

UNIVERSIDAD DE ALMERÍA

Facultad de Ciencias de la Educación, Enfermería y Fisioterapia

División de Enfermería y Fisioterapia



GRADO EN FISIOTERAPIA

Curso Académico: 2012/2013

Trabajo Fin de Grado

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

- Ainhoa Celorrio Mateu

- Patricia Rocamora Pérez

ÍNDICE

RESUMEN.....	4
INTRODUCCIÓN.....	5
Definición de enfermedad rara.....	5
Definición de enfermedad neuromuscular.....	6
Definición de distrofia muscular.....	6
Definición de distrofia muscular facioescapulohumeral.....	7
Justificación.....	7
OBJETIVOS.....	8
METODOLOGÍA.....	8
DESARROLLO.....	9
Historia.....	9
Incidencia.....	10
Etiología.....	11
Fisiopatología.....	12
Manifestaciones clínicas.....	12
Evolución y pronóstico.....	13
Diagnóstico.....	14
Tratamiento.....	14
Recursos para pacientes, familiares y profesionales.....	20
DISCUSIÓN.....	21
CONCLUSIONES.....	22
REFLEXIÓN FINAL.....	23
AGRADECIMIENTOS.....	24
BIBLIOGRAFÍA.....	24
ANEXOS.....	27

LISTADO DE SIGLAS

AFM: Asociación Francesa de Miopatía

ASEM: Federación Española de Enfermedades Neuromusculares

DM: Distrofia Muscular

ENM: Enfermedad Neuromuscular

ER: Enfermedades Raras

FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras

FSH: Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy

MDA: Muscular Dystrophy Association

OMS: Organización Mundial de la Salud

RESUMEN

Las enfermedades raras son enfermedades infrecuentes, desconocidas y con falta de apoyo científico. Dentro de este grupo encontramos la distrofia muscular facioescapulohumeral, cuyo origen es la degeneración progresiva de las fibras de algunos músculos con una inflamación secundaria y una amiotrofia progresiva.

No son muchos los estudios que abordan dicha enfermedad, al menos relacionados con la Fisioterapia. No obstante, en España se encuentran asociaciones como Orphanet, ASEM, FEDER o D'Genes, las cuales disponen de información extensa relacionada con esta distrofia. Además, el conocer personalmente un caso que la padece me facilita y motiva el ampliar mis conocimientos sobre el tema. Gracias a la monografía de AFM traducida y facilitada por ASEM y el artículo en francés traducido y facilitado por Orphanet, he podido recoger toda la información necesaria para familiarizarme con esta enfermedad, sin olvidar la experiencia del paciente que conozco.

Una vez llevada a cabo la búsqueda bibliográfica y agrupada y organizada toda la información encontrada, he creído pertinente realizar una propuesta de tratamiento de fisioterapia, integrando todos los conocimientos adquiridos durante mi formación de Grado.

Finalmente, y tras realizar una discusión exponiendo las dificultades que se me han interpuesto (como la falta de bibliografía y de apoyo científico), he finalizado con la elaboración de una conclusión en la que se reflejan los resultados del estudio, así como las aportaciones del trabajo al conocimiento actual (para la práctica y nuevos estudios).

INTRODUCCIÓN

Comenzamos abordando la definición de enfermedad rara según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

➤ *Definición de enfermedad rara.*

Las enfermedades raras (ER) son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas, concretamente, a menos de 5 de cada 10.000 habitantes.¹

Sin embargo, las patologías poco frecuentes, consideradas en su conjunto, afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con alguna de estas patologías.¹

Se trata de enfermedades que constituyen no sólo un problema sanitario, sino también de interés social², ya que nos encontramos ante la llamada “paradoja de la rareza”³, a pesar de la baja prevalencia individual, el conjunto de personas afectadas por alguna de estas patologías constituyen un importante porcentaje poblacional.

En estos últimos años, la conciencia social respecto a las ER ha aumentado debido a la implicación de los mismos pacientes, sus familiares y las asociaciones por ellos conformadas, aunque aún no se ha logrado superar la gran dificultad que tienen éstos a la hora de recibir diagnóstico y tratamiento, así como el apoyo limitado que reciben. Siguen constituyendo un ámbito muy desconocido y casi “virgen” para la mayoría de profesionales sanitarios, y para el conjunto de la sociedad en general.

Por todo ello, el Plan de Salud Pública de la Unión Europea ha contemplado la inclusión de las ER como objetivo prioritario entre sus actuaciones.

Como primer esfuerzo de la UE en este ámbito, se prestó atención específica a mejorar el conocimiento y facilitar el acceso a la información sobre estas enfermedades. Estas estrategias se dirigen a establecer objetivos, acciones y recomendaciones basados en la evidencia científica y en las buenas prácticas disponibles en los ámbitos de la

promoción, la prevención, el manejo clínico, la rehabilitación y la reinserción social, los sistemas de información y la investigación.^{4,5,6}

Por su parte, la estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (con fecha 3 de Junio de 2009) se refiere a las ER como entidades no sólo de menor incidencia, sino además potencialmente mortales o debilitantes, constituyendo así una prioridad en la política de salud del Ministerio de Sanidad y Política Social ahora, Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad).⁷

Dadas las características complejas y aisladas que presentan estas patologías se deben abordar de una manera global y coordinada, de manera que se favorezca la difusión de conocimientos y recursos sobre las mismas.⁸

Para su adecuado abordaje y atención de necesidades específicas estas enfermedades requieren un enfoque holístico, así como una formación igualmente específica de los distintos profesionales implicados (que han de constituir un auténtico “equipo interdisciplinar”). Sin embargo, la formación específica de los profesionales sanitarios en ER resulta prácticamente inexistente.⁹

➤ ***Definición de enfermedades neuromusculares***

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un conjunto de más de 150 enfermedades neurológicas, hereditarias o adquiridas que afectan a la musculatura y al sistema nervioso, pudiendo estar afectados: el músculo, la unión neuromuscular, el nervio periférico (en brazos, piernas, cuello y cara), y/o la motoneurona espinal (células nerviosas que controlan la acción de los músculos).¹⁰

➤ ***Definición de distrofia muscular***

La Distrofia Muscular (DM) es consecuencia de un grupo de trastornos que afectan a los músculos con la pérdida de tejido muscular y debilidad. La discapacidad muscular se presenta de manera progresiva. Distrofia en sí significa “crecimiento anormal”; en otras palabras, la deficiencia de proteínas musculares provoca una función anormal.¹¹ Una distrofia muscular se distingue de todas las demás enfermedades neuromusculares por cuatro criterios obligatorios: es una miopatía (degeneración de los músculos) primaria, tiene una base genética, su curso es progresivo y en algún momento de la enfermedad las fibras musculares degeneran y mueren.

➤ **Definición de distrofia muscular facioescapulohumeral**

Dentro de esta entidad, distinguimos la distrofia muscular de Landouzy Dejerine o distrofia Facioescapulohumeral (FSH), cuyo comienzo suele acontecer en la infancia, si bien algunas formas de expresión clínica más benigna pueden aparecer en edades más tardías.

Clínicamente, se caracteriza por debilidad más intensa y precoz en los músculos de la cara y de la cintura escápulo-humeral.

La debilidad de los músculos faciales le confiere al rostro del paciente un “aspecto de máscara”, con los labios fruncidos e imposibilidad de cerrar los ojos durante el sueño.

Igualmente, aparecen los signos típicos de otras distrofias musculares: marcha en Trendelenburg (marcha inestable por deficiencia muscular del glúteo medio) o marcha de Pato (afectación bilateral) y cifoescoliosis compensadora; sin embargo, no se acompaña de hipertrofia de pantorrillas ni de contracturas. Progresivamente, desarrollan hipoacusia y afectación vascular renal.¹

El diagnóstico se efectúa mediante biopsia muscular y estudio de las enzimas musculares, que presentan un amplio espectro, pudiendo encontrar niveles normales o estar muy elevadas.

Esta patología se hereda como un rasgo autosómico dominante localizado en el locus 4p35, y es frecuente observar el “fenómeno de anticipación” a lo largo de varias generaciones, que consiste en que las líneas generacionales sucesivas están progresivamente más enfermas.¹

➤ **Justificación:**

¿Por qué las enfermedades raras como tema principal en este trabajo?

Para empezar, señalar que son pacientes, personas, y que como tales se merecen la misma atención y trato que cualquier otro paciente y persona, con independencia de la mayor o menor prevalencia de su eventual patología.

Existe el miedo a lo desconocido, y por tanto el miedo a su enfermedad; no nos paramos a pensar que el miedo lo tienen ellos, y tienen miedo a nuestro miedo.

Existen tantas enfermedades raras, que me he tenido que decantar por una, y no ha sido fácil, porque implica descartar otras muchas, las cuales poseen la misma importancia. Se trata de la distrofia muscular facioescapulohumeral ligada al cromosoma 4 (tipo A). El conocer personalmente a una persona con esta afectación me ha motivado a centrarme en ella, porque el terreno personal siempre involucra en mayor grado.

Por otra parte, tuve la suerte de tener un primer contacto con este tema (el de las ER) durante mi formación universitaria de Grado, contacto breve, pero que despertó en mí un gran interés, que encamina mi estudio a querer profundizar en este terreno, un terreno “virgen”, el cual pretendo “pisar” con una actitud positiva, constructiva y humilde, dada la gran dificultad que siempre supone posicionarse del lado de la minoría.

OBJETIVOS

- ✓ El principal objetivo de este trabajo es ampliar la información y conocimiento sobre las enfermedades raras en general, concretamente sobre la distrofia facioescapulohumeral.
- ✓ Paralelamente, concienciar a mis compañeros de profesión sobre la necesidad de una mayor investigación e implicación en el campo de las ER, donde la Fisioterapia tiene tanto que aportar y que aprender.
- ✓ Aportar una propuesta de tratamiento en un intento de colaborar en la búsqueda de nuevas estrategias que resulten útiles a estos pacientes.

METODOLOGÍA

Se trata de una monografía, desarrollada a partir de una revisión bibliográfica, complementada con casos clínicos e información procedente de asociaciones nacionales de personas con enfermedades raras y sus familiares.

La búsqueda se llevó a cabo en las principales bases de datos de Ciencias de la Salud (IME, PEDro, PMC, PubMed, Scielo), las páginas webs oficiales de FEDER, Orphanet (portal de información de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos),

D'Genes (a Asociación de Enfermedades Raras y otros Trastornos Graves del Desarrollo), así como otros recursos online (Google Académico, Youtube) y bibliografía de la biblioteca de la Universidad de Almería.

Además, creo interesante el realizar visitas presenciales a asociaciones de España. A la finalización de este trabajo, se ha llevado a cabo una de ellas: visita a la sede sevillana de ASEM. El resto de visitas están programadas para próximos proyectos.

Los descriptores empleados para la búsqueda bibliográfica fueron “fisioterapia”, “terapia física”, ”rehabilitación”, “distrofia muscular”, “facioescapulohumeral”, “enfermedad de Landouzy-Dejerine” (todos ellos, tanto en español como en inglés).

Para cada uno de estos descriptores los resultados fueron abundantes, pero al limitar los resultados a la relación entre fisioterapia y distrofia facioescapulohumeral, y una vez realizado un filtrado y descarte, el número se ha visto reducido en gran medida, de manera que de nuevo vuelve a verse reflejada la falta de apoyo científico e investigación del que adolece este ámbito.

Se tomaron como referencias principales la monografía elaborada por AFM-ASEM (Federación Francesa y Española de Enfermedades Neuromusculares), la cual he ido siguiendo y contrastando con un artículo traducido por Orphanet , elaborado por AFM (asociación francesa de miopatía) aún no publicado en español, que constituyen las dos principales fuentes de información científica específica disponibles.

Además, se ha podido relacionar, contrastar y complementar lo recogido de forma teórica (bibliografía y recursos de internet) con un caso clínico, mediante entrevista semi-estructurada, basada en el cuestionario de la AFM (Encuesta F.S.H. 95, véase *anexo 1*)¹⁰, complementado con una serie de preguntas elaboradas “ad hoc”, que nos acercan a la realidad de la patología y de la vida de esta paciente.

DESARROLLO

➤ *Historia*

Para un mejor conocimiento de la enfermedad se ha de partir de la historia de la misma, recogida por AFM en su monografía.

Cruveilhaer en 1852 y Duchenne en 1868, fueron los primeros en identificar casos de distrofia Facioescapulohumeral. Ya en 1885 Landouzy y Dejerine ofrecieron una

descripción clínica de la patología, válida hasta hoy, reportando algunos casos en su obra “*De la myopathie atrophique progressive, myopathie héréditaire, sans neuropathie, débutant d'ordinaire dans l'enfance, par la face*” y en “*la Revue de Médecine*”.¹⁰



Fig.1. Distrofia muscular facioescapulohumeral.

Julie L. a los 8 años.

Fotografía de 1885, publicada por Landouzy y Dejerine. Además de la FSH, Julie L. padecía tuberculosis y su pronóstico parecía sombrío.

Es sorprendente encontrar a la misma Julie L. hospitalizada a los 87 años en una clínica de París, donde se registra una descripción clínica final de su enfermedad (Justin-Besançon, 1964).¹

➤ *Incidencia*

A continuación, procedemos a describir la incidencia de esta enfermedad, que a pesar de su condición de “rara”, constituye una distrofia relativamente frecuente. Según la AFM-ASEM, en España se estima la existencia de entre 1800 y 2300 personas afectadas, y en Francia entre 2500 y 3000.¹⁰

Si contrastamos estos datos con los aportados en el artículo de Orphanet, el número de personas españolas actualmente asciende hasta 2300-3060.¹⁴

Si hablamos de penetrancia, la existencia de “salto de generaciones” en el estudio de algunas de familias, respondería con mucha probabilidad a casos insuficientemente documentados.¹²

➤ *Etiología*

En este apartado se aborda la etiología, la cual tiene una naturaleza de tipo genética.

La anomalía genética fue localizada en 1990 en el brazo largo del cromosoma 4(4q35) aunque no se conoce el gen, ni lo que éste produce.^{10,13}

La anomalía relacionada con la aparición de la enfermedad es una reducción del número de repeticiones de una secuencia de 3,3 kilobases denominada D4Z4, situada en el extremo (telómero) del brazo largo del cromosoma 4. Mientras que en el sujeto normal la secuencia D4Z4 se repite varias decenas de veces (de 19 a 96), en los enfermos de FSH el número de repeticiones es menor y puede disminuir hasta 1. Cuanto más corto es el segmento de repeticiones de D4Z4, más grave es la enfermedad.¹

La Fig.2 muestra un gráfico con la explicación facilitada por Orphanet en relación a la transmisión genética de esta patología.¹⁴

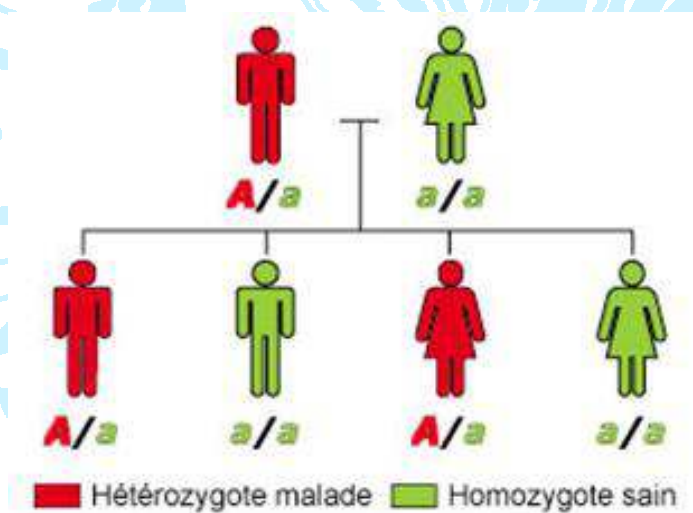


Fig.2. Ilustración de la transmisión autosómica dominante.

Uno de los padres posee una copia alterada de la región D4Z4 (A) y está afectado por la enfermedad, al igual que sus hijos A/a (heterocigotos enfermos). En cada embarazo, el riesgo de que el hijo de una persona A/a esté enfermo es del 50 %. Los hijos a/a no están enfermos y no pueden transmitir la enfermedad (son portadores de dos copias normales de la región D4Z4 a/a, se dice que son homocigotos sanos).¹⁵

El caso clínico participante en este trabajo corroboró este componente genético y cómo la enfermedad se transmite de generación en generación, alegando que tanto su abuela como su madre padecen igualmente su patología (véase anexo I).

No obstante lo anterior, cabe matizar que dicha afectación también puede ser debida a una mutación “de novo”, en la que la anomalía genética ocurre por azar y no ha sido transmitida de generación en generación.

➤ *Fisiopatología*

En la FSH tiene lugar un proceso distrófico, en el que se produce una degeneración progresiva de las fibras de algunos músculos, con una inflamación secundaria y una amiotrofia progresiva. La causa de este proceso no se conoce aún con certeza.

➤ *Manifestaciones clínicas*

No todas las manifestaciones clínicas asociadas a esta enfermedad aparecen obligatoriamente en cada uno de los afectados, ya que ello depende de la evolución de la enfermedad, la localización y la intensidad de la afectación.¹⁰

La edad de aparición de estas manifestaciones clínicas también varía, observándose una menor gravedad en debuts entre las edades de 10 y 20 años.

Se enumeran a continuación las principales manifestaciones clínicas asociadas a la FSH:^{10, 14}

1. Afectación asimétrica muscular, por una «sobreutilización» de los músculos del lado dominante, siendo los músculos de la cara, de los brazos y de los hombros los más afectados (véase Fig. 3).
2. Pueden aparecer retracciones musculares debidas al desequilibrio agonista-antagonista, aunque son infrecuentes.
3. Afectación respiratoria, como insuficiencias respiratorias crónicas que aparecen en el 5% de los afectados, y dificultades de naturaleza restrictiva con origen raquídeo (por deformidades músculo-esqueléticas principalmente).
4. Manifestaciones a nivel cardíaco (en la frecuencia cardíaca y otras), en casos muy excepcionales, pero no está claro que estén relacionados con la enfermedad.

5. La audición y la visión también se pueden ver alteradas, debido a la afectación en los vasos sanguíneos de dichos órganos, provocando retinopatías y problemas en la cóclea.
6. El dolor que se produce suele ser por el estiramiento de los tendones (tendinitis) o dolores más difusos, pero no son localizados en la masa muscular como tal.¹⁶

➤ *Evolución y pronóstico:*

Se describe la evolución de esta patología como un proceso lento, con períodos en los que la progresión se detiene. Los brotes pueden aparecer en músculos ya afectados o en nuevos. Los músculos faciales evolucionan muy lentamente, mientras que en las extremidades la progresión es más veloz, afectando a la marcha.^{10, 14}

Los primeros síntomas se manifiestan en la cara, con evolución lenta e insidiosa.¹⁰ La edad media de inicio se sitúa entre los 10 y los 20 años y los primeros síntomas de los que son conscientes los pacientes tienen que ver con las dificultades relacionadas con la cintura escapular.¹ (véase Tabla 1)

Tabla 1: Primeros síntomas en la FSH.¹⁰ Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM. Primeros síntomas. Frecuencia y porcentajes sobre 270 personas. (véase anexo II).

Síntomas	Número de personas	Porcentaje %
Dificultad para elevar los brazos	185	68,3
Separación de los omóplatos	179	66,1
Imposibilidad de silbar	148	54,6
Dificultades para andar	130	48,0
Ojos entreabiertos durante el sueño	107	39,5
Problemas en deporte en el colegio	100	36,9
Imposibilidad de hinchar las mejillas	93	34,3
Caidas	17	6,3
Dificultades para correr	11	4,1
Dificultades para levantarse	8	3,0
Dificultades deportivas	7	2,6

En el caso clínico reportado para este trabajo, sus primeros síntomas fueron “*frío, apatía y dolor muscular* (véase anexo I).

En 1953, Becker encontró, basándose en la importancia de la afectación de la cintura pélvica, a un 80 % de los hombres y a un 23 % de las mujeres afectadas gravemente.

La incapacitación para la marcha supone un criterio de mayor gravedad. Se manifiesta entre el 6 y el 8 % de casos.

Finalmente, la esperanza de vida de un afectado de FSH es comparable al resto de la población, salvo complicaciones respiratorias y, en menor frecuencia, cardíacas.¹⁴

➤ *Diagnóstico*

El diagnóstico no resulta fácil, ya que puede confundirse con otras patologías de características similares, requiriéndose un cuidadoso diagnóstico diferencial.

Es necesario realizar un análisis de sangre para determinar la presencia de enzimas musculares (creatina-fosfoquinasa, CPK), un electromiograma, la imagen muscular mediante escáner o resonancia magnética y una biopsia muscular, así como otras pruebas complementarias (ecocardiografía, electrocardiograma, pruebas funcionales respiratorias, audiograma, examen oftalmológico).¹⁴

➤ *Tratamiento*

En este apartado se expone el tratamiento que los afectados con FHS reciben a lo largo de su vida. No existe un tratamiento “curativo” en la actualidad, no obstante se lleva a cabo un continuado seguimiento, cuyo objetivo principal es el mantenimiento del paciente, evitando complicaciones y ralentizando la degeneración que dicha enfermedad trae consigo, para que de este modo el sujeto pueda disfrutar de la máxima independencia y calidad de vida.¹⁰

✓ Tratamiento farmacológico

Se basa en la administración de analgésicos y antidepresivos (en su caso), así como en el uso de lágrimas artificiales.¹⁴

✓ Tratamiento fisioterápico

La Fisioterapia tiene por objetivo reducir el dolor y minimizar el riesgo de retracciones tendinosas.

Tabla 2. Efectos y Beneficios de la Fisioterapia en personas con FSH.

En la encuesta de la ASM sobre la FSH, el 70% de las personas que contestaron son atendidas de modo regular por fisioterapeutas, con resultados positivos.¹

(véase anexo II).

Efectos de la fisioterapia	%
Bienestar, alivio, optimismo	28
Mejora de la elasticidad ligamentosa	23
Menos dolor-menos analgésicos	16
Mantenimiento, conservación	14
Mejora movilidad	14
Distensión, relajación	13
Mejora del tono muscular	10
Más fuerza, menos fatiga	10
Conservación de la capacidad respiratoria	6
Freno de la evolución	5
Mejor estabilidad-menos caídas	4

Debe ser pasiva o activo- asistida, para evitar la fatiga muscular, enfocada a conseguir funcionalidad para que el paciente tenga independencia en sus AVDs.

En el cuestionario facilitado a nuestro caso clínico, se reflejan las limitaciones que ésta tiene en su vida cotidiana: expone que no puede correr, casi no puede subir escaleras y que su fuerza muscular no le permite hacer casi ninguna actividad doméstica. En el momento actual, tiene reconocido un 39 % de discapacidad (véase anexo I).

La Fisioterapia ha de ser:

- precoz, con carácter preventivo, desde que se realiza el diagnóstico,
- permanente, sin interrupción de su seguimiento,
- personalizada según las posibilidades funcionales, el modo de vida del enfermo, los acontecimientos intercurrentes (cirugía, sobreinfección, patología sobreañadida) y el contexto psicológico del paciente.¹⁰

La *Tabla 2.* muestra algunos de los efectos y beneficios aportados por la Fisioterapia a los pacientes de FSH.

Los distintos métodos que pueden incluirse en el tratamiento fisioterápico son los siguientes¹⁰:

- ❖ Balneoterapia caliente. Proporciona bienestar y favorece la vasodilatación. Al liberar del peso, permite una movilización activa asistida. Puede también utilizarse calor seco (infrarrojos).
- ❖ Fisioterapia respiratoria. Trabajo inspiratorio activo, lento y profundo.
- ❖ Masoterapia. Masaje para favorecer el drenaje y amasamiento ligero.
- ❖ Cinesiterapia. Movilizaciones pasivas suaves de las articulaciones para evitar retracciones. Tratamiento postural para combatir las rigideces. Las movilizaciones activas no deben provocar fatiga, se aconsejan las asistidas. Mímica facial: reír, hacer muecas, silbar, abrir y cerrar los párpados, fruncir el ceño, movilizar el maxilar inferior, etc.
- ❖ Electroterapia. Ultrasonido, corriente galvánica, onda corta, con efecto relajante y analgésico.
- ❖ Aparatos ortopédicos. Los aparatos y ayudas técnicas utilizados con mayor frecuencia son las férulas antiequino, los bastones y las sillas de ruedas manuales o eléctricas. No deben resultar pesados ni molestos.
 - Para la elevación del miembro superior se aconseja una órtesis posterior con vendaje en 8 y cierre anterior.
 - Para corregir el estepaje se puede sugerir un antiequino, pero se deben conocer sus inconvenientes, como son dificultades para levantarse, molestia en la flexión de la rodilla y riesgo de desestabilizar un equilibrio ya precario, sobre todo como consecuencia de la debilidad de los glúteos y los abdominales.
 - Se puede utilizar un corsé para evitar la hiperlordosis exagerada; es útil sobre todo para usuarios de sillas de ruedas, previniendo así el dolor.
- ❖ Verticalización. Una vez que se usa una silla de ruedas de manera permanente, es importante coordinar el paso a una silla de ruedas con una intensificación de

la rehabilitación, en particular con un trabajo de verticalización, que permita combatir las retracciones tendinosas y otras complicaciones. La verticalización permite también limitar los trastornos vasomotores, muy frecuentes en las afecciones musculares crónicas.

✓ Tratamiento quirúrgico

En el rostro, la cirugía plástica se centra en normalizar la alimentación y en aspectos estéticos.

En el sistema ocular, cuando las lágrimas artificiales no son suficientes, se puede realizar una fotocoagulación retiniana con láser.¹⁰

En los miembros superiores, una cirugía común es la fijación del omóplato a la caja torácica para la elevación activa del miembro superior.

Recogido los datos de 270 afectados de FSH que realizaron una encuesta, el 16 % de los sujetos habían sido sometidos a una intervención quirúrgica de hombro (omopexia) con buenos resultados.¹

Sin embargo, estos resultados aún no están claros y la intervención requiere una rehabilitación prolongada, a lo largo de varias semanas, y no está exenta de complicaciones (infecciones, aflojamiento del montaje, dolores residuales).¹⁴

En miembros inferiores puede aparecer el pie caído o pie equino, relacionado con la debilidad de los dorsiflexores o extensores del pie, provocando frecuentes caídas. Este fenómeno puede combatirse bien con una artrodesis tibiotarsiana, que fija el pie en ángulo recto, o bien con una transposición del tibial posterior hacia delante, que permite recuperar una flexión dorsal del pie.¹⁴

✓ Propuesta de tratamiento fisioterápico

➤ **Objetivos de tratamiento:**

- a. Objetivo general: reducir los síntomas o reducir la velocidad y extensión de los mismos, así como el mantener una buena calidad de vida, con la mayor autonomía y funcionalidad posible para el paciente.

- b. Objetivos específicos:
 - Mantener y/o mejorar la función muscular.
 - Mantener y/o mejorar el rango y libertad articular.
 - Trabajar el equilibrio y el enderezamiento del tronco.
 - Reeducación de la marcha, ralentizando su deterioro y pérdida (evitar el confinamiento en silla de ruedas y cama).
 - Prevenir complicaciones.

Hemos considerado interesante el proponer un tratamiento, integrando los conocimientos adquiridos durante el grado de Fisioterapia. Una vez conocidas todas las características propias de la enfermedad y marcados unos objetivos de tratamiento, nos proponemos elaborar una serie de estrategias terapéuticas que puedan resultar útiles para estos pacientes. Consiste en un tratamiento basado en el mantenimiento de una vida activa por parte del paciente, que retrase la progresión de la enfermedad.

Es importante evitar la fatiga muscular, por ello no se deben realizar ejercicios de tonificación.

Para comprobar esto de una manera experimental, Brouwer y Padberg comprobaron la fuerza de 10 grupos musculares en pacientes con FSH (42 diestros de 53) y en sujetos testigo o control (19 diestros de 24): los sujetos control diestros tenían mayor fuerza en el lado derecho y los pacientes de FSH diestros tenían mayor fuerza en su lado izquierdo. Los resultados de este estudio cuestionan la conveniencia de realizar ejercicios de “musculación” con pacientes afectados por FSH, sí como sus posibles efectos negativos sobre los músculos ya enfermos.¹⁰

Para evitar caer en la repetición y citar de nuevo el tratamiento ya descrito anteriormente, con la intención de incorporar nuevos modos de abarcar este tema, se

proponen técnicas poco utilizadas en este ámbito, como son las terapias alternativas, e incluso la introducción de un programa de actividad física para aquellos pacientes debutantes o con menor grado de afectación.

Este tratamiento abarcará desde la aplicación de kinesiotaping o vendaje neuromuscular hasta el uso de técnicas miofasciales y craneosacras, siempre en base a los conocimientos adquiridos durante mi formación de Grado.

Antes de iniciar el tratamiento se ha de realizar una valoración fisioterápica exhaustiva, enumerando cada una de las manifestaciones clínicas que el sujeto presente, así como comprobar el estado general del mismo, asegurándonos de que se puedan cumplir los objetivos propuestos.

La liberación directa de la terapia miofascial pretende conseguir cambios físicos en la estructura, estirando la fascia y liberando las retracciones. De este modo, el dolor disminuirá y el rango articular aumentará; todo ello sin un esfuerzo activo importante, evitando así la fatiga que puedan traer consigo los estiramientos y la cinesiterapia activa convencional. Además, esta técnica también puede incidir sobre el plano emocional, aspecto que se suele encontrar igualmente bastante afectado en estos casos.

La terapia craneosacra actúa sobre planos profundos del cuerpo, reestableciendo el equilibrio de los tejidos del mismo, acabando así con las tensiones encontradas. Es una estrategia con escasa base científica aún, pero cuyos resultados son experimentalmente aceptados y por ello, quizás pudiera ser efectiva para paliar los síntomas que un paciente de estas características presenta.

Con el vendaje neuromuscular, sobre todo, actuamos a nivel del músculo, y dependiendo del efecto que queramos realizar se colocará de un modo u otro (relajación o activación). Además, también incide sobre los propioceptores para trabajar el esquema corporal e integrar la funcionalidad del músculo.

Finalmente, elaborar un programa de actividad física es muy aconsejable para mantener una vida activa en estos pacientes, preservando al máximo su independencia, funcionalidad e incluso su autoestima, siempre teniendo en cuenta sus limitaciones y estado en el que se encuentren, teniendo presente nunca provocar fatiga, ya que sólo se empeoraría.

➤ **Recursos para pacientes, familiares y profesionales**

En este apartado se hace referencia a todos los recursos disponibles tanto para pacientes y familiares, como para los mismos profesionales. Se recogen desde asociaciones específicas, hasta material online de consulta rápida.

Son los siguientes:

- ✓ *Orphanet*. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos.
- ✓ *Federación ASEM*. Es la unión de asociaciones de personas afectadas por patologías neuromusculares, que promueve todo tipo de acciones y actividades (de divulgación, investigación, sensibilización e información) destinadas a mejorar la calidad de vida, integración y desarrollo de los afectados/as.
- ✓ D'Genes. Es una entidad sin ánimo de lucro que nace en el municipio de Totana (Murcia), a fin de contribuir a mejorar la esperanza y calidad de vida de las personas que padecen ER.
- ✓ FEDER. Compuesta por más de 200 asociaciones, desde FEDER se trabaja de forma integral con las familias con ER, a través de proyectos y servicios destinados a mejorar su calidad de vida a corto, medio y largo plazo.
- ✓ <http://fundacionintegrar.blogspot.com.es/2010/03/distrofia-muscular-facioescapulohumeral.html>. Se trata de un blog en el que se recoge de manera resumida la información necesaria para conocer la FSH.
- ✓ <http://neurorehabilitacion.wordpress.com/2012/04/02/distrofia-facio-escapulo-humeral-un-abordaje-terapeutico/>. Blog que se centra en el abordaje terapéutico de la enfermedad.
- ✓ <http://www.fshsociety.org/assets/html/PatientBrochureSpanish.html>. Página web de una sociedad que enfoca sus investigaciones hacia la FSH. La Sociedad FSH (FSH SOCIETY) espera que este folleto ayude a un mejor conocimiento de la FSH y, con ello, ayudar a pacientes, familiares, profesionales y cualquier persona interesada en el tema.
- ✓ <http://www.youtube.com/watch?v=OLJtmfd7gLE>. Vídeo que recoge un testimonio. Éste material es aportado por la asociación D'Genes (Totana, Murcia).

- ✓ <http://www.youtube.com/watch?v=Ez7HGG1qMug&list=UUF-Hh6U83Xu4YtMEF8efESQ&index=2>. Vídeo que muestra al famoso futbolista David Villa dando su apoyo a las ER. Material que fomenta la conciencia social.
- ✓ <http://www.youtube.com/watch?v=chHFgbW65i4&list=UUF-Hh6U83Xu4YtMEF8efESQ>. Se trata de otro vídeo con objetivo de concienciación social, en el que se habla de la enfermedad rara como injusticia, y cómo debemos darle nuestro apoyo. Material ofrecido por D'Genes (Totana, Murcia).
- ✓ http://www.creenfermedadesraras.es/crear_01/documentacion/materialaudiovisual/videos/laberinto_er/documental/index.htm. Documental con participación de profesores de la Universidad de Almería, que tiene como título “El laberinto de las Enfermedades Raras”.
- ✓ <http://static.mda.org/publications/PDFs/Sp.FA-FSH.pdf>. Artículo que incluye un testimonio, complementado con la información necesaria para conocer la enfermedad. Este artículo fue elaborado por la MDA (Asociación de Distrofia Muscular) en 2010.

DISCUSIÓN

Está claro que el tema de estudio es complicado, dada la poca información que existe sobre las ER en general, así como el número de casos registrados, que se reduce a un mínimo si lo comparamos con el resto de enfermedades comunes en la sociedad. Y de nuevo aludo al término “paradoja de la rareza”, ya que a pesar de su baja prevalencia individual, el conjunto de personas afectadas por alguna de estas enfermedades suponen un alto porcentaje.³

Quizás pueda llamarlo “reto”, profesional y personal, puesto que a pesar de ser un tema con recursos bastante limitados, un tema que con frecuencia “intimida” a los profesionales, personalmente no me ha hecho huir; todo lo contrario, atrajo mi atención e interés desde el principio.

En las bibliotecas en las que he consultado (biblioteca de la Universidad de Almería y biblioteca Francisco Villaespesa no he encontrado bibliografía que me aporte

información relevante, así que mis recursos se reducen a una búsqueda online. Frente a esta dificultad, el ponerme en contacto con asociaciones nacionales involucradas ha sido de gran ayuda; de hecho, gracias a ellas he recopilado la mayoría de información de la que dispongo. De este modo, he podido presenciar un “cambio de roles”, en el que el papel de experto lo juegan los pacientes y sus familiares (asociaciones), constituyendo la fuente principal de información para los profesionales, que pasan a ser los instruidos, los receptores. Se produce así una retroalimentación, en la que los pacientes ofrecen los recursos necesarios para que desde el mundo científico y asistencial seamos capaces de llevar a cabo un adecuado tratamiento.

Además, he realizado una búsqueda detallada en las principales bases de datos de Ciencias de la Salud, con resultados inicialmente exponenciales, que sin embargo quedaron reducidos notablemente al llevar a cabo un enfoque más específico, constituyendo ésta una gran dificultad.

Por otro lado, mi intención era realizar visitas presenciales a las asociaciones relacionadas con estos temas (me he puesto en contacto con ASEM, Orphanet y D’Genes). Todas ellas se han involucrado en mi propuesta y me han recibido “con los brazos abiertos”, por lo que de cara a futuros proyectos contaré con esta oportunidad que se me blinda.

Cabe destacar mi interés personal por las enfermedades raras y mi entusiasmo por ampliar el abanico de recursos e información para estos pacientes y sus familiares. Por este motivo, mi trabajo sólo pretende ser el principio de un camino largo hacia el “final feliz que todos se merecen”, al que con mi dedicación y esfuerzo espero contribuir, para que así se pueda conseguir en un futuro.

CONCLUSIONES

La distrofia facioescapulohumeral es una enfermedad rara, si bien dentro de ellas, es una de las más conocidas y a las que se puede acceder con relativa facilidad. Pertenece al grupo de las distrofias, y como tal, sus características son similares, al igual que su tratamiento.

La fisioterapia puede contribuir positivamente y aportar sus herramientas para hacer de la vida del paciente una “vida propia”, en la que pueda ser autónomo y mantenerse activo (siempre dentro de unos límites y dependiendo del grado de afectación).

A pesar de la escasa evidencia científica que relacione la fisioterapia y esta enfermedad, sí que existen muchos casos clínicos que pueden verificar cómo un tratamiento fisioterápico junto con uno farmacológico y/o quirúrgico disminuye los síntomas y retrasa la progresión de la enfermedad, de tal modo que la calidad de vida sea la mejor posible.

Este proyecto sólo pretende ser un modesto recurso más, cuyo contenido recopila la información disponible sobre la enfermedad, para así ofrecer una fuente informativa asequible para pacientes, familiares y profesionales y, en definitiva, para toda la sociedad.

REFLEXIÓN FINAL

¿Conoces el síndrome de “no me haría ilusiones”? ¿Y el trastorno de “no podemos hacer nada”?

Desgraciadamente, este tipo de frases son las suelen escuchar los pacientes de las llamadas enfermedades raras. Afortunadamente, en nuestras manos está que esto deje de ser así.

A mí me gusta decir “raro significa infrecuente, no menos importante”, pero al parecer esta cuestión tiende a olvidarse cuando se trata de la realidad. Las minorías siempre han sido las dominadas, las olvidadas en ninguna parte, aquellas que por tener un número menor no se les trata como se merecen.

Es cierto que no es fácil enfrentarse a lo desconocido, a la incertidumbre del “¿Qué pasará?”, pero no por ello dejamos de luchar por aquello que creemos que merece la pena. Pues bien, las enfermedades raras constituyen una gran incertidumbre tanto para el profesional como para el resto de la sociedad, y por lo tanto, rechazo e indiferencia.

Realmente, las enfermedades raras como tal no son tan “raras”, ya que el número de personas afectadas es bastante amplio; el problema es que estas enfermedades se clasifican en distintos subapartados, cada uno de ellos diferente al resto.

Quizás lo más fácil sea culpar a nuestros dirigentes por la mala distribución económica que existe, pero “menos quejas y más actuar”. Un primer y gran paso es el de la

conciencia social. Afortunadamente, este aspecto está cada vez más presente en nuestro día a día, pero no por ello debemos dejar de impulsar esta corriente que impregna cada vez más nuestro mundo, porque todo es poco si se trata de vidas humanas, de personas que “han de conformarse con su vida”... ¿Conformarse? ¿A caso ese término puede aplicarse a vivir?

“El raro no soy yo, es la enfermedad”. Hagamos todo lo necesario para que esta frase pueda complementarse con “pero tengo las herramientas necesarias para poder vivir con normalidad”.

AGRADECIMIENTOS

Me gustaría agradecer a las asociaciones como ASEM, Orphanet y D´Genes su colaboración e implicación en mi trabajo, aportando todo el material del que disponen sin poner ningún tipo de objeción ni problema. Además, han aceptado mis posibles visitas, dándome la oportunidad de conocer sus sedes de Valencia, Sevilla, Totana (Murcia) y Madrid.

Por todo ello y por la actitud amable y cordial que han mostrado en todos sus correos y llamadas telefónicas, deseo expresar mi agradecimiento por su ayuda, y su gran labor desarrollada.

Finalmente, del mismo modo, agradecer a mi caso clínico, residente en San Sebastián, toda la disponibilidad que me ha ofrecido, ha sido de gran ayuda.

BIBLIOGRAFÍA

1. Federación Española De Enfermedades Raras (FEDER), Atención Primaria en la Red [sede Web]. Madrid: FEDER; 2011 [acceso 3 de Marzo de 2013]. Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=810
2. Schieppati A, Henter J-I, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. Lancet, 2008; 371:2039.

3. Zurriaga Lloréns O, Botella Rocomora P. Distribución de las enfermedades raras en España. JANO. 2008; 1679:25-30.
4. Comisión Europea. Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores (DG-SAN-CO). Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_3_es.htm
5. Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III. Disponible en: http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/enfermedadesraras_presentacion.jsp
6. Ministerio de Sanidad y Política Social. Disponible en: <http://www.msps.es>
7. Instituto Investigación Enfermedades Raras (IIER), con información, documentación y noticias sobre enfermedades raras. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español (SIERE). Disponible en: <http://iier.isciii.es/er>
8. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III. Disponible en: <http://www.ciberer.es>
9. Ministerio de Sanidad y Política Social. Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Madrid: Ministerio de Sanidad y Política Social;2009.
10. Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM). Disponible en: <http://www.asem-esp.org/>
11. Asociación de Discapacitados (ASODISPRO), Atención Primaria en la red [sede Web]. Boyaca (Colombia): ASODISPRO; 2009 [acceso 4 de Marzo de 2013]. Disponible en: <http://www.asodispro.com/>

12. Padberg GW .Facioscapulo humeral diseases: Intercontinental Graphics, Université de Leiden, Thèse de doctorat; 2004.

13. Ibarra Lúzar JI, Pérez Zorrilla E, Fernández García C y Madruga Carpintero FJ. Distrofia facioescapulo humeral. Variedad clínica y visión rehabilitadora de nuestra casuística. Elsevier. 2004; 38(5):235-40.

14. Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos (Orphanet). Atención Primaria en la red. Valencia: Oficina de gestión CIBERER; [acceso 19 de Febrero de 2013]. Disponible en : <http://www.orpha.net>

15. Módulo de formación online Orphaschool. Transmisión de enfermedades genéticas Atención Primaria en la Red [sede Web]. Francia; 2009 [acceso 16 de Marzo de 2013]. Disponible en: <http://www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/Ressources/1-AD/AD-1.png>

16. Fundación Integrar. Atención Primaria en la Red [sede Web]. Argentina; 2007 [acceso 6 de Abril de 2013]. Disponible en: <http://fundacionintegrar.blogspot.com.es/2010/03/distrofia-muscular-facioscapulo humeral.html>

ANEXOS

➤ Anexo I

Preguntas elaboradas “ad hoc” para el objeto del trabajo, que complementan la Encuesta FSH 95.

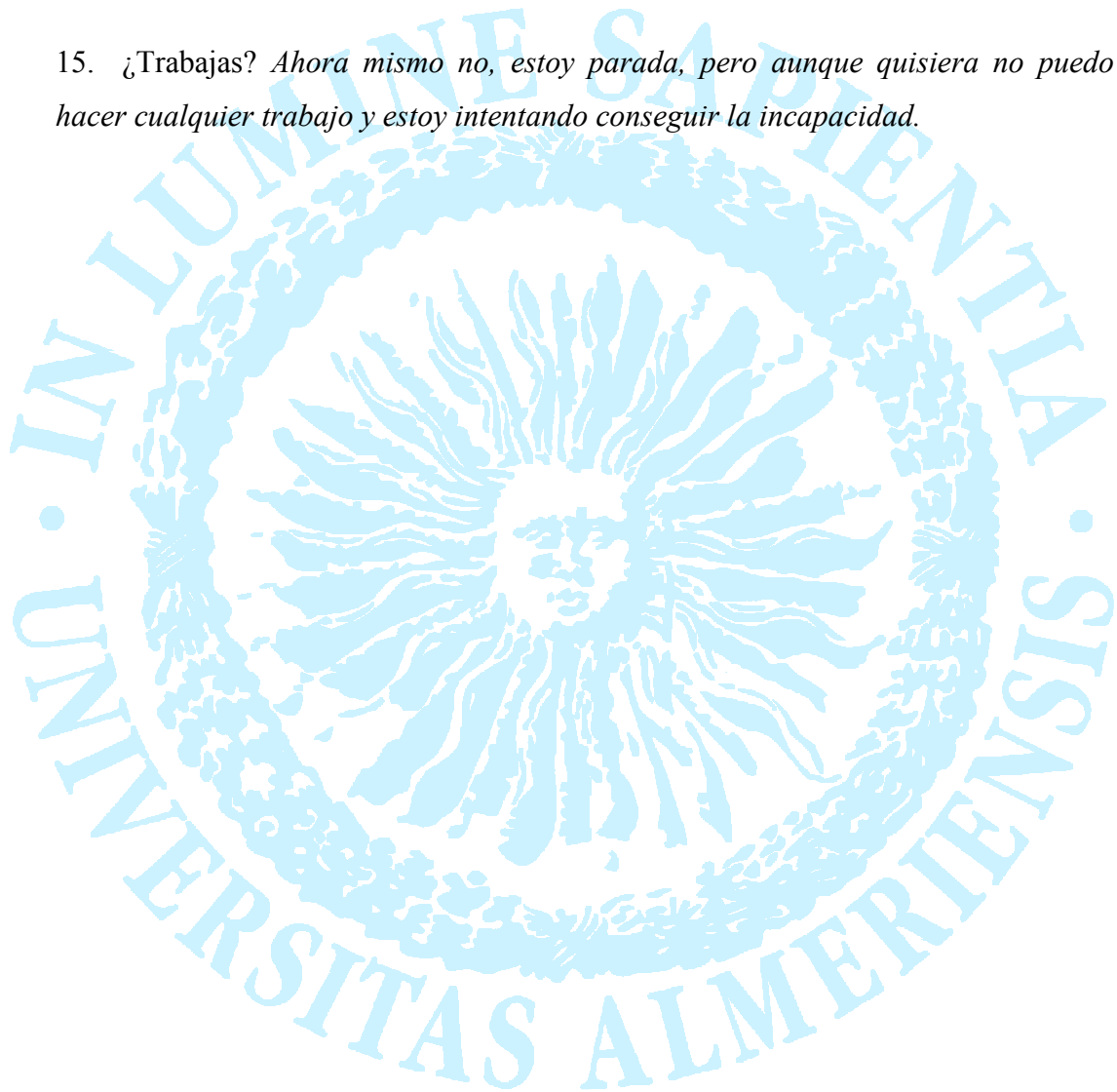
- 1- ¿Con qué edad aparecieron tus primeros síntomas? *A partir de los 40 años.*
- 2- ¿Conoces a mucha gente que la padezca por tu alrededor? *Por lo que me han dicho somos unos cincuenta tantos en la zona norte y sobre todo la zona de Goierri (Tolosaldea, Gipúzkoa).*
- 4- ¿Cómo llegaron al diagnóstico final? *El mío fue a los 21 años por medio de un congreso en San Sebastián de Neurólogos y nos llamaron a los tres hermanos y con una flexión y una analítica tenía la enfermedad en la sangre solo yo.*
- 5- ¿Tus antepasados también la padecían? *Sí, mi abuela y mi madre.*
- 6- ¿Cuáles fueron tus primeros síntomas? *Frio, apatía y dolor muscular.*
- 7- ¿Cómo ha ido la evolución? *Reducción de movimiento y pérdida de masa muscular.*
- 8- ¿Cuál es tu estado actual? *Según la incapacidad tengo un 39% y un 0'8 de movilidad.*
- 9- ¿Acude a fisioterapia? *Sí, semanalmente.*
- 10- ¿En qué consisten las sesiones? *Me hacen masaje sacro craneal y ventosas una terapia japonesa aparte de 1 hora de bicicleta diaria, 5 horas de caminar y piscina tres veces a la semana.*
- 11- ¿Ha sido intervenida quirúrgicamente? *Por la enfermedad no, simplemente unas amígdalas.*
- 12- ¿Es componente de alguna asociación? *No*
- 13- Con respecto al entorno en el que vive, ¿Cuáles son las principales dificultades que se encuentra? *Cada día al tener menos movilidad cada vez mas sobre todo en la calle y cuando llueve o hace viento porque me tira.*

12- A la hora de realizar su vida normal, ¿Cuáles son sus limitaciones? No pudo correr, no subo escaleras sin apoyarme y apoyada me cuesta mucho, no puedo coger pesos los brazos no me dan para hacer cosas habituales de casa y de la vida normal.

13- ¿Han ido aumentando durante los últimos años? *Sí, progresivamente.*

14- ¿Qué hace al respecto? *Intentar tener lo más posible calidad de vida en la alimentación y adaptándome a la forma de vida que me va llegando.*

15. ¿Trabajas? *Ahora mismo no, estoy parada, pero aunque quisiera no puedo hacer cualquier trabajo y estoy intentando conseguir la incapacidad.*



➤ Anexo II

Encuesta AFM. Se trata de un cuestionario diseñado por la AFM y traducido por ASEM. Se trata de un cuestionario compuesto por 187 preguntas abordando aspectos médicos, psicológicos y sociales.

Encuesta F.S.H. 95

Debe cubrir sólo un cuestionario por enfermo. Algunas preguntas pueden parecer indiscretas. Sin embargo, es de extrema importancia que Vd. responda a todas las preguntas marcando la respuesta o las respuestas que se correspondan con su situación.

Le agradecemos nos indique cómo ha recibido este cuestionario.

<input type="checkbox"/> por carta de la sede central <input type="checkbox"/> por medio de la delegación <input type="checkbox"/> no recuerda el origen	<input type="checkbox"/> por medio del Servicio Regional de Ayuda e Información <input type="checkbox"/> por medio del Servicio de Acogida, Ayuda e Información <input type="checkbox"/> otros precisar: 2
--	---

■ **Sexo**
 Masculino 1 Femenino 2

■ **Fecha de nacimiento:**
 ____|4 ____|5 |1|9|__|6

■ **Lugar de nacimiento (departamento o país)**
 7

■ **Lugar de residencia (departamento o país)**
 8

■ **Situación familiar:**

- Soltero 1
- Casado/a - en pareja 2
- Divorciado/a - Separado/a 3
- Viudo/a 4

¿Cuántos hijos tiene? ____|10

DATOS DE SU FAMILIA

■ ¿Hay en su familia otra(s) persona(s) afectada(s) por la miopatía facioescapulohumeral (FSH)?
 Sí 1 No 2

En caso afirmativo, ¿cuántos? ____|12

¿En cuántas generaciones? ____|13

DIAGNÓSTICO

■ ¿Cuáles han sido sus primeros síntomas?

- despegamiento de los omóplatos 1
- dificultad para levantar los brazos 2
- problemas en el deporte escolar 3
- sueño con ojos entreabiertos 4

- dificultad para andar 5
- dificultad o imposibilidad de silbar 6
- dificultad o imposibilidad de hinchar las mejillas 7
- hipotonía en el nacimiento 8
- otros síntomas, 9

precisar: 15

■ ¿A qué edad ha tenido los primeros síntomas?
 16

■ ¿A qué edad ha ido a la consulta por primera vez?
 17

■ ¿Cuáles han sido los motivos de esta consulta?
 18

■ Si el diagnóstico de FSH no ha sido determinado en un primer momento, ¿cuál ha sido el primer diagnóstico?
 19

¿En qué año fue efectuado ese diagnóstico?
 |1|9|__|20

■ ¿Cuál ha sido un posible segundo diagnóstico?
 21

¿En qué año fue efectuado ese diagnóstico?
 |1|9|__|22

Encuesta FSH 95-HR/IG-01/02/95-I

- levantar el codo y la mano de la mesa 6
- no puedo hacer nada de lo anterior 7
- no sé 8

- Puede escribir a mano
 - más de una página sin fatiga 1
 - una página sin fatiga 2
 - una página con fatiga 3
 - algunas líneas sin fatiga 4
 - algunas líneas con fatiga 5
 - no puede 6
 - no sabe 7

- ¿Le resulta molesto hablar por teléfono?
 - Sí 1 No 2
 - En caso afirmativo, ¿por qué?
 - 46

- ¿Utiliza una máquina de escribir o un teclado de ordenador?
 - Sí 1 No 2
 - En caso afirmativo,
 - ¿tiene los codos apoyados (sobre la mesa, en un reposabrazos, etc.)?
 - Sí 1 No 2
 - Se fatiga:
 - en menos de media hora 1
 - en más de media y menos de una hora 2
 - en más de una hora 3
 - no se fatiga especialmente 4
 - si en más de una hora, la fatiga aparece a cabo de este número de horas: 50

Miembros inferiores

- Indique (en minutos) su máximo tiempo de **carrera sobre un terreno llano** (sin ayudas): 51
 - No puedo correr
- Indique (en minutos) su máximo tiempo de **marcha sobre un terreno irregular**: 52
 - No puedo andar sobre terreno irregular
- Indique (en minutos) su máximo tiempo de **marcha sobre un terreno llano**, sin viento: 53
 - No puedo andar sobre terreno llano

- En su domicilio se puede desplazar
 - en un perímetro normal
 - algunos pasos
 - no puede andar
- ¿Necesita ayuda para andar?
 - Sí, ocasionalmente
 - Sí, siempre
 - No, nunca

En caso afirmativa, ¿de qué tipo?

- Puede subir escaleras:
 - 4 pisos sin pasamanos
 - 1 piso sin pasamanos
 - 1 piso con pasamanos o apoyo natural
 - 1 escalón sin apoyo (p.ej. la acera)
 - no puede subir escalones
- Puede levantarse de un asiento:
 - sin apoyo
 - con apoyo
 - con apoyo y empuje de riñones
 - no puede levantarse de un asiento

Rostro

- ¿Padece un trastorno ocular?
 - Sí 1 No 2
 - En caso afirmativa, descríbalos:
 -
 -

- ¿Duerme con los ojos entreabiertos?
 - Sí 1 No 2 No sabe 3

- ¿Piensa que algunos rasgos de su rostro dificultan comunicación con otras personas?
 - Sí 1 No 2 No sabe 3
 - En caso afirmativa, detalle cuáles:
 -
 -
 -

- levantar el codo y la mano de la mesa 6
- no puedo hacer nada de lo anterior 7
- no sé 8
- Puede escribir a mano
 - más de una página sin fatiga 1
 - una página sin fatiga 2
 - una página con fatiga 3
 - algunas líneas sin fatiga 4
 - algunas líneas con fatiga 5
 - no puede 6
 - no sabe 7
- ¿Le resulta molesto hablar por teléfono?
 - Sí 1 No 2
 - En caso afirmativo, ¿por qué?
 - 46
- ¿Utiliza una máquina de escribir o un teclado de ordenador?
 - Sí 1 No 2
 - En caso afirmativo,
 - ¿tiene los codos apoyados (sobre la mesa, en un reposabrazos, etc.)?
 - Sí 1 No 2
 - Se fatiga:
 - en menos de media hora 1
 - en más de media y menos de una hora 2
 - en más de una hora 3
 - no se fatiga especialmente 4
 - si en más de una hora, la fatiga aparece al cabo de este número de horas: 50

Miembros inferiores

- Indique (en minutos) su máximo tiempo de **carrera sobre un terreno llano** (sin ayudas): 51
 - No puedo correr
- Indique (en minutos) su máximo tiempo de **marcha sobre un terreno irregular**: 52
 - No puedo andar sobre terreno irregular
- Indique (en minutos) su máximo tiempo de **marcha sobre un terreno llano, sin viento**: 53
 - No puedo andar sobre terreno llano

- En su domicilio se puede desplazar
 - en un perímetro normal 1
 - algunos pasos 2
 - no puede andar 3
- ¿Necesita ayuda para andar?
 - Sí, ocasionalmente 1
 - Sí, siempre 2
 - No, nunca 3
 - En caso afirmativo, ¿de qué tipo?
 -
 -
 - 56
- Puede subir escaleras:
 - 4 pisos sin pasamanos 1
 - 1 piso sin pasamanos 2
 - 1 piso con pasamanos o apoyo natural 3
 - 1 escalón sin apoyo (p.ej. la acera) 4
 - no puede subir escalones 5
- Puede levantarse de un asiento:
 - sin apoyo 1
 - con apoyo 2
 - con apoyo y empuje de riñones 3
 - no puede levantarse de un asiento 4

Rostro

- ¿Padece un trastorno ocular?
 - Sí 1 No 2
 - En caso afirmativo, descríbalos:
 -
 - 60
- ¿Duerme con los ojos entreabiertos?
 - Sí 1 No 2 No sabe 3
- ¿Piensa que algunos rasgos de su rostro dificultan su comunicación con otras personas?
 - Sí 1 No 2 No sabe 3
 - En caso afirmativo, detalle cuáles:
 -
 -
 - 63

- ¿Tiene usted voz gangosa?
Sí 1 No 2 No sabe 3
- ¿Tiene dificultades de articulación o pronunciación?
Sí 1 No 2 No sabe 3
- ¿Puede hablar en voz alta?
Sí 1 No 2
- ¿Tiene dificultad para masticar los alimentos?
Sí 1 No 2 Un poco 3
- ¿Tiene dificultades para la deglución?
Sí 1 No 2 Un poco 3
- ¿Ha consultado (o consulta) a un/a foniatra?
Sí 1 No 2

Autonomía

- ¿Puede usted vivir solo/a?
 - Sí, fácilmente 1
 - Sí, con dificultad 2
 - No 3
- ¿Puede preparar una comida sin ayuda?
 - Sí, fácilmente 1
 - Sí, con dificultad 2
 - No 3
- Si tiene trastornos que afecten a otros músculos o funciones, descríbalas (ejemplo: musculatura abdominal algo distendida, problemas respiratorios, falta de energía, etc.):

.....

.....

.....

.....

.....

..... 72
- ¿Tiene la impresión de que se agrava su enfermedad?
Sí 1 No 2

En caso afirmativo, ¿de qué manera?

- De forma continua 1
- Por brotes 2
- Rápidamente 3
- Lentamente 4

DOLORES

- Tiene dolor:
 - todos los días 1
 - algunos días por semana 2
 - algunos días por mes 3
 - algunos días por año 4
 - casi nunca 5
 - nunca 6

(Si nunca tiene dolor vaya directamente al párrafo: «Tratamiento» pág. 5)

- ¿Cuáles son, a su juicio, los factores causantes del dolor?
.....
-
- 76

- Si tiene dolor, ¿dónde lo padece con más frecuencia?

• Manos <input type="checkbox"/> 1	• Muñecas <input type="checkbox"/> 2
• Antebrazos <input type="checkbox"/> 3	• Brazos <input type="checkbox"/> 4
• Hombros <input type="checkbox"/> 5	• Nuca <input type="checkbox"/> 6
• Cuello <input type="checkbox"/> 7	• Cadera <input type="checkbox"/> 8
• Muslos <input type="checkbox"/> 9	• Piernas <input type="checkbox"/> 10
• Tobillos <input type="checkbox"/> 11	• Pies <input type="checkbox"/> 12
• Espalda (alta) <input type="checkbox"/> 13	• Espalda (baja) <input type="checkbox"/> 14
• Vientre <input type="checkbox"/> 15	• Difuso <input type="checkbox"/> 16
• Otros lugares <input type="checkbox"/> 17	

precisar:

.....

..... 78

- ¿Podría tratar de describir ese dolor?
 - Trastorno doloroso 1
 - Tirón 2
 - Agujetas 3
 - Sensación de ardor 4
 - Dolor agudo 5
 - Dolor sordo 6
 - Dolor intermitente 7
 - Dolor permanente 8
 - Calambre 9

- Otros 10
- prescribir:*
-
-
- 80

- ¿Toma medicación contra el dolor?
- Sí 1 No 2
- Nombre de los medicamentos contra el dolor:*
-
-
- 82

- ¿Con qué resultado?
- Positivo 1
- Negativo 2
- Sin efecto 3
- ¿Tiene efectos secundarios perjudiciales?
- Sí 1 No 2
- En caso afirmativo, ¿cuáles?*
-
- 85

- ¿Toma baños calientes para mitigar sus dolores?
- Sí 1 No 2 A veces 3
- ¿Con qué resultado?
- Positivo 1
- Negativo 2
- Sin efecto 3

TRATAMIENTO

- ¿Está siendo seguida su enfermedad por una red de tratamiento especializado (consulta especializada en enfermedades neuromusculares)?
- Sí 1 No 2
- ¿Le han recetado medicación para el tratamiento de su miopatía FSH?
- Sí 1 No 2
- En caso afirmativo, ¿cuáles?*
-
- 90

- ¿con qué resultado?
- Positivo 1
- Negativo 2
- Sin efecto 3

- ¿Ha tenido efectos secundarios perjudiciales?
- Sí 1 No 2 Un poco 3
- En caso afirmativo, ¿cuáles?*
-
- 93

- ¿Toma **baños** calientes para la FSH?
- Sí 1 No 2
- ¿Con qué frecuencia?
- Todos los días 1
- 1 ó 2 veces por semana 2
- De vez en cuando 3

- Temperatura en grados del agua: ° 96
- Duración del baño en minutos: 97

- ¿Le producen mejoría funcional?
- Sí 1 No 2 Un poco 3
- En caso afirmativo, ¿durante cuánto tiempo (en horas)?* 99

- ¿Toma **duchas** calientes para la FSH?
- Sí 1 No 2
- ¿Con qué frecuencia?
- Todos los días 1
- 1 ó 2 veces por semana 2
- De vez en cuando 3

- Temperatura en grados del agua: ° 102
- Duración de la ducha en minutos: 103

- ¿Le producen mejoría funcional?
- Sí 1 No 2 Un poco 3
- En caso afirmativo, ¿durante cuánto tiempo (en horas)?* 105

- ¿Está siendo tratado por un fisioterapeuta?
- Sí 1 No 2

En caso afirmativo,

- a lo largo de todo el año 1
- durante algún período durante el año 2

precisar:

.....
..... 108
- ¿Número de tratamientos por semana? 109
- ¿Duración de los tratamientos (en minutos)?
110

■ ¿En qué consiste la fisioterapia que realiza?

- Movilización activa 1
- Movilización pasiva 2
- Movilización activa asistida 3
- Rehabilitación facial 4
- Fisioterapia respiratoria manual 5
- Masajes 6
- Calor - ultrasonidos 7
- En piscina 8
- Bird® 9
- Otros tipos de fisioterapia 10

precisar:

.....
..... 112

■ ¿Le produce fatiga ese tratamiento?

Sí 1 No 2 A veces 3

- Por el contrario, ¿le proporciona energía?

Sí 1 No 2 A veces 3

- Lo considera

- Positivo 1
- Negativo 2
- Sin efecto 3

- ¿Que le aporta?

.....
..... 116

■ Si no está siendo tratado por un fisioterapeuta, la razón es que:

- Nunca ha sido tratado 1
- Ha suspendido el tratamiento 2

Tiempo (en meses) al cabo del cual ha suspendido el tratamiento 118

¿Por qué lo ha suspendido?

.....
..... 119

■ ¿Utiliza alguna ayuda para los miembros inferiores?

Sí 1 No 2

En caso afirmativo, ¿cuál(es)?

.....
..... 121

- Con un resultado

- positivo 1
- negativo 2
- sin efecto 3

■ ¿Ha sido sometido a alguna intervención quirúrgica?

Sí 1 No 2

En caso afirmativo, ¿de qué tipo?

.....
..... 124

- Con un resultado

- positivo 1
- negativo 2
- sin efecto 3

Comentarios:

.....
..... 126

■ ¿Ha seguido una cura termal?

Sí 1 No 2

En caso afirmativo, con un resultado

- positivo 1
- negativo 2
- sin efecto 3

■ ¿Ha recurrido a terapias alternativas?

Sí 1 No 2

En caso afirmativo, ¿cuáles?

.....
..... 130

- Con un resultado
 - Positivo 1
 - Negativo 2
 - Sin efecto 3
- Comentarios:
-
-
-
- 132

VIDA COTIDIANA

- ¿Siente la necesidad de descansar durante el día?
Sí 1 No 2
¿Durante cuánto tiempo (en minutos)?
|_|_|134
- ¿Adopta medidas particulares de higiene (nutrición, ejercicio, régimen, sueño)?
Sí 1 No 2
Precisar:
.....
.....
..... 136
- ¿Sigue un régimen alimenticio particular?
Sí 1 No 2
En caso afirmativo, ¿cuál?
.....
.....
..... 138
- Con un resultado
- positivo 1
- negativo 2
- sin efecto 3
- En su opinión, ¿los acontecimientos de su vida influyen sobre la evolución de su enfermedad?
Sí 1 No 2
En caso afirmativo, ¿cuáles?
.....
.....
..... 141
- Tiene (o ha tenido) asistencia psicológica?
Sí 1 No 2

En caso afirmativo, ¿de qué tipo?

-
-
-
- 143
- Con un resultado
 - positivo 1
 - negativo 2
 - sin efecto 3
-
-
- 145
- ¿Tiene otros problemas de salud (dificultades respiratorias, cardíacas, tendencia a engordar, a adelgazar, somnolencia, etc.)?
.....
.....
..... 146
- (Si usted es un hombre, vaya directamente al párrafo: «Vida social y profesional» pág. 8)**
- ¿Ha tenido uno o más embarazos?
• no 1 • tres 4
• uno 2 • cuatro 5
• dos 3 • cinco o más 6
 - ¿Cuál era su edad (en años) en su primer embarazo?
|_|_|148
 - ¿Cuál era su edad (en años) en su último embarazo?
|_|_|149
 - ¿Ha tenido problemas relacionados con la FSH durante sus embarazos?
Sí 1 No 2
En caso afirmativo, ¿cuáles?
.....
..... 151
 - ¿Ha tenido problemas relacionados con la FSH durante sus partos?
Sí 1 No 2
En caso afirmativo,
• Aborto espontáneo 1
• Parto prematuro 2

- Parto a término 3
- Por cesárea 4
- Por vías naturales 5
- Otros problemas 6

precisar:
 154

VIDA SOCIAL Y PROFESIONAL

■ ¿Ejerce alguna actividad profesional?

Sí 1 No 2

En caso negativo, ¿por qué motivo?

- Paro 1
- Decisión propia 2
- Necesidad familiar 3
- Trastorno funcional grave 4
- Otra razón 5

precisar:
 157

En caso positivo, ¿en qué condiciones?

- Tiempo completo 1 • Tiempo parcial 3
- Media jornada 2 • En el domicilio 4

Tiene un contrato de duración:

- Indefinida 1
- Temporal 2
- Otra 3

Su Trastorno funcional requiere la adaptación de su puesto de trabajo:

Sí 1 No 2

- ¿Ha sido realizada esta adaptación?

Sí 1 No 2

- Necesita una reconversión profesional:

- No 1
- Sí, por decisión propia 2
- Sí, decidida por la Cotorep 3
- Sí, decidida por el empresario 4

¿Recibe un complemento salarial?

- No 1
- Sí, de la Seguridad Social 2

- Sí, de su mutualidad 3
- Sí, de una aseguradora 4
- Sí, de otro origen 5

precisar:

 164

■ ¿En qué ha afectado su enfermedad a su vida profesional?

.....

 165

■ ¿Cuál es su situación en relación con la Seguridad Social?

- Enfermedad de larga duración (100%) 1
- Invalidez de categoría 1 2
- Invalidez de categoría 2 3
- Invalidez de categoría 3 4
- Sin situación especial 5

■ ¿Cuál es su situación en relación con la Cotorep?

- Trabajador discapacitado, categoría A 1
- Trabajador discapacitado, categoría B 2
- Trabajador discapacitado, categoría C 3
- Sin situación especial 4

■ Porcentaje de incapacidad: %

■ ¿Su estado requiere la ayuda de un asistente?

- No 1
- Sí, de forma permanente 2
- Sí, para algunas actividades 3

En caso afirmativo, ¿corre a cargo de la Seguridad Social?

- Sí, totalmente 1
- Sí, parcialmente 2
- No 3

■ ¿Su vivienda es de fácil acceso?

Sí 1 No 2

■ ¿Ha realizado adaptaciones para hacerlo accesible?

Sí 1 No 2

En caso afirmativo, ¿qué adaptaciones concretas ha efectuado en relación con sus dificultades de desplazamiento?

.....
..... 173

■ ¿Conduce un automóvil?

- No 1
- Sí - permiso B 2
- Sí - permiso F 3
- Otros 4

precisar:

.....
..... 175

■ ¿Ha tenido que adaptar su vehículo en función de sus problemas físicos?

Sí 1 No 2

En caso afirmativo, ¿cómo?

- Cambio automático 1
- Dirección asistida 2
- Elevador eléctrico 3
- Verticalizador 4
- Otros 5

precisar:

.....
..... 178

■ ¿Utiliza ayudas técnicas?

- No 1
- En caso afirmativo,
- Silla de ruedas manual 2
- Silla de ruedas eléctrica 3
- Verticalizador 4
- Elevador de enfermos 5
- Dispositivo de ventilación 6
- Scooter eléctrico 7
- WC elevador 8
- Microordenador 9
- Teléfono «manos libres» 10
- Otros 11

precisar:

.....
.....

.....
.....
..... 180

■ ¿Cuales son sus actividades de ocio?

- Ninguna 1
- Actividades deportivas 2
- Actividades culturales 3
- Otras 4

Precisar:

.....
.....
..... 182

■ ¿Su miopatía le ha obligado a modificar sus actividades de ocio?

Sí 1 No 2

En caso afirmativo, ¿de qué manera?

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
..... 184

■ ¿Su miopatía le ha obligado a buscar algunos trucos que le permitan realizar alguna de sus actividades?

Sí 1 No 2

En caso afirmativo, ¿cuáles?

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
..... 186