas son lo suficientemente importantes como para impedir que los pacientes salgan del domicilio o acudan a actividades sociales. Suele coexistir con la disfunción intestinal [14].

Los factores fisiológicos (cansancio, debilidad, espasticidad, dolor, hipoestesia) y los psicológicos (depresión, ansiedad) pueden interferir en la actividad sexual. La depresión es el trastorno afectivo más frecuente con una prevalencia del 50 % antes de los 60 años [14].

Las alteraciones cognitivas son frecuentes hasta en el 65 % de los pacientes, afectando principalmente a la memoria a corto plazo, atención, concentración, inteligencia verbal y procesamiento de la información [14].

El dolor está presente en algún momento en el 70 % de los casos, y en el 50 % está presente de forma crónica; suele ser un dolor articular, muscular, y de extremidades. O un dolor cervical o lumbar generalmente asociado a las alteraciones posturales o de la marcha [14].

Aunque el pronóstico es muy difícil de predecir, los signos favorables son: sexo femenino, menor edad en el inicio de la enfermedad y presencia de escasa discapacidad pasados 5 años desde el inicio [14].

La *esclerosis lateral amiotrófica (ELA)* es la forma más común de las enfermedades de las motoneuronas o MND que, si bien son diferentes en cuanto a etiología y clínica, todas tienen un final común: pérdida de las motoneuronas superiores e inferiores [19,20].

La incidencia universal está entre 1-3 casos por cada 100.000 habitantes y año, y con una prevalencia global de 6-7 casos por 100.000 habitantes. Tiene una alta prevalencia en distintas regiones como en la isla de Guam (en el pacífico) o la península de Kii. Predomina ligeramente en hombres (61 % hombres frente a un 39 % mujeres) y es raro

que se manifieste antes de la tercera década: después se incrementa con la edad y decae bruscamente pasada la séptima década (el 26 % de los pacientes tiene 50-59 años y el 27 % 60-69 años). El 82 % comienza en las extremidades y el 18 % restante en el bulbo. No se han encontrado factores ambientales que modifiquen la incidencia o la evolución de la ELA [15,19,21-24].

La supervivencia media es de 3 años, pero depende de la precocidad con que se afecte la respiración, la calidad de los cuidados, edad de comienzo y sexo (cuando empieza por debajo de los 45 años la supervivencia media es de 54,8 meses; si empieza pasados los 45 años es de 25,4 meses). En los hombres más jóvenes es mayor que en las mujeres [19,21].

Clínicamente se produce una debilidad muscular que avanza hasta la parálisis; amenaza la autonomía motora, la comunicación oral, la deglución y la respiración (habitualmente fallece por insuficiencia respiratoria en un plazo de 2 a 5 años, aunque en un 10 % de los casos la supervivencia es mayor), aunque no ataca la sensibilidad, los sentidos o cualquier otra función del organismo, ni provoca dolor. Aproximadamente el 10 % de los afectados sufre demencia asociada, siendo la demencia frontotemporal la patología más frecuente (afecta a la flexibilidad mental, fluidez verbal, razonamiento abstracto y a la memoria visual y verbal) [14,20,22,25,26].

A continuación, se desarrollará el gran impacto físico, psicológico y social del conjunto de enfermedades que afectan a la imagen corporal, en general de los trastornos neurocutáneos y, más concretamente, de las enfermedades neurodegenerativas.

3.3.-IMPLICACIONES FÍSICAS, PSICOLÓGICAS Y SOCIALES

El desconocimiento social de ciertas enfermedades así como la baja incidencia, su gravedad y la degeneración e invalidez que producen teniendo que afrontar cambios en todas las áreas de su vida, hace que los pacientes experimenten pérdidas progresivas tanto a nivel social como a nivel físico y psicológico teniendo una sensación de soledad y de exclusión social, cultural y económica. Por todo ello, los puntos básicos de la atención contemplan el control de síntomas, el apoyo emocional y el soporte sociofamiliar [22,23,27].

3.3.1.-Implicaciones Físicas

Los cuidados paliativos son imprescindibles para evitar el sufrimiento físico que sufren los pacientes cuando la muerte está cerca; anticiparse a los síntomas es crucial [19].

Mientras que en los pacientes con enfermedad oncológica avanzada son el dolor, la astenia y la anorexia los síntomas más prevalentes, en las enfermedades neurodegenerativas son la disnea, disfagia, disartria, espasticidad, fasciculaciones, dolor, estreñimiento y sialorrea, así como problemas de comunicación (debido a la disartria, secundario a una ataxia de los músculos del habla), déficits cognitivos y trastornos del comportamiento [23].

Otros síntomas, como la fatiga (debida a una debilidad extrema, espasticidad, el temor a lesionarse y a factores estresantes), el dolor, las necesidades de evacuación, la oscuridad, el miedo, las preocupaciones relacionadas o no con la enfermedad, los intentos fallidos de movilizarse en la cama, el aislamiento, etc, son factores que favorecen el insomnio e incrementan la agitación nocturna [14,17,18].

La causa común de la anorexia es la disfagia, aunque también influye la dificultad para realizar tareas complejas como en el caso del Alzheimer, el escaso control de los músculos orofaríngeos y la mala coordinación como en el Parkinson, o la debilidad bulbar en la ELA [13,14].

Las caídas pueden deberse a una marcha inestable, la merma de la memoria y el raciocinio, la apraxia o la fatiga en el caso del Alzheimer; en el caso del Parkinson se deben a la inestabilidad postural, la hipotensión ortostática, los efectos secundarios de los fármacos y/o a la rigidez muscular; y en el caso de la esclerosis tuberosa se deben a la reducción de la movilidad, la espasticidad, la alteración sensorial y la incontinencia, forma inestable de caminar, alteraciones visuales, debilidad o movimientos incontrolados [13,14].

El temblor del Parkinson o de la esclerosis múltiple, la bradicinesia y la rigidez del Parkinson o del Alzheimer, la debilidad muscular de la ELA o esclerosis múltiple, los trastornos de la marcha de la ELA, Parkinson, Alzheimer y esclerosis múltiple, la espasticidad de la esclerosis múltiple o de la ELA, la disminución en la capacidad de atención o la pérdida de memoria del Alzheimer y Parkinson, la fatiga incapacitante en la esclerosis múltiple, etc, todo esto impide a los pacientes llevar a cabo las tareas de la

vida diaria, como el vestirse, abrocharse un botón, etc, desembocando un déficit del autocuidado [13,14].

3.3.2.-Implicaciones Psicológicas

A diferencia del miedo, la ansiedad es un sentimiento difuso, subjetivo, asociado a incomodidad, impotencia, inseguridad y aislamiento (en cambio el miedo sugiere que el paciente tiene una razón concreta para ese sentimiento). Esta ansiedad no sólo aparece en el transcurso de la enfermedad, sino que en la etapa de la confirmación diagnóstica también está presente; genera gran incertidumbre que, por lo general, se traduce en múltiples consultas a especialistas en busca de otras opiniones [3,22].

Una vez confirmada, se produce un gran impacto emocional en el paciente, ya que no es fácil asimilar el diagnóstico de una enfermedad neurodegenerativa y terminal; sentimientos de inutilidad, frustración o el miedo a ser una carga debido a la progresiva dependencia produce gran ansiedad, desencadenando una depresión reactiva que hace necesario el apoyo psicológico. Muchos pasarán por alguno o todos los estados emocionales que puede producir la vivencia de una enfermedad a veces incurable: negación, rabia, negociación, depresión y aceptación. Es tarea de todo el equipo multidisciplinar hacer que el paciente llegue a la fase de aceptación de la forma más rápida y menos dolorosa posible [22,25].

Aunque es frecuente que el paciente reaccione de forma egocéntrica y que esté más atento de lo habitual a su cuerpo y a los síntomas que van apareciendo, la vivencia de cada paciente sobre su enfermedad está determinada por la historia de su vida, sus creencias, valores, educación, etc [22].

Los enfermos muy dependientes intentan a menudo adquirir seguridad mediante la manipulación; con ella se controla a otras personas, se establece una protección frente a la ansiedad o se usa para que otras personas cubran las necesidades propias [3].

El estrés que sufren es consecuencia de los cambios físicos y psicosociales de la enfermedad, de los factores internos de la persona, la falta de tratamiento curativo, la carga financiera, los conflictos del final de la vida y la presencia constante de la muerte [19].

3.3.3.-Implicaciones Sociales

La mala articulación de la palabra (disartria, habla entrecortada, sin sentido, etc), las alteraciones anatómicas o las dificultades respiratorias pueden entorpecer la comunicación, dificultando así la participación social y, por tanto, disminuyendo su calidad de vida. Para ello, es muy importante que tanto el paciente como la familia dispongan de habilidades de comunicación y de ayudas técnicas que la optimicen en el momento en el que el habla ya no es inteligible. Sin embargo, la falta de aceptación de la enfermedad hace que se retrase el uso de esta ayuda técnica, esperando hasta la pérdida total de la funcionalidad, cuando la necesidad de comunicación es urgente [22,28,29].

El aislamiento y la soledad son frecuentes en todas aquellas enfermedades que producen confinamiento e inmovilidad, produciendo en los pacientes sentimientos de miedo al rechazo; mientras que en el Parkinson, por ejemplo, la pasividad y la falta de motivación les produce aversión a visitar a los amigos, en el Alzheimer la pérdida de memoria ocasiona una incapacidad para reconocerlos. Otras veces, es el dolor, el cansancio, o incluso la disfunción vesical y/o intestinal (como en el Parkinson o la esclerosis múltiple) el motivo que hace que los pacientes no quieran salir de casa, disminuyendo así las interacciones sociales [3,14,17].

Una enfermedad desfigurante (como los fibromas o manchas de pigmentación cutánea de los trastornos neuromusculares, o una quemadura grave, el resultado de una cirugía radical por un tumor) a menudo conlleva cierta dificultad para mantener una saludable imagen corporal de uno mismo y disminuye el confort en las interacciones sociales, llevando a la ansiedad y al estrés, sobre todo a edades tempranas y en mujeres [30].

En muchas de estas enfermedades, la readaptación del hogar, la adquisición de mobiliario, la baja laboral del paciente y/o de los familiares hace que se sobrecargue la economía familiar, produciendo en pacientes y familiares un afrontamiento ineficaz [3,22].

El cambio de vida que ocasiona la enfermedad genera estrés en el cuidador; necesitan reestructurar su vida emocional para mejorar su bienestar y tener mayor capacidad de adaptación positiva a las condiciones adversas de la vida. Esto implica conocerse a sí mismo, plantearse una actitud positiva ante la vida e intentar reestructurar su personalidad de modo que disminuya el estrés, la ansiedad y la depresión y, en

consecuencia, se mejore la calidad de vida afectiva que los cuidadores ofrecen a quienes dependen de ellos [20].

La vida de las personas con ELA o de cualquier otra enfermedad en la que el paciente es consciente en todo momento del progreso de su enfermedad, gira en torno a la necesidad de tomar decisiones sobre cómo vivir con la progresión de la enfermedad. Un estudio australiano realizado por King [27] explica las percepciones de los pacientes con ELA a través del modelo de toma de decisiones (ver descripción detallada en anexo 2: “Cambio y adaptación en desarrollo, modelo de toma de decisiones”) en el que los pacientes pasan, de forma cíclica, por diferentes fases.

A continuación se expondrá la valoración a un paciente afecto de ELA según el modelo de Callista Roy. Para comprender tanto la valoración del paciente como el plan de cuidados desarrollado he creído necesario profundizar mis conocimientos acerca de la patología escogida, tal y como muestra el anexo 3: “Esclerosis Lateral Amiotrófica o ELA”.

4.-PRESENTACIÓN DE UN CASO CONCRETO. CONTEXTO

La ELA es una enfermedad caracterizada por su baja incidencia, causa desconocida, inespecificidad de los síntomas iniciales, curso progresivo, sintomatología múltiple, limitada esperanza de vida, necesidad de cuidados permanentes y cambiantes, cambio en la estructura dinámica y familiar y gran impacto emocional en el paciente y sus familiares. Este hecho, unido a mi gran desconocimiento acerca de la enfermedad y sus enormes repercusiones físicas, sociales y psicológicas han sido razones suficientes para querer desarrollar mi trabajo sobre este tema. Además, creo que el deterioro que sufren los pacientes en todos los ámbitos hace que sus cuidados puedan ser aplicados a otras enfermedades.

4.1.-MARCO TEÓRICO

El modelo escogido para llevar a cabo la valoración del caso es Callista Roy y su teoría del “Modelo de Adaptación”; esta adaptación se refiere al “proceso y al resultado por los que las personas, que tienen la capacidad de pensar y de sentir, como individuos y miembros de un grupo, son conscientes y escogen la integración del ser humano con su entorno” [31].

La ELA es un enfermedad degenerativa que continuamente va cambiando la salud del paciente, constantemente se tiene que ir adaptando a los cambios que producen la progresión de su enfermedad. Según Callista, la adaptación se consigue cuando la persona reacciona de manera positiva ante los cambios que se producen en su entorno [31].

4.2.-PRESENTACIÓN DEL CASO

Tras diversas solicitudes a distintos hospitales de Barcelona y, ante su negativa a poder visitar a los escasos pacientes ingresados, decidí ponerme en contacto con la fundación Miquel Valls, fundación de referencia de ELA en Cataluña; me dieron la posibilidad de acceder a las consultas externas realizadas todos los viernes en el hospital universitario de Bellvitge y en las que, el paciente, va pasando a lo largo de la mañana por los distintos especialistas de la fundación en colaboración con el equipo multidisciplinar de dicho hospital. La presentación del caso escogido se encuentra detallada en el anexo 4: “Visita a las asociaciones. Fundación Miquel Valls (Barcelona)”.

4.3.-VALORACIÓN SEGÚN EL MODELO DE CALLISTA ROY

1. DATOS DE IDENTIFICACIÓN: Carlos Gómez Gómez *¹, nacido en 15/06/1958 en Barcelona, con D.N.I.*: 20.111.111-L y con domicilio* en la avenida de Diagonal, 250 (Barcelona). Abogado de profesión, vive con su mujer. Teléfono* 93.11111111. El familiar más próximo es su hija, con domicilio* en la avenida de Vía Augusta, 103 (Barcelona) y teléfono* 93.22222222. Llega a consulta externa del hospital de Bellvitge procedente de su domicilio por métodos propios. Médico referente*: Dra. Aymerich. Diagnóstico médico: ELA. Enfermera referente: María Placer.

Medicación al ingreso: Riluzol vía oral 50 mg cada 12 horas; Amitriptilina hidrocloreuro 75 mg cada 24 horas; toxina botulínica tipo A vía intramuscular; Baclofeno vía oral 75 mg/día; N-acetilcisteína 600 mg/día vía oral (si precisa). Alergias no conocidas.

2. ESTADO DE CONCIENCIA: consciente y orientado.

3. ESTADO DE ÁNIMO: tranquilo, colaborador, deprimido.

* Datos no reales.

4. DATOS CLÍNICOS: antecedentes personales y/o familiares de salud-enfermedad no conocidos.

5. VALORACIÓN ENFERMERA

5.1. MODO DE ADAPTACIÓN FISIOLÓGICO

5.1.1. OXIGENACIÓN Y CIRCULACIÓN. Presenta un pulso radial de 65 latidos/minuto, con ritmo fuerte y sin diferencia entre ambas extremidades; la tensión arterial en sedestación es de 130/80 mmHg; frecuencia respiratoria de 12 respiraciones/minuto y ritmo superficial. Presenta calambres y hormigueo. Llenado ungual y auscultación pulmonar normales. No utiliza recursos para mejorar la respiración.

Observaciones: gasometría arterial dentro de los valores límites, capacidad vital superior a un litro.

5.1.2. NUTRICIÓN. Paciente de 77 kg de peso y 172 cm de altura, con fluctuación de peso en los últimos meses. Presenta abdomen distendido y disfagia a líquidos y a sólidos. Le agradan las verduras y el pescado pero no le gustan las vísceras. Mantiene una dieta especial con alto contenido en fibra para favorecer el tránsito intestinal y textura blanda. La dieta de un día normal consiste en un café con leche y cereales ricos en fibra, sardinas, un puñado de nueces, Danacol y verduras. No presenta intolerancia alimentaria. No le faltan piezas dentarias.

Observaciones: el paciente presenta sialorrea ocasional. La disfagia a líquidos y a algunos alimentos, como las nueces, hace que se indique la necesidad de una gastrostomía endoscópica percutánea (gastrostomía radiológica).

Inadaptación: el paciente presenta deterioro de la deglución, por lo que presenta atragantamientos ocasionales con algunos alimentos y/o líquidos con el consiguiente riesgo de aspiración.

Estímulo focal: afectación bulbar debido a la atrofia de las motoneuronas.

Estímulo contextual: dificultad para toser y aclarar la garganta eficazmente, fatiga durante las comidas y fasciculaciones en la lengua.

Estímulo residual: al paciente le cuesta reconocer que ha tenido atragantamientos ocasionales y que presenta cambios en la voz (voz húmeda) después de ingerir líquidos.

5.1.3. ELIMINACIÓN. Controla esfínter anal; hace de vientre 2/3 veces por semana, heces normales. Controla esfínter vesical; micciona 4 veces al día. Sudoración normal.

Observaciones: el paciente micciona poco porque tiene escasa ingesta hídrica (si bebe mucho líquido tiene que ir al baño y le cuesta acceder a él).

Inadaptación: el paciente presenta riesgo de sufrir estreñimiento.

Estímulo focal: degeneración progresiva de las motoneuronas.

Estímulo contextual: debilidad de los músculos abdominales, ejercicio físico en declive, escasa ingesta hídrica y tratamiento farmacológico (Amitriptilina hidrocloreto).

Estímulo residual: el paciente verbaliza que cada vez realiza menos ejercicio físico porque no se siente con fuerzas para realizarlo diariamente.

5.1.4. LÍQUIDOS Y ELECTROLITOS. Ingesta hídrica diaria de unos 700 mL consistentes en leche, agua y zumos.

5.1.5. ACTIVIDAD Y DESCANSO. Durante la noche duerme unas 7 horas levantándose descansado y con la sensación de que ha dormido profundamente. No toma medicación para conciliar el sueño. Duerme siesta. Practica bicicleta estática y cinta. Los ratos de ocio lee y ve la televisión.

Presenta un equilibrio inestable; precisa muletas, férula y orinal. Necesita: ayuda de personas para comer/beber, vestirse/acicalarse; ayuda de personas y material para bañarse, acceder al baño, deambulación, cocinar y traslado; dependiente/incapacitado para moverse en la cama, subir escaleras, hacer compras, mantenimiento de la casa.

Observaciones: el paciente presenta equilibrio inestable.

Inadaptación: el paciente presenta un deterioro de la movilidad física.

Estímulo focal: atrofia y debilidad muscular progresiva.

Estímulo contextual: marcha paretoespástica (mete el pie izquierdo), torpeza y pérdida de destreza (arrastra la pierna izquierda) por la pérdida de neuronas motoras corticales, mala motricidad fina por falta de fuerza.

Estímulo residual: el paciente tiene miedo a caerse por lo que cada vez tiende a movilizarse lo menos posible.

5.1.6. PROTECCIÓN. Temperatura axilar de 36,5° C. Piel hidratada, turgente y sin lesiones. Mucosas hidratadas y sin lesiones. Uñas normales y fáciles de cortar. Sin callosidades. Vello y cabello: distribución e implante normal, sin prótesis. Presenta déficit visual (miopía). Sin barreras arquitectónicas. Caídas frecuentes. Disfunción de extremidad izquierda pero sin ausencia de alguna extremidad. Sistema inmunológico alterado moderadamente debido al estado avanzado de la enfermedad.

Observaciones: el paciente se ayuda de una sola muleta. Se le aconseja el uso de una silla de ruedas para trayectos largos.

Inadaptación: la marcha paretoespástica y la atrofia muscular del paciente hace que el paciente se haya caído en alguna ocasión.

Estímulo focal: marcha paretoespástica, debilidad muscular y atrofia muscular progresiva producida por la pérdida de fibras musculares a causa de la denervación de las motoneuronas inferiores.

Estímulo contextual: torpeza y pérdida de destreza en la pierna izquierda (la arrastra al andar) como consecuencia de la pérdida del control inhibitorio que ejerce la vía corticoespinal sobre las neuronas motoras inferiores que inervan los músculos antagonistas.

Estímulo residual: el paciente no quiere usar la silla de ruedas.

5.1.7. FUNCIÓN ENDOCRINA. Examen mensual de autoexploración de testículo sin alteraciones. Sin enfermedades endocrinas.

5.1.8. FUNCIÓN NEUROLÓGICA. Comunicación y comprensión verbal normal. Disartria. Valoración pupilar (bilateral): tamaño de 2 mm, isocóricas y fotorreactivas. Pruebas de función motora: atrofia y fasciculaciones. Mala coordinación. Pruebas de función refleja (valorados los reflejos rotuliano, aquileo y Babinski): hiperreflexia. Evaluación de la marcha y de la bidepación (prueba de Romberg): desequilibrio, marcha paretoespástica, torpeza y lentitud de movimientos.

Inadaptación: el paciente presenta disartria, atrofia muscular y mala coordinación debido a la degeneración de las motoneuronas inferiores; e hiperreflexia, desequilibrio, marcha paretoespástica, torpeza y lentitud de movimientos debido a la degeneración de las motoneuronas superiores.

Estímulo focal: degeneración progresiva de las motoneuronas.

Estímulo contextual: inicio tardío de la fisioterapia debido al retraso en el diagnóstico de la enfermedad.

Estímulo residual: causa desconocida (genética, ambiental).

5.2. DOMINIO DE ROL. Rol primario: varón de 55 años de edad. Rol secundario: abogado, esposo, padre de dos niñas. Rol terciario: paciente con ELA.

Inadaptación: el paciente presenta cambios en su rol secundario.

Estímulo focal: degeneración progresiva de las motoneuronas a causa de su enfermedad.

Estímulo contextual: pérdida del trabajo.

Estímulo residual: el paciente verbaliza que no se siente útil.

5.3. AUTOCONCEPTO. Identidad física: realiza su aseo diariamente, aspecto físico normal pero no muestra su aceptación. Identidad personal: le gusta que le llamemos por su nombre. Se expresa en castellano. No muestra aceptación de su persona y auto-respeto. Le gusta que le consulten sobre el plan médico a seguir. No se siente útil. Participa activamente en el plan de cuidados. Las principales preocupaciones relativas a la hospitalización o enfermedad son las implicaciones físicas, psicológicas y sociales de la enfermedad. Pérdidas / cambios vitales en el último año: degeneración progresiva de sus funciones vitales. Identidad moral y ética: católico. Se muestra como una persona coherente consigo misma y es respetuoso con los que le rodean. Conoce los límites para la convivencia y se atiene a ellos.

Inadaptación: el paciente presenta un trastorno de la identidad personal.

Estímulo focal: degeneración progresiva de sus funciones vitales.

Estímulo contextual: trastorno en la imagen corporal debido a las alteraciones en la marcha y a la posible implantación de la gastrostomía endoscópica percutánea y la silla de ruedas, y trastorno en la comunicación con enlentecimiento del habla y emisión entrecortada.

Estímulo residual: los cambios en el rol secundario y la expresión de sentimientos de vacío y de vergüenza.

5.4. INTERDEPENDENCIA. Redes de apoyo: familia, amigos, vecinos y la fundación Miquel Valls. Relaciones habituales: con familia, amigos, vecinos y la fundación Miquel Valls. No es autónomo para las actividades básicas de la vida diaria o ABVD.

5.5. PLAN PARA EL ALTA. Se fija próxima consulta para dentro de tres meses en el hospital de Bellvitge. Se sigue remitiendo al paciente a la trabajadora social, al centro de atención primaria y a la fundación Miquel Valls.

5.-PLAN DE CUIDADOS ESTRUCTURADO

Los estudios sugieren que los pacientes que son tratados a través de todo un equipo multidisciplinar tienen una mejor calidad de vida, viven más tiempo, reciben más información y presentan una mayor facilidad para acceder a los distintos tratamientos. Por este motivo, todos los miembros del equipo multidisciplinar de la fundación Miquel Valls en colaboración con la unidad de ELA del hospital universitario de Bellvitge realizan cada 3 meses una valoración exhaustiva y en un mismo día de los pacientes. Este hecho hace que enfermería no tenga un rol propio sino que es parte integrante de este gran equipo multidisciplinar que ayuda y apoya al paciente, a sus familiares y al resto del equipo multidisciplinar. Sin embargo, es enfermería quien, como rol delegado, transfiere la responsabilidad a los familiares en lo relativo al seguimiento del tratamiento y de las visitas, cuidado del paciente, etc [29].

5.1.-DE: DETERIORO DE LA DEGLUCIÓN; funcionamiento anormal del mecanismo de la deglución, relacionado con la afectación bulbar y atrofia de las motoneuronas, y manifestado por la voz húmeda, la sialorrea ocasional y los atragantamientos con algunos alimentos y/o líquidos [32].

Rol delegado o de colaboración: transferir a la familia la responsabilidad de administrar la medicación pautada (espesantes, suplementos dietéticos para mantener un aporte calórico suficiente y un complejo multivitamínico diario).

Rol interdisciplinario: asesorar junto con el logopeda y la dietista / endocrinólogo en sencillos cambios en los hábitos de comida y la dieta; considerar un método alternativo de alimentación como la gastrostomía; valorar junto con la nutricionista y/o el endocrinólogo el estado nutricional del paciente.

Rol propio:

Objetivo: durante las diversas consultas con los diversos profesionales del equipo multidisciplinar, el paciente y sus familiares comprenderán la importancia de seguir las pautas alimentarias para mantener un óptimo estado nutricional y alargar en el tiempo la ingesta por vía oral.

Planificación:

- Asesorar en los hábitos dietéticos; ofrecer una dieta variada, rica en residuos, de fácil masticación y movilización con la lengua, y con aporte energético

suficiente; aumentar el número de tomas de alimento a 6-8 al día con porciones de menor cantidad para facilitar la digestión y evitar la fatiga; evitar alimentos que provoquen atragantamientos y prepararlos de forma que se facilite la deglución (una textura blanda y homogénea favorece la deglución).

- Asesorar en los hábitos alimentarios: dar suficiente tiempo para que el paciente coma; explicar que debe realizar la deglución en flexión vertical (45°) para mantener abierto el esófago; que coma sentado con la espalda erguida y mantener esta posición durante una hora después de la comida (se puede usar un collarín para sujetar mejor la cabeza); si sialorrea, aspirar la boca antes de comer; maniobra de la doble deglución (tragar dos veces por cada bolo) para limpiar los restos en la faringe; masticar despacio y no introducir más alimento hasta no haber deglutido el anterior; permanecer acompañado durante la comida; mantener cerca el aspirador; ofrecer utensilios para que el paciente pueda comer solo.
- Aumentar la ingesta hídrica a 1,5-2 litros diarios; utilizar una pajita o una cuchara para evitar el atragantamiento, o un vaso con tetina para facilitar la succión. Los líquidos poco espesos son los primeros que dan problemas: mejor un zumo de tomate o melocotón o añadir espesante al agua (agregar unas gotas de limón al agua con el espesante para que el paciente no crea que está bebiendo “agua rara”).

Evaluación: las diversas actividades serán valoradas en la próxima consulta con el equipo interdisciplinar y/o en las consultas con el equipo de atención primaria o EAP.

5.2.-DE: RIESGO DE ASPIRACIÓN; riesgo de que penetren en el árbol traqueo-bronquial secreciones gastrointestinales, orofaríngeas, sólidos o líquidos, relacionado con la depresión de los reflejos tusígenos, la atrofia bulbar y la pobre ingesta hídrica [32].

Rol delegado o de colaboración: colaborar con la dietista / endocrinólogo en la evaluación de la disfagia: anamnesis, exploración funcional, exploración con alimentos y videofluoroscopia; transferir a la familia la responsabilidad de administrar la medicación pautaada (mucolíticos si precisa y espesantes).

Rol interdisciplinario: trabajar junto con la nutricionista y/o endocrinólogo las recomendaciones generales en cuanto a posicionamiento, ritmo de la ingesta, forma de administrar el alimento e higiene oral; asesorar junto con el fisioterapeuta y/o neumólogo en los ejercicios de fisioterapia respiratoria.

Rol propio:

Objetivos: durante las diversas consultas con los diversos profesionales del equipo multidisciplinar, la familia adquirirá habilidad en el manejo del aspirador y las maniobras de Heimlich y de ayuda manual para toser, y ambos, paciente y familia, comprenderán la importancia de las medidas de compensación deglutoria.

Planificación:

- Enseñar a la familia la maniobra de Heimlich, el uso del aspirador y maniobras de ayuda manual para toser y expulsar las flemas matinales mediante percusión torácica en decúbito supino lateral.
- Explicar al paciente medidas de compensación deglutoria (ver diagnóstico anterior: asesorar en los hábitos alimentarios y dietéticos).
- Aumentar la ingesta hídrica (ver diagnóstico anterior), eliminar los productos lácteos e incrementar la hidratación ambiental con humidificadores.
- Realizar ejercicios de fisioterapia respiratoria.
- No beber ni comer mientras se habla.

Evaluación: las diversas actividades serán valoradas en la próxima consulta con el equipo interdisciplinar y/o en las consultas con el EAP.

5.3.-DE: RIESGO DE ESTREÑIMIENTO; riesgo de sufrir una disminución de la frecuencia normal de defecación, acompañada de eliminación dificultosa o incompleta de las heces y/o eliminación de heces excesivamente duras y secas, relacionado con la inmovilidad y la debilidad de los músculos abdominales (a causa de la degeneración progresiva de las motoneuronas), el escaso aporte de líquidos, la baja actividad física y el efecto secundario de fármacos (Amitriptilina hidrocloreuro) [32].

Rol delegado o de colaboración: transferir a la familia la responsabilidad de administrar la medicación pautada (laxantes).

Rol interdisciplinario: potenciar el hábito ya adquirido de realizar el ejercicio físico pautado por el médico rehabilitador.

Rol propio:

Objetivo: durante las diversas consultas con los diversos profesionales del equipo multidisciplinar, el paciente y la familia entenderán la importancia de llevar a cabo unas medidas higiénico-dietéticas correctas para evitar el estreñimiento.

Planificación:

- Controlar el patrón de defecación registrando los hábitos de eliminación fecal.
- Mantener un horario regular de defecación, preferentemente después de desayunar o comer para aprovechar el reflejo gastrocólico, buscando el momento de mayor tranquilidad e intimidad.
- Beber suficientes líquidos, sobre todo entre comidas, para no alargar excesivamente la digestión y ofrecer una dieta adecuada (ver diagnóstico deterioro de la deglución).
- Introducir alguna rutina para favorecer la defecación: en ayunas o en el desayuno beber un vaso de agua caliente, un zumo o tomar alguna fruta como kiwi o ciruelas.
- Usar reguladores del tránsito intestinal que aumenten el volumen de las heces y favorezcan la eliminación fecal y evitar el consumo de laxantes, supositorios o enemas sin prescripción médica.

Evaluación: las diversas actividades serán valoradas en la próxima consulta con el equipo interdisciplinar y/o en las consultas con el EAP.

5.4.-DE: DETERIORO DE LA MOVILIDAD FÍSICA; limitación del movimiento físico independiente, intencionado del cuerpo o de una o más extremidades. **DE: RIESGO DE CAÍDAS;** riesgo de aumento de la susceptibilidad a las caídas que puede causar daño físico. Ambos relacionados con la espasticidad, los calambres, el deterioro neuromuscular y su nivel de dependencia en las ABVD y en las actividades instrumentales de la vida diaria o AIVD y manifestado por la marcha paretoespástica, torpeza, debilidad, pérdida de destreza y caídas ocasionales [32].

Rol delegado o de colaboración: transferir a la familia la responsabilidad de administrar la medicación prescrita (Baclofeno).

Rol delegado o de colaboración: valorar junto con la neuróloga el grado de debilidad muscular mediante el test muscular manual o TMN, asesorar junto con la trabajadora

social en las distintas maneras de acondicionar el hogar para evitar las caídas, y asesorar junto con el médico rehabilitador el uso de los distintos dispositivos existentes para mejorar la movilidad (ver anexo 5: “Material técnico para pacientes con ELA”).

Rol interdisciplinario: fomentar la realización de los ejercicios prescritos por el rehabilitador y/o el fisioterapeuta para mejorar y/o mantener la deambulaci3n, la fuerza muscular, la coordinaci3n y el equilibrio, mejorando as3 el tono, los m3sculos, sus funciones motoras y su estado f3sico en general.

Rol propio:

Objetivos: hasta la siguiente visita el paciente se mantendr3 en las mejores condiciones f3sicas posibles, aliviando y/o mejorando su sintomatolog3a, previniendo las complicaciones e instaurando las medidas o procedimientos que mantengan tanto la calidad de vida como su autonom3a durante el mayor tiempo posible y de la mejor forma posible; se entrenar3 al paciente para la prevenci3n de ca3das y se reeducar3 la marcha mediante ayudas t3cnicas.

Planificaci3n:

- Mantener una buena alineaci3n corporal, tanto sentado como en la cama.
- Evitar que el cuidador supla al paciente en las actividades de autocuidado que todav3a puede hacer aunque tarde m3s tiempo.
- Acondicionar el cuarto de ba3o (plato de ducha sin bordillo, inodoro elevado, asideros, alfombras antideslizantes) y el hogar (retirar muebles o adornos innecesarios, evitar encerar suelos y colocar alfombras, mantener una iluminaci3n y temperaturas adecuadas).
- Establecer un programa de ejercicios adecuado a su estado f3sico general, incluyendo ejercicios de flexibilidad (estiramientos y recorrido articular completo), de reforzamiento de tono y fuerza musculares y aer3bicos, animando al paciente a que lo realice diariamente de forma que se convierta en una rutina.
- Advertir al paciente de que si tiene fatiga durante los ejercicios que lo haga en dos veces y cuando est3 m3s descansado y, si contin3a con ella, que consulte al m3dico rehabilitador y/o al fisioterapeuta para realizar cambios en el programa.

Evaluaci3n: las diversas actividades y el n3mero de ca3das ocasionadas ser3n valoradas en la pr3xima consulta con el equipo interdisciplinar y/o en las consultas con el EAP.

5.5.-DE: TRASTORNO DE LA IDENTIDAD PERSONAL; incapacidad para mantener una percepción completa e integrada del yo, relacionada con los cambios en su rol secundario, las alteraciones en la marcha, la posible implantación de la gastrostomía y la silla de ruedas debido a la degeneración progresiva de sus funciones vitales, y manifestado por la expresión de sentimientos de vacío y de vergüenza [32].

Rol delegado o de colaboración: transferir a la familia la responsabilidad de administrar la medicación prescrita (Amitriptilina hidrocloreuro).

Rol interdisciplinario: trabajar junto con la psicóloga en la adquisición y/o mejora de una buena autoestima y la erradicación y/o disminución de los sentimientos de vacío y de vergüenza.

Rol propio:

Objetivo: durante el trascurso de las diversas consultas con los distintos miembros del equipo multidisciplinar, se fomentará junto con la familia un correcto cuidado personal de higiene, aseo y vestido para mantener un buen aspecto y que la persona se sienta mejor, mejorando así su autoestima.

Planificación:

- Establecer con el paciente y familiares una buena comunicación: establecer un clima de confianza manteniendo una actitud de respeto, empatía, interés, sinceridad, autenticidad, confianza y seguridad (siendo auténtica); aceptar y respetar los silencios; demostrar al paciente que le escuchamos de forma activa (mediante la mirada, la postura y los gestos) de modo que expresen las preocupaciones y sentimientos generados por la enfermedad; mantener una actitud abierta e imparcial sin emitir opiniones personales ni juicios de valor; hablar despacio y utilizar frases cortas y sencillas.
- Facilitar que el paciente y sus familiares expresen sus preocupaciones y necesidades emocionales, espirituales y religiosas para aumentar su grado de bienestar.
- Facilitar el contacto con grupos de apoyo, asociaciones y amigos (informarles sobre la evolución de la enfermedad, cuál es el mejor momento para visitar al paciente, la duración de las visitas para evitar su fatiga e incluirles en las distintas actividades de las asociaciones y los grupos de apoyo).

- Dar pautas frente al mecanismo de la negación: vivir el momento, adaptarse a su estado, pedir información a los profesionales, reconocer que necesita pasar por una serie de emociones incluyendo la ira y el dolor, etc.
- Apoyar a la familia en el proceso de adaptación.
- Contribuir a mejorar la gestión de los diferentes estados emocionales y maximizar los recursos personales (internos y externos) de modo que se potencie la percepción de control y la resolución de los obstáculos derivados de la enfermedad.

Evaluación: la autoestima y los sentimientos de vacío y vergüenza del paciente serán valorados en la próxima consulta con el equipo interdisciplinar y/o en las consultas con el EAP.

5.6.-DE: TEMOR; respuesta a la percepción de una amenaza que se reconoce conscientemente como un peligro, relacionado con la rápida progresión de la enfermedad y su impredecibilidad, incontabilidad e incertidumbre, y manifestada por la manifestación de la persona de sentimientos de inseguridad, miedo e inquietud [32].

Rol delegado o de colaboración: comunicar junto con el neurólogo “la verdad” al ritmo de las necesidades y demandas del paciente y graduar y anticipar la información negativa.

Rol interdisciplinario: detección temprana de las preocupaciones, necesidades y temores.

Rol propio:

Objetivo: hasta la siguiente consulta con el paciente, se prevendrá su “soledad emocional” y se disminuirán sus preocupaciones y temores.

Planificación:

- Establecer con el paciente y familiares una buena comunicación (ver diagnóstico anterior: trastorno de la identidad personal).
- Realizar preguntas abiertas dirigidas, sin dar nada por supuesto y prestando atención a los que se dice y cómo se dice.
- Valorar el nivel de conocimientos del paciente (atendiendo a las pistas indirectas proporcionadas por los pacientes), y brindar toda la información que la persona

necesite o solicite al ritmo que sea capaz de asimilar pero sin abrumentarla (evitar las “mentiras tranquilizadoras”).

- Usar términos familiares cuando sea posible y explicar los términos desconocidos.
- Ayudar a explicitar claramente el temor y el porqué de éste.
- Educación sanitaria: información real y exacta sobre la situación y lo que cabe esperar; formas de interrumpir la progresión del temor; signos indicadores de la existencia de miedo.

Evaluación: el grado de temor del paciente así como sus preocupaciones y necesidades actuales serán valoradas en la próxima consulta con el equipo interdisciplinar y/o en las consultas con el EAP.

6.-METODOLOGÍA

El trabajo desarrollado ha sido planteado como una revisión bibliográfica y la elaboración de un PAE o proceso de atención de enfermería. La revisión de la literatura ha sido llevada a cabo a través de las siguientes bases de datos: Cumulative Index of Nursing and Allied Health Literature (Cinahl), Medical Literature Analysis and Retrieval System online (Medline), Pubmed, Medicina en Español (Medes), Proquest Health & Medical Complete y Cuidatge. Las palabras clave utilizadas han sido: “body image”, “imagen corporal”, “body dysmorphic disorder”, “body dissatisfaction”, “amyotrophic lateral sclerosis”, “esclerosis lateral amiotrófica” y “myotonic dystrophy type 1”.

Todos los artículos son posteriores al año 2009 y el operador booleano más utilizado ha sido “and”. Del total de 212 artículos se han seleccionado 22 (ver descripción completa en anexo 6: “Revisión de la literatura”). El gestor bibliográfico utilizado ha sido “Refworks” y el programa utilizado para citar las referencias en el documento ha sido “Write-N-Cite”.

La descripción de las distintas enfermedades se ha realizado mediante consultas en diversos libros de neurología con una antigüedad máxima del año 2011; así mismo, se han consultado diversos artículos y páginas web de las distintas asociaciones nacionales e internacionales para la confrontación de datos, sobre todo los epidemiológicos.

Para la elaboración del PAE se ha contado con la ayuda de la fundación Miquel Valls de Barcelona y de la Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Santander (ASEM); así mismo, también han sido de gran utilidad los diversos documentos creados por las asociaciones sobre el manejo y los cuidados de los pacientes afectados de ELA y diversos artículos.

El proceso de elaboración del trabajo se explicita en el cronograma adjuntado en el anexo 6: “Cronograma”.

ASPECTOS ÉTICOS

El trabajo desarrollado se ajustará a la normativa vigente de investigación y será aprobado por el comité ético de la Universitat Internacional de Catalunya. El plagio de información ha sido evitado. Para la realización de la valoración del paciente se tomaron las siguientes consideraciones: visita al paciente junto con el equipo multidisciplinar de la asociación para un mejor acercamiento al paciente; presentación como estudiante de enfermería de la Universitat Internacional de Catalunya; utilización de un lenguaje sencillo; garantía de la confidencialidad de los datos, anonimato e intimidad del paciente; utilización de la información con fines exclusivamente educativos (trabajo final de grado); participación voluntaria y libre del paciente y sus familiares ofreciéndoles la posibilidad de realizar cualquier pregunta acerca del estudio; ofrecimiento de una copia del trabajo al paciente y a la asociación.

Por otro lado, tras la realización de un análisis ético y moral de la situación del paciente estudiado se destacan los siguientes principios: 1) beneficencia y no maleficencia: sólo cuando ha sido necesario se consideró la realización de la gastrostomía y la incorporación de la silla de ruedas a su vida diaria; 2) autonomía: realización del testamento vital del paciente; y 3) justicia: proporcionar una atención holística al paciente como ser bio-psico-social que es [33].

7.-CONCLUSIONES

La imagen corporal es un concepto complejo; a pesar de estar formado por diversos elementos, lo primero que mostramos al mundo es nuestro aspecto físico. Ciertamente es que la sociedad ha evolucionado, pero el deseo de juzgar y compararnos a los demás sigue estando presente y, la manera más fácil de hacerlo es a través del cuerpo. En este

sentido, esta condición innata de juzgar junto con la “industria de la belleza” de hoy en día hace que la imagen corporal adquiera una gran importancia, influyendo así en la dimensión social y psicológica de las personas y, por tanto, en su autoestima y su identidad personal.

Cuando el ser humano enferma no se siente identificado con su cuerpo, ya que hay cierta discrepancia entre la imagen que tiene estando sano y la que tiene durante la enfermedad; si bien es algo común en cualquier enfermedad, cuando se trata de una enfermedad degenerativa o terminal las implicaciones físicas, sociales y psicológicas tienen mayor repercusión, ya que los pacientes son conscientes en todo momento del proceso degenerativo, viendo cómo poco a poco su cuerpo va “degradándose” y produciéndose un “divorcio” entre la mente y el cuerpo. Ellos sienten cómo tienen que convivir con un cuerpo que no les gusta, que no les sirve, y con una presión constante de que su enfermedad les consume día a día, hasta apagarlos completamente.

8.- REFLEXIÓN PERSONAL SOBRE EL APRENDIZAJE OBTENIDO

Durante mis prácticas en la carrera tuve la oportunidad de ver a dos pacientes con una enfermedad de las catalogadas como “enfermedades raras”: un paciente con ELA y otra paciente con la enfermedad de Von Recklinghausen. Mi desconocimiento acerca de estas enfermedades unido al desconocimiento de algunas de las enfermeras con las que estaba en la planta y las enormes repercusiones físicas, sociales, psicológicas e incluso económicas hicieron que esta temática fuera razón más que suficiente para querer desarrollarlo.

Hoy en día la imagen corporal está presente en todas partes; constantemente las revistas y/o la televisión, la moda, etc nos muestran cuerpos perfectos a los que el ser humano quiere acceder. Por lo general, todo el mundo quiere cambiar alguna parte de su cuerpo, de ahí el aumento de la cirugía estética o de los tratamientos de belleza. Sin embargo, la gente se olvida de que el valor de una persona no lo determina su aspecto físico; hay multitud de enfermedades que la alteran y no por eso dejan de ser personas. Según Hawking [34] “people with MND are just normal people with an abnormal condition”.

A lo largo del presente trabajo, he tenido la oportunidad de aprender la multitud de enfermedades que pueden alterar nuestra imagen corporal y las enormes repercusiones que tienen. Gracias a la fundación Miquel Valls de Barcelona y a la ASEM de

Santander, he tenido la oportunidad de visitar a pacientes afectados de ELA. Ello ha contribuido enormemente a mi aprendizaje, y no sólo sobre esta enfermedad, sino también a entender al paciente como un ser bio-psico-social que necesita una atención holística, y a poder aplicarlo a otras enfermedades, en especial a todo tipo de enfermedades degenerativas terminales ya que, algo que tienen presente estos pacientes, es que muchos de ellos se acuestan con la sensación de ¿cómo estaré mañana? ¿Viviré la próxima semana? Ante estas preguntas algunos pacientes muestran ira, cólera, rabia, etc, e incluso depresión y llanto pero, según Frankl [35] “No hay por qué avergonzarse de las lágrimas, pues ellas testimoniaban la valentía del hombre, el valor de encararse con el sufrir”.

Por otra parte, he reforzado la importancia de trabajar con el equipo multidisciplinar; el hecho de que en un solo día los pacientes puedan ser visitados por los diversos especialistas, que todos refuerzan lo explicado por el profesional anterior, que cuenten con la ayuda psicológica y de la trabajadora social facilitándoles todo tipo de ayudas, etc, es algo que los pacientes agradecen enormemente y que en cierto modo, les ayuda a no sentirse solos.

Sin embargo, uno de los mayores problemas con los que me he encontrado es la falta de datos estadísticos sobre la prevalencia e incidencia de las distintas enfermedades. Según la fuente escogida, a veces los datos eran a nivel estatal o bien a nivel europeo o mundial, por lo que no ha sido posible la realización de una tabla comparativa de todas las enfermedades desarrolladas. Así, por ejemplo, en el instituto nacional de estadística la última tabla con algunas de las enfermedades desarrolladas eran del año 2009 y, en el caso de la ELA, es ahora cuando se empiezan a realizar estadísticas ya que anteriormente se englobaban dentro de las enfermedades denominadas como “raras”.

Uno de los aspectos que más me ha llamado la atención es que muchas veces los pacientes no tienen miedo a la enfermedad en sí, sino al proceso final, a la muerte por sofoco, asfixia consciente o atragantamiento; de hecho, en mi visita al paciente de Cantabria, el fisioterapeuta me comentó que la mayoría de los pacientes mueren por atragantamiento. Sin embargo, esto se contradice con lo afirmado por Mora Pardina [25] en su libro “Tratado de neurología”, en el que afirma que en un estudio retrospectivo realizado a 171 pacientes, el 90 % murieron durante el sueño y ninguno por atragantamiento.

Decir también que en mi visita a este mismo paciente, me impactó notablemente las ganas incontrolables por saber cuál era el tratamiento que se daba en otros hospitales, cómo se encontraban, cuál era su evolución, y sobre todo, si el retraso en el diagnóstico era algo normal o no. Creo que, el hecho de explicarle que, aunque los otros pacientes que había visitado tenían una forma de inicio diferente, el retraso en el diagnóstico era algo común en todos ellos; creo que eso ayudó un poco más a tranquilizar al paciente y a su mujer.

Para muchos pacientes, la degeneración progresiva de la enfermedad y esa falta de tratamiento les hace desembocar en sentimientos de desesperanza, de soledad, tristeza y, lo que es peor aún, de miedo. Sin embargo, hay pacientes que reaccionan ante la enfermedad de una manera optimista, marcándose nuevas metas en su vida. Así, según Gleason [36] “cuando se puede reconocer y superar el miedo, la recompensa es increíble”. Creo que esto es una muestra más de la entereza que he visto en los distintos pacientes que he conocido, del sentido de humor que a veces me han mostrado y de la esperanza de que algún día todas estas enfermedades terminales por fin tengan su cura.

ANEXO 1: ANÁLISIS DE LAS ENFERMEDADES

ENFERMEDADES QUE AFECTAN A LA IMAGEN CORPORAL	
Enfermedades psiquiátricas	Anorexia, bulimia.
Alteraciones quirúrgicas	Estomas, quemaduras, amputaciones.
Enfermedades crónicas	Acromegalia, artritis remautoide.
Enfermedades oncológicas	Efectos de la quimioterapia, mastectomías.
Ataxias	Ataxia telangiectasia.
Distrofias musculares	Infancia: distrofia muscular de Duchenne. Adulthood: distrofia miotónica de Steinert.
Trastornos neurocutáneos	Esclerosis tuberosa. Neurofibromatosis tipo 1.
Enfermedades neurodegenerativas	Demencia: Alzheimer.
	Trastorno del movimiento: Parkinson.
	Desmielinizante: esclerosis múltiple.
	Enfermedad de las motoneuronas: ELA.

ATAXIAS

Las ataxias hereditarias abarcan diversos trastornos heterogéneos que comportan 3 características comunes: ataxia, afecta al cerebelo o a sus conexiones y heredabilidad [14].

ATAXIA TELANGIECTASIA (AT)

La ataxia telangiectasia o enfermedad de Louis-Bar es un tipo de ataxia genética (autosómica recesiva) de inicio temprano (1-4 años) que afecta a varios órganos y sistemas corporales, pero cuyo signo característico es la degeneración cerebelosa. La enfermedad es progresiva y con un tratamiento sintomático la mayor parte de los pacientes superan los 20 años, e incluso algunos viven hasta los 50-60 años [14].

Aunque los signos y síntomas pueden variar, durante el primer año de vida suele aparecer ataxia en el tronco y, a medida que crece, en las extremidades. Las alteraciones oculomotoras más destacadas son las dificultades para crear movimientos sacádicos oculares, la dependencia de los movimientos de la cabeza para fijar la mirada, la

dismetría ocular y el nistagmo. En la infancia tardía o adolescencia es posible que también aparezca hiponimia facial, corea, sialorrea, disartria, distonía, mioclonía y neuropatía periférica. La mayor parte necesitan una silla de ruedas al llegar a la adolescencia. A veces hay retraso mental leve, y cerca del 38 % sufren neoplasias malignas, siendo la leucemia o el linfoma los más frecuentes a una edad temprana, y las neoplasias epiteliales a edades más avanzadas [14].

DISTROFIAS MUSCULARES

Las distrofias musculares constituyen un grupo de enfermedades degenerativas, hereditarias y progresivas de los músculos esqueléticos [13].

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD)

La distrofia muscular de Duchenne es la distrofia muscular más conocida y frecuente de la infancia. La causa es genética (herencia recesiva ligada al cromosoma X) y la velocidad de progresión es relativamente rápida. La incidencia es de 1/3.500 nacidos vivos varones. Se caracteriza por la pseudohipertrofia de pantorrillas (debido al reemplazo del músculo por grasa) y la maniobra de Gowers en la que el paciente trepa sobre sí mismo para levantarse desde el suelo. La clínica comienza a los 3-5 años, con trastornos en la marcha y debilidad progresiva de la musculatura proximal de los miembros y flexora del cuello, estando los miembros inferiores más gravemente afectados que los superiores (hacia los 12 años suelen precisar silla de ruedas). Otros signos y síntomas son: contracturas frecuentes, insuficiencia respiratoria, escoliosis y miocardiopatías (ésta generalmente es tardía). La muerte de los pacientes suele producirse hacia los 18 años de edad como consecuencia de infecciones pulmonares, aspiraciones o dilatación gástrica aguda [13-15,37].

DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 O ENFERMEDAD DE STEINERT (DM 1)

La distrofia miotónica de Steinert es la distrofia muscular más frecuente después de Duchenne y la más frecuente del adulto. La causa es genética (autosómica dominante) y presenta una incidencia de 1 caso por 8.000 nacidos. Suele debutar a los 30-40 años con debilidad en la musculatura facial, flexora del cuello y distal de los miembros, y atrofia de la musculatura facial, maseteros y músculo temporal. La afectación de lengua,

faringe y paladar conduce a voz nasal y disfagia. Se asocia a deterioro intelectual, hipersomnias, calvicie frontal, cataratas, atrofia gonadal, insuficiencia respiratoria por debilidad de la musculatura respiratoria, resistencia a la insulina, alteraciones gastrointestinales y cardiopatía con alteración del sistema de conducción (bloqueo aurículo ventricular). El fallo respiratorio es la causa más común de muerte, seguida de los procesos cardíacos [13,15,37,38].

TRASTORNOS NEURO CUTÁNEOS

ESCLEROSIS TUBEROSA (ET)

La esclerosis tuberosa o enfermedad de Bourneville es una enfermedad congénita (autosómica dominante) en la que aparecen diversas lesiones en piel, sistema nervioso, corazón, riñón y otros órganos debido a la hiperplasia limitada de células ectodérmicas y mesodérmicas [13].

La prevalencia de la enfermedad es de 1 en 20.000 a 300.000. Es la causa del 0,66 % de los pacientes con retraso mental internados en instituciones y de 0,32 % de los epilépticos. La evolución de la enfermedad es muy lenta; de los casos graves, cerca del 30 % fallece antes del quinto año de vida y el 50-75 % lo hace antes de llegar a la vida adulta [13].

Clínicamente se caracteriza por la triada clásica “EPILOIA”: epilepsia, low intelligence (retraso mental) y angiofibromas en los pliegues nasolabiales, mejillas y barbilla. Otras afecciones cutáneas son las máculas hipomelanóticas o lesiones en “hoja de fresno” sobre el tronco o las extremidades (se vuelven sonrosadas cuando se someten a fricción y contienen glándulas sudoríparas); “mancha de piel de zapa” generalmente en la zona lumbosacra; fibromas subungueales, fibromas blandos, manchas de café con leche y hemangiomas de vino tinto [13,37].

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1)

La neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de Von Recklinghausen es una enfermedad hereditaria (autosómica dominante) relativamente frecuente con una prevalencia de 30-40 casos por cada 100.000 habitantes. Las dos características más importantes son la

presencia de múltiples manchas hiperpigmentadas en la piel (manchas café con leche) y de múltiples neurofibromas (tumores benignos de nervios periféricos) [13,14].

Las manchas de pigmentación cutánea son el signo más precoz y aparecen en cualquier parte del cuerpo; con forma más o menos ovalada, varían en tamaño y color (desde el pardo claro al oscuro); aunque no aumentan en número a medida que el paciente envejece sí que se tornan más pigmentadas. La presencia de al menos 6 manchas café con leche de más de 1,5 cm de diámetro es diagnóstica de NF1 [13,37].

Los tumores cutáneos se sitúan en la dermis y forman pápulas definidas, blandas o firmes, que varían en tamaño, adoptan múltiples formas, son de color carnososo o violáceo y con frecuencia rematan en un comedón. Cuando se comprimen, se invaginan a través de una pequeña abertura en la piel y dan aspecto de una pasa sin semilla (fenómeno conocido como “abotonamiento”, útil para distinguirlo de otras enfermedades) [13].

Los tumores neurales subcutáneos pueden adoptar dos formas: 1) nódulos definidos, firmes y unidos a un nervio; y 2) proliferación de tejido subcutáneo que a veces alcanza un tamaño enorme. Estos últimos surgen más a menudo en la cara, cuero cabelludo, cuello y tórax y pueden ocasionar una desfiguración muy desagradable. Cuando se palpan se sienten como una bolsa de gusanos y el hueso subyacente al tumor puede volverse más grueso [13].

Existen otros síntomas como los hamartomas pigmentados del iris, pseudoartrosis en tibia, baja estatura, retraso mental, epilepsia, cifoescoliosis, etc [37].

El pronóstico varía con la gravedad y es más favorable en quienes solo tienen unas cuantas lesiones. Sin embargo, el curso progresivo de la enfermedad hace necesario que el paciente esté permanentemente vigilado [13].

ANEXO 2: CAMBIO Y ADAPTACIÓN EN DESARROLLO, MODELO DE TOMA DE DECISIONES

La vida de las personas con ELA gira en torno a la necesidad de tomar decisiones sobre cómo vivir con la progresión de la enfermedad. En este sentido, los pacientes con ELA pasan, de forma cíclica, por diferentes fases.

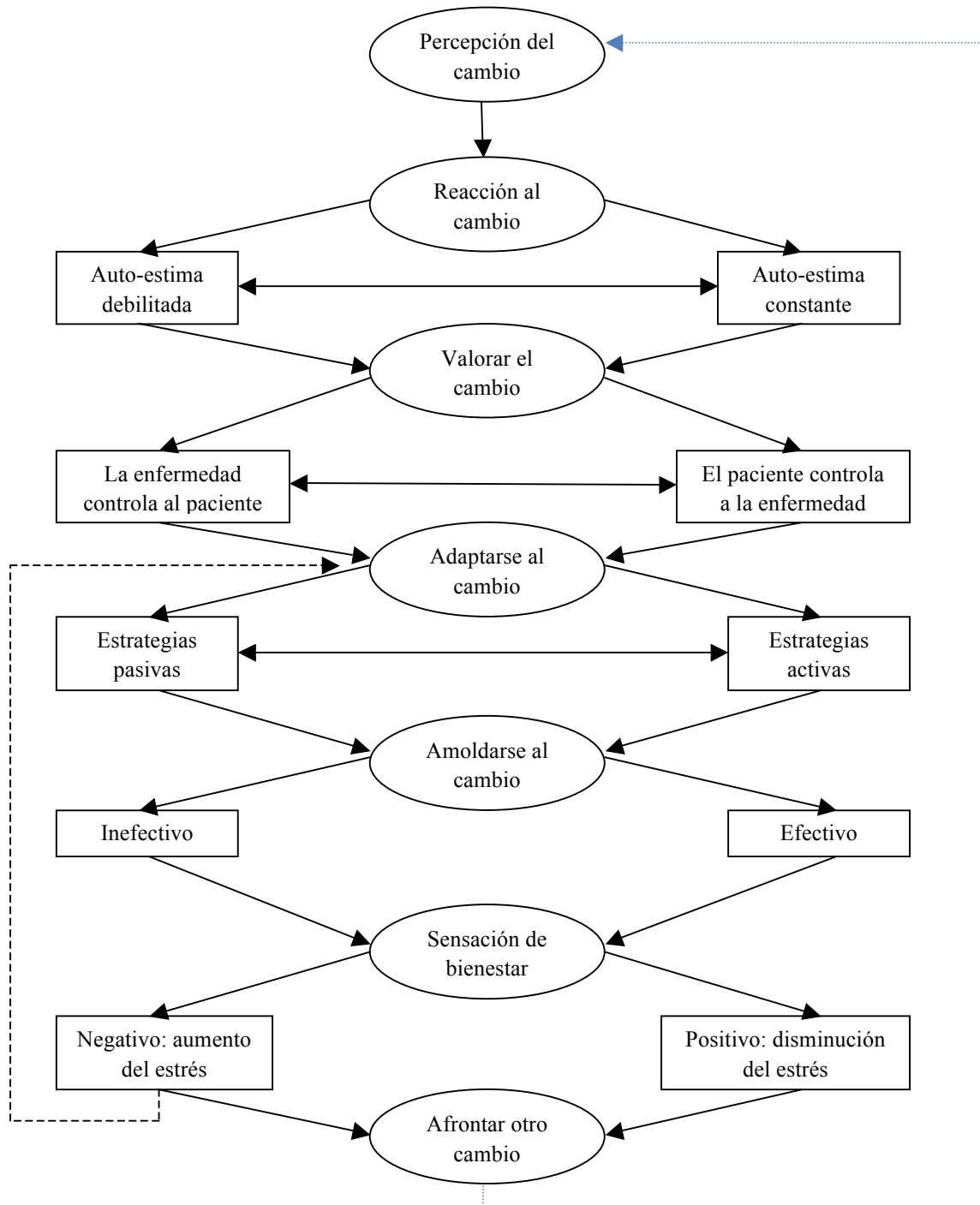


Figura 1: “Modelo de toma de decisiones” [27].

Fase 1: “Percepción del cambio”; los pacientes perciben cambios tanto internos como externos. Dentro de los internos, los cambios pueden ser físicos (se produce un deterioro físico comparado con el desarrollo de un niño) y emocionales (labilidad emocional, rabia, etc, todo resultado de la enfermedad). Los cambios externos son sucesos impredecibles y que dependen del ambiente, estando fuera del control de los pacientes.

Fase 2: “Reacción al cambio”; en esta fase los pacientes responden al ¿cómo me siento? Por un lado, los pacientes cuya auto-estima está debilitada tienen miedo de convertirse en “vegetales” y de ser incapaces de comunicarse mientras sus pensamientos están atrapados en su mente. Además, la vergüenza de que les vean en una silla de ruedas o de que no puedan articular las palabras correctamente hace que eludan a la gente quedándose en casa para que no sean vistos. Empiezan a darse cuenta de las cosas que nunca más podrán hacer, provocando sentimientos de angustia y frustración y, afectando así, a su percepción sobre lo que son en la vida. Sin embargo, los pacientes con una auto-estima constante ven su enfermedad como “okey”, sorpresa o reto, marcándose nuevos retos en la vida; este optimismo les permite seguir disfrutando de la vida.

Fase 3: “Valorar el cambio”; los pacientes reflexionan sobre lo ocurrido, dándole sentido y evaluando el impacto de la enfermedad en su vida diaria. Si la enfermedad controla al paciente, los sentimientos de desesperanza e inutilidad son bastante comunes, provocando en el paciente una percepción negativa de sí mismo y, por lo tanto, una baja autoestima. Si por el contrario es el paciente el que controla la enfermedad, la auto-percepción será positiva y su autoestima elevada, lo que ayudará al paciente a desarrollar nuevas estrategias preventivas como la adquisición de nuevas rutinas de cuidados.

Fase 4: “Adaptarse al cambio”; los pacientes deben seleccionar estrategias, pasivas o activas, para hacer frente a los cambios producidos por la enfermedad. Cuando los pacientes consideran que estos cambios son algo común y, por lo tanto, no tienen significado en su vida, las estrategias adoptadas son pasivas, dejando que la enfermedad siga su curso sin tener en cuenta las consecuencias; a veces ocurre cuando el cambio es tan duro de sobrellevar que simplemente lo ignoran (mecanismo de autodefensa). Por el contrario, cuando los pacientes incorporan cambios en su vida diaria para encontrar la manera de adaptarse a ellos, están usando estrategias activas. Contratar a un cuidador

para que el cónyuge descansa, usar tecnología para asistirles, la risa, la burla y el humor negro, etc son ejemplos de estrategias activas.

Fase 5: “Amoldarse al cambio”; dependiendo de las estrategias adoptadas en la fase anterior, la adaptación al cambio puede ser 1) efectiva: los pacientes sienten que controlan su vida; y 2) inefectiva: las expectativas del paciente o el criterio de evaluación no están cubiertas por lo que la enfermedad sigue su curso.

Fase 6: “Sensación de bienestar”; el fallo o el éxito de las estrategias de adaptación pueden derivar a un aumento o a una disminución del estrés respectivamente y, por lo tanto, a un sentimiento de bienestar negativo o positivo. Sin embargo, el uso de estrategias depende de cada persona. Por ejemplo, mientras que para algunos el uso de un aparato de comunicación como el lightwriter[®] es de gran utilidad, para otros es inefectivo ya que afecta a su autoestima y a su imagen.

Fase 7: “Enfrentarse a otro cambio”; vivir con una enfermedad como la ELA significa que siempre habrá cambios que requerirán de una nueva toma de decisiones hasta el destino inevitable que es la muerte.

Tanto los cuidadores como los profesionales de la salud pueden usar este modelo para entender el razonamiento de los pacientes con enfermedades de las motoneuronas que les lleva a tomar ciertas decisiones y asistirles en sus esfuerzos para mantener el juicio y su estado de bienestar [27].

ANEXO 3: ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA O ELA

La ELA, también denominada enfermedad de Lou Gehring, enfermedad de Stephen Hawking o enfermedad de Charcot, es una enfermedad neuromuscular descubierta en el año 1874 por Jean-Martin Charcot; es la forma más frecuente de enfermedad progresiva de la neurona motora. Dependiendo de la motoneurona afectada, se pueden distinguir cuatro formas principales de ELA, aunque se pueden solapar: esclerosis lateral primaria o ELP (2 % de los casos), atrofia muscular progresiva o AMP (5 % de los casos), parálisis bulbar progresiva o PBP (20 % de los casos) y esclerosis lateral amiotrófica (ELA/MND) [19].

Etimológicamente, esclerosis significa endurecimiento, en concreto, endurecimiento de los tejidos una vez que los nervios se ha desintegrado; lateral hace referencia a los nervios que corren a ambos lados de la médula espinal; amiotrófica: se relaciona con la atrofia de los músculos [20].

ETIOPATOGENIA

La mayoría de los casos de ELA son de causa desconocida. Descartando los agentes ambientales se cree que son los factores genéticos los que más influyen en su desarrollo [21].

Actualmente hay dos hipótesis: 1) deficiencia de un factor de crecimiento nervioso, y 2) exceso de glutamato extracelular en el sistema nervioso central o SNC debido a un defecto en la recaptación de glutamato [15,21].

Fundamentalmente se distinguen dos formas: 1) familiar (10 % de los casos): con herencia autosómica dominante principalmente (inicio a los 11 años y con predominio de la espasticidad). Algunas formas recesivas se asocian a un déficit de hexosaminidasa (inicio más precoz, sobre los 5 años, y con predominio bulbar), y 2) esporádica (80-90 % de los casos): suele afectar a pacientes mayores de 50 años [15,29].

En el subgrupo de la forma familiar, se ha identificado un defecto genético sobre el cromosoma 21 que implica al gen de la superóxido dismutasa Zn/Cu: ASL 1 o SOD 1; es la mutación más frecuente (alrededor del 20 %) y está relacionada con los mecanismos de protección de las células frente a los radicales libres. Aunque está presente en todos los tejidos, su mutación sólo degenera las neuronas motoras, aunque otros sistemas neuronales como los dopaminérgicos suelen estar afectados [15,19,21].

Investigaciones recientes han propuesto muchas hipótesis acerca de la degeneración selectiva de las motoneuronas: las neuronas motoras inferiores inervan multitud de fibras musculares a través de los axones pero una vez dañadas no se pueden regenerar, sólo pueden reinervarse por ramas axonales cercanas. El progreso de la enfermedad hace que el balance entre la inervación y la desinervación conduzca hacia la denervación. El curso de este proceso determina la progresión de la enfermedad [19].

SEMIOLOGÍA

Es diversa en cuanto a su forma de presentación, curso y progresión, distinguiéndose tres formas de comienzo: atrofia muscular progresiva con predominio de la lesión en la motoneurona espinal; parálisis bulbar progresiva (comienza con disartria y disfagia); combinación de lesión de motoneurona superior e inferior desde el inicio [21].

La variedad clásica comienza por una mano (generalmente la dominante), con amiotrofia y pérdida de fuerza. Aunque hay múltiples variedades, la progresión suele ser centrípeta y afecta a toda la extremidad, después a la contralateral y más tarde a la extremidad inferior homolateral. Cuando la amiotrofia afecta a ambos brazos, los signos piramidales en las piernas ya suelen ser evidentes, y poco a poco la marcha se hace paretoespástica hasta confinar al enfermo en una silla de ruedas [21].

Otras variedades comienzan por los músculos de la cintura y simulan una distrofia muscular o polimiositis. En algunos de estos pacientes los brazos cuelgan péndulos pero todavía conservan los movimientos de los dedos de las manos. La atrofia de la musculatura paraespinal cervical produce caída de la cabeza hacia delante, y en la región dorsal o lumbar provoca cifoescoliosis o aumento de la lordosis lumbar. Si el comienzo es por los músculos distales de las piernas, los pies se hacen colgantes flácidos y se plantea el diagnóstico con una polineuropatía o lesión de la cola de caballo [21].

El primer síntoma cuando se afectan los grandes músculos suelen ser los calambres seguidos de debilidad muscular. El paciente puede tener fenómenos seudomiotónicos, en los que, tras una contracción voluntaria, por ejemplo de los flexores de los dedos, éstos quedan como engatillados y los debe estirar con la otra mano. Cualquier movimiento brusco como la tos le desencadena calambres dolorosos. En esta fase las fasciculaciones suelen ser groseras y abundantes, y el paciente las puede referir como

hormiguillos o como que “le salta la carne”. Las fasciculaciones en la lengua o el mentón son signos precoces de la afectación bulbar, la cual produce disartria, dificultad para manejar el alimento en la boca, disfagia, voz gangosa y reflujo nasal de los líquidos. Las dificultades de alimentación y la atrofia rápida de los músculos más voluminosos hacen que el paciente pierda peso alarmantemente, lo que se asocia con una evolución más desfavorable [21].

Otra forma de comienzo es la debilidad respiratoria con intolerancia al decúbito. También se puede producir parálisis laríngea, que da lugar a una disfonía espástica [21]. En la exploración física se buscarán signos y síntomas de lesión de las motoneuronas inferiores o MNI (debilidad muscular, atrofia muscular, fasciculaciones, calambres musculares) y superiores o MNS (torpeza y lentitud, espasticidad, hiperreflexia, reflejos patológicos, labilidad emocional) [21,22].

La torpeza y la lentitud se manifiesta como sensación de agarrotamiento que dificulta los movimientos de la extremidad (arrastrar una pierna, imposibilidad de realizar movimientos rápidos, golpeteo repetido con los dedos de las manos o de los pies) [22].

Para mirar la hiperreflexia y los reflejos patológicos se miran: signo de Babinski y clonus rotuliano y aquileo en extremidades inferiores; signos de Hoffmann y Rossolimo y reflejo palmomentoniano en extremidades superiores [22].

Aunque la causa principal de la pérdida de peso es la disfagia, también puede deberse a la pérdida de masa muscular. Un índice de masa corporal (IMC) inferior a 18,5-20 kg/m² o una pérdida de peso mayor o igual a un 10 % son indicativos de déficit nutricional. Se ha descrito una mayor supervivencia en pacientes con niveles altos de colesterol ligado a lipoproteínas de baja densidad (LDL) y triglicéridos [19,22,24,25].

Los problemas respiratorios suelen aparecer en las fases finales de la enfermedad. Aunque el proceso respiratorio interno no está afectado, los músculos involucrados en el control voluntario de la respiración pueden verse afectados. Inicialmente suele haber ortopnea, disnea de esfuerzo durante ejercicios extenuantes e hipoventilación nocturna (hipercapnia, valores altos de bicarbonato arterial, alteraciones de la saturación de la hemoglobina) manifestada en forma de cefaleas matutinas, somnolencia diurna, disminución de la libido y afectación del rendimiento intelectual. Más tarde, aparece la taquipnea, el uso de la musculatura accesoria, la respiración paradójica, interferencias en la fluidez de la conversación y disnea durante acciones sencillas como comer o

hablar. La bronconeumonía y la neumonía son las principales causas de muerte seguidos de fallo cardíaco y embolismo pulmonar [19,22,24,39].

Los cuidados incluyen la realización de ejercicios respiratorios, fisioterapia, consejos sobre el mantenimiento de una posición adecuada, orientar para toser de manera efectiva, medicación y sistemas de ventilación asistida [24].

Se ha demostrado que la ventilación no invasiva o VNI mejora la supervivencia de los pacientes y es más prevalente que la ventilación invasiva (traqueotomía) ya que, además de ser más barata y fácil de administrar, la mayoría de los pacientes la usan sólo para dormir. Sólo cuando las necesidades de la VNI exceden de 16-20/24 horas o la capacidad vital es inferior a 1 litro se considera pasar a ventilación invasiva [19,39].

Las alteraciones del sueño son bastante frecuentes y, por lo general, son secundarias a otras causas como las psicológicas, dolores musculares, insuficiencia respiratoria, etc [22].

Se produce reflujo gastroesofágico por afectación diafragmática del esfínter esofágico inferior. El tratamiento incluye medidas posturales, procinéticos e inhibidores de la bomba de protones [22].

La afectación bulbar impide el cierre de la glotis durante la fase compresiva alterando la estabilidad de la vía aérea extratorácica durante la tos e impidiendo una tos efectiva [22].

Las secreciones bronquiales se producen por una ingesta líquida insuficiente, pequeñas infecciones y poca presión espiratoria. El tratamiento es muy variado: aumentar la ingesta líquida, eliminar los productos lácteos, incrementar la hidratación ambiental con humidificadores (ayudan a fluidificarlas y facilitan su expectoración), administración de fármacos (mucolíticos como la N-Acetilcisteína o Guaifenesina si hay fuerza tusígena; betabloqueantes como el Metoprolol o el Propanolol; nebulizadores son suero salino y en combinación con un mucolítico o un broncodilatador como el Ipratropio), fisioterapia respiratoria, maniobras de ayuda manual para toser y expulsar las flemas matinales mediante percusión torácica en supino lateral, uso de aparatos de asistencia para la tos (insuflador-exuflador) [24,25].

La inmovilización y la falta de tono muscular puede producir edemas. El tratamiento incluye elevar las extremidades afectadas, ejercicios diarios pasivos de flexibilidad,

estiramiento y recorrido articular, ejercicios activos como pedalear, diuréticos suaves y medias de presión controlable [22,25].

Aunque la ELA produce debilidad indolora, el 45-64 % de los pacientes padecen dolor físico resultado de la pérdida de movilidad e inestabilidad, incapacidad para girarse en la cama, calambres, contracturas de articulaciones o úlceras por decúbito. Las recomendaciones son la prescripción de analgésicos no narcóticos, anti-inflamatorios no esteroideos (AINEs), relajantes musculares y antiespásticos para el tratamiento inicial. Y opioides a demanda cuando los analgésicos no narcóticos fallan [19,22,24,25].

La ansiedad, el temor, el miedo, la tristeza, la depresión, etc, son sentimientos comunes en este tipo de pacientes. Si la depresión está bien dirigida la consulta con el psiquiatra es innecesaria; sólo ocasionalmente, una mala reacción a la enfermedad o el estrés debido a los cambios o los problemas maritales pueden llegar a ser serios problemas. Es más frecuente en etapas iniciales de la enfermedad no encontrándose correlación entre la sintomatología ansiosa-depresiva y la duración de la enfermedad o la pérdida de capacidades físicas. Influye tanto la forma de comunicar el diagnóstico como el grado de conocimiento de los profesionales del equipo multidisciplinar que le atienden. Una vez aceptada la enfermedad se debe tratar la ansiedad de forma global: valoración y tratamiento psicológico con psicólogos familiarizados con enfermedades terminales y tratamiento farmacológico con antidepresivos (Amitriptilina e inhibidores de la recaptación de la serotonina: Fluoxetina, Paroxetina, Escitalopram, Citalopram) y/o ansiolíticos y/o hipnóticos [19,22,24].

Aunque la inervación intestinal no está afectada, el estreñimiento puede deberse a la inmovilidad, debilidad de los músculos abdominales, cambios en la dieta, deshidratación o al tratamiento farmacológico. El tratamiento incluye la realización de un tacto rectal para descartar impactación fecal, el ejercicio físico o la instauración de medidas dietéticas (aumentar la ingesta de líquido, dieta rica en residuos) y, en fases avanzadas, la administración de medicación: laxantes estimulantes del peristaltismo (senósidos, bisacodilo), osmóticos (lactulosa, lactitol) o de acción local (enemas, supositorios de glicerina) [19,22,24].

Aunque no tiene un efecto directo sobre la fertilidad y los órganos genitales hay muchos efectos indirectos que perjudican la sexualidad: medicamentos, problemas de movilidad debido a la espasticidad y a la debilidad, etc. Sin embargo, no es un tema común que los

cuidadores suelen resolver; quizás por la incomodidad que sienten algunas personas al hablar del tema, o quizás porque lo vean algo trivial en una enfermedad tan seria [19].

La salud espiritual del paciente afecta a los cuidados médicos. Aquellos pacientes que tienen gran espiritualidad: presentan mayor tendencia a realizar las voluntades anticipadas; son menos tendentes a las gastrostomías; tienen menos miedo a la muerte y a morir; participan menos en grupos de ayuda; prefieren elegir la muerte natural antes que la ventilación mecánica [19].

DIAGNÓSTICO

Si bien en fases avanzadas de la enfermedad el diagnóstico es fácil en las fases iniciales hay un margen de duda frente a procesos con lesión focal medular o del tronco cerebral; puede existir un retraso en el diagnóstico de unos 12 meses [19,21].

El diagnóstico de ELA requiere 1) la presencia de evidencia clínica de degeneración de las NMI y examen electrofisiológico o neuropatológico, evidencia clínica de degeneración de las NMS, y la progresión del síndrome motor en una u otras regiones; y 2) la ausencia de síntomas sensitivos, trastornos esfinterianos, trastornos visuales, disfunción autonómica, enfermedad de Parkinson, demencia [15,19].

Para confirmar la afectación difusa o multifocal de las motoneuronas, cuando la clínica aún no es evidente, son esenciales los hallazgos del estudio electromiográfico que debe mostrar signos de denervación activa en los músculos afectados y en otros normales (o anormales) a otro nivel, junto con la conservación de las velocidades de conducción motora y sensitiva. Además, se realizará una resonancia nuclear magnética, cerebral o espinal, y una batería de análisis de sangre y orina específicos [21,40].

Se recomienda que los pacientes tengan un segundo diagnóstico realizado por un médico con experiencia en ELA, con el fin de reducir el número de diagnósticos incorrectos [40].

Diagnóstico diferencial

Mediante la resonancia magnética se excluirán todos aquellos procesos compresivos medulares o del bulbo: mielopatía cervical espondilótica (la más problemática debido a la alta frecuencia de alteraciones en la columna cervical en personas de edad media o

avanzada, que pueden coexistir con la enfermedad degenerativa); tumores; siringomielia; aracnoiditis; etc [21].

¿Cómo comunicar el diagnóstico?

El primer paso es averiguar lo que el paciente sabe o sospecha y qué es lo que quiere saber. Ante esto, el segundo paso es plantearse qué decir; una mínima información debería incluir el nombre de la enfermedad y su curso natural (haciendo especial énfasis en los aspectos positivos), tratamiento, medidas paliativas, efectos secundarios, etc. Así mismo es absolutamente importante informar de las asociaciones existentes. La tercera fase responde al cómo decirlo; debería tener lugar en una habitación tranquila y en privado, sin interrupciones y con la presencia de los familiares. Tres objetivos fundamentales: no ocultar información si el paciente quiere saberla; no imponer información si el paciente no quiere saberla; evaluar y dar respuesta a la reacción del paciente ante las noticias. Por último, se debe reforzar la información; puede ser útil dar material escrito, una carta que resuma la consulta en términos no profesionales y/o una cinta con la conversación grabada. Si el diagnóstico no se comunica de la manera adecuada el efecto puede ser devastador, dejando al paciente en la más absoluta desesperanza [19,29].

TRATAMIENTO

El tratamiento de los pacientes afectados de ELA es una lucha diaria. Afecta a todas las dimensiones de la persona (física, emocional, social, económica y espiritual) por lo que la atención debe ser integral, multidisciplinar y comenzar en el momento mismo de la comunicación del diagnóstico ya que es una enfermedad tiempo-dependiente [19,21,22].

Actualmente no hay ningún tratamiento farmacológico eficaz. Sin embargo, la supervivencia actual es mayor que en años anteriores, posiblemente relacionado con los cuidados y los cambios en la comorbilidad de los pacientes. Sólo un medicamento, el Riluzole, parece retrasar la progresión de la enfermedad pero sólo es efectiva en algunas personas; puede prolongar la supervivencia de 6 a 21 meses aunque no ejerce ningún efecto observable en la función de la calidad de vida [14,19,21,24,27,29].

El equipo multidisciplinar está compuesto de: médico de familia, neurólogo, neumólogo, endocrinólogo, digestólogo, médico rehabilitador, enfermero, fisioterapeuta, logopeda, terapeuta ocupacional, psicólogo, trabajador social.

Tratamiento de rehabilitación:

Tiene como objetivo principal mantener al paciente en las mejores condiciones físicas posibles, conseguir el alivio o la mejora de sus síntomas, prevenir las complicaciones e instaurar medidas o procedimientos que mantengan tanto la calidad de vida como su autonomía durante el mayor tiempo posible y de la mejor forma posible. Para ello, los pacientes se valen de productos ortésicos y son tratados por el fisioterapeuta y el logopeda [40].

La fisioterapia se realizará en función del grado de afectación y las limitaciones del paciente y empezará en el momento del diagnóstico. Incluye:

- Cinesiterapia: mantiene los recorridos articulares, previene la aparición de deformidades o articulaciones congeladas y potencia el tono y la fuerza muscular. Incluye ejercicios de fuerza, resistencia o potencia, y ejercicios aeróbicos (bicicleta, andar, remo). Todos estos ejercicios deben ser coordinados con la respiración.
- Fisioterapia respiratoria: evita la acumulación de flemas, la aparición de infecciones e intenta retrasar la ventilación asistida.
- Electroterapia: finalidad analgésica.
- Ergoterapia – ayudas técnicas: adaptaciones domiciliarias y utensilios adaptados al paciente para que adquieran la máxima autonomía en las ABVD y en las AIVD.
- Hidroterapia: mejora la movilidad y la fuerza, disminuye el dolor, consigue la relajación muscular y una mejora a nivel psicológico. Permite realizar ejercicios que el paciente no puede realizar en tierra [40].

Los principios del tratamiento son: 1) los pacientes deben tomar decisiones; 2) hay que tener en cuenta el trasfondo cultural y psicosocial del paciente y sus familiares; 3) debe ser tratado por un equipo multidisciplinar con visitas programadas en base a la progresión de su enfermedad; 4) se debe elaborar el documento de las voluntades anticipadas después del diagnóstico y revisarlo cada 6 meses; 5) se deben atender sus

necesidades psicológicas; el temor a ser abandonado o a morir solo es común en estos pacientes. Es importante protegerlo de la pérdida de su autoimagen y de los sentimientos de soledad. Y 6) animar al paciente a que viva de la forma más normal posible de acuerdo con el estadio de la enfermedad en el que se encuentra y asegurar que tanto él como sus familiares tienen acceso a soporte emocional y espiritual [19].

ANEXO 4: VISITAS A LAS ASOCIACIONES

FUNDACIÓN MIQUEL VALLS (BARCELONA)

La fundación Miquel Valls nace en 2005 en Calella (Barcelona) de la mano de Enric M.Valls, cuyo padre murió a causa de la ELA. El objetivo principal de la asociación es mejorar la calidad de vida de las personas afectadas de ELA; para ello, ofrece apoyo a sus familias, impulsa y promueve la investigación de la ELA y otras enfermedades de la motoneurona y defiende los derechos de los afectados y sus familias para conseguir mejoras, etc.

Actualmente es la única entidad sin ánimo de lucro en toda Cataluña; recibe una media de 2-3 peticiones nuevas de atención a la semana, estimándose alrededor de 400 personas afectadas en todo Cataluña y 4.000 en todo el territorio español.

Desde el año 2010 colabora con el hospital universitario de Bellvitge (HUB), potenciando así la unidad multidisciplinar de atención a la ELA y ofreciendo una atención integral para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, y por tanto, retardando la evolución de la enfermedad. Este equipo multidisciplinar (trabajadores sociales, terapeutas ocupacionales, logopedas, psicólogos, neurólogos, neumólogos, endocrinólogos, médicos rehabilitadores, fisioterapeutas especializados en el área respiratoria, enfermeras, enfermeras de enlace, dietistas, administrativos, responsables de comunicación) intercambia información de forma continua y se replantea nuevos objetivos y decisiones para dar respuesta a los problemas que van surgiendo. Así mismo, se relaciona con los equipos médicos de atención a domicilio (PADES) y los equipos de los centros de atención primaria (CAP), participa en reuniones periódicas de los equipos multidisciplinarios del hospital de Sant Pau y del hospital del Mar, etc.

La mayoría de los pacientes que acoge presentan un alto nivel de dependencia; entre otras funciones, la trabajadora social asesora a la hora de tramitar las ayudas existentes en las administraciones (PAO, PUA, etc) y, previa valoración por la terapeuta ocupacional, los pacientes pueden acceder al banco de productos de apoyo (sillas eléctricas, caminadores, grúas de transferencias, etc) y/o al servicio de ortopedia ELA (sita en Pineda de Mar, y adherido al servicio catalán de la salud).

Una vez el paciente se pone en contacto con la asociación, la atención se mantiene a lo largo de todo el proceso de evolución de la enfermedad; el equipo multidisciplinar realiza visitas al domicilio a demanda (si bien antes las visitas se realizaban de forma periódica, la crisis actual ha hecho que pasen a ser bajo petición del paciente), realiza un seguimiento telefónico las 24 horas al día y, cada 3 meses, acude al hospital de Bellvitge para ser visitados, en un único día (los viernes), por todos los especialistas, evitando así los múltiples desplazamientos y mejorando la eficacia y eficiencia de las actuaciones.

La fundación cuenta también con voluntarios, de forma que la sociedad se involucre y tome conciencia de la realidad que viven las personas afectadas y sus familias, y al mismo tiempo, se aumenten los servicios ofrecidos mejorando así la atención a los pacientes [41].

PRESENTACIÓN DEL CASO ESCOGIDO

Paciente varón de 55 años de edad diagnosticado de ELA en agosto de 2011 acude al hospital de Bellvitge ayudado por una muleta y acompañado de su mujer para realizar una consulta con el equipo multidisciplinar especializado en ELA. Al andar se observa marcha paretoespástica (mete el pie izquierdo y lo arrastra). Lleva férula.

Las constantes son: frecuencia cardíaca de 65 latidos por minuto, frecuencia respiratoria de 12 respiraciones por minuto, tensión arterial de 130/80 mmHg. En los últimos tres meses ha habido un aumento de peso y la última analítica muestra un aumento de colesterol (factor protector).

Presenta voz húmeda y disfagia. En la valoración neurológica se observa hiperreflexia, espasticidad, afectación de los reflejos de la mitad de la mano y mala motricidad fina por falta de fuerza, clonos rotuliano.

Hace bici estática, cinta

Alergias no conocidas.

ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES (SANTANDER)

La federación ASEM es una organización sin ánimo de lucro constituida por 21 asociaciones de personas afectadas por patologías neuromusculares, encargada de promocionar todo tipo de actividades de divulgación, investigación, sensibilización e

información destinadas a mejorar la calidad de vida, integración y desarrollo de los afectados [42].

Entre sus objetivos se encuentran: promocionar el asociacionismo de los afectados neuromusculares en todas las comunidades autónomas de España; representar las asociaciones miembro en todo tipo de organismos públicos y privados; sensibilizar a la opinión pública y a la administración de las dificultades de curación, tratamiento y prevención de estas enfermedades; estimular la investigación clínica para conseguir posibles mejoras terapéuticas y rehabilitadoras; prestar servicios sociales a los afectados/as y a sus familias; facilitar información sobre estas enfermedades a los pacientes y a sus familiares con la finalidad de conseguir el mejor conocimiento e implicación de los mismos; potenciar los canales de información y sistemas de ayuda existentes para la integración en diversos ámbitos de los afectados/as y sus familias: enseñanza, formación profesional, laboral, social y ocio; y cooperar con todas aquellas entidades que tengan las mismas finalidades [42].

Según diversas conversaciones telefónicas mantenidas con la trabajadora social de la ASEM de Santander, destaca que las enfermedades que más suelen tratar son las distrofias musculares, en especial la distrofia muscular de Duchenne y la distrofia muscular de Steiner.

Ante la falta de una asociación específica para la ELA en Cantabria, los pacientes afectados por esta enfermedad son tratados a través de la asociación de esclerosis de Cantabria pero, en el momento en que no pueden desplazarse a la asociación para realizar fisioterapia, son acogidos por la ASEM para que sea el mismo fisioterapeuta de la asociación quien se desplace a su domicilio.

El paciente visitado era un varón de 52 años de edad, diagnosticado de ELA en el 2009. Vive con su mujer en un chalet por lo que, gracias a la buena disposición económica y a la amplitud del espacio físico numerosas barreras arquitectónicas pudieron eliminarse sin ninguna dificultad.

A diferencia de los pacientes visitados en Barcelona, la forma de inicio de este caso era totalmente diferente; en vez de ser centripeta, el inicio de los síntomas fue en las extremidades inferiores. Llevaba una férula en ambos pies y, debido a la torpeza y a la poca movilidad y fuerza en las extremidades inferiores pasaba la mayor parte del día postrado en la cama, utilizando una silla de ruedas para los pequeños desplazamientos.

Presentaba daño en la cadera pero como consecuencia de los malos hábitos al realizar la bipedación (bastante común en todos los pacientes).

Mantén una buena hidratación, con piel turgente sin úlceras, ni edemas. Presentaba una pequeña herida en el puente de la mascarilla debido al uso de la BIPAP, disfagia, disartria, y atragantamientos ocasionales. No presentaba aumento de HDL-Colesterol y había bajado de peso de manera considerable en los últimos meses.

Los dispositivos utilizados por el paciente eran: BIPAP, aspirador de secreciones, colchón antiescaras, y cough-assist. Además, tenía un reservorio (vía central) en el músculo pectoral izquierdo cuyo aspecto externo era como el de una palomita; me llamó bastante la atención ya que nunca lo había visto.

El tratamiento pautado era únicamente el Riluzole, complementos proteicos y espesantes para líquidos; otros pacientes en Barcelona tenía pautado la toxina botulínica tipo A o el Triptizol, la Amitriptilina hidrocloreto como antidepresivo, y la neuróloga empezaba a indicar la ingesta de Omega 3 (tratamiento en estudio por la propia doctora referente).





A lo largo de toda la visita, el paciente y su mujer manifestó reiteradamente su queja acerca de la falta de información, del retraso en el diagnóstico (10 meses), de la falta de rehabilitación desde el momento del diagnóstico (durante su estancia en el hospital universitario Marqués de Valdecilla sólo le enseñaron a utilizar la muleta y a subir las escaleras con ella). También mostró preocupación por la pronta instauración de la traqueostomía y la PEG. Sin embargo, sí que mostró su simpatía por la neuróloga que lo llevaba ya que podía contar con ella siempre que lo necesitase y a cualquier hora (bajo contacto telefónico personal de la neuróloga).

Una vez a la semana, el paciente es visitado por el fisioterapeuta para realizar ejercicios de cinesiterapia; mantiene el recorrido articular, previene la aparición de deformidades o articulaciones congeladas y potencia el tono y la fuerza muscular. A la vez que lo realiza, procura hablar con el paciente para que exprese sus sentimientos y preocupaciones.

ANEXO 5: MATERIAL TÉCNICO PARA PACIENTES CON ELA

El servicio de ortopedia de ELA, sito en Pineda de Mar, ofrece toda clase de dispositivos para mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados por esta enfermedad, ya que presentan un alto grado de dependencia. De todos los dispositivos, una gran parte de ellos pueden ser adquiridos a través de ayudas de las administraciones, y otros sin embargo, deben ser comprados.

Como la enfermedad avanza rápidamente y no todos los pacientes se encuentran cómodos con los diversos dispositivos, a veces la terapeuta ocupacional de la fundación se pone en contacto con la empresa UTAC-SÍRIUS, dependiente de la Universidad de Barcelona; esta empresa ofrece un servicio gratuito a todos los pacientes de modo que antes de comprar un dispositivo pueden probarlo en la tienda de forma gratuita. La terapeuta envía un informe a UTAC sobre el estado del paciente, el paciente lo prueba y después UTAC envía un informe a la terapeuta para explicar los dispositivos que mejor se adapten al paciente. UTAC no vende productos, sólo enseña el funcionamiento y la utilidad.

MOVILIDAD			
			
Sube-escaleras	Bipedestador	Butaca bipedestadora	Cono elevador

Fotos de Ortopedia Plus y Ortoweb [43,44]

Por lo general, las fases en cuanto al uso de los dispositivos es el siguiente: 1) bastón o muleta; 2) Scooter; las extremidades superiores deben tener cierta fuerza y movilidad. Los pacientes lo ven como una moto y no como una silla. Para determinados momentos deben usar la silla manual por lo que cuando ya no pueden usar la scooter, el paso a la silla de ruedas es mejor aceptado; 3) Silla de ruedas normal; 4) Silla de ruedas eléctrica; y 5) Silla de ruedas basculante; se usa sobre todo cuando hay afectación de las extremidades superiores.

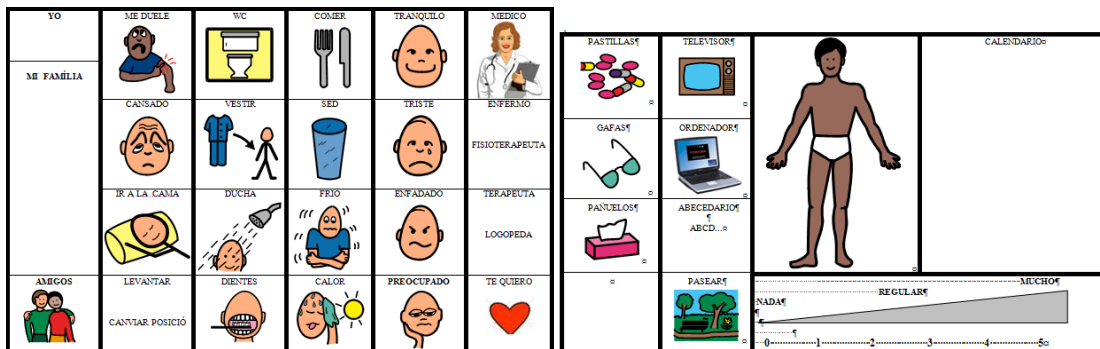
Otros dispositivos que pueden ser utilizados son:

- Sube-escaleras; permite subir las escaleras. En el servicio ortopedia de ELA se aconseja el modelo Liftkar.

- Bipedestador; permite estar de pie al paciente de forma segura y estable.
- Butaca bipedestadora; se recomienda cuando el paciente ha de pasar muchas horas sentado. Muchos pacientes prefieren dormir en ellas en vez de en las camas eléctricas debido al temor a ahogarse.
- Grúa; se recomienda instaurar lo más tarde posible. Se hace educación postural a los familiares para realizar las transferencias.
- Conos de elevación; se colocan en las patas de las sillas, camas, etc de modo que aumente la altura y cueste menos la realización de la transferencia.

COMUNICACIÓN			
			
SmartNav	Tobii PCEye	Conmutador Smoothie Switch	Teclado con cobertor de metacrilato




Fotos de BJ Adaptaciones y de UTAC [45,46]



Pictogramas cedidos por la fundación Miquel Valls [41]

- SmartNav: ratón que se mueve con el movimiento de la cabeza para acceder al ordenador. Se usa junto con el programa The Grid 2 [46].
- Software The Grid 2; programa de habla y accesibilidad al entorno que permite convertir el ordenador en un sistema de comunicación de voz. Además, mediante previa instalación, permite apagar o encender la televisión, cerrar las persianas, enviar e-mails o mensajes, etc [45].



- Tobii PCEye, Iris Com y Magic Eye; permiten mover el ratón con la mirada [45].
- Conmutador Smoothie Switch; conmutador de amplia superficie de activación, muy sensible y un perfil inclinado, de modo que facilita el uso a los pacientes con poca movilidad. Da tranquilidad al paciente y al cuidador porque asegura que el paciente es oído si tiene algún problema [45].
- Teclado con cobertor de metacrilato; facilita la pulsación de las teclas evitando pulsaciones involuntarias (debido a la enfermedad, los pacientes apoyan toda la mano). Se aconseja para personas con poca precisión en las manos pero con la movilidad suficiente para pulsar una tecla [45].
- Pictogramas; se usan cuando la familia empieza a no entender al paciente y no usan el ordenador o no disponen de dinero para comprar los programas informáticos.

CAMAS		
		
Barandilla	Barandilla Frida	Arcos de cama

Fotos de Ortopedia Plus y Ortoweb [43,44]

- Cama eléctrica con carro elevador.
- Barandilla.
- Barandilla Frida; sobre todo se usa al principio.
- Arco de cama; arco protector que evita que las sábanas o mantas entren en contacto con los pies o las piernas ya que, debido a la pérdida de fuerza, las sábanas les pesan mucho.
- Colchón antiescaras; de viscoelástico más látex.
- Colchón de 3 densidades; la zona del tronco es la más dura, la de las piernas la más blanda y la de la cabeza es una mezcla de ambas.
- Sobrecolchón de aire; regula la presión cada cierto tiempo. Similar a la realización de los cambios posturales.
- Colchón de fibra siliconada.

- Colchón tubular; formado por tubos, cada cierto tiempo hace un estudio del cuerpo, mirando donde hay más o menos presión y, en función de eso, se regula.

BAÑO	
	
Alza de baño	Bañera Jube

Fotos de Ortopedia Plus y Ortomédica Lifante [43,47]

Debido al coste económico que implica hacer una obra en el baño, a parte del cambio de la bañera por el plato de ducha hay otras dos opciones más económicas; 1) ducha de obra (sin plato de ducha) y 2) con una rampa y de madera. La opción de la bañera Jube no está recomendada. Para el baño, se pueden utilizar alzas con y sin reposabrazos.

OTROS		
		
Tubo de espuma de Plastazote	Cough-Assist	Collarín Headmaster

Fotos de Ortopedia Plus, Philips y Ortoibérica [43,48,49]

- Tubos de espuma de Plastazote; es un tubo largo que se corta a la medida del mango del cubierto, peine, etc. Lo que hacen es engrosar, no pesan.
- Cough-Assist; ayuda a los pacientes a eliminar las secreciones bronquiales cuando no pueden toser por sí mismos.
- Collarín Headmaster; debido a la enfermedad, la cabeza se les cae. Recomendados sólo al principio porque al progresar la enfermedad se clava en el esternón.
- Cojines: de posicionamiento, antiescaras viscoelástico (preventivo), antiescaras de aire (no aconsejados porque van perdiendo sensibilidad), antiescaras de aire con motor.

ANEXO 6: REVISIÓN DE LA LITERATURA

BODY IMAGE				
B.D.	FILTROS	N° ART.	FECHA DE ACCESO	ARTÍCULOS SELECCIONADOS
Pubmed	Filtros generales; publication days: 5 years; species: humans; free full text available			
	and sclerosis	10	21/11/2012	Sociodemographic and disease correlates of body image distress among patients with systemic sclerosis
Cinahl	Filtros generales; full text and published date from January 2009 to February 2013			
	and culture	15	31/01/2013	Body image. Culture and sexuality
				Celebrity, culture and materialism
				Trends in anxiety during adolescence
and personal appearance	20	31/01/2013	Peer influence on adolescent boys' appearance management behaviors	
			The truth about beauty	
			Social physique anxiety and physical self-esteem: gender and age effects	

B.D.: base de datos; N° ART: número de artículos.

BODY DYSMORPHIC DISORDER				
B.D.	FILTROS	Nº ART.	FECHA DE ACCESO	ARTÍCULOS SELECCIONADOS
Cinahl	Full test and published date from 2009-2013	16	21/03/2013	Contemporary cosmetic surgery: the potential risks and relevance for practice

B.D.: base de datos; Nº ART: número de artículos.

IMAGEN CORPORAL				
B.D.	FILTROS	Nº ART.	FECHA DE ACCESO	ARTÍCULOS SELECCIONADOS
Medline	-----	3	01/02/2013	The impact of globalization on mental health
Medes	Tipo artículo: artículo, guías de práctica clínica y revisión; texto completo gratuito	28	04/02/2013	Imagen corporal; revisión bibliográfica

B.D.: base de datos; Nº ART: número de artículos.

BODY DISSATISFACTION				
B.D.	FILTROS	Nº ART.	FECHA DE ACCESO	ARTÍCULOS SELECCIONADOS
Cinahl	Full test and published date from 2009-2013 and self-concept	8	27/03/2013	No body is perfect: the significance of habitual negative thinking about appearance for body dissatisfaction, eating disorder propensity, self-esteem and snacking

B.D.: base de datos; Nº ART: número de artículos

AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS				
B.D.	FILTROS	Nº ART.	FECHA DE ACCESO	ARTÍCULOS SELECCIONADOS
Pubmed	Filtros generales: free full text available;5 years; humans; language: Spanish or English			
	Type: review	48	21/11/2012	Neuroimaging in amyotrophic lateral sclerosis.
	and physical therapy	10	21/11/2012	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS): three letters that change the people's life. For ever
	and neurodegenerative disease and emotions	15	20/02/2013	Consecuencias emocionales del cuidado del paciente con esclerosis lateral amiotrófica
Cinahl	Free full text available and from 2009 to 2013 and academic	21	21/01/2013	Living with amyotrophic lateral sclerosis/motor neurone disease (ALS/MND): decision-making about 'ongoing change and adaptation

	journals and major heading: amyotrophic lateral sclerosis		25/01/2013	Patients' with ALS and caregivers' experiences of non-invasive home ventilation
ProQuest Health & Medical Complete	Revista "Neuroepidemiology", from 2010-2012	5	26/01/2013	Factors affecting survival of patients with neurodegenerative disease
	Revista "Neurodegenerative Disease Manage" and from 01/04/2013 to 20/04/2013	3	20/04/2013	Multidisciplinary clinics: optimizing treatment for patients with amyotrophic lateral sclerosis Managing palliative care in Parkinson's disease from diagnosis to end-stage disease: what the clinician should know

B.D.: base de datos; N° ART: número de artículos.

ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA				
B.D.	FILTROS	N° ART.	FECHA DE ACCESO	ARTÍCULOS SELECCIONADOS
Cuidatge	-----	5	04/02/2013	Atención enfermera a pacientes con enfermedades neurodegenerativas en fase avanzada.
				Esclerosis lateral amiotrófica: reflexiones sobre un dilema ético.

B.D.: base de datos; N° ART: número de artículos.

MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1				
B.D.	FILTROS	N° ART.	FECHA DE ACCESO	ARTÍCULOS SELECCIONADOS
Pubmed	Free full text available and from 01/01/2013 to 26/04/2013	5	25/04/2013	Cardiac manifestations in myotonic dystrophy type 1. Patients followed using a standard protocol in a specialized unit.

B.D.: base de datos; N° ART: número de artículos.

ANEXO 7: CRONOGRAMA

FECHA	ACTIVIDAD
Septiembre 2012	Situación en el área temática. Selección del trabajo.
Octubre 2012	Búsqueda bibliográfica acerca de diversas enfermedades y elección de la patología para la elaboración del PAE.
Octubre 2012-Abril 2013	Búsqueda bibliográfica a través de artículos, páginas web de diversas asociaciones y libros.
Octubre 2012-Febrero 2013	Redacción de los puntos 1 y 3 (introducción y revisión de la literatura).
Febrero-Marzo 2013	Elaboración del PAE (punto 4 del trabajo), redacción de las visitas a las asociaciones.
22/02/2012	Visita al hospital de Bellvitge. Selección del paciente del caso.
14/03/2013	Entrega del primer borrador del trabajo.
22/03/2013	Visita al paciente de Santander a través de la fundación ASEM.
Abril 2013	Revisión del trabajo efectuado y simplificación de algunos puntos.
5/04/2013	Entrega del segundo borrador del trabajo con redacción de los puntos 2, 7 y 8 (objetivos, conclusiones y reflexión personal).
30/04/2013	Visita a la ortopedia de ELA. Redacción de la visita efectuada.
Mayo 2013	Redacción de la metodología (punto 8) y finalización del trabajo. Preparación de la presentación.

GLOSARIO DE TÉRMINOS

Actividades básicas de la vida diaria o ABVD (índice de Barthel): mide el nivel de dependencia en las ABVD a través de la valoración de 10 parámetros; el peso de cada parámetro es distinto por lo que variaciones de la misma magnitud en diferentes tramos de la escala no tienen el mismo significado. La puntuación total de máxima independencia es de 100 puntos y la de máxima dependencia es de 0 [22].

Actividades instrumentales de la vida diaria o AIVD (índice de Lawton): evalúa la capacidad del paciente para realizar la AIVD. Consta de 8 parámetros. La puntuación de máxima independencia es de 8 y la de máxima dependencia de 0 puntos [22].

Amitriptilina hidrocloreuro: antidepresivo (inhibidor no selectivo de recaptación de monoaminas) que inhibe el mecanismo responsable de la recaptación de la noradrenalina y la serotonina en las neuronas adrenérgicas y serotoninérgicas, aumentando su concentración sináptica. Está indicado en casos de depresión, dolor crónico neuropático y enuresis nocturna. Las contraindicaciones son: hipersensibilidad y/o a otros antidepresivos tricíclicos; infarto de miocardio reciente. Las reacciones adversas incluyen: taquicardia, infarto de miocardio, arritmias, cambios en el electrocardiograma, depresión de médula ósea, somnolencia, convulsiones, mareos, cefalea, sabor extraño, accidentes cerebrovasculares, síntomas parkinsonianos, visión borrosa, tinnitus, vómitos, diarrea, hinchazón parotídea, sequedad de boca, lengua negra, estreñimiento, íleo paralítico, retención urinaria o dilatación del tracto urinario, erupción cutánea, prurito, sudoración, alopecia, anorexia, hipertensión arterial, hipotensión, debilidad, fatiga, hiperpirexia, edema, disfunción sexual, desorientación, delirios, nerviosismo, inquietud [50].

Angiofibroma o fibroangioma: angioma que contiene tejido fibroso. En la esclerosis tuberosa aparecen como nódulos rojos a sonrosados con una superficie lisa resplandeciente [13,51].

Angioma: cualquier tumor benigno constituido principalmente por vasos sanguíneos (hemangioma) o linfáticos (linfangioma) [51].

Apraxia: incapacidad para llevar a cabo actos motores ante una orden verbal o imitación en un paciente con una adecuada comprensión y sin déficits motores o sensitivos primarios que interfieran con el desarrollo del movimiento [15].

Aracnoiditis: inflamación de la aracnoides (membrana fina y delicada que envuelve el cerebro y la médula espinal y se interpone entre la piamadre y la duramadre) [51].

Ataxia: trastorno de la coordinación que altera la dirección y amplitud del movimiento voluntario, la postura y el equilibrio [15].

Atrofia muscular progresiva: enfermedad de las motoneuronas inferiores caracterizada por la debilidad muscular, arreflexia, pérdida de peso y fasciculaciones. La esperanza media de vida es de 5 años [19,24].

Atrofia muscular: disminución del músculo esquelético y, por lo tanto, de la fuerza muscular. En la ELA, es concomitante con la debilidad muscular. Inicialmente es fácilmente observable en manos, lengua y piernas (más difícil en mujeres y obesos por el panículo adiposo) y, a medida que la enfermedad avanza, se generaliza [22].

Baclofeno: relajante muscular de acción central indicado para la espasticidad. Está contraindicado en caso de hipersensibilidad. Las reacciones adversas son: sopor/somnolencia, mareos, cefaleas, náuseas, hipotensión e hipotonía [50].

Bradicinesia: trastorno caracterizado por la lentitud de todos los movimientos voluntarios y la palabra, tal y como se observa en el parkinsonismo y otros trastornos extrapiramidales y tras la ingestión de determinados tranquilizantes [15,51].

Calambres musculares o rampas: contracciones dolorosas involuntarias sostenidas de los músculos que se acompañan de contractura palpable de unos 30-45 segundos de duración. Suelen aparecer por la noche o tras ejercicios intensos y afectan a cualquier músculo (cuello, mandíbula, manos, brazos, abdomen, muslos). Ante la falta de medicamentos que los palien con éxito y el reciente descubrimiento de los graves efectos secundarios de la Quinina (problemas de sangrado graves, daño renal, latidos cardíacos irregulares y reacciones alérgicas graves), el tratamiento incluye hidratación, estiramientos y el reemplazo de electrolitos [22,29,52].

Clonus aquileo: contracción repetida del músculo gemelo debida al estiramiento del tendón de Aquiles al flexionar pasiva y bruscamente el tobillo con la rodilla semiflexionada. Este reflejo suele faltar en los pacientes diabéticos y los afectados de neuropatías periféricas. La hiperactividad del reflejo puede deberse a hipertiroidismo o una enfermedad de las vías piramidales [51].

Clonus o clono: patrón anormal de excitabilidad neuromuscular en el que se alternan rápidamente contracciones y relajaciones involuntarias del músculo esquelético [51].

Clonus rotuliano: contracción repetida del músculo cuádriceps con extensión de la pierna y la rodilla que se provoca mediante un golpe agudo sobre el tendón, inmediatamente por debajo de la rótula. Este reflejo es hiperactivo en las enfermedades de las vías piramidales o encima del nivel de la segunda vértebra lumbar [51].

Diplopía: visión doble debida a la función defectuosa de los músculos extraoculares o un trastorno de los nervios que inervan dichos músculos [51].

Disartria: trastorno de la articulación del lenguaje en el que la gramática, la comprensión y elección de la palabra están intactas. Normalmente es debida al daño de un nervio motor central o periférico. En los pacientes con ELA el lenguaje tiende a ser lento y con esfuerzo, con una articulación pobre y una voz molesta, cansada, dificultosa y arrastrando las consonantes. A veces, la incompetencia velofaríngea provoca una fuga de aire por la nariz, por lo que la voz es hipernasal [15,19,22,51].

Disfagia: dificultad para deglutir, habitualmente relacionada con trastornos motores u obstructivos del esófago. En los pacientes con ELA, la disfagia es sobre todo a líquidos pudiendo provocar tos al pasar por la tráquea. Se suelen producir dos tipos de alteraciones: 1) falta de eficacia, que tiene como consecuencia la desnutrición con pérdida de peso y la deshidratación, y 2) falta de seguridad, con riesgo de aspiración, infección respiratoria, neumonía y asfixia [19,22,51].

Electromiograma o electromiografía: gráfica que registra la actividad eléctrica intrínseca de un músculo esquelético. Permite valorar la función de la neurona motora inferior [22,51].

Esclerosis lateral primaria: enfermedad de las motoneuronas superiores caracterizada por debilidad muscular de los miembros inferiores, espasticidad, hiperreflexia y signo de Babinski. La esperanza media de vida es de 10 años [19,24].

Espasticidad: o rigidez muscular. Tipo de hipertonia muscular que se caracteriza por el aumento de la resistencia que ofrece un músculo o grupo muscular a su estiramiento pasivo, generalmente secundaria a una lesión de la vía corticoespinal. Suele afectar a los flexores de los brazos y a los extensores de las piernas, y puede interferir con la actividad de caminar, el movimiento o el habla. En los pacientes con ELA predomina en los flexores de las extremidades superiores (codo y muñeca) y en los extensores de las inferiores (rodilla y tobillo). Mediante ejercicios de resistencia individualizados y de intensidad moderada en el tórax y las extremidades se puede llegar a reducir. El

tratamiento incluye la administración de fármacos (Baclofeno y Tizanidina) y la terapia física [19,22,24,51].

Fasciculación: contracción espontánea, localizada, incoordinada e incontrolable de un pequeño grupo muscular inervado por una sola fibra nerviosa motora que puede palparse y verse bajo la piel. Se debe a la alteración de la excitabilidad de la membrana de la neurona motora inferior o de su axón. En los pacientes con ELA se suelen observar en brazos, pantorrillas, tórax, abdomen y bordes laterales de la lengua (en personas obesas es necesario palpar varios músculos). A diferencia de las fasciculaciones benignas frecuentes en personas sin ninguna patología, éstas se observan con el músculo en reposo, su frecuencia es baja e irregular y se repiten a intervalos entre uno y cinco segundos. El paciente no suele ser consciente de ellas [22,51].

Gastrostomía: creación quirúrgica de una abertura artificial en el estómago a través de la pared abdominal. En los pacientes con ELA, la gastrostomía endoscópica percutánea o PEG está recomendada si hay una pérdida de peso superior al 10 %, disfagia severa, ingesta energética inadecuada, capacidad vital inferior al 50 %, historial de broncoaspiración o índice de masa corporal inferior al 20 %. Aunque ayuda a combatir la malnutrición del enfermo, la tasa media de supervivencia después de la intervención es de 200 días [22,25,51].

Glutamato: principal neurotransmisor del haz corticoespinal descendente [14].

Hamartoma: malformación en la que las células propias de un tejido presentan una arquitectura y morfología anómalas; crecen excesivamente si se tiene en cuenta su lugar de origen [14].

Herencia autosómica dominante: patrón de herencia en el que la transmisión de un gen dominante de un autosoma hace que se manifieste un determinado carácter [51].

Herencia autosómica recesiva: patrón de herencia en el que la transmisión de un gen recesivo de un autosoma da lugar al estado de portador, si la persona es heterocigótica para este rasgo, y a la manifestación de la anomalía si, por el contrario, es homocigota [51].

Herencia autosómica: patrón de herencia en que la transmisión de los rasgos depende de la presencia o ausencia de ciertos genes en los autosomas. El patrón puede ser dominante o recesivo [51].

Hiposmia: disminución del sentido del olfato [14].

Labilidad emocional: pérdida de la inhibición de la risa o llanto de forma incontrolada y sin causa aparente o ante mínimos estímulos emocionales. El tratamiento incluye: antidepresivos como la Amitriptilina o los inhibidores de la recaptación de la serotonina o Levodopa en caso de fracaso de otros tratamientos [19,22].

Mancha de piel de zapa: (placa de fibrosis subepidérmica) es un área de piel de color carnosa, plana y ligeramente elevada de 1 a 10 cm de diámetro, con aspecto de “piel de cerdo” o “piel de naranja” [13].

Marcha paretoespástica: tipo de marcha en la que el paciente no puede hacer la dorsiflexión de los pies cuando camina y, como consecuencia, las puntas de los pies se arrastran por el suelo. Para evitarlo, el paciente levanta las rodillas más de lo habitual provocando una marcha equina [14].

Mielopatía cervical espondilótica: afección en la que la degeneración progresiva de los discos intervertebrales produce cambios proliferativos en estructuras circundantes, especialmente en los huesos, meninges y tejidos que sostienen la columna vertebral [14].

N-Acetilcisteína: mucolítico que despolimeriza los complejos mucoproteicos de la secreción mucosa disminuyendo su viscosidad y fluidificando el moco; activa el epitelio ciliado, favoreciendo la expectoración. Las reacciones adversas son: náuseas, vómitos, diarrea, estomatitis, ardor epigástrico, cefaleas, tinnitus, somnolencia, reacciones de hipersensibilidad, urticaria, broncoespasmo, fiebre [50].

Neuronas motoras inferiores (o segunda neurona motora): neuronas de tronco del encéfalo y de la médula espinal encargadas de controlar los músculos a través de la información recibida de las motoneuronas superiores. Su afectación produce debilidad, fasciculaciones, atrofia muscular, disfagia, disartria y alteraciones de la tos [14,19,24].

Neuronas motoras superiores (o primera neurona motora): neuronas de la corteza cerebral y de las vías piramidal y corticoespinal que llevan información desde el cerebro a las motoneuronas inferiores modulando su actividad. Su afectación produce labilidad emocional, espasticidad, hiperreflexia y reflejos patológicos (clonus, signos de Hoffmann y Babinski), torpeza y pérdida de destreza [14,19,24,26].

Nistagmo: movimiento involuntario y rítmico de los ojos. Las oscilaciones pueden ser horizontales, verticales, rotatorias o mixtas [51].

Parálisis bulbar progresiva: enfermedad de las neuronas motoras (superiores e inferiores) que suele presentarse en el curso de la ELA. Se caracteriza por la afectación de los nervios que controlan la movilidad laríngea, faríngea, lingual y facial (afecta a los músculos de la región bulbar), siendo la disartria, la disfagia, la atrofia de la lengua y las fasciculaciones los signos y síntomas más característicos. La esperanza de vida media desde el inicio de los síntomas oscila entre los 6 meses y 3 años [19,24,51].

Paraparesia: debilidad que afecta a ambas extremidades inferiores [14].

Paresia: debilidad muscular que se pone de manifiesto cuando hay una pérdida del 50 % de las neuronas motoras. Se valora de 0 a 5 mediante el test muscular manual o TMM. Inicialmente afecta a un grupo de músculos y se extiende a otros a medida que la enfermedad avanza. Por lo general, a los pacientes de ELA se les da un programa de ejercicios tan pronto como es posible de modo que la discapacidad que ocasiona la enfermedad se retrase [19,22].

Reflejo gastrocólico: movimiento peristáltico intenso del colon que se produce con frecuencia cuando el alimento entra en el estómago [51].

Reflejo palmomentoniano: signo neurológico anormal desencadenado por el rascado de la palma de la mano en la base de la muñeca, que produce la contracción de los músculos de la barbilla y ángulo de la boca del mismo lado que la mano estimulada. Un reflejo exagerado se observa en enfermedades del tracto piramidal, tetania latente, aumento de la presión intracraneal y paresia facial central [51].

Riluzol: fármaco que inhibe los procesos relacionados con glutamato, indicado para prolongar la vida o el tiempo hasta la instauración de la ventilación mecánica en pacientes con esclerosis lateral amiotrófica. Las contraindicaciones son la hipersensibilidad, insuficiencia hepática, embarazo y lactancia. Las reacciones adversas incluyen dolor de cabeza, mareos, parestesia oral, somnolencia; taquicardia; náuseas, diarrea, dolor abdominal, vómitos; pruebas de función hepática anormales; astenia, dolor [50].

Sialorrea: flujo exagerado de saliva. Causa un gran aislamiento social y la padecen el 50 % de los pacientes con ELA. El tratamiento con anticolinérgicos es inefectivo o poco tolerado en el 30 % de los pacientes; un tratamiento alternativo son las inyecciones de la toxina botulínica tipo A en las glándulas parótidas o submandibulares, pero sólo un 50 % de los pacientes mejoran [19,22,29,51].

Signo de Babinski: dorsiflexión del primer dedo del pie, con extensión y separación en abanico de los demás, provocada por la percusión firme de la parte lateral de la planta del pie. El reflejo es normal en los recién nacidos y anormal en niños y adultos, en los que puede indicar la existencia de una lesión de la vía piramidal [51].

Signo de Hoffmann y Rossolino: reflejo anormal desencadenado por el golpeteo violento de la uña de los dedos índice, medio o anular que da lugar a la flexión del pulgar y de las falanges media y distal de uno de los otros dedos. Es un signo, aunque poco fiable, de alteración de la vía piramidal por encima de la séptima u octava cervical y de la primera dorsal [51].

Signo de Romberg: signo indicativo de pérdida de la posición espacial. El paciente pierde el equilibrio estando de pie, con los pies juntos y los ojos cerrados [51].

Siringomielia: afección de la médula espinal, caracterizada por la formación de una cavidad vecina al conducto ependimal, que se manifiesta por atrofia muscular, termoparestesia, analgesia con conservación de la sensibilidad táctil y trastornos tróficos [51].

Temblor de intención: movimientos involuntarios, rítmicos, finos, que tienden a aumentar durante la realización de movimientos voluntarios [51].

Temblor de reposo: movimiento (involuntario) oscilatorio distal que se produce en ausencia de actividad. Afecta preferentemente a las manos, pero también puede afectar a labios, lengua, mandíbula y miembros inferiores. Rara vez afecta a la cabeza o cuerdas vocales. Es característico de la enfermedad de Parkinson [15].

Test muscular manual: escala que valora de 0 a 5 el grado de debilidad muscular o paresia. El médico ejerce fuerza contra resistencia a la contracción voluntaria de un determinado músculo o grupo muscular, siendo los más frecuentemente valorados los músculos de la región cervical, de las extremidades superiores (elevación del brazo: deltoides; flexión del codo: bíceps; extensión del codo: tríceps; flexores de la muñeca; extensores de la muñeca) e inferiores (flexión de la cadera: psoas; flexión de la rodilla: músculos isquiotibiales; extensión de la rodilla: cuádriceps; extensión del tobillo: tibial anterior; flexión del tobillo: gemelos) [22].

Toxina botulínica tipo A: neurotoxina producida por la bacteria *Clostridium Botulinum* que ejerce su acción sobre las terminaciones nerviosas colinérgicas; puede describirse mediante un proceso secuencial, que consiste en los siguientes pasos: 1)

unión a las terminaciones nerviosas colinérgicas; 2) entrada o internalización en la terminación nerviosa; y 3) inhibición de la liberación de acetilcolina mediante la intoxicación intracelular dentro de la terminación nerviosa. Está contraindicado en el caso de: hipersensibilidad; miastenia grave, s. de Eaton Lambert o esclerosis lateral amiotrófica; presencia de infección en los puntos a inyectar. Las reacciones adversas frecuentes incluyen: debilidad generalizada, fatiga, síndrome gripe-like, dolor y/o hematoma en el lugar de la inyección [50].

Videofluoroscopia: técnica para evaluar la disfagia; permite objetivar la presencia de aspiración, la causa de la misma y especificar las consistencias y volúmenes de los alimentos seguros para el paciente [22].

BIBLIOGRAFÍA

- [1] Bradley M. Body image, culture and sexuality. *Positive Health*. 2012; 09 (198):1-1.
- [2] Vaquero-Cristóbal R, Alacid F, Muyor JM, López-Miñarro PA. Imagen corporal; revisión bibliográfica. *Nutr Hosp*. 2013; 28 (1): 27-35.
- [3] Beare PG, Myers JL. *El tratado de enfermería Mosby 1*. Madrid: Harcourt Brace; 1995.
- [4] Alkon A. The truth about beauty. *Psychol Today*. 2010; 43 (6): 54-59.
- [5] Verplanken B, Tangelder Y. No body is perfect: the significance of habitual negative thinking about appearance for body dissatisfaction, eating disorder propensity, self-esteem and snacking. *Psychol Health*. 2011; 26 (6): 685-701.
- [6] Hagger MS, Stevenson A. Social physique anxiety and physical self-esteem: gender and age effects. *Psychol Health*. 2010; 25(1): 89-110.
- [7] Yoo J. Peer influence on adolescent boys' appearance management behaviors. *Adolescence*. 2009; 44(176): 1017-1031.
- [8] Lakasing E, Sargent J. Celebrity culture and materialism. *Pract Nurs*. 2012; 23 (11): 568-569.
- [9] Gilmartin J. Contemporary cosmetic surgery: the potential risks and relevance for practice. *J Clin Nurs*. 2011; 20 (13): 1801-1809.
- [10] International society of aesthetic plastic surgery (ISAPS) [internet]. EEUU: ISPAS Procedures study results; 2013 [consultado 2013 abr 4]. Disponible en: <http://www.isaps.org/isaps-global-statistics.html>
- [11] Graham R. Trends in anxiety during adolescence. *HCPJ*. 2011; 11 (1): 14-18.
- [12] De la Fuente JR. The impact of globalization on mental health. *Gac Med Mex*. 2012; 148 (6): 586-590.
- [13] Ropper AH, Samuels MA. *Principios de neurología de Adams y Víctor*. 9ª ed. Madrid: Mc Graw-Hill; 2011.
- [14] Rowland LP, Pedley TA. *Neurología de Merritt*. 12ª ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, cop.; 2011.
- [15] Amosa-Delgado M. *Manual CTO de Medicina y Cirugía. Neurología y neurocirugía*. 8ª ed. Madrid: CTO editorial; 2011.

- [16] Steenland K, Macneil J, Seals R, Levey A. Factors affecting survival of patients with neurodegenerative disease. *Neuroepidemiology*. 2010; 35 (1): 28-35.
- [17] Beare PG, Myers JL. *El tratado de enfermería Mosby 2*. Madrid: Harcourt Brace; 1995.
- [18] Lökk J, Fereshtehnejad S. Managing palliative care in Parkinson's disease from diagnosis to end-stage disease: what the clinician should know. *Neurodegen Dis Manage*. 2013; 3 (2): 169-183.
- [19] Oliveira AS, Pereira RD. Amyotrophic lateral sclerosis (ALS): three letters that change the people's life. For ever. *Arq Neuropsiquiatr*. 2009; 67 (3A): 750-782.
- [20] Paz-Rodriguez F, Andrade-Palos P, Llanos-Del Pilar AM. Emotional consequences of providing care to amyotrophic lateral sclerosis patients. *Rev Neurol*. 2005; 40 (8): 459-464.
- [21] Berciano J, Polo JM, Zarranz JJ. Enfermedades degenerativas espinales y espinocerebelosas. En: Zarranz JJ, editor. *Neurología*. 4ª ed. Madrid: Elsevier; 2008. p. 639-647.
- [22] Ministerio de Sanidad y Política Social [internet]. Madrid: Guía para la atención de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) en España; 2009 [consultado 2012 Nov 2]. Disponible en:
http://www20.gencat.cat/docs/canalsalut/Home%20Canal%20Salut/Professionals/Temes_de_salut/Malalties_neurologiques/documents/esclerosisLA.pdf
- [23] Sanz-Peces EM, Ciercoles-Prado J, Tordable-Ramírez AM. Atención enfermera a pacientes con enfermedades neurodegenerativas en fase avanzada. 2010; 13 (9): 29-32.
- [24] MNDA Motor Neurone Disease Association [internet]. Inglaterra: Living with motor neurone disease; 2013 [consultado 2013 Abr 8]. Disponible en:
<http://www.mndassociation.org/Resources/MNDA/Life%20with%20MND/Living%20with%20MND%20guide%20-%20normal%20pdf.pdf>
- [25] Mora-Pardina JS. Esclerosis Lateral Amiotrófica. En: Pascual Gómez J, editor. *Tratado de neurología*. Madrid: Luzán 5, S.A.; 2011. p. 1013-1048.
- [26] Turner MR, Agosta F, Bede P, Govind V, Lule D, Verstraete E. Neuroimaging in amyotrophic lateral sclerosis. *Biomark Med*. 2012; 6 (3): 319-337.

- [27] King SJ, Duke MM, O'Connor B. Living with amyotrophic lateral sclerosis/motor neurone disease (ALS/MND): decision-making about “ongoing change and adaptation”. *J Clin Nurs*. 2009; 18(5): 745-754.
- [28] FUNDELA. Fundación Española para el fomento de la Investigación de la Esclerosis Lateral Amiotrófica [internet]. Madrid: La tecnología en la comunicación. Boletín científico 44; 2013 [consultado 2013 Feb 8]. Disponible en:
http://www.fundela.info/documentos/FUNDELA_Boletin_44_Ene_2013V3.pdf
- [29] Riemenschneider KA, Forshew DA, Miller RG. Multidisciplinary clinics: optimizing treatment for patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Neurodegen Dis Manage*. 2013; 3 (2): 157-167.
- [30] Jewett LR, Hudson M, Malcarne VL, Baron M, Thombs BD, Canadian Scleroderma Research Group. Sociodemographic and disease correlates of body image distress among patients with systemic sclerosis. *PLoS One*. 2012; 7(3): e33281.
- [31] Kenneth D Phillips. Unidad III: modelos conceptuales y grandes teorías. Capítulo 17: el modelo de adaptación. En: Marriner-Tomey A, Raile-Alligood M., editores. *Modelos y teorías de enfermería*. 5ª ed. Madrid: Elsevier España, S.L.; 2003. p. 269-298.
- [32] Herdman TH. Nanda Internacional. Diagnósticos enfermeros. Definiciones y clasificación 2012-2014. Barcelona: Elsevier; 2013.
- [33] Calero-Romero MR, Jiménez-Fernández JC, Salvador-Gómez AA. Esclerosis lateral amiotrófica: reflexiones sobre un dilema ético. *Ética y sociedad*. 2012; 15 (5): 68-72.
- [34] MNDA. Motor Neurone Disease Association [internet] EEUU: News and events; 2013 [consultado 2013 Ene 1]. Disponible en:
<http://www.mndassociation.org/news-and-events/Latest+News>.
- [35] Frankl V. Segunda fase: la vida en el campo. Sufrimiento como prestación. En: Frankl V, editor. *El hombre en busca de sentido*. 19ª ed. Barcelona: Herder Editorial; 2004. p. 103.
- [36] El diario Fénix.com. Canal independiente de noticias en Español [internet]. España: La nueva aventura de Steve Gleason; 2013 [consultado 2013 Feb 4].

Disponible en: [http://www.eldiariofenix.com/content/la-nueva-aventura-de-steve-
gleason](http://www.eldiariofenix.com/content/la-nueva-aventura-de-steve-gleason).

- [37] Dávila-González P, et al. Manual AMIR de neurología y neurocirugía. 5ª ed. Madrid: Academia de estudios MIR, S.L.; 2012.
- [38] Fanceda-Lorenzo M, Hernández-Afonso J, Rodríguez-Esteban M, De León-Hernández JC, Grillo-Pérez JJ. Manifestaciones cardiacas en los pacientes con distrofia miotónica tipo 1 seguidos de forma protocolizada en una consulta monográfica. Rev Esp Cardiol. 2013; 66 (3): 193-197.
- [39] Sundling I, Ekman S, Weinberg J, Klefbeck B. Patients' with ALS and caregivers' experiences of non-invasive home ventilation. ADV Physiother. 2009; 11 (3): 114-120.
- [40] FUNDELA. Fundación Española para el Fomento de la Investigación de la Esclerosis Lateral amiotrófica [internet]. Madrid: Tratamiento de rehabilitación; 2013 [consultado 2013 Feb 8]. Disponible en: <http://www.fundela.info/text1.asp?M=2>
- [41] Fundación Miquel Valls. Luchamos contra la Esclerosis Lateral Amiotrófica. [internet]. Barcelona: Fundación Miquel Valls; 2012 [consultado 2012 Dic 3]. Disponible en: <http://www.elacat.org/es/>
- [42] Federación Española de Enfermedades Neuromusculares. ASEM [internet]. Barcelona: Conoce ASEM; 2013 [consultado 2013 Mar 25]. Disponible en: <http://www.asem-esp.org/index.php/conoce-asem>
- [43] Ortopedia Plus S.L.U. [internet]. España: OrtopediaPlus; 2013 [consultado 2013 May 14]. Disponible en: <http://www.ortopediaplus.com/>
- [44] Ortoweb Medical S.L.[internet]. España: Ortoweb. Su calidad de vida, nuestro compromiso; 2013 [consultado 2013 May 14]. Disponible en: <http://www.ortoweb.com/>
- [45] B & J Adaptaciones, S.L [internet]. Barcelona: BJ Adaptaciones. Tu apoyo, tu tecnología; 2013 [consultado 2013 May 1]. Disponible en: <http://www.bj-adaptaciones.com/>.
- [46] Facultad de Psicología de la Universidad de Barcelona. Departamento de Bienestar Social y Familia de la Generalitat de Cataluña [internet]. Barcelona:

- Unitat de Tècniques Augmentatives de Comunicació (UTAC); 2013 [consultado 2013 May 1]. Disponible en: <http://www.utac.cat/inici>.
- [47] Ortomédica Lifante y CIA. Limitada [internet]. España: Lifante, al servicio de la discapacidad; 2013 [consultado 2013 May 14]. Disponible en: <http://www.lifante.cl/index.php>
- [48] Philips Ibérica S.A.U. [internet]. España: Philips. Productos y soluciones. CoughAssist; 2013 [consultado 2013 May 14]. Disponible en: http://www.healthcare.philips.com/es_es/homehealth/respiratory_care/coughassist/default.wpd
- [49] Ortoibérica S.L. [internet]. España: Ortoibérica. Innovando día a día la ortopedia técnica; 2013 [consultado 2013 May 14]. Disponible en: http://www.ortoiberica.com/ortopedia-protésica-exógena-ortésica/espanol/inicio_6_1_ap.html
- [50] Canales MJ, Pachón ML, Pachón A, Galindo P, Moreno M, Puente P. Vademecum internacional. 10ª ed. Madrid: UBM Medica Spain, S.A.; 2010.
- [51] Diccionario de medicina Océano de Mosby. Barcelona: Océano; 2004.
- [52] FDA News for Health Professionals / U.S. Food and Drug Administration [internet]. EEUU: Serious risks associated with using Quinine to prevent or treat nocturnal leg cramps; 2012 [consultado 2013 Abr 20]. Disponible en: <http://www.fda.gov/ForHealthProfessionals/ArticlesofInterest/ucm317811.htm>