

UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID
ESCUELA UNIVERSITARIA DE ENFERMERÍA, FISIOTERAPIA Y
PODOLOGÍA



TESIS DOCTORAL

Análisis de la situación sociosanitaria y su impacto en la calidad de vida de los afectados por distrofia miotónica en la Comunidad de Madrid

MEMORIA PARA OPTAR AL GRADO DE DOCTORA

PRESENTADA POR

María del Carmen Crespo Puras

Directores

Juan Vicente Beneit Montesinos
Margarita Barañano Cid

Madrid, 2015

UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID

**ESCUELA UNIVERSITARIA DE ENFERMERÍA, FISIOTERAPIA Y
PODOLOGÍA**



**ANÁLISIS DE LA SITUACIÓN SOCIOSANITARIA Y SU IMPACTO EN
LA CALIDAD DE VIDA DE LOS AFECTADOS POR DISTROFIA
MIOTÓNICA EN LA COMUNIDAD DE MADRID.**

Tesis Doctoral

M^a del Carmen Crespo Puras

Directores

Dr. Juan Vicente Beneit Montesinos

Dra. Margarita Barañano Cid

Madrid, 2010

“La vida sólo se puede comprender mirando hacia atrás, pero sólo se puede vivir mirando hacia adelante”

(Kierkegaard)

A mi hermano Juan Manuel

A mis padres Elvira y Amós

Dedico esta tesis a quien he dedicado mi esfuerzo personal casi toda mi vida. La persona que más me ha enseñado y que más momentos de satisfacción me ha proporcionado; a él, que ha hecho que todo lo bueno que pudiera haber en mi, saliera a luz.

AGRADECIMIENTOS

Se podría decir que la elaboración de esta tesis comienza en el año 1982, cuando por primera vez oigo el nombre de la enfermedad. Desde ese momento se convierte parte de mi vida en una búsqueda incesante para conocer todo sobre ella. Apenas el “Farreras” y el “Harrison” eran mis libros de cabecera, llegué a memorizar la parte del capítulo que se refería a ésta enfermedad. No había tratamiento, solo esperar a que todo lo pronosticado se cumpliera. La pérdida de control sobre la situación, el permanecer con los brazos cruzados se convertía en una tortura y para aliviarla, muy pronto empecé la búsqueda.

Aunque sea doloroso para mí hablar en público sobre este tema, porque remueve sentimientos cargados de emotividad y me acerca a recuerdos nunca agradables, mi tesis doctoral no podría versar sobre otro tema. Sé, que mi humilde aportación al conocimiento de esta enfermedad y de las personas que la padecen y sus familias, por pequeña que sea, es de una dimensión infinita porque servirá para aportar luz en la sombra de la oscura soledad de los que la padecen, y alentará a otros investigadores a profundizar en su conocimiento.

Al Dr. Gutiérrez Rivas, ya que fue de su boca de la que oí por primera vez el nombre de la enfermedad, siendo, casi siempre, portador de malas noticias y en el que siempre he confiado y con el que me he sentido tratada con especial cariño, haciéndome más fácil este duro camino. A la Dra. Díaz de Atauri, mi médica, mi amiga, de la que aprendí el valor de hacer bien el trabajo de cada día. Gracias, porque nunca me has fallado. Al Dr. Echave que siempre me contesta, gracias por tu inestimable ayuda.

A la Asociación ASEM Madrid, porque sin ellos no podría haber elaborado esta tesis. Gracias Ana, Prado, Elvira, Fide, Sara, Rosa. Gracias a todos los afectados y familias que han participado en el estudio, por

haberme dejado entrar en sus casas y compartir conmigo una parte de sus vidas.

Agradezco a mis directores de tesis el apoyo y guía en la elaboración de este trabajo. A Margarita Barañano mi agradecimiento y admiración por su capacidad de trabajo y su generosidad y por la decisión con la que tomó las riendas de la discapacidad en la UCM. A Juan Vicente Beneit por sus consejos que me han permitido estar hoy donde estoy y presentando esta tesis.

A mis compañeros de la Escuela de Enfermería, Fisioterapia y Podología, en especial a Fuencisla Sanz por su ayuda con la bibliografía y a José Luis Pacheco por la revisión de los resultados.

A Luis, porque siempre está ahí, donde yo no puedo llegar. A mis hijos, Blanca y Miguel, mi mayor tesoro, porque desde muy pequeños han comprendido que todos somos iguales, aunque seamos diferentes. Con el deseo y la esperanza de que en el futuro aporten su tiempo y su esfuerzo a construir un mundo mejor.

RESUMEN

La Distrofia Miotónica (DM), es una enfermedad neuromuscular de origen genético con afectación multisistémica, cuyas características principales son la miotonía y la pérdida de fuerza progresiva.

El objetivo principal de este estudio ha sido analizar cómo la situación sociosanitaria de los afectados por DM condiciona su CVRS (Calidad de Vida Relacionada con la Salud) y conocer sus principales determinantes. Se realizó un estudio transversal de todos los afectados por DM que pertenecen a la Asociación Madrileña de Enfermedades Neuromusculares (ASEM-MADRID), con 60 afectados en el momento de elaborar la encuesta. Se ha recogido, mediante entrevista semiestructurada y cuestionarios de autovaloración, información sobre los siguientes aspectos: variables clínicas, sociodemográficas, de situación sociosanitaria y de calidad de vida. Los datos se han analizado mediante estadísticos descriptivos, comparación de grupos en función de variables sociodemográficas y sociosanitarias y análisis de regresión múltiple para el estudio de los determinantes de CVRS.

Los resultados de este estudio muestran que la situación sociosanitaria sí que impacta en la calidad de vida, que los enfermos con DM consideran que no están bien atendidos por los sistemas públicos de salud y sociales, sin embargo si se sienten bien atendidos por sus familias.

Este estudio provee de datos que permiten ayudar a desarrollar estrategias de salud que optimicen los servicios sociosanitarios y mejoren la calidad de vida de los afectados por DM y sus familias.

SUMMARY

Myotonic Dystrophy (DM) is a genetic neuromuscular disease with multisystem involvement, whose main features are myotonia and progressive loss of strength.

The main objective of this study was to analyze how the sanitary situation of those affected by DM determines their HRQL (Quality of Life Related to Health) and know its main determinants. We conducted a cross-sectional study of all those affected by DM belonging to the Madrid Association of Neuromuscular Disease (ASEM-MADRID), with 60 currently affected at the time of preparing the survey. Was collected through semistructured interview and self-assessment questionnaires, information on the following aspects: clinical, demographic, sanitary situation and quality of life. The data were analyzed with descriptive statistics, comparison of groups based on demographic and socio-variables and multiple regression analysis to study the determinants of HRQL.

The results of this study show that the sanitary situation itself that affects the quality of life, patients with diabetes said they were not well served by public health systems and social, but if you feel well cared for by their families.

This study provides information that helps to help develop strategies to optimize health and social services and improve the quality of life of those affected by DM and their families.

INDICE

INDICE

CAPÍTULO I- INTRODUCCIÓN

JUSTIFICACIÓN Y PERTINENCIA DEL ESTUDIO	21
1. - LA DISTROFIA MIOTÓNICA	27
1.1.- ANTECEDENTES HISTÓRICOS	27
1.2.- EPIDEMIOLOGÍA	29
1.2.1.- REGISTRO NACIONAL DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES	31
1.3.- BASES GENÉTICAS DE LA DISTROFIA MIOTÓNICA	33
1.3.1.- CORRELACIÓN GENOTIPO FENOTIPO	36
1.4.- FORMAS CLÍNICAS	37
1.5.- MANIFESTACIONES CLÍNICAS	39
2.- CALIDAD DE VIDA	
2.1.- CONCEPTO DE CALIDAD DE VIDA Y CALIDAD DE VIDA RELACIONADA CON SALUD	57
2.2.- CALIDAD DE VIDA EN LA DISTROFIA MIOTÓNICA	62
2.3.- INSTRUMENTO DE MEDIDA DE LA CALIDAD DE VIDA EMPLEADO EN ESTE ESTUDIO	64
3.- LAS POLÍTICAS SOCIO SANITARIAS	
3.1.- POLÍTICAS DE ACTUACIÓN ANTE LAS ENFERMEDADES RARAS	71
3.1.1. LOS CENTROS DE REFERENCIA	73
3.1.2. ESTRATEGIA DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD EN ENFERMEDADES RARAS	75
3.2.- POLÍTICAS SOCIO SANITARIAS DE LA COMUNIDAD DE MADRID	77
3.3.- SERVICIOS SOCIALES DE LA COMUNIDAD DE MADRID	79
3.4.- LA LEY DE PROMOCIÓN DE LA AUTONOMÍA PERSONAL Y ATENCIÓN A LAS PERSONAS EN SITUACIÓN DE DEPENDENCIA	81
3.4.1. - LA LEY DE DEPENDENCIA Y AUTONOMÍA PERSONAL EN LOS ENFERMOS CON DISTROFIA MIOTÓNICA Y SUS FAMILIAS	84
<i>CAPÍTULO II – HIPÓTESIS Y OBJETIVOS</i>	
1.- HIPÓTESIS	91
2. - OBJETIVOS	95

CAPÍTULO III-POBLACIÓN DE ESTUDIO Y METODOLOGÍA

1.- DISEÑO	101
2.- POBLACIÓN DE ESTUDIO	105
3.- ASPECTOS ÉTICOS	109
4.- RECOGIDA DE DATOS	113
4.1.- CUESTIONARIO	114
4.2.- ANÁLISIS DE DATOS	116

CAPÍTULO IV-RESULTADOS

1.- RESULTADOS DE LAS VARIABLES SOCIODEMOGRÁFICAS	123
2.- RESULTADOS DE LAS VARIABLES SOCIOSANITARIAS	131
3.- RESULTADOS DEL CUESTIONARIO DE CALIDAD DE VIDA SF-36	159

CAPÍTULO V-DISCUSIÓN

179

CAPÍTULO VI-CONCLUSIONES

197

CAPÍTULO VII-BIBLIOGRAFÍA

201

ANEXO

- ***CUESTIONARIO***

JUSTIFICACIÓN Y PERTINENCIA DEL ESTUDIO

Tal vez alguna persona, mientras lea esta tesis, desconozca que tiene una Distrofia Miotónica. En la mayoría de las ocasiones los síntomas no han sido molestos para su vida diaria y no les ha llevado a consultar con un médico, o si lo han hecho y éste no era un experto, no han sido diagnosticados. Cuando en una familia se identifica un caso de Distrofia Miotónica, ya ha habido al menos dos o tres generaciones con la mutación genética en su dotación cromosómica.

La Distrofia Miotónica, es una enfermedad neuromuscular de baja prevalencia, de origen genético y con afectación multisistémica. Sus características principales son la miotonía y la pérdida de fuerza progresiva, que en muchos casos llevan a los enfermos a un estado de dependencia severa.

¿Por qué queremos llamar la atención sobre esta enfermedad? Por que no tiene curación, por que están afectados prácticamente todos los órganos y sistemas del cuerpo, porque es de herencia dominante y en muchas familias afectadas conviven varios enfermos.

Existen pocos estudios que hayan examinado la situación sociosanitaria y muy escasos los que valoran su calidad de vida, pero la información disponible muestra que ésta se ve marcadamente afectada, siendo influida negativamente por la gravedad y duración de la enfermedad, así como por déficit cognitivos específicos y cambios emocionales. Por lo general, las publicaciones se han centrado en la enumeración de los problemas físicos, sin abordar la repercusión de la enfermedad desde la perspectiva propia del paciente y sin examinar el impacto de la enfermedad sobre el grupo familiar, ni las necesidades sociales y sanitarias que desencadenan.

En las enfermedades crónicas de baja prevalencia, como ésta, para las cuales no existe una curación y donde el objetivo del tratamiento es mejorar el bienestar de los pacientes, las medidas clásicas de resultados no son suficientes para evaluar la calidad de los servicios de salud. De este modo, la Calidad de Vida Relacionada con la Salud (CVRS) se utiliza como herramienta fundamental en la evaluación de resultados en salud.

Las necesidades sociosanitarias de estos enfermos dependen de un sistema sanitario clásico en el que las enfermedades crónicas de baja prevalencia no tienen un sistema de coordinación entre la asistencia primaria y especializada. Donde la prevención de la discapacidad, así como de la dependencia debería ser un enfoque prioritario.

Las necesidades sociales están cubiertas por sistemas que no facilitan recursos a los enfermos que no los solicitan y dado que estamos ante una población con recursos sociales escasos, no acceden a ellos.

Por otro lado el establecimiento de las ayudas sociales se hace en función de la valoración del grado de discapacidad y del grado de dependencia. Al ser esta una enfermedad multisistémica muy poco conocida, se pueden estar cometiendo desajustes en las valoraciones que repercuten en la cantidad e intensidad de servicios sociales públicos a los que pueden optar.

Creemos que queda argumentada la pertinencia de esta tesis porque: hasta donde nosotros sabemos, no se ha abordado en la Distrofia Miotónica ningún estudio con esta perspectiva en la Comunidad de Madrid que permita profundizar en este conocimiento. Los objetivos principales de este estudio son: conocer cómo es la situación sociosanitaria de los afectados por Distrofia Miotónica y cómo condiciona su CVRS, valorar los principales determinantes de CVRS en Distrofia Miotónica y que los resultados del mismo permitirán desarrollar estrategias de salud que optimicen los servicios sociosanitarios y mejoren la calidad de vida de los afectados por Distrofia Miotónica y sus familias.

Capítulo I. INTRODUCCIÓN

1. LA DISTROFIA MIOTÓNICA

1. LA DISTROFIA MIOTÓNICA

1.1. ANTECEDENTES HISTÓRICOS

El faraón, Amenofis IV, más conocido como Akenatón, el faraón hereje, un rey del Imperio Nuevo del Antiguo Egipto fue representado en estatuas y relieves. Sus imágenes revelan ciertas características físicas que muestran una cara alargada, mejillas hundidas, boca entreabierta, párpados caídos y cuello largo. Todas estas características sugieren que podría estar afectado por esta patología, ya que esos rasgos no eran comunes en los pobladores de su país (1).

En la historia más reciente, en 1876 a partir de la descripción de la miotonía congénita por Thomsen en su propia familia se fueron describiendo enfermos que presentaban formas atípicas de esta miotonía (Dana, 1888) (Rossolimo, 1902). La miotonía congénita de Thomsen es de carácter hereditario, causa miotonía e hipertrofia muscular, pero está ausente la debilidad muscular y no es de naturaleza progresiva, como lo es la DM.

El médico alemán Hans Steinert en 1909, fue el primero en publicar un informe detallado de un trastorno miotónico nuevo en el que apreció, además de la miotonía, debilidad muscular y atrofia, debilidad facial, ptosis palpebral, atrofia selectiva del músculo esternocleidomastoideo y alteraciones endocrinas (2). En 1910 poco después de la publicación de su trabajo Steinert falleció y sus colaboradores Batten y Gibb lo concluyeron y establecieron claramente la distrofia miotónica como un trastorno neurológico degenerativo distinto a la miotonía congénita de Thomsen, y a la que se la denominó enfermedad de Steinert.

En las décadas posteriores se fueron añadiendo nuevos hallazgos presentes en la enfermedad. En 1911 las cataratas se incluyeron dentro de los síntomas clínicos y en 1918 se asociaron con las formas leves de la misma, facilitando el diagnóstico de portadores en individuos aparentemente asintomáticos. En 1923 se reconoció el carácter hereditario de la enfermedad, que empezó a ser denominada Distrofia Miotónica (DM), no fue hasta 1948 cuando se la consideró de herencia autosómica dominante. En estos años se documentó la existencia de un fenómeno conocido como anticipación (aparición más temprana y empeoramiento de los síntomas de la enfermedad en sucesivas generaciones de una misma familia). En la década de los 70 se establecieron tres categorías para el fenotipo que manifiestan los individuos afectados de DM: forma leve, forma clásica y forma congénita, más tarde se reconocería una forma infantil.

En 1982 localizaron el gen causante de la enfermedad en el cromosoma 19 permitiendo la realización de los primeros diagnósticos de portadores y diagnósticos prenatales utilizando una serie de marcadores ligados al gen. En 1992, la mutación causante de la Distrofia Miotónica fue caracterizada como la expansión de una secuencia inestable de tres nucleótidos, CTG, localizada en la región 3' no traducida de un gen que codifica para una proteína de la familia de las kinasas, denominado DMPK, permitiendo el diagnóstico directo de la enfermedad (3) (4) (5).

En el año 2001, se descubre que un grupo de pacientes que no presentan la mutación en el cromosoma 19, tienen una expansión de nucleótidos en el cromosoma 3, con síntomas parecidos a la DM, pero con mayor debilidad muscular proximal; a esta entidad se denomina distrofia miotónica tipo 2 (DM2) (6).

1.2. EPIDEMIOLOGÍA

La Distrofia Miotónica es la enfermedad neuromuscular hereditaria más frecuente en la edad adulta. Las tasas de prevalencia detectadas en varios estudios epidemiológicos varían entre 2,1 y 5,5 casos por 100.000 habitantes, siendo la incidencia en la población general de 1/8.000. La tasa de prevalencia en la población probablemente esté infraestimada, ya que existen individuos presintomáticos y con una sintomatología muy leve que no se contabilizan. (7)

Se observa una amplia distribución en todo el mundo (Japón, China, India, población afroamericana, población caucásica, etc.). En algunas zonas, se han detectado unas prevalencias muy elevadas, como por ejemplo en regiones de Suecia 36/100.000 o en la isla de Guam 76/100.000 (8). En la región de Guipuzkoa se ha detectado también una de las prevalencias más elevadas 26,5/100.000 (9). Pero la más elevada se ha encontrado en la población francocanadiense de la región del Saguenay-Lac-St-Jean en Québec (Canadá), con 189/100.000 habitantes, con una incidencia de la enfermedad de 1/500 (10).

La región de Saguenay está situada en el norte de Quebec y fue inaccesible por medios comunes de transporte en la mayor parte de la temporada de invierno, hasta la venida de carreteras y ferrocarriles en el siglo XX. Esta región fue colonizada por los franceses en el siglo XVII y se sabe, gracias a estudios genealógicos, que la mayoría de los casos de DM se originaron de un solo ancestro común. Debido a la inaccesibilidad de esta región hasta avanzado el siglo XX, sufrió pocas migraciones, se propició una homogenización del pool genético de la población y se distribuyó ampliamente la mutación (11) (7).

Las prevalencias más bajas de la enfermedad se han encontrado en los grupos étnicos africanos (especialmente del centro y sur de África) (7).

La primera DM que se describió también se conoce como DM 1 y concentra el 98% de todos los casos de DM. Las estimaciones de la prevalencia de la DM 2 pueden ser erróneamente bajas por las diferentes presentaciones atípicas de este tipo.

1.2.1. REGISTRO NACIONAL DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES (RENEM)

El grupo de estudio de enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología (SEN) está realizando el registro de los pacientes que presentan una enfermedad neuromuscular. No se trata de un estudio epidemiológico, pero gracias a este registro se puede realizar una aproximación de la distribución de las diferentes patologías en el territorio nacional. Este registro facilita la investigación en estas patologías y establece un flujo de información muy útil entre todos los profesionales.

GRUPO DIAGNÓSTICO	CASOS
CONGENITAS	67
DISTROFIAS MUSCULARES	1057
INFLAMATORIAS	143
METABOLICAS	248
MIOTONIAS	725
MONONEUROTIS MULTIPLE	15
MOTONEURONA	395
OTRAS MIOPATIAS	29
OTROS TRASTORNOS MUSCULARES	66
PARALISIS PERIODICAS	7
PNS HEREDITARIAS	406
PNS IDIOPATICAS	45
PNS INFLAMATORIAS	286
PNS METABOLICAS	48
PNS TOXICAS	50
UNION NEUROMUSCULAR	984
TOTAL	4571

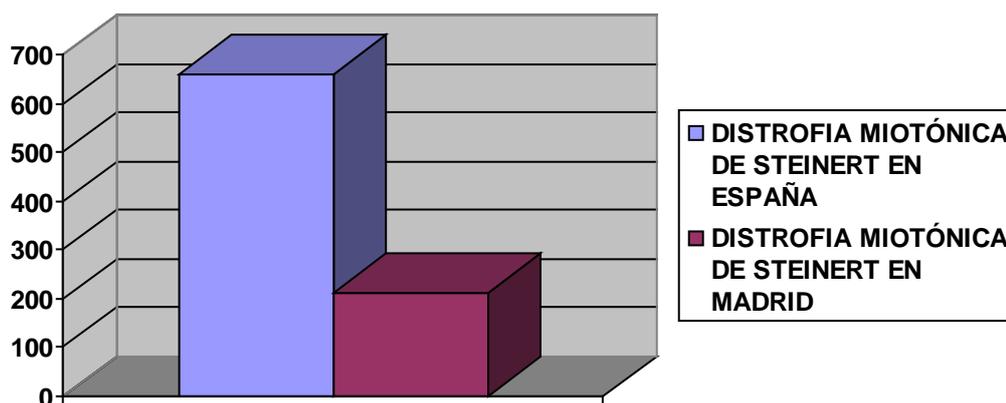
Fig.. 1.- Número de casos registrados en el RENEM en España. Datos recogidos el 21 de Enero de 2010.

Fuente: <http://www.neuromuscular.sen.es/profesionales/renem.htm>

DISTROFIA MIOTÓNICA, TIPO 1	211 (15,7%)
MIASTENIA GRAVIS	182 (13,6%)
FACIOESCAPULOHUMERAL MD	95 (7,1%)
OTROS TRASTORNOS MITOCONDRIALES	67 (5,0%)
CMT TIPO 1	60 (4,5%)
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	56 (4,2%)
LA ENFERMEDAD DE MCARDLE	36 (2,7%)
CMT 1A	36 (2,7%)
LA NEUROPATÍA HEREDITARIA CON PARÁLISIS DE PRESIÓN (HNPP)	33 (2,5%)
DERMATOMIOSITIS	33 (2,5%)
OTROS	533 (39,7%)
TOTAL	1.342

Fig.. 2.- Frecuencias y porcentajes de casos de los distintos tipos se enfermedades neuromusculares en el RENEM de la Comunidad de Madrid. Datos recogidos el 21 de Enero de 2010

Fuente: <http://www.neuromuscular.sen.es/profesionales/renem.htm>



DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT EN ESPAÑA	661
DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT EN MADRID	211

Fig. 3.- Número de casos de Distrofia Miotónica de Steinert (DM1) en España y en la Comunidad de Madrid.

1.3. BASES GENÉTICAS DE LA DISTROFIA MIOTÓNICA

Se han identificado dos formas muy relacionadas de DM, conocidas como Distrofia Miotónica tipo 1 (DM 1) y Distrofia Miotónica tipo 2 (DM 2), encontrándose la base molecular de ambas en la expansión de una secuencia corta de nucleótidos en regiones no codificantes de los genes DMPK para la DM1 y ZNF9 para la DM2 (12) (13) (14).

La anomalía de la DM1 se localiza en el brazo largo del cromosoma 19, en el locus 19q13.3 donde se encuentra el gen no codificante para una proteína quinasa que se expresa en músculo esquelético y en otros tejidos y que cumpliría un rol regulatorio. La proteína quinasa de la DM 1 se la denomina DMPK. La mutación estriba en una expansión anormal, producida por la repetición de un triplete de Citosina, Timina, Guanina (CTG). El triplete CTG es polimórfico en la población general y el rango de alelos normales se sitúa entre 5 y 37 repeticiones. Se ha observado la distribución de dichos alelos, siendo mas frecuente el alelo de 5 repeticiones (35-45%), seguido de 11-14 repeticiones (50%) y de 19-37 un 15% de la población y en las formas clínicas, a partir de 50 hasta 20.000 repeticiones CTG (15).

La secuencia CTG es inestable y muestra tendencia a aumentar su longitud en la siguiente generación. Esta circunstancia explica el “fenómeno de anticipación”, que se caracteriza por una edad de comienzo más precoz y un incremento de la gravedad de la enfermedad en sucesivas generaciones. La identificación de la expansión del triplete CTG como mutación causante de la DM y el estudio del comportamiento de esta región genómica durante la transmisión, ha evidenciado el aumento del numero de repeticiones CTG en el alelo DM a medida que éste se transmite de generación en generación, dentro de una misma

familia. Estos hallazgos, dan el soporte genético al fenómeno clínico de la anticipación (16) (17).

Se han observado diferencias en el comportamiento de la expansión durante su transmisión según sea el sexo del progenitor afectado, donde de manera general el incremento del tamaño del alelo DM durante la transmisión es mucho mayor cuando el progenitor afectado es la madre, dando lugar a formas congénitas de la enfermedad. (18) (19) (20). Hay que destacar que, si bien esta forma de DM se ha considerado de transmisión exclusivamente materna, se han documentado varias transmisiones paternas que han dado lugar a formas congénitas. (5).

La transmisión de la región inestable por vía paterna, por lo general, está asociada a una pequeña amplificación o en algunos casos una contracción intergeneracional del triplete CTG. Estas contracciones de la región CTG aunque en menor número, también se han detectado en transmisiones maternas (19) (21).

La DM2 se denominaba anteriormente miopatía miotónica proximal (PROMM) y comparte muchas de las características de la DM1 (22). La mutación en la DM2 se localiza en el cromosoma 3, en la región 3q21, gen que codifica la proteína ZNF9. Consiste en la presencia de una gran expansión de repeticiones Citosina-Citosina-Timina-Guanina (CCTG). En alelos de tamaño normal, el número de repeticiones CCTG puede variar entre 11 y 26, mientras que en alelos expandidos puede oscilar desde 75 repeticiones hasta más de 11.000, con una media de 5.000 repeticiones (23). El tamaño de la expansión no se correlaciona con la edad de inicio o la severidad de la enfermedad, como sucede en la DM1 (24). Las expansiones son inestables y pueden aumentar con el tiempo (25). El fenómeno de anticipación en DM2 no ocurre de manera significativa, aunque algunas revisiones encuentran una anticipación moderada (26).

	DM1	DM2
GEN	DMPK	ZNF9
LOCUS	19q13.3	3q21
TIPO DE MUTACIÓN	Repeticiones CTG	Repeticiones CCTG
Nº DE REPETICIONES	50-2.000	75-11.000

Fig. 4.- Principales características genéticas de la DM1 y DM2.

La anomalía presente en las dos enfermedades conlleva una disfunción del metabolismo de los ARN mensajeros. Los ARN portadores de una gran amplificación CUG (DM1) o CCUG (DM2) se acumulan en el núcleo y perturban la expresión de las proteínas que se producen en ellos. (27)

La detección de expansiones correspondientes al rango patológico en DM1 y DM2 es prueba diagnóstica de la enfermedad (28).

1.3.1. CORRELACIÓN GENOTIPO- FENOTIPO

La variabilidad en la manifestación de los síntomas se correlaciona con el tamaño de la expansión, y en general, las formas más severas tienen las expansiones de mayor tamaño (29). En la DM1 los enfermos presintomáticos muestran expansiones que varían entre 50 y 90 copias CTG. En pacientes con una forma leve de DM 1, el tamaño de la expansión es muy variable (desde 50 hasta 500 copias del triplete). El rango de las expansiones que provocan el fenotipo clásico es también amplio variando entre 500 y 1.000 copias CTG, solapándose con los rangos superiores de las formas leves y con el rango inferior de las formas congénitas, a partir de las 1.000 copias CTG (30). En general, se evidencia una correlación entre el tamaño de la expansión y la edad de aparición de los síntomas y la severidad de los mismos Sin embargo para la DM2 se requiere un número mayor de repeticiones CCTG para desencadenar la enfermedad, entre 75 - 11.000 y no es tan clara la relación genético-fenotipo (13) (31).

Todos lo sujetos del presente estudio están diagnosticados de DM 1. En los pacientes con DM1, el número de repeticiones se correlaciona directamente con la gravedad de los síntomas, e inversamente con la edad de inicio (32).

1.4. FORMAS CLÍNICAS

Muchas de las manifestaciones clínicas en los pacientes afectados son similares a la DM1, sin embargo, en la DM2 estas características incluyen: que no existe la forma congénita de la enfermedad, no existe desarrollo de anomalías cerebrales o de retraso y los síntomas en el músculo esquelético son mucho más moderados (33).

FORMA CLÍNICA	NÚMERO DE REPETICIONES
FORMA LEVE O BENIGNA	38-100
FORMA CLÁSICA	100-500
FORMA INFANTIL	500-1.000
FORMA CONGÉNITA	1.000-2.500

Fig. 5.- Formas clínicas de la DM1 y el número de tripletes repetidos con el que se correlacionan

De acuerdo con la edad de comienzo y la severidad de la enfermedad, se pueden delimitar cuatro formas clínicas:

FORMA LEVE O BENIGNA: presente en pacientes de edad avanzada y caracterizada por la presencia de un tipo de cataratas de aparición más temprana que las cataratas comunes, acompañada de una mínima o nula implicación muscular. No suelen tener problemas de miotonía o anomalías del sistema nervioso central, pero pueden presentar trastornos gastrointestinales y de la conducción cardiaca. (34)

FORMA CLÁSICA: los síntomas aparecen en la edad juvenil o adulta, caracterizada por cataratas, miotonía y debilidad muscular generalizada y progresiva, acompañada de una mayor o menor implicación de otros sistemas. La forma del adulto joven es muy heterogénea, predominando en unos u otros afectados la miotonía, atrofia

y debilidad muscular. Característicamente, la atrofia involucra a los músculos maseteros, temporales y esternocleidomastoideos y branquiorradiales, así como a los de la cintura escapular y del compartimiento anterior de las piernas. Presentan debilidad de la musculatura facial con ptosis palpebral, oftalmoplejia externa, boca entreabierta y disartria. Son frecuentes las arritmias cardíacas. En el 25% de los casos, presentan síntomas gastrointestinales, siendo frecuente la incontinencia fecal y el síndrome del colon irritable. El 70-80% de los afectados presenta hipersomnias diurnas y apneas del sueño (35). En fases avanzadas se pueden evidenciar cambios de carácter y riesgo de depresión. Otras alteraciones asociadas son: atrofia testicular en el varón y menarquia tardía en la mujer, hiperinsulinismo, resistencia a la insulina, deficiencia de la hormona del crecimiento, neuropatía periférica, hipoacusia e hipercatabolismo de la IgG.

FORMA INFANTIL: Puede evidenciarse entre los 5 y 10 años de edad. Los síntomas son debilidad muscular generalizada (particularmente en la cara y los músculos distales), falta de tono muscular. El déficit cognitivo es variable (60% de casos). La forma infantil de DM puede presentarse como una dificultad de aprendizaje aislado que precede a los síntomas neuromusculares más clásicos (36).

FORMA CONGÉNITA (DMC): Los síntomas clínicos son diferentes a los de las formas adultas. Es la forma más grave de la enfermedad, con una sintomatología presente desde el nacimiento caracterizada por una hipotonía generalizada, distrés respiratorio, debilidad facial con dificultades para la succión y deglución, y malformaciones articulares, así como un retraso en la función motora, e intelectual y defectos de conducción cardíaca. La miotonía no suele aparecer hasta los 5 años de vida y si sobreviven a éste difícil período inicial, niños desarrollan unos síntomas similares a las formas clásicas, pero más severos (37) (38).

1.5. MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Estamos ante una enfermedad neuromuscular donde las manifestaciones musculares son sólo una parte de ella. La DM es una enfermedad multisistémica. Antes de enumerar los distintos signos y síntomas que pueden revelarse en un amplio espectro de gravedad, es necesario recordar que el mosaicismo genético de la enfermedad es la respuesta a la pregunta ¿por qué los distintos individuos enfermos tienen un abanico tan amplio de síntomas y con grados distintos, aunque pertenezcan a la misma familia y tengan un número de repeticiones en sangre similar? Existen otras explicaciones moleculares que van añadiéndose al conocimiento de esta compleja enfermedad.

- ***MANIFESTACIONES DEL SISTEMA MUSCULAR***

Miotonía, dificultad para la relajación después de una contracción muscular. Aunque la miotonía puede explorarse percutiendo la eminencia tenar, la lengua y los músculos extensores de la muñeca. La manera más común de apreciarla es cuando alguien agarra algo firmemente con su mano, tras cerrarla, al abrirla se produce una relajación lenta de la mano. Al afectar a los músculos de la lengua y de la mandíbula, puede producir dificultades al hablar y al masticar. La miotonía no es un signo constante y puede verse agravado en ciertas circunstancias como el frío y la administración de algunos fármacos. (37).

La miotonía, no está presente en todos los enfermos, el deterioro muscular avanzado dificulta más la detección de la miotonía, en las formas congénitas no suele estar presente hasta los 5 años de edad, aunque a los 10 años de edad todos los enfermos la presentan (34) (39),

tampoco está presente en los pacientes de edad avanzada, en los que la única manifestación son las cataratas.

Atrofia muscular y pérdida de fuerza variable, incluso en personas de la misma familia. La debilidad en la DM tiende a afectar a algunos músculos más que a otros. De hecho, es común que algunos músculos estén extremadamente debilitados mientras otros mantienen una fuerza normal. La pérdida de fuerza es lentamente progresiva (40).

La DM suele estar asociada con *dolor muscular*, en algunos casos, y en otros de las articulaciones o los ligamentos (41).

En la DM 2, los síntomas musculares pueden comenzar en la adolescencia pero generalmente aparecen entre los 20 y 50 años. Los síntomas iniciales pueden estar relacionados con la miotonía, debilidad de la musculatura proximal y el cuello. Pueden tener dificultad para levantarse de una silla, subir escaleras o levantar los brazos. Con frecuencia experimentan una fatiga inusual con el ejercicio. La atrofia muscular es menos intensa y de aparición más tardía que en la DM 1. Los dolores musculares en el cuello, espalda, hombro, flexores de la cadera y parte superior de las piernas pueden ser uno de sus síntomas más claros. La intensidad del dolor puede variar de unos días a otros. (14).

DIAGNOSTICO.- Cuando la miotonía y la debilidad muscular están presentes la exploración neuromuscular puede proporcionar claras evidencias de la presencia de la DM1. Es frecuente el retraso en conseguir el diagnóstico porque los pacientes de DM pueden no reconocer la naturaleza exacta de sus síntomas y consultar varios especialistas diferentes hasta llegar al diagnóstico correcto. La DMC es aun más difícil de reconocer puesto que hay diferentes causas que producen hipotonía en los recién nacidos. La DM2 puede ser difícil de diferenciar de otros tipos de distrofias musculares que aparecen a una edad avanzada, especialmente cuando la miotonía no es muy notable y las cataratas no se han detectado.

El procedimiento para establecer un diagnóstico definitivo es el *Electromiograma (EMG)*: Muestran un amplio espectro de descargas eléctricas en forma de dientes de sierra, señales eléctricas anormales asociadas con el retraso en la relajación muscular.

Los resultados de la *biopsia muscular* no son definitivos a la hora de efectuar un diagnóstico. No se suele realizar puesto que un examen genético es más exacto. El reconocimiento de la DM2 puede ser más difícil y en ocasiones el primer examen suele ser la biopsia muscular.

La confirmación definitiva de la DM1 o DM2 se puede hacer mediante un *análisis genético*.

TRATAMIENTO.- De momento no hay un fármaco que pueda prevenir o revertir la debilidad muscular de la DM, pero si hay *tratamientos sintomáticos*, estos incluyen:

Fisioterapia Ejercicios de baja intensidad para aumentar la fuerza. Estos ejercicios deben estar adecuados a cada individuo.

- Rehabilitación
- Terapia Ocupacional
- Ortesis y Ayudas técnica.

- ***MANIFESTACIONES DEL SISTEMA CARDIOVASCULAR***

Defectos en la conducción, especialmente arritmias y bloqueos. Los pacientes con un bloqueo severo de la conducción cardiaca pueden presentar mareos. (42). El síncope cardiaco y el presíncope pueden preceder a la muerte súbita por un bloqueo completo de la conducción cardiaca. (43) (44).

El modo más común de arritmia cardiaca en los pacientes con DM1 es la fibrilación-flutter auricular que incrementa el riesgo de embolismo cardiaco (45).

La Hipotensión: es frecuente en los enfermos de DM1 y DM2, aunque puede ser atribuida a una disfunción autónoma, el mecanismo exacto por el cual se produce es desconocido.

DIAGNOSTICO. - Revisión cardiaca anual con Electrocardiograma (EKG) anual y *HOLTER* de 24 horas si el paciente tiene síntomas que sugieren arritmias o síncope cardiaco o si el *EKG* muestra arritmias cardiacas o conducción anormal. Se debe hacer *ECOCARDIOGRAFÍA* cada 2-5 años.

TRATAMIENTO. - Implantación de *marcapasos y desfibriladores cardiacos*. Los medicamentos antiarrítmicos están contraindicados puesto que pueden tener efectos proarrítmicos (46).

- ***MANIFESTACIONES DEL SISTEMA RESPIRATORIO***

Los enfermos con DM pueden tener importantes problemas respiratorios como consecuencia de la debilidad o de la miotonía del diafragma, músculos abdominales e intercostales, lo que puede conducir a hipoxemia e hipercadmia.

Riesgo de aspiración como resultado de problemas de deglución. Si la tos es ineficaz se favorecen las *infecciones respiratorias*.

Apnea del sueño: en casos leves puede producir problemas para dormir, fatiga y dolores de cabeza matutinos, pero en casos severos desaturaciones importantes.

DIAGNOSTICO. - Exploraciones rutinarias del ritmo respiratorio y dificultad respiratoria. Movimiento del tórax y evidencias de debilidad diafragmática. Pruebas de función respiratoria, como medidas de predicción de fallo respiratorio y valorar la necesidad de ventilación mecánica.: CV, FVC, FEV1 y saturación de oxígeno y gasometrías.

TRATAMIENTO. - Cuando hay dificultad para eliminar las secreciones de las vías respiratorias, el uso de ayudas técnicas como el CoughAssist®, ayudan a toser y reducen el riesgo de neumonía. Los ejercicios respiratorios y maniobras realizadas por un fisioterapeuta también ayudan a drenar las secreciones (47). Del profesional solo se dispone unas horas y de la ayuda técnica todo el día, así que es el familiar el que debe aprender a manejarse con estos aparatos.

La ventilación mecánica no invasiva nocturna puede mejorar los problemas derivados de la hipoventilación crónica y la apnea del sueño. El uso de la ventilación mecánica no invasiva (VMNI) domiciliaria en pacientes con distrofia miotónica prolongan la supervivencia y el mantenimiento de mejores presiones de los gases arteriales (48). En los casos más evolucionados puede ser necesaria durante todo el día

Los niños con DM1 congénita a menudo requieren ventilación mecánica endotraqueal continua. La ventilación con presión positiva nasal continua (N-CPAP), puede minimizar en prematuros la morbilidad y mortalidad asociada con intubaciones prolongadas (49).

Debido a las dificultades para alimentar a los niños con DMC por el alto riesgo de aspiración, la realización de una gastrostomía para alimentación enteral protege la vía respiratoria en los primeros años de la vida.

- **MANIFESTACIONES DEL SISTEMA GASTROINTESTINAL**

Disfagia causada por alteraciones craneofaciales, miotonía de la cara, lengua, mandíbula, faringe y esófago. *Riesgo de aspiración* debido a la debilidad de los músculos de la faringe,

Disminución de la motilidad intestinal. Dolor abdominal recurrente y sensación de hinchazón especialmente post-prandial. *Estreñimiento, diarrea, colon irritable. Dilatación colónica*, lo que puede producir compactación de las heces posiblemente asociado con megacolon e *ilio paralítico*. También es frecuente la *litiasis* en la vesícula biliar.

DIAGNOSTICO.-Un análisis cuidadoso del tracto digestivo es esencial para aliviar los síntomas y evitar complicaciones. Los síntomas gastrointestinales a menudo se desarrollan gradualmente, de manera que los enfermos adoptan mecanismos compensatorios. Por lo tanto médicos y pacientes pueden no darse cuenta de la disfunción gastrointestinal hasta que requiere atención hospitalaria debido a su gravedad. Por ejemplo, un nivel bajo de movilidad intestinal que no se trata, puede degenerar en una pseudo obstrucción intestinal avanzada y un diagnóstico erróneo de los fuertes dolores abdominales puede llevar a una cirugía abdominal. Ésta situación se debe prevenir con una evaluación gastrointestinal rutinaria. También tratando y educando a los pacientes en los primeros estadios antes de que los síntomas sean agudos (50).

Los exámenes gastrointestinales rutinarios deben incluir:

Historial y revisión de síntomas y especificar *la dificultad para masticar y tragar alimentos, reflujo gastroesofágico, frecuencia de las comidas, dolor abdominal, frecuencia y forma de la defecación y la presencia o no de la incontinencia fecal*

Examen físico rutinario prestando especial atención a la posible pérdida involuntaria de peso, disfonía indicadora de una debilidad de la faringe, tos frecuente y, dolor abdominal.

En los pacientes sintomáticos una evaluación más intensa debe incluir (si está indicado): Un estudio de la deglución para evaluar los movimientos disinérgicos, la debilidad de la faringe y la presencia de aspiraciones.

Las transaminasas (AST y ALT) y la gammaglutamiltransferasa (GGT) generalmente suelen estar elevados en los enfermos con DM debido al daño muscular, por lo que debe tenerse en cuenta en los exámenes de la función hepática.

TRATAMIENTO.- Ser muy cautos con los síntomas gastrointestinales de los pacientes con D M. Una dilatación intestinal dolorosa causada por una pseudo obstrucción puede ser erróneamente diagnosticada como una obstrucción aguda del intestino lo que puede conllevar una cirugía abdominal innecesaria que complica el tratamiento de la escasa movilidad intestinal en los enfermos con DM. La verificación clínica o radiológica de la pseudo obstrucción puede lograr un control apropiado con agentes pro-cinéticos, hidratación y evitar opiáceos que agravan la escasa movilidad.

El tratamiento sintomático crónico puede reducir los síntomas GI (gastrointestinales):

- Los agentes procinéticos, metocloropramida y eritromicina, pueden reducir los síntomas de intestino vago, dolor abdominal y estreñimiento de una manera intermitente, pero la taquifilasia impide su uso permanente.
- Además del enfoque farmacológico el tratamiento de la disfagia también puede incluir:

- Modificación de la dieta (los alimentos triturados son más fáciles de ingerir).
- Terapia deglutoria. Tratamiento con un logopeda que enseñe modificaciones de la postura, etc (del cuello, alternancia entre sólidos y líquidos...).

La alimentación por gastronomía para mantener la nutrición y proteger las vías respiratorias (las sondas nasogástricas están contraindicados en los pacientes con DM puesto que aumentan el riesgo de aspiración).

- ***MANIFESTACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL***

Dificultades cognitivas: Comúnmente los individuos que al nacer presentan signos evidentes de DM suelen tener cierto retraso mental. Los individuos menos afectados pueden presentar alteraciones cognitivas y de comportamiento, que pueden incluir el coeficiente intelectual, la toma de decisiones, la apreciación espacial, la habilidad matemática, la capacidad de atención y la personalidad.

Somnolencia: La hipersomnia es muy común en la DM y puede comenzar a cualquier edad, los enfermos duermen frecuentemente durante el día y de manera impredecible. La hipersomnia en la DM puede ser el resultado de varios mecanismos:

- Alteraciones de la conducta, como es la falta de un horario estable en los hábitos del sueño.
- La debilidad de los músculos respiratorios puede causar hipoventilación nocturna y sueño no reparador.
- La obstrucción de las vías respiratorias por la debilidad de los músculos de la faringe y la apnea del sueño.

- Las alteraciones del SNC pueden causar hipoventilación central alveolar
- Las alteraciones del SNC producen hipersomnia

Las dificultades emocionales, conductuales y de socialización: son comunes en los fenotipos con una personalidad introvertida, cuando coexisten una habilidad cognitiva reducida y discapacidad física. Estad dificultades también se pueden presentar en enfermos de DM1 y DM2 con un coeficiente intelectual normal.

El comportamiento, el estado emocional y la socialización se ven afectados, en general, en aquellos individuos con discapacidades físicas y deformaciones craneofaciales.

La frecuencia e intensidad de la depresión en estos enfermos es difícil de valorar, por la concurrencia de síntomas tales como la apatía, la personalidad introvertida, las disfunciones del sueño y la alimentación y la falta de expresión facial producida por la debilidad muscular.

DIAGNOSTICO.- El reconocimiento de la presencia de una somnolencia diurna excesiva y la identificación de sus causas es de gran importancia puesto que puede causar graves accidentes.

Las resonancias magnéticas pueden identificar una señal elevada de alteraciones de T2, que son comunes en el cerebro de los enfermos de DM1 y DM2 (51). La importancia de estas alteraciones es controvertida, por lo que actualmente su utilidad es reconocer que son comunes en la DM y de esta forma evitar que se diagnostiquen erróneamente otras patologías. Han aparecido estudios que muestran una disminución del volumen cerebral en adultos con DM1 y DM2 comparados con sujetos sin la enfermedad. Ciertos estudios con pacientes de DM1 y DM2 muestran una reducción en el flujo sanguíneo en el lóbulo frontal y temporal. Sin embargo su relación con las disfunciones cognitivas y ejecutivas todavía no se han identificado (52).

La evaluación neuropsicológica se realiza para definir tendencias conductuales y monitorizar objetivamente el curso y la respuesta al tratamiento de una disfunción. En concreto los niños con DM1 deben ser evaluados cuando aparecen problemas cognitivos, de comportamiento o de desarrollo. Cualquier evaluación de éste tipo debe diferenciar los problemas emocionales y mentales de la DM de las disfunciones físicas que pueden afectar a dicha evaluación (53).

TRATAMIENTO.- Medicamentos que reducen la narcolepsia tales como el modafinilo para tratar la *excesiva somnolencia diurna*. La respuesta al tratamiento varía según individuos pero generalmente es positiva (35).

Identificar la *disfunción cognitiva* es crucial para poder ofrecer una ayuda individualizada, establecer planes educativos y terapias conductuales. Una intervención temprana en las carencias cognitivas, problemas de aprendizaje, el establecimiento de objetivos académicos y el tratamiento del comportamiento, la atención y los problemas sociales tienen un impacto significativo en el crecimiento y el desarrollo de los niños (34).

• ***MANIFESTACIONES DEL SISTEMA REPRODUCTIVO Y ENDOCRINO***

Problemas reproductivos. Atrofia testicular: La atrofia testicular normalmente no suele estar identificada hasta la edad adulta. Problemas de infertilidad. Bajos niveles de testosterona.

Mayor índice de abortos que en la población no afectada. Complicaciones del embarazo: Disfunción uterina. Sobredistensión uterina, lo que puede producir contracciones inadecuadas y ruptura espontánea de la placenta. Hemorragia posparto debido a contracciones

uterinas inadecuadas. Prolapso del cordón umbilical. Polihidramnios. Aquinesia fetal (34).

Problemas endocrinos. La resistencia a la insulina: en los pacientes con DM, la captación de glucosa estimulada por la insulina se ve reducida debido a deficiencias en los receptores de insulina. Para compensar ésta deficiencia la secreción de insulina puede verse incrementada. Como consecuencia pueden aparecer niveles elevados de insulina y glucosa. La prevalencia de diabetes es mayor en DM2. La *calvicie frontal prematura* está presente tanto en la DM1 como en la DM2 (7).

DIAGNOSTICO.- Para diagnosticar posibles problemas reproductivos es conveniente la consulta a un especialista para medir los niveles hormonales, análisis del semen, etc.

El diagnostico de la resistencia a la insulina generalmente precisa análisis de sangre para medir niveles de Insulina y de glucosa en ayunas y hemoglobina glicosilada.

TRATAMIENTO.- Las técnicas de reproducción asistida pueden ayudar. El diagnostico genético prenatal puede ser utilizado para identificar si la DM esta presente en el embrión. También se puede realizar el diagnóstico genético preimplantacional.

- ***MANIFESTACIONES DEL SISTEMA INMUNOLOGICO Y TUMORES***

Sistema inmunológico: la producción de anticuerpos es normal, sin embargo estos anticuerpos desaparecen más rápido de lo habitual, por lo tanto su presencia en la sangre se ve reducida. La reducción de inmunoglobulina asociada con la DM parece ser tolerada sin problemas. Hasta el momento no hay evidencias de que esta alteración esté relacionada con incrementos en la aparición de infecciones.

Tumores: los pacientes de DM1 sufren un incremento en la frecuencia de la pilomatrixoma (bultos firmes justo debajo de la superficie de la piel), tipo raro de tumor benigno de la piel. Éste tipo de tumor es muy extraño en la población general, sin embargo bastante común en los enfermos de DM1. Hasta el momento no parece estar asociado con la DM2 (54).

- ***MANIFESTACIONES DEL SISTEMA DE LA VISIÓN***

Las deficiencias visuales de los pacientes con DM1 y DM2 son mayoritariamente causadas por cataratas a edades tempranas. Las opacidades posteriores subcapsulares del cristalino representan una fase inicial de la formación de las *cataratas*. Estas opacidades pueden estar presentes en afectados que no han desarrollado ningún síntoma, siendo el único signo de la enfermedad. A menudo son la manera en la que se descubre la presencia de la DM en los enfermos asintomáticos.

Diversos grados de afectación funcional de la retina La *retinopatía* a menudo es detectada mediante un electroretinograma, pero raramente produce dificultades visuales de importancia clínica (55).

La ptosis bilateral es una característica frecuente de la DM1 pero es raro que se presente en los enfermos de DM2. En los casos más severos la ptosis puede impedir la visión y requerir intervención médica (5).

DIAGNOSTICO.- Los exámenes oftalmológicos anuales son imprescindibles para todos los pacientes con DM1 y DM2 para controlar los problemas oculares anteriormente descritos.

TRATAMIENTO.- No hay ninguna terapia que retarde o prevenga la progresión de las opacidades. Es recomendable una protección de los rayos ultravioletas mediante el uso de gafas de sol.

La eliminación quirúrgica de las cataratas se indica cuando impiden las actividades diarias. No hay ninguna ventaja técnica o médica por eliminar la catarata con anterioridad. Un tratamiento tardío no produce complicaciones.

Las técnicas de microcirugía modernas permiten que ésta sea efectuada con anestesia local. La anestesia general solo es necesaria en los pacientes con los que no se puede cooperar durante la anestesia local.

Cuando la Ptosis es grave e impide la visión o por razones estéticas se hace una *blefaroplastia*, la complicación más común es la imposibilidad de cerrar los párpados completamente, lo cual producirá sequedad ocular y exposición de la córnea (queratopatía). La cirugía debería retrasarse tanto como sea posible puesto que probablemente se requieran más intervenciones por la naturaleza progresiva de la enfermedad (57).

<ul style="list-style-type: none"> • <i>MANIFESTACIONES DEL SISTEMA MUSCULAR</i> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Miotonía 2. Pérdida de fuerza progresiva. 3. Atrofia muscular, sobre todo facial, temporal y cuello. 4. Afectación de los músculos extensores de la muñeca, dedos y los intrínsecos de la mano. 5. Debilidad del flexor dorsal del tobillo, que provoca lo que se conoce como "pie en péndulo".
<ul style="list-style-type: none"> • <i>MANIFESTACIONES DEL SISTEMA RESPIRATORIO</i> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Insuficiencia respiratoria por debilidad del diafragma y de los músculos intercostales. 2. Riesgo de neumonías
<ul style="list-style-type: none"> • <i>MANIFESTACIONES DEL SISTEMA CARDIOVASCULAR</i> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Defectos en la conducción, especialmente arritmias y bloqueos. 2. Es frecuente el prolapso de la válvula mitral 3. Muerte súbita
<ul style="list-style-type: none"> • <i>MANIFESTACIONES DEL SISTEMA GASTROINTESTINAL</i> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Problemas de deglución debidos a la afectación palatina, faríngea y lingual. 2. Riesgo de neumonía aspirativa. 3. Disminución peristaltismo esofágico y colónico. 4. Pseudo obstrucción intestinal recurrente.
<ul style="list-style-type: none"> • <i>MANIFESTACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL</i> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Discapacidad intelectual en la DMC. 2. Dificultades cognitivas: visoconstructivas y ejecutivas. 3. Somnolencia diurna excesiva.
<ul style="list-style-type: none"> • <i>MANIFESTACIONES DEL SISTEMA REPRODUCTIVO Y ENDOCRINO</i> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Calvicie frontal 2. Hipogonadismo 3. Contracción incoordinada del útero. 4. Resistencia a la insulina.
<ul style="list-style-type: none"> • <i>MANIFESTACIONES DEL SISTEMA INMUNOLOGICO Y TUMORES</i> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Pilomatrixoma
<ul style="list-style-type: none"> • <i>MANIFESTACIONES DEL SISTEMA DE LA VISIÓN</i> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Cataratas subcapsulares posteriores.

Tabla 1.- Manifestaciones clínicas más frecuentes en la Distrofia Miotónica.

- ***LA ANESTESIA EN LA DISTROFIA MIOTÓNICA***

La mayor parte de los problemas relacionados con la anestesia ocurren cuando se desconoce la enfermedad. Las posibles complicaciones no son proporcionales a la gravedad de la enfermedad, se presentan en pacientes escasamente afectados y pueden ser graves e incluso fatales (58) (59).

Presentan una hipersensibilidad a los fármacos anestésicos, especialmente relajantes musculares y opioides, que puede complicar el manejo postoperatorio. Para prevenir la aparición de posibles complicaciones postoperatorias asociadas con la anestesia general, incluyendo la depresión respiratoria, se recomienda el bloqueo combinado espinal y epidural (60) (61). Posibilidad de mayores complicaciones durante el acto quirúrgico sobre todos retención de secreciones por reducción de las presiones respiratorias, así como en el post-operatorio atelectasias y bronconeumonías por aspiración (62) (63). Otras complicaciones que se han descrito son arritmias y crisis de miotonía, complicación rara pero muy grave durante o después de la anestesia general provocada por ciertos agentes utilizados para inducir la relajación muscular (por ejemplo despolarizantes como la succinilcolina anestésicos), también puede ser provocada por las bajas temperaturas, por lo que la habitación en la que el procedimiento se lleve a cabo tiene que estar adecuadamente calentada y el paciente cubierto con una manta caliente.

En el "Handbook of Clinical Neurology" se proponen las siguientes recomendaciones para el uso de fármacos anestésicos en pacientes con distrofia miotónica (64).

- Siempre que sea posible utilizar anestesia local o regional, como el bloqueo espinal.

- Evitar el uso de suxametonio (succinilcolina) u otros relajantes musculares despolarizantes.
- Utilizar relajantes musculares de acción corta, como atracurio o vecuronio.
- No utilizar tiopental o hacerlo a dosis mínimas.
- No utilizar opiáceos o hacerlo a dosis mínimas para evitar la depresión respiratoria.
- Siempre que sea posible, evitar la anestesia general; si es necesario, usar una combinación de óxido nitroso y oxígeno con un gas anestésico, como enflurano al 0,8% o isoflurano al 1,0%.
- Utilizar los anticolinesterásicos, como la neostigmina, con cuidado; puede ser preferible ventilar al paciente hasta que se resuelva la curarización de forma espontánea.

Después de la intervención quirúrgica, los pacientes deben someterse a seguimiento durante un mínimo de 24 horas sobre todo en lo que respecta a la función cardíaca y respiratoria, en cuidados intensivos. El paciente no debe ser extubado en una etapa demasiado temprana. En los últimos años la literatura ha sido testigo de numerosos informes destacando las complicaciones perioperatorias hasta en el 50% de los casos (65) (66).

2. CALIDAD DE VIDA

2. CALIDAD DE VIDA

2.1. CONCEPTO DE CALIDAD DE VIDA Y CALIDAD DE VIDA RELACIONADA CON SALUD

El uso del término ‘Calidad de Vida’ es frecuente, sobre todo en entornos de gestión sanitaria y políticos; suele mencionarse por todo tipo de profesionales sanitarios, fundamentalmente los implicados en consulta ambulatoria, y por la población general con variadas intenciones. La de vida aparece como un elemento complementario a los elementos tradicionales en numerosos contextos (67) (68).

Según la OMS, la Calidad de Vida es "la percepción que un individuo tiene de su lugar en la existencia, en el contexto de la cultura y del sistema de valores en los que vive y en relación con sus objetivos, sus expectativas, sus normas, sus inquietudes. Se trata de un concepto que está influido por la salud física del sujeto, su estado psicológico, su nivel de independencia, sus relaciones sociales, así como su relación con su entorno" (69).

Definir la categoría Calidad de Vida, es una tarea compleja debido a los múltiples factores que la determinan, elementos que la integran y efectos que produce en diferentes esferas de la vida de los individuos y los grupos (70). Una definición integradora del concepto Calidad de Vida plantea que: “la Calidad de Vida es el resultado de la compleja interacción entre factores objetivos y subjetivos; los primeros constituyen las condiciones externas: económicas, sociopolíticas, culturales, personales y ambientales que facilitan o entorpecen el pleno desarrollo del hombre, de su personalidad; los segundos están determinados por la valoración que el sujeto hace de su propia vida”. En cuanto a los segundos, es decir, los

factores subjetivos de la Calidad de Vida podemos apreciar que cuando un individuo se siente mal, o está enfrentando un proceso de enfermedad crónica, esto lo hace “sentirse enfermo”, infeliz, y eso puede dañar el resto de las dimensiones de la Calidad de Vida. Se sentirá tanto más “enfermo” cuanto mayor sean las limitaciones que la enfermedad le imponga en aquellas áreas de la vida significativas para él, en relación con sus aspiraciones y metas en la etapa del ciclo vital en que se encuentre (71). De aquí la importancia de tener en cuenta la óptica individual, la percepción del propio afectado en la evaluación de su Calidad de Vida.

La relación Calidad de Vida-Salud es recíproca. No sólo los procesos de salud, influyen en la Calidad de Vida, sino que la Calidad de Vida influye en los niveles de salud (72).

Podemos considerar que la Calidad de Vida es una opinión que construye la persona a partir de su propio estado de salud en comparación con determinados estándares construidos acerca de los que él espera que debiera ser capaz de lograr. A pesar del sello personal que cada quien imprime a la percepción de su Calidad de Vida, constituye un hecho generalizado que las enfermedades crónicas imponen una reducción de la misma, por lo que su estudio merece una especial atención (73).

El concepto de Calidad de Vida Relacionada con la Salud (CVRS) es un aporte fundamental en la evaluación de resultados en salud. Una de las definiciones más utilizadas es la de Schipper, que refiere que la Calidad de Vida en medicina clínica representa el efecto funcional de una enfermedad y su tratamiento sobre un paciente, tal como es percibido por el paciente. Así, es importante tomar en cuenta la percepción del paciente, sus deseos y motivaciones en el proceso de toma de decisiones en salud así como en la evaluación de la calidad de la asistencia sanitaria, donde no sólo se busque combatir la enfermedad sino promover el bienestar.

La baja prevalencia de enfermedades raras crónicas, para las cuales no existe una curación total y donde el objetivo del tratamiento es mejorar el bienestar de los pacientes, lleva a que las medidas clásicas de resultados no sean suficientes para evaluar la calidad de los servicios de salud.

No hay dudas de que la percepción del estado de salud en cualquier individuo influirá considerablemente en la Calidad de Vida percibida o bienestar psicológico. En el caso de los enfermos crónicos, debemos esperar que la salud percibida pase a ocupar un papel determinante en dicho bienestar (74).

La Calidad de Vida se ha convertido en un indicador de la evolución del estado de salud en estos pacientes, como expresión de una estrategia no sólo de prolongar la vida, sino también de aliviar los síntomas y mantener el funcionamiento vital. Esta posición que podemos catalogar de humanista ha cobrado valor en todo el quehacer de la investigación clínica, en contraposición con la tendencia positivista de fundamentar la buena práctica clínica en resultados cuantitativos aportados por las pruebas de laboratorio o las cifras estadísticas. La Calidad de Vida refleja la manera en que las personas experimentan su bienestar mental y físico, sus opiniones acerca de cómo se satisfacen con su vida cotidiana. Así, la Calidad de Vida relacionada con la salud se refiere al efecto de una determinada enfermedad o tratamiento sobre la vida de un individuo, desde su perspectiva personal, que incluye los síntomas, así como el funcionamiento físico y social (75).

En la literatura especializada aparecen con frecuencia planteamientos acerca de las áreas que deben ser consideradas al estudiar la Calidad de Vida Relacionada con la Salud. Una de las más aceptadas es la propuesta por Badía (76), que plantea la consideración de las siguientes dimensiones:

1. Función física. Capacidad de realizar las actividades físicas diarias, desplazamiento y cuidado personal.
2. Sensación de bienestar. Sufrimiento psicológico, como bienestar emocional, afecto, ansiedad y depresión.
3. Función social. Participación en actividades y relaciones sociales. Funcionamiento en las actividades sociales habituales con la familia, los amigos y los vecinos. Participación y realización de las funciones sociales habituales: trabajar, llevar a cabo tareas domésticas, cuidar de los niños, ir a la escuela y/o participar en actividades comunitarias.
4. Síntomas. Experiencia subjetiva, sensación o apariencia de funcionalismo anormal, que generalmente es indicativo de una afección o enfermedad.
6. Función intelectual. Habilidad y capacidad para razonar, pensar, concentrarse y recordar.
7. Evaluación del propio estado de salud. Impresión subjetiva del estado de salud actual o previa, resistencia a la enfermedad y preocupación por la salud futura.

Según Verdugo (77), el enfoque actual de medida de Calidad de Vida puede caracterizarse por su naturaleza multidimensional, englobando dimensiones e indicadores centrales; el uso del pluralismo metodológico incluyendo medidas objetivas y subjetivas; uso de diseños de investigación multivariada para evaluar las maneras en que las características personales y las variables ambientales se relacionan con la

Calidad de Vida medida en una persona; incorporación de la perspectiva de sistemas que engloba los múltiples mundos que ejercen impacto sobre la persona y la creciente participación de los individuos y sus familiares en el diseño e implementación de la investigación y evaluación orientadas a la CV.

2.2. CALIDAD DE VIDA EN LOS AFECTADOS POR DISTROFIA MIOTÓNICA.

En la última década se ha visto aumentar el interés por la medición de CdV, pero son muy pocos los estudios que abordan esta perspectiva en los enfermos con DM.

Antonini y cols (2006) publicaron un estudio de caso-control en el que se evaluaba la CVRS en la DM 1 y sus relaciones con factores genéticos, clínicos, neuropsicológicos y emocionales. Tomó una serie de 20 pacientes con la enfermedad, 11 hombres y 9 mujeres, todos contestaron al cuestionario del SF-36. En los resultados, las medias de las puntuaciones fueron inferiores a las de los controles en todas las dimensiones. Concluyendo que la CVRS se ve seriamente afectada en la DM 1 y se afecta negativamente por la severidad y duración de la enfermedad, así como por determinados déficit cognitivos y cambios en el funcionamiento emocional. Los autores proponen que la intervención terapéutica en este campo podría contribuir a mejorar la Calidad de la Vida Relacionada con la Salud en la DM 1(73).

La aceptación y adaptación a vivir con una enfermedad incurable, progresiva y hereditaria es traumática, especialmente cuando la enfermedad la han heredado los hijos (78) (79).

Según los estudios encontrados, uno de los factores asociados a la CdV es la discapacidad (80). La fatiga se asocia significativamente a una peor CdV (35). La fatiga, fuerza muscular, apoyo familiar y acceso a servicios públicos son predictores significativos de la participación social (81).

Otro estudio, que describe y compara los hábitos de vida entre individuos con el fenotipo leve y con el fenotipo de la forma clásica del

adulto, con una muestra de 200 pacientes con DM (42 fenotipos leves, 158 fenotipos de adultos), evaluó los hábitos de vida (LIFE-H, un cuestionario de auto-evaluación de los hábitos de vida percibida y las actividades y la participación como se describe en la Clasificación Internacional del Funcionamiento, Discapacidad y Salud (ICF). En todas las categorías, los individuos con el fenotipo adulto mostraron los niveles de satisfacción significativamente menor que aquellos con el fenotipo leve. El puntaje más bajo de satisfacción se observó en las categorías de empleo y recreación. Este estudio contribuyó a establecer una distinción más clara entre las actividades y los niveles de participación de los individuos con el fenotipo leve y aquellos con el fenotipo de adulto y apoyó a los servicios comunitarios para encauzar las medidas adecuadas de rehabilitación para lograr mejorar los hábitos de vida (82).

Otros estudios, inciden en la relación de la Calidad de Vida con el desempeño de una actividad laboral. Un estudio realizado con pacientes con enfermedades neuromusculares reveló que los que tenían distrofia facio-escápulo-humeral y los pacientes con neuropatía hereditaria motora y sensorial se emplean con más frecuencia que los pacientes con distrofia miotónica, y encuentran diferencias significativas de CdV, en todas las subescalas del SF-36 entre los grupos de empleados y los que no trabajan en todos los grupos de enfermedades neuromusculares (83) (84).

El estudio de los factores que determinan la percepción del paciente en los diversos momentos de la vida y de la enfermedad, es decir el proceso de adaptación a la enfermedad crónica, permitiría reconocer los mecanismos que inciden negativamente en la CVRS del paciente y encarar intervenciones psicosociales que promuevan el mayor bienestar posible (67) (68) (83).

2.3. INSTRUMENTO DE MEDIDA DE LA CALIDAD DE VIDA EMPLEADO EN ESTE ESTUDIO

No existe un instrumento específico que mida la CVRS en DM. (85) (86).

The Short Form-36 Health Survey (SF-36) parece el instrumento idóneo para la valoración de la CdV en DM, ya que se trata de un instrumento rápido, de sencilla administración, con estudios de validación en España, incluyendo normas poblacionales españolas (87). Además, ha sido previamente utilizado en afectados de DM, lo que permite la comparación de datos con otros estudios (48) (88) (73).

Se trata de un cuestionario de CdV genérico. El SF-36 Health Survey es una encuesta de salud diseñada por el Health Institute, New England Medical Center, de Boston Massachusetts, que a partir de 36 preguntas pretende medir ocho conceptos genéricos sobre la salud, esto es, conceptos que no son específicos de una patología, grupo de tratamiento o edad, detectando tanto estados positivos como negativos de la salud física y estado emocional (87).

Al permitir valorar numéricamente diferentes aspectos de la salud de la persona, se convierte en una herramienta excelente para cualquier investigación relacionada con la salud.

Estas 36 preguntas abordan diferentes aspectos relacionados con la vida cotidiana de la persona que completa el cuestionario. Se agrupan y miden en 8 apartados que se valoran independientemente y dan lugar a 8 dimensiones (conceptos de salud). Además de los ocho conceptos de salud, la SF-36 incluye el concepto general de cambios en la percepción del estado de salud actual y en la del año anterior.

La respuesta a esta pregunta describe la transición de la percepción respecto a la mejoría o empeoramiento del estado de salud.

Aunque, el cuestionario no está diseñado para proporcionar un índice global, aunque se pueden utilizar los valores resumen del componente de salud física y del componente de salud mental, mediante la combinación de las respuestas de los ítems (89).

Las ocho dimensiones se resumen en la siguiente tabla:

DIMENSIÓN	SIGNIFICADO
Función física (10 ítem)	Grado en el que la falta de salud limita las actividades físicas de la vida diaria, como el cuidado personal, caminar, subir escaleras, coger o transportar cargas, y realizar esfuerzos moderados e intensos.
Rol físico (4 ítem)	Grado en el que la falta de salud interfiere en el trabajo y otras actividades diarias, produciendo como consecuencia un rendimiento menor del deseado, o limitando el tipo de actividades que se puede realizar o la dificultad de las mismas.
Dolor corporal (2 ítem)	Medida de la intensidad del dolor padecido y su efecto en el trabajo habitual y en las actividades del hogar.
Salud general (5 ítem)	Valoración personal del estado de salud, que incluye la situación actual y las perspectivas futuras y la resistencia a enfermarse.
Vitalidad (4 ítem)	Sentimiento de energía y vitalidad, frente al de cansancio y desánimo.
Función social (2 ítem)	Grado en el que los problemas físicos o emocionales derivados de la falta de salud interfieren en la vida social habitual.
Rol emocional (3 ítem)	Grado en el que los problemas emocionales afectan al trabajo y otras actividades diarias, considerando la reducción del tiempo dedicado, disminución del rendimiento y del esmero en el trabajo.
Salud mental (5 ítem)	Valoración de la salud mental general, considerando la depresión, ansiedad, autocontrol, y bienestar general.

Tabla 2.- Dimensiones del cuestionario SF-36 y su significado

El objetivo es conocer la medida de la "salud percibida" por el paciente. Valorar aspectos de la enfermedad que no son estrictamente clínicos, sino relacionados con la vida diaria del paciente y en qué modo se ve afectada, desde el punto de vista del propio paciente (89).

Han aparecido 2 versiones de este cuestionario. Siendo muy parecidas entre sí, en este estudio se ha utilizado el SF36v2®. Este cuestionario se ha empleado de forma individual, colectiva y, en ocasiones, se ha utilizado por vía telefónica. Las preguntas del cuestionario piden respuestas relacionadas con el mes anterior.

Las puntuaciones de cada una de las 8 dimensiones del SF-36 oscilan entre los valores 0 y 100. Los ítems y las dimensiones del cuestionario proporcionan unas puntuaciones que son directamente proporcionales al estado de salud; cuanto mayores sean, mejor estado de salud (90).

Hay 2 formas de evaluar el cuestionario. La más avanzada exige un cálculo más complejo. La forma sencilla permite hacer los cálculos con una simple calculadora. En este estudio los cálculos se han realizado empleando un software proporcionado por la empresa distribuidora del test: "QualityMetric Health Outcomes Solutions", que tienen registrada la versión que se ha utilizado (91).

También existen versiones simplificadas del SF-36 en las que se reducen el número de preguntas.

Es un instrumento que se diseñó como indicador genérico de nivel de salud para usarse en evaluaciones poblacionales y de políticas de salud. Se puede usar en conjunto con instrumentos específicos para medir resultados en práctica clínica o de investigación.

El enfoque del Health Institute, que da diferentes ponderaciones, es el más recomendado; hay un software para hacerlo, que es el que se ha utilizado para este estudio.

3. LAS POLÍTICAS SOCIOSANITARIAS

3. LAS POLÍTICAS SOCIOSANITARIAS

3.1. POLITICAS DE ACTUACIÓN ANTE LAS ENFERMEDADES RARAS.

- *CONCEPTO DE ENFERMEDAD RARA*

Según la Unión Europea (UE) se entiende por Enfermedades Raras (ER) todas aquellas enfermedades "...que pueden ser mortales o provocar un debilitamiento crónico del paciente y que, debido a su escasa prevalencia, requieren esfuerzos combinados para tratarlas. A título indicativo, se considera una prevalencia escasa cuando es inferior a 5 casos por 10.000 personas en la Comunidad". (Decisión N° 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999. Diario Oficial de las Comunidades Europeas L 155/1. 1999)

Las enfermedades raras son enfermedades con una alta tasa de mortalidad pero de baja prevalencia. Por lo general, comportan una evolución crónica muy severa, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas y por lo tanto suelen presentar un alto nivel de complejidad clínica que dificultan su diagnóstico y reconocimiento. La mayoría de ellas son enfermedades genéticas (92).

A menudo coexisten varias discapacidades, lo que acarrea múltiples consecuencias funcionales (la denominada multidiscapacidad o pluridiscapacidad). Estas discapacidades refuerzan la sensación de aislamiento y pueden ser una fuente de discriminación y reducir o destruir oportunidades educativas, profesionales y sociales. Por lo general son personas dependientes de sus familias y con Calidad de Vida reducida (93) (94).

Los problemas que generan están relacionados con el elevado coste social y sanitario que conlleva la ordenación y el estudio de este conjunto

de enfermedades. Las intervenciones sociosanitarias ejercen un papel importante en el retraso en la aparición de la dependencia. Con la Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia (Ley 39/2006) se necesita que el enfoque sociosanitario que requieren estas enfermedades se revise para hacer frente de forma integral y coherente a las necesidades reales de cada enfermedad en escenarios políticos y económicos diferentes, sin perder de vista el objetivo principal: mejorar la Calidad de Vida y la supervivencia de los afectados (95).

La Unión Europea (UE) sensibilizada en atender las necesidades del colectivo de afectados por Enfermedades Raras (ER) ha ido desarrollando una serie de actuaciones en diferentes ámbitos relacionadas como la investigación y desarrollo biotecnológico, la educación y la atención de las necesidades sociosanitarias para garantizar un alto nivel de protección sanitaria, son enfermedades que generan una merma importante de la Calidad de Vida. Globalmente afectan a un sector importante de la población, estimándose que existen 25 - 30 millones de Europeos afectados.

El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), coordina desde el año 2000 la puesta en marcha del Programa Nacional de Investigación en Enfermedades Raras que tiene como objetivo conocer la situación de las ER en España, coordinar su atención sociosanitaria y planificar adecuadamente su investigación.

3.1.1 LOS CENTROS DE REFERENCIA

El grupo de trabajo de Centros de Referencia de la UE ha supuesto un avance en la concepción de cómo mejorar la asistencia, el conocimiento y también el desarrollo de la epidemiología (96). La experiencia francesa ha sido muy importante, pues con más de 100 centros de referencia nacionales designados, han aportado información sobre organización, funciones y objetivos y desarrollo de registros de enfermedades (97). También Europa ha aprobado más de 7 proyectos piloto orientados a diseñar centros de expertos europeos en red, donde los registros de las enfermedades raras para los que se han desarrollado, son uno de los principales objetivos.

La acreditación de centros de referencia para las ER ha sido una reclamación básica de enfermos, familiares, asociaciones de pacientes y también de profesionales. Es natural el entender que un sistema de salud de cobertura total deba asumir una homogeneización de las prestaciones y de la cartera de servicios, pero al mismo tiempo, no es posible entender la eficiencia del sistema ni la alta especialización sin la existencia de los denominados centros/servicios/unidades de referencia. La existencia de este tipo de centros es algo consustancial con las demandas de mejores niveles asistenciales basados en la experiencia y el conocimiento actualizado, que permitan mejorar algunos de los problemas más graves como el retraso y la confusión diagnóstica, el desconocimiento de la evolución de patologías y las dificultades de acceso a los escasos tratamientos existentes (92).

El paso para el reconocimiento y acreditación de todos estos centros y de otros que serán necesarios para una mayor cobertura de las ER, ha sido dado por el Ministerio de Sanidad y Consumo, a través de la

Dirección General de Cohesión, con la promulgación de un Real Decreto cuyo objetivo es la creación centros/unidades/servicios de referencia En este decreto se fijan las funciones y los objetivos y se establece una comisión que estará encargada de diseñar la estrategia de designación y su vigilancia. (Ministerio de Sanidad y Consumo. Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. BOE, 11-nov 2006; 270: 39503-39505).

3.1.2 ESTRATEGIA DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD EN ENFERMEDADES RARAS

La Estrategia en Enfermedades Raras aprobada el 3 junio de 2009 por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (SNS), es el resultado del consenso de todos los agentes implicados: Ministerio de Sanidad y Política Social, Comunidades Autónomas, sociedades científicas, asociaciones de pacientes y representantes de otros Ministerios. Enmarcada en el Plan de Calidad del SNS, es una herramienta de coordinación para el SNS. Sus principios rectores son la solidaridad, la equidad y la participación para lograr la reducción de desigualdades, la promoción de la salud y de los estilos de vida saludables, y la calidad de la atención a los pacientes afectados por este tipo de patologías. Con esta iniciativa, se pretende articular una respuesta factible y adecuada a las personas afectadas por patologías raras, objetivo para el que es esencial el trabajo conjunto con sociedades científicas y pacientes.

El documento, que establece un conjunto de objetivos y recomendaciones que contribuyan a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y atención sanitaria en relación con las enfermedades raras, está estructurado en 7 líneas estratégicas:

- *Información sobre enfermedades raras:* información, registros sanitarios, y clasificación y codificación.
- *Prevención y detección precoz:* cribado neonatal, diagnóstico genético, etc.
- *Atención sanitaria:* coordinación entre atención especializada y primaria, y atención en centros, servicios y unidades de referencia.
- *Terapias:* terapias avanzadas, medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios.

- *Atención sociosanitaria:* en colaboración con el Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos, perteneciente al IMSERSO.
- *Investigación:* mantenimiento y promoción de las enfermedades raras como líneas de investigación prioritarias.
- *Formación:* tanto de profesionales en pregrado, posgrado y formación continuada, como de pacientes.

3.2 POLÍTICAS SOCIO SANITARIAS EN LA COMUNIDAD DE MADRID.

Primero habría que definir el concepto sociosanitario. Después de encontrar varias definiciones optamos por la siguiente: lo sociosanitario se define como la actuación simultánea del sistema de salud y del sistema social prestando unos servicios a las personas para quienes las intervenciones desde ambos sectores tienen un efecto sinérgico.

Es el conjunto de servicios sanitarios y sociales capaz de dar una respuesta global y coordinada para prevenir la aparición o agravamiento de las situaciones de dependencia.

En la administración de la Comunidad de Madrid, servicios sociales y sanitarios dependen de administraciones distintas, como en el resto de las comunidades excepto en Extremadura y Castilla La Mancha.

Este es un grave problema a la hora de coordinar servicios y unidades.

Desde noviembre de 2000, se han venido realizando distintas actividades orientadas a desarrollar el futuro "Modelo de Atención Socio-Sanitario" de la Comunidad Autónoma de Madrid (CAM), para lo que se ha firmado un protocolo de colaboración entre la Comunidad Autónoma de Madrid, la Dirección Provincial del INSALUD, el Ayuntamiento de Madrid y la Federación Madrileña de Municipios.

Se ha creado una estructura organizada, compuesta por profesionales de la Administración expertos en el tema y que está analizando los diferentes aspectos de este proyecto. Hasta el momento no se ha llegado a ningún consenso.

La DM, es una enfermedad crónica cuyos afectados sufren diferentes grados de dependencia, pero se añade circunstancia de ser una enfermedad rara, lo que convierte a los que la padecen en sujetos susceptibles de quedar fuera de los sistemas sanitario y social por el hecho de ser poco conocidas.

Según el estudio de la “Situación y Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España”: “.....La calidad de la atención sanitaria que reciben las personas afectadas en España por algún tipo de enfermedad rara, a juicio de las propias asociaciones de afectados, es dispar. Mientras que para algunos síndromes y enfermedades la atención es en cierta medida adecuada, para otros -la mayoría- aún es deficiente, careciendo de tratamientos específicos o existiendo retrasos tanto en la aplicación de los tratamientos como, en primer lugar, en el diagnóstico. En ocasiones, el vacío que pueda existir en la atención sanitaria pública para realizar un adecuado tratamiento es cubierto por las asociaciones de afectados o por los familiares, en la medida de sus posibilidades.....”. Generalmente estos servicios son los relacionados con las prestaciones sociosanitarias que no están coordinadas (98).

3.3. SERVICIOS SOCIALES DE LA COMUNIDAD DE MADRID

Los Centros Base de la Comunidad de Madrid son servicios especializados de atención básica a personas con discapacidad, siendo una unidad de referencia de ámbito provincial.

Desde el Centro Base se prestan servicios de información y asesoramiento a personas con discapacidad, familiares y profesionales sobre recursos sociales a los que pueden acceder, orientación sobre apoyos personales, educativos, laborales, de accesibilidad y ayudas técnicas, valoración del grado de minusvalía, etc.

La Dirección General de Servicios Sociales de la Consejería de Familia y Asuntos Sociales de la Comunidad de Madrid tiene las competencias para gestionar el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad, así como la coordinación de los Centros Base de Atención a Personas con Discapacidad. Promover la preparación de las convocatorias y la elaboración de las propuestas de resolución de las subvenciones y ayudas dirigidas tanto a personas con discapacidad como a las Entidades de Acción Social y el estudio, normativa, y adjudicación de plazas de Centros Ocupacionales y Pisos Tutelados de atención a Personas con Discapacidad (99).

Para que la discapacidad esté reconocida lo debe ser como mínimo en un grado del 33%. La normativa legal por la que se rige es el Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad (BOE 26 de Enero de 2000). El documento oficial que acredita la condición legal de persona con discapacidad se expide por la Administración Autonómica en los Centros Bases correspondientes.

En un extenso informe, elaborado por el departamento de sociología de los servicios centrales de la Federación, se muestra una radiografía del momento del colectivo en la actualidad. Desde el grado de discapacidad, género, ayudas, pasando por la valoración de los recursos que se ofrecen desde FAMMA, hasta el papel de la familia, ese informe pone al día una realidad. En uno de los paneles de resultados del Estudio, el que se interesa por la percepción sobre las personas con discapacidad, su situación y entorno, hay afirmaciones mayoritarias, del 94% de los encuestados, que piensan que “hay un exceso de burocracia para solicitar las ayudas”, ó que “hay poca información y está descoordinada”, con un 89% del total de respuestas.

Otra de las respuestas que suscitaron mayor consenso, en el apartado de Necesidades y Demandas, fue la de crear una Ventanilla Única en el que se pueda gestionar desde la administración todo lo relacionado con el Sector de la Discapacidad. La peregrinación del colectivo por los distintos departamentos de la administración provoca su desánimo para acceder a ayudas que supuestamente salen por y para su beneficio y mejora de Calidad de Vida.

3.4. LA LEY DE PROMOCIÓN DE LA AUTONOMÍA PERSONAL Y ATENCIÓN A LAS PERSONAS EN SITUACIÓN DE DEPENDENCIA

La Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia que entró en vigor el 1 de enero de 2007, pretende atender las necesidades de aquellas personas que, por encontrarse en situación de especial vulnerabilidad, requieren apoyos para desarrollar las actividades esenciales de la vida diaria, alcanzar una mayor autonomía personal y poder ejercer plenamente sus derechos de ciudadanía.

El artículo 2 de esta ley define Autonomía como la capacidad de controlar, afrontar y tomar, por propia iniciativa, decisiones personales acerca de cómo vivir de acuerdo con las normas y preferencias propias así como de desarrollar las actividades básicas de la vida diaria. Así mismo define dependencia: como el estado de carácter permanente en que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, la enfermedad o la discapacidad, y ligadas a la falta o a la pérdida de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, precisan de la atención de otra u otras personas o ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria o, en el caso de las personas con discapacidad intelectual o enfermedad mental, de otros apoyos para su autonomía personal. (Ley 39/2006 de 14 de diciembre, de promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia. BOE. 20056 Dic 14).

¿Cómo se valora la situación de dependencia?

La valoración se realiza a través del baremo aprobado mediante el Real Decreto 504/2007, de 20 de abril, que valora la capacidad de la persona para llevar a cabo por sí misma las actividades básicas de la vida

diaria, así como la necesidad de apoyo y supervisión para su realización por personas con discapacidad intelectual o con enfermedad mental.

El procedimiento se inicia a instancia del ciudadano y éste puede solicitarlo en cualquier momento.

¿Cómo se reconoce la situación de dependencia y el derecho a las prestaciones del sistema?

En la Dirección General de Coordinación de la Dependencia (DGCD) se han formado equipos multidisciplinares especializados en el instrumento de valoración.

Realizada la valoración del solicitante, la DGCD emitirá resolución en la que se determinará el grado y nivel de dependencia y los servicios o prestaciones económicas que correspondan al solicitante en atención a su grado y nivel de dependencia, y se establecerá el correspondiente Programa Individual de Atención.

El artículo 26 contempla tres grados de dependencia:

Grado I de dependencia moderada: cuando la persona necesita ayuda para realizar varias ABVD al menos una vez al día o tiene necesidades de apoyo intermitente o limitado para su autonomía personal.

Grado II de dependencia severa: cuando la persona necesita ayuda para realizar varias ABVD dos o tres veces al día pero no quiere el apoyo permanente de un cuidador o tiene necesidades de apoyo extenso para su autonomía personal.

Grado III de gran dependencia: cuando la persona necesita ayuda para realizar varias ABVD varias veces al día y, por su pérdida total de autonomía física, mental, intelectual o sensorial necesita el apoyo

indispensable y continuo de otra persona o tiene necesidades de apoyo generalizado para su autonomía personal.

Cada uno de estos grados se clasificará a su vez en dos niveles en función de la autonomía y atención y cuidado que requiere la persona.

El Programa Individual de Atención (PIA) se negociará con el solicitante o, en su caso, con su familia o entidad tutelar que le represente. En él se determinarán las modalidades de intervención más adecuadas a las necesidades del solicitante entre los servicios y prestaciones económicas previstos en la resolución para su grado y nivel

La prioridad en el acceso a los servicios vendrá determinada por el grado y nivel de dependencia y, a igual grado y nivel, por la capacidad económica del solicitante. Hasta que la Red de Servicios del SAAD esté totalmente implantada, las personas en situación de dependencia que no puedan acceder a los servicios por aplicación del régimen de prioridad señalado, tendrán derecho a una prestación económica vinculada al servicio.

Las prestaciones de dependencia del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD), tienen como finalidad promover la autonomía personal y mejorar la Calidad de Vida de las personas, en atención a sus dificultades para la realización de las actividades básicas de la vida diaria, en un marco de efectiva igualdad de oportunidades y de acuerdo con los siguientes objetivos:

- Facilitar una existencia autónoma en su medio habitual, todo el tiempo que desee y sea posible.
- Proporcionar un trato digno en todos los ámbitos de su vida personal, familiar y social, facilitando su incorporación activa en la vida de la comunidad.

3.4.1. LA LEY DE DEPENDENCIA Y AUTONOMÍA PERSONAL Y LOS ENFERMOS CON DISTROFIA MIOTÓNICA Y SUS FAMILIAS.

Es posible que tal y como están contemplados los baremos del sistema de atención a la dependencia las personas con Steinert no sean candidatas a acceder a los servicios. Si consideramos, solamente, las dificultades físicas muchos de ellos quedarán al margen del sistema de protección de la dependencia al no considerar que son, principalmente, los problemas conductuales o de carácter los que generan la necesidad de un asistente personal con dedicación permanente.

La ley de dependencia, ha de valorar, tanto las dificultades físicas de la persona con Steinert, como su afectación psicológica, así como la sobrecarga emocional y asistencial de las familias (100).

Para valorar el grado de dependencia de las personas con Steinert, se habrán de tener presentes aspectos como:

- *La falta de voluntad para realizar una actividad, más que la propia capacidad en sí para llevarla a cabo.*

Si bien, las personas con Steinert tienen los problemas físicos de una enfermedad neuromuscular, no son éstos los que le impiden, en muchas ocasiones, la realización de una tarea, sino que la limitación sobreviene por problemas relacionados con la voluntad, es decir, aún cuando los problemas físicos permitan cierto grado de actuación, la apatía impide el desarrollo de dicha actuación. Los familiares han de intervenir continuamente, tanto para llevar a cabo las actividades necesarias como para motivar al enfermo a la hora de acometerlas si es que están a su alcance.

- *Las limitaciones para participar en un entorno de vida social, manifestando una aguda tendencia al aislamiento y a la no utilización de*

las redes sociales. Esta dificultad ante las relaciones sociales es un rasgo característico. La familia es quien debe ocuparse de la integración social del afectado, evitar el retraimiento y propiciar las relaciones personales y sociales, aún en contra de la tendencia del afectado.

- *La falta de habilidades sociales.* Es esta carencia la circunstancia que les hace estar “muy a gusto” en el aislamiento social, aunque éste les provoque un empobrecimiento personal.

Los riesgos de los baremos, a nivel general, consisten en que estos instrumentos de valoración, están tomando en cuenta las opiniones de las personas a las que se les aplica, lo que es una apreciación muy importante, pero las personas afectadas, en este caso, no son objetivas. Los instrumentos de valoración, no son objetivos, por eso es importante, la implicación del profesional y el interés por el conocimiento específico y las características de la persona a las que se les aplica los baremos, la persona cuidadora y el entorno familiar.

En este caso, dadas las características, específicas de las personas con Distrofia Miotónica de Steinert, al ser considerada una enfermedad física, los baremos a aplicar están faltos de validez y fiabilidad puesto que no sólo se trata de evaluar la capacidad física para realizar una tarea, sino que se ha de tener muy en cuenta la capacidad de decisión sobre la ejecución de la misma.

- *Sobrecarga familiar:* La Distrofia Miotónica de Steinert, no afecta a un solo miembro, sino que afecta a la constelación familiar. Como no se han descrito o no se han dado conocer claramente los problemas conductuales o de carácter de las personas con Steinert, no se ha valorado el grado de ansiedad que pueden producir en estas constelaciones familiares afectadas. No se ha considerado suficiente la interrelación entre las dificultades físicas y las psicológicas (100).

No se contempla en los baremos de valoración de la dependencia, las características especiales de las personas con Steinert, la sobrecarga de estas familias que en muchos casos, no sólo se enfrentan al cuidado de un familiar, sino que hay varios miembros de estas familias afectados.

¿Se contemplaran en los baremos de valoración, las dificultades conductuales o de carácter, de las personas con Steinert? Es necesario conocer las características psicológicas de las personas con Steinert para preservar y garantizar sus derechos a ser beneficiarios del sistema de atención a la dependencia.

Capítulo II. HIPÓTESIS Y OBJETIVOS

1 .HIPÓTESIS

1. HIPÓTESIS

La Distrofia Miotónica es una enfermedad que provoca un espectro de demanda de necesidades sanitarias y sociales de tal envergadura que la situación sociosanitaria actual de los afectados por la enfermedad impacta de forma notoria y negativa en su Calidad de Vida.

2. OBJETIVOS

2. OBJETIVOS

- **OBJETIVO GENERAL:**

Analizar la relación entre la situación sociosanitaria de los afectados por Distrofia Miotónica de la Comunidad de Madrid y su Calidad de Vida.

- **OBJETIVOS ESPECÍFICOS:**

- Describir la población de Distrofia Miotónica en cuanto a los siguientes aspectos: variables sociodemográficas y sociosanitarias y de Calidad de Vida.
- Comparar los resultados de las distintas dimensiones de Calidad de Vida entre la población con Distrofia Miotónica y la población general española.
- Determinar diferencias en Calidad de Vida según variables de salud, sociodemográficas y sociosanitarias
- Valorar los principales determinantes de Calidad de Vida en Distrofia Miotónica, diferenciando la Calidad de Vida en cuanto a su componente físico y mental.

*Capítulo III. POBLACION DE ESTUDIO Y
MÉTODOLOGÍA*

1. DISEÑO

1. DISEÑO

Es un estudio transversal, en el que se han recogido datos a través de una entrevista semi-estructurada y cuestionarios de autovaloración.

2. POBLACIÓN DE ESTUDIO

2. POBLACIÓN DE ESTUDIO

La población de estudio pertenece a la Asociación Madrileña de Enfermedades Neuromusculares (ASEM-Madrid). Cuando se seleccionó la muestra se optó por la población censada en la ASEM-Madrid, por ser el único registro accesible en ese momento. El 1 de Enero de 2009 el número de socios afectados con DM era de 60, a los cuales se les ofreció participar en el estudio de manera voluntaria y desinteresada, y con la premisa de que podían abandonarlo cuando quisieran sin dar explicaciones al encuestador. De los 60 socios afectados, excluidos los que no cumplían los criterios de inclusión, mostraron su deseo de participar en el estudio un total de 42 individuos.

- ***CRITERIOS DE INCLUSIÓN***

Los criterios de inclusión han sido que los participantes tuvieran un diagnóstico de Distrofia Miotónica (Distrofia Miotónica tipo 1, Distrofia Miotónica tipo 2 o Enfermedad de Steinert). Que se encontraran en un rango de edad entre 18 y 70 años y que residieran en la Comunidad de Madrid.

Se aceptaron en el estudio a aquellos que previamente firmaron el documento de consentimiento.

- ***CRITERIOS DE EXCLUSIÓN***

Se han excluido los afectados que no eran capaces y autónomos para contestar y los que presentaban demencia o enfermedad terminal.

3. ASPECTOS ÉTICOS

3. ASPECTOS ÉTICOS

Este estudio es una parte de otro más amplio, “Situación socio-sanitaria de los pacientes afectados por distrofia miotónica y sus familias, en la Comunidad de Madrid”, el cual ha sido aprobado por la Comisión de Ética de la Escuela Universitaria de Enfermería, Fisioterapia y Podología de la Universidad Complutense de Madrid. La participación es voluntaria y anónima. Los datos de identificación están guardados bajo custodia del Investigador. Los cuestionarios y los casos de la base de datos están identificados con un código, sin otra información de identificación.

Se solicitó la firma de un consentimiento informado a las personas que se prestaron voluntariamente para participar en el estudio. Previamente se les explicó en qué consistía el estudio y cual era su objetivo.

4. RECOGIDA DE DATOS

4. RECOGIDA DE DATOS

Para la recogida de datos, el trabajador social de ASEM-Madrid realizó primero una llamada telefónica a cada uno de los asociados con DM y les pidió el consentimiento para dar sus datos personales y su teléfono para que el encuestador se pusieran en contacto con el afectado y así realizar la entrevista.

Se realizó una prueba con un grupo de 10 afectados de DM, que permitió modificar el cuaderno de recogida de datos según los resultados de la prueba. Las modificaciones que se hicieron fueron: añadir preguntas sobre el entorno físico y sobre el grado de conocimiento que tenían en cuanto a las gestiones a realizar para solicitar ayudas públicas.

El cuestionario consistía en una batería de preguntas con respuestas múltiples. Se dividió en dos partes para que una fuera exclusivamente contestada por el afectado y la otra podía ser contestada por el afectado o en el caso de que se sintiera cansado, si así lo deseaba, la podía responder un amigo o familiar. Los cuestionarios se pasaron en los domicilios de los afectados.

4.1. CUESTIONARIO

Cuestionario para ser respondido por el afectado o si él lo deseaba por un amigo o familiar los apartados A, B, C. y por el afectado los apartados D, E, F.

A) VARIABLES CLÍNICAS

B) VARIABLES SOCIOSANITARIAS.

C) VARIABLES SOCIODEMOGRÁFICAS.

D) ESCALA DE CALIDAD DE VIDA

E) CUESTIONARIO DE OPINIÓN.

- Preguntas cerradas.

F) OBSERVACIONES.

- Preguntas abiertas, se dejó un espacio en blanco, uno con el encabezado para observaciones del entrevistador y otro para observaciones del entrevistado.

- **HOJA INFORMATIVA PARA EL PARTICIPANTE.**

Donde figuraban:

1. Los datos de la investigadora.
2. Los datos de la investigación:
 - a. Título.
 - b. Lugar de realización
 - c. Objetivos
 - d. Beneficios esperados para el participante.
 - e. Posibles conflictos de interés.
3. Riesgos e inconvenientes para el participante
4. Derechos del participante en relación con la investigación
5. Información sobre los datos del participante.

H. CONSENTIMIENTO INFORMADO DEL PARTICIPANTE.

En éste documento el participante manifiesta haber leído la hoja informativa que se ha entregado y que ha tenido la oportunidad de hacer preguntas sobre el estudio, habiendo recibido respuestas satisfactorias, que la información recibida ha sido suficiente y que sabiendo que puede abandonar el estudio en el momento que lo desee, sin tener que dar explicaciones, manifiesta su deseo expreso de participar en el estudio. El mismo documento recoge la firma y DNI del investigador y del participante (Ley Orgánica 15/1999, de 13 de Diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal).

4.2. ANÁLISIS DE DATOS

Los métodos estadísticos utilizados fueron los siguientes (SPSS, 2007):

- Estadística descriptiva de las variables continuas (procedimiento DESCRIPTIVE) para la descripción de las muestras: media, desviación estándar, máximo, mínimo, mediana, desviación estándar de la media, etc.
- Estadística descriptiva de las variables cualitativas (procedimiento FREQUENCIES), con la obtención de frecuencias y porcentajes de las categorías.
- Tablas de contingencia para la relación entre variables cualitativas (procedimiento CROSSTABS). Test de la chi cuadrado (χ^2) para contrastar la independencia o influencia entre dos variables cualitativas, donde se emplea el test de la chi cuadrado de Pearson con información en cada casilla de la tabla de contingencia del porcentaje en fila.
- Análisis de la varianza, ANOVA (procedimiento ONEWAY), para la comparación de múltiples medias. Cuando el valor global de la F de Snedecor es significativo nos indica que las medias en los grupos no son iguales. Se muestra el test de comparaciones múltiples de Duncan que realiza comparaciones múltiples de medias, conectando los grupos que no difieren significativamente. De esta manera halla subconjuntos de medias no significativamente diferentes. Si dos medias se agrupan en un mismo subconjunto no son diferentes significativamente, en otro caso serán diferentes significativamente.

- Test de la t de Student pareada (procedimiento T-TEST) para la comparación muestras relacionadas comparando las medias de un atributo en dos momentos de tiempo (antes y después).
- Coeficiente de correlación de Pearson para la relación bivalente entre variables continuas.

Capítulo IV-. RESULTADOS

1. RESULTADOS DE LAS VARIABLES SOCIODEMOGRÁFICAS

1. RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE LAS VARIABLES SOCIODEMOGRÁFICAS

➤ DESCRIPCIÓN DE LA POBLACIÓN DE ESTUDIO.

Sexo	Frecuencia	Porcentaje
Hombre	18	42,9
Mujer	24	57,1
Total	42	100,0

Tabla 3.- *Frecuencias y porcentajes del sexo de la población de estudio.*

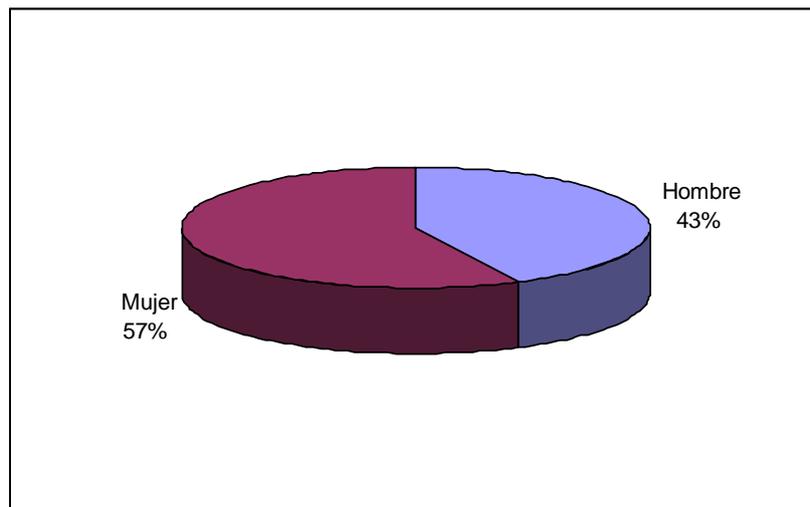


Fig. 6.- *Representación gráfica de sectores del porcentaje de sexos de de la población de estudio*

De los 42 individuos de la población de estudio, el mayor porcentaje corresponde a las mujeres, se han entrevistado 24 mujeres, el 57% de la muestra y 18 hombres, que corresponden al 43%

	Media	Mínimo	Máximo
Edad del afectado	39,19	18	70
Edad diagnóstico	21,85	0*	52
Edad síntomas	21,39	0*	50

Tabla 4.- *Datos de edad media actual de la población de estudio, de la edad en la que se les diagnosticó la enfermedad y de la edad en la que recuerda los primeros síntomas. * Desde el nacimiento.*

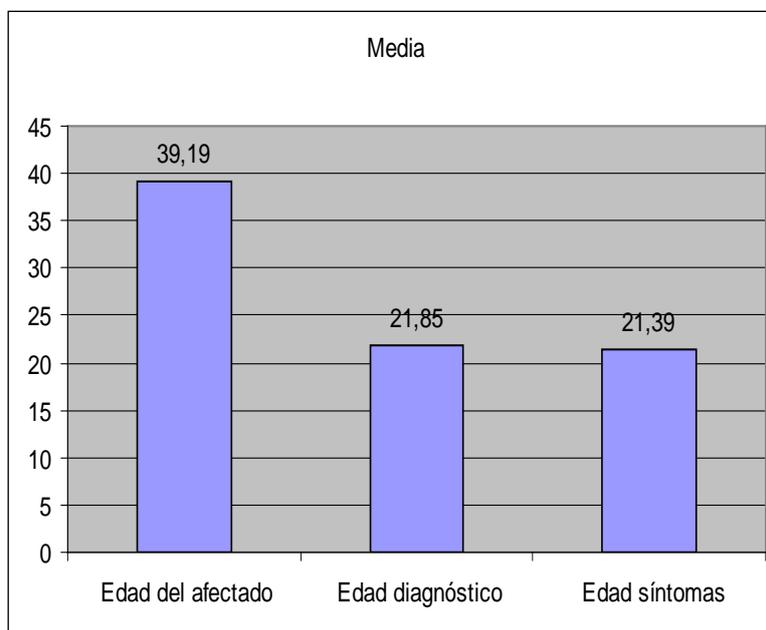


Tabla 5.- *Representación gráfica de la media de los datos de edad actual de la población de estudio, de la edad en la que se les diagnosticó la enfermedad y de la edad en la que recuerda los primeros síntomas.*

En el momento de participar en el estudio, la edad media de los afectados encuestados es de 39 años. La edad mínima de los participantes es de 18 y la edad máxima es de 70 años. Coincidiendo con el rango mayor y menor de las edades que se han considerado para ser incluidos en el estudio.

La media de edad a la que se les ha diagnosticado la DM es de 21 años. La edad máxima a la que se ha diagnosticado en los entrevistados es de 52.

La edad media a la que el encuestado refiere haber sido consciente de tener algún síntoma relacionado con la edad.

El 100% de la población participante en nuestro estudio ha sido diagnosticada de Distrofia Miotónica 1 (Enfermedad de Steinert).

➤ **SITUACIÓN SOCIOLABORAL**

a) ¿QUÉ NIVEL DE ESTUDIOS ACADÉMICOS TIENE?

	Frecuencia	Porcentaje
Sin estudios	1	2,4
Educación primaria	6	14,3
Educación secundaria	13	31,0
FP	13	31,0
Universitario	7	16,7
Otros (educ. especial, etc.)	2	4,8
Total	42	100,0

a 6.- *¿Qué estudios tiene?. Frecuencia y porcentaje.*

b) ¿CUAL ES SU SITUACIÓN LABORAL?

	Frecuencia	Porcentaje
Trabaja	10	23,8
Desempleado	5	11,9
Pensionista	15	35,7
Jubilado	1	2,4
Estudiante	7	16,7
Ama de casa	3	7,1
Otros	1	2,4
Total	42	100,0

Tabla 7.- *¿Cuál es su situación laboral?. Frecuencia y porcentaje.*

c) ¿CUÁL ES SU NIVEL DE INGRESOS AL MES?

	Frecuencia	Porcentaje
No tiene ingresos	7	16,7
Menos de 300 €	5	11,9
De 301 a 600 €	9	21,4
De 601 a 900 €	7	16,7
De 901 a 1.200 €	5	11,9
Más de 1.200 €	8	19,0
No sabe/no contesta	1	2,4
Total	42	100,0

Tabla 8.- *¿Cuál es su nivel de ingresos al mes?
Frecuencia y porcentaje.*

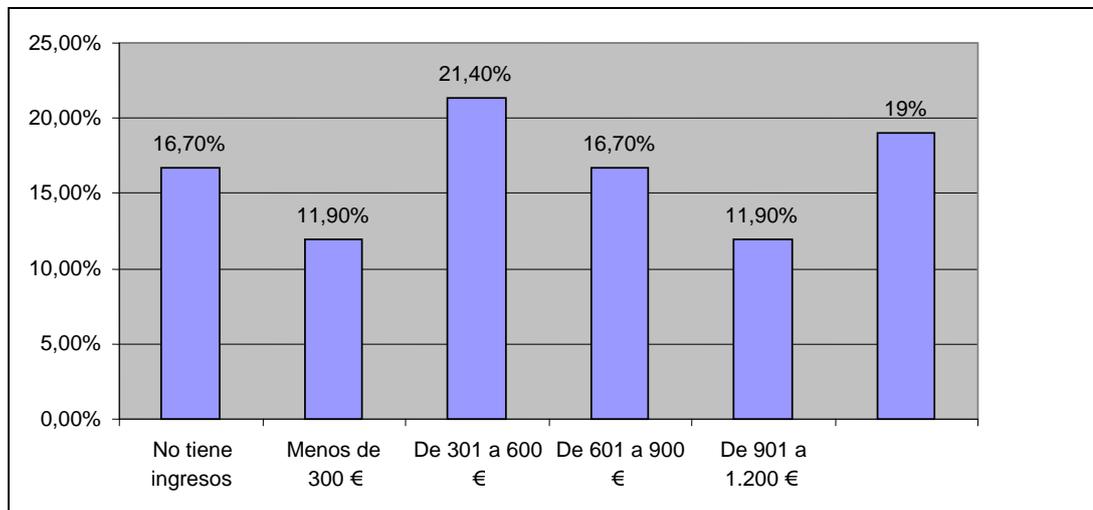


Fig. 7.- Representación de los ingresos mensuales de los encuestados

d) ¿CON CUANTAS PERSONAS ENFERMAS POR DM CONVIVE?

	Frecuencia	Porcentaje
1	1	2,4
2	17	40,5
3	15	35,7
4	7	16,7
5	2	4,8
Total	42	100,0

Tabla 9.- *¿Con cuantas personas enfermas por DM convive?. Frecuencia y porcentaje.*

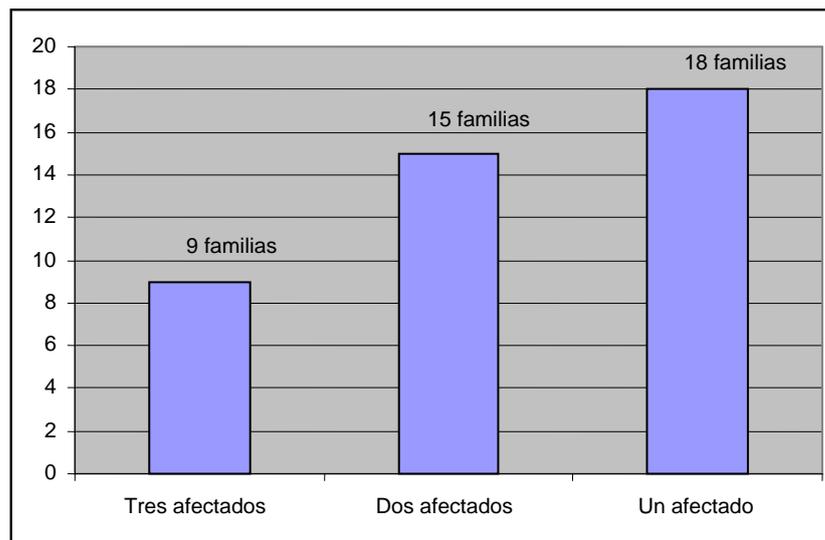


Fig. 8.- *Número de familias y de afectados que conviven en un mismo hogar-*

La mayoría de los encuestados convive con 1 familiar. Hay que destacar que en 9 de las familias encuestadas hay 3 individuos afectados por la enfermedad, en 15 familias son 2 los afectados y en 18 familias hay 1 afectado

2. RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE LAS VARIABLES SOCIOSANITARIAS

2. RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE LAS VARIABLES SOCIOSANITARIAS.

a) ¿CUAL ES SU CENTRO DE TRATAMIENTO DE REFERENCIA EN LA ACTUALIDAD?

	Frecuencia	Porcentaje
No tiene	4	9,5
H. Clínico	7	16,7
H. La Paz	3	7,1
H. 12 de Octubre	8	19,0
H. de la Princesa	3	7,1
H. de Alcobendas	1	2,4
C.E. San Blas	5	11,9
H. Gregorio Marañón	3	7,1
H. Virgen de la Luz	1	2,4
NS / NC	1	2,4
C. E. Pedro Bueno	1	2,4
H. Ramón y Cajal	1	2,4
Otros centros de salud	4	9,6
Total	42	100,0

la 10.- *Porcentajes y frecuencias de los Centros de tratamiento de referencia.*

Por Centro de tratamiento de referencia entendemos aquel en el que se realizan las consultas periódicas de los enfermos por el neurólogo que hace el seguimiento de la enfermedad. El primer lugar lo ocupa el Hospital 12 de Octubre y en segundo lugar el Hospital Universitario Clínico de San Carlos.

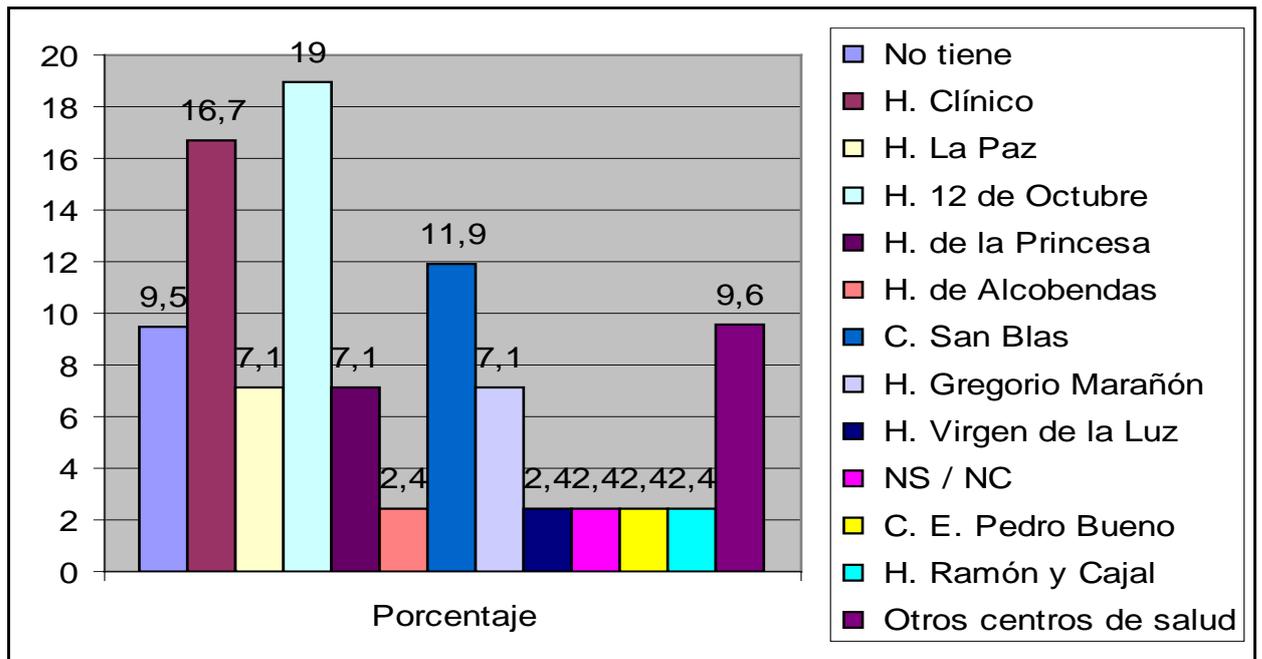


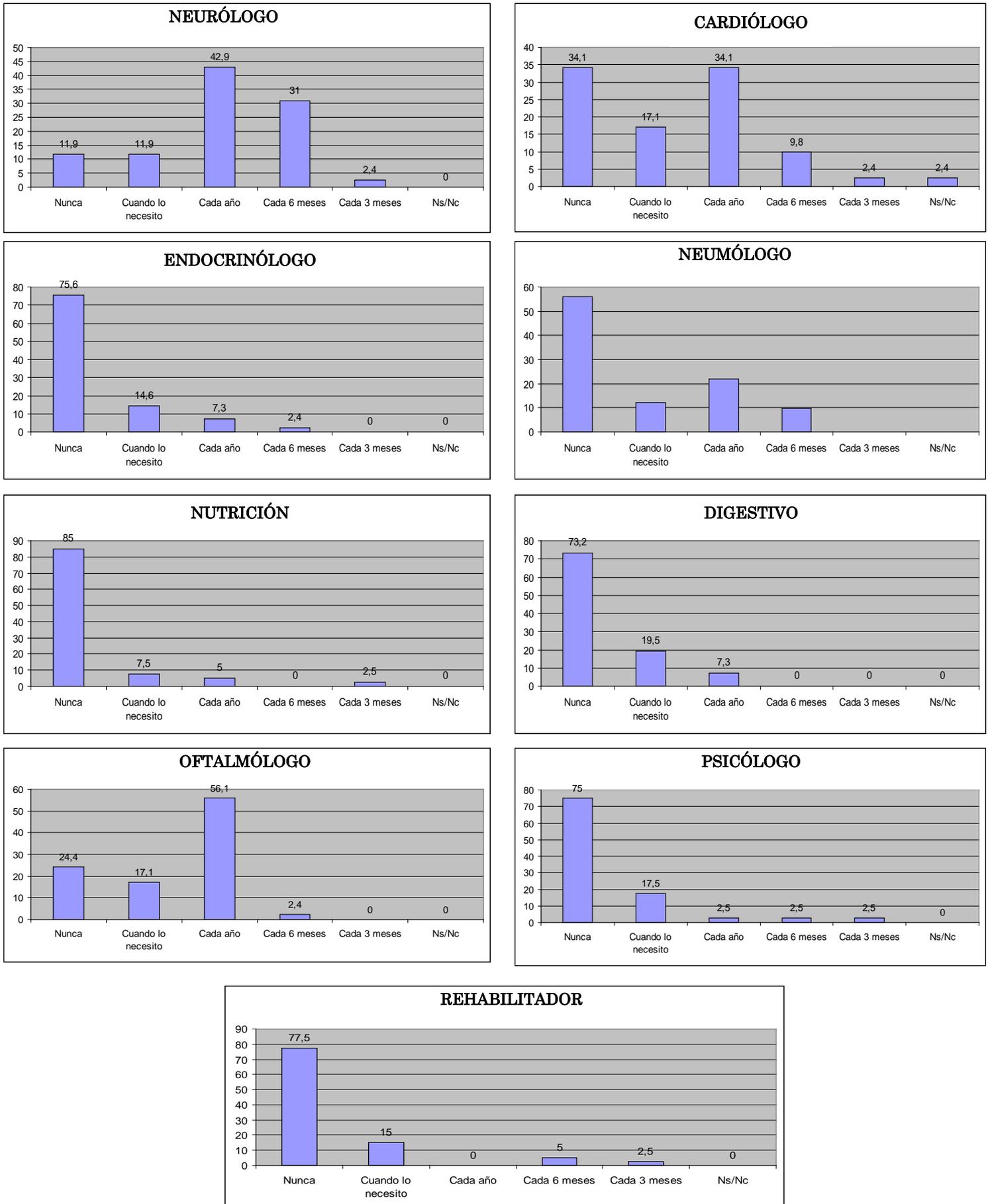
Fig. 9.- Representación gráfica del porcentaje de los Centros de Tratamiento de Referencia.

b) ¿CON QUÉ FRECUENCIA VISITA A ESPECIALISTAS RELACIONADOS CON LA ENFERMEDAD?

	Nunca	Cuando lo necesito	Cada año	Cada 6 meses	Cada 3 meses	Ns/Nc
Neurólogo	11,9	11,9	42,9	31,0	2,4	0
Cardiólogo	34,1	17,1	34,1	9,8	2,4	2,4
Neumólogo	56,1	12,2	22,0	9,8	0	0
Endocrinólogo	75,6	14,6	7,3	2,4	0	0
Digestivo	73,2	19,5	7,3	0	0	0
Nutrición	85,0	7,5	5,0	0	2,5	0
Oftalmólogo	24,4	17,1	56,1	2,4	0	0
Psicólogo	75,0	17,5	2,5	2,5	2,5	0
Rehabilitador	77,5	15,0	0	5,0	2,5	0

Tabla 11.- Porcentaje de la frecuencia de visitas a los distintos especialistas que hacen los individuos encuestados.

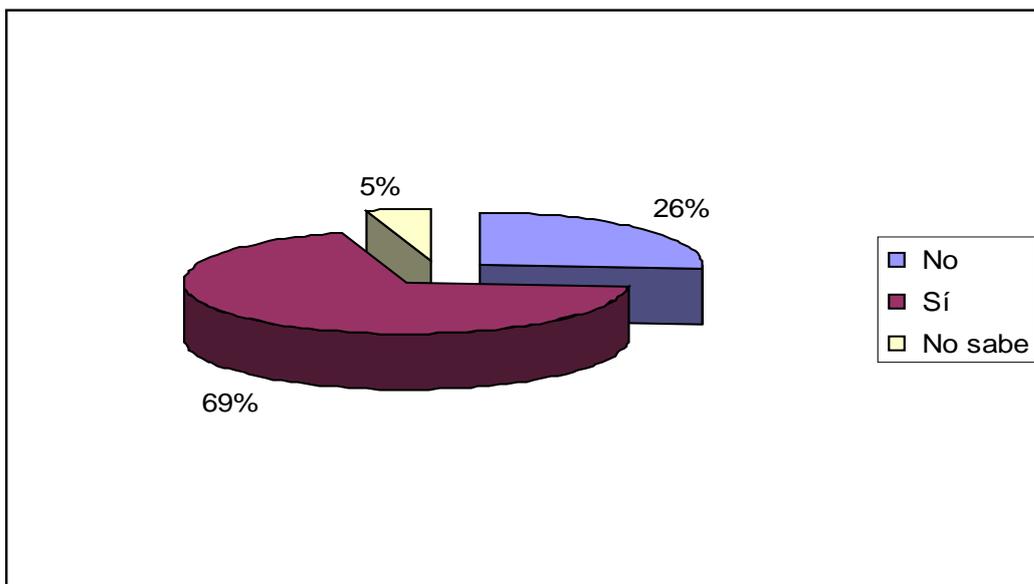
Fig. 10.- Representaciones gráficas de los porcentajes obtenidos con las visitas que realizan los encuestados a las consultas de las especialidades relacionadas con su enfermedad.



c) ¿TIENE ESTUDIO GENETICO?

	Frecuencia	Porcentaje
No	11	26,2
Sí	29	69,0
No sabe	2	4,8
Total	42	100,0

Tabla 12.- *Tabla de frecuencias y porcentajes de los que se han realizado estudio genético de la población de estudio.*



d) ¿HA TENIDO ALGÚN INGRESO HOSPITALARIO EN LOS ÚLTIMOS 12 MESES? ¿MOTIVO?.

	Frecuencia	Porcentaje
No	29	69,0
Neumología	3	7,1
Enf común	3	7,1
Traumatología	3	7,1
Ginecología	1	2,4
Cardiología	1	2,4
Oftalmología	1	2,4
Digestivo	1	2,4
Total	42	100,0

Tabla 13.- *¿Ha tenido algún ingreso hospitalario en el último año? Motivo. Frecuencia y porcentaje.*

e) ¿TIENE VENTILACIÓN MECÁNICA NO INVASIVA (BIPAP O CEPAP) EN SU CASA?

	Frecuencia	Porcentaje
No	35	83,3
Nocturna	6	14,3
Ambas	1	2,4
Total	42	100,0

Tabla 14 .- *Frecuencia y porcentaje de los que utilizan VMNI (BIPAP o CEPAP) en su domicilio.*

f) ¿TIENE PROBLEMAS PARA TRAGAR?

	Frecuencia	Porcentaje
No	23	54,8
Si	19	45,2
Total	42	100,0

bla 15.- *Frecuencia y porcentaje de los que tienen problemas de deglución.*

g) ¿NECESITA AYUDA PARA DESPLAZARSE (CAMINAR)?

	Frecuencia	Porcentaje
Ninguna	22	52,4
Bastón	3	7,1
Apoyo en personas	13	31,0
Andador	2	4,8
Silla manual	2	4,8
Total	42	100,0

16.- *Frecuencia y porcentaje de los que necesitan o no ayuda para desplazarse y el tipo de ayuda que necesitan.*

h) ¿CREE QUE NECESITA REHABILITACIÓN?

	Frecuencia	Porcentaje
No	12	28,6
Si	30	71,4
Total	42	100,0

a 17.- *¿Cree que necesita rehabilitación? Frecuencia y porcentaje*

Si la pregunta sobre la rehabilitación es teniendo en cuenta la percepción del entrevistado. El 28,6% creen que no necesitan rehabilitación, frente al 71,4% que consideran que sí la necesitan-

i) ¿LE HA RECOMENDADO REHABILITACIÓN ALGÚN MÉDICO?

	Frecuencia	Porcentaje
No	24	57,1
Si	18	42,9
Total	42	100,0

a 18.- *Frecuencia y porcentaje de los enfermos a los que les ha recomendado rehabilitación algún médico.*

El 57% de los encuestados no han recibido recomendación de realizar algún tipo de rehabilitación, el 42,9% si han recibido esta recomendación.

j) ¿HACE REHABILITACIÓN?

	Frecuencia	Porcentaje
No hacen rehabilitación	23	54,8
Hacen rehabilitación	19	45,3
Total	42	100,0

Tabla 19.- Frecuencia y porcentaje de los enfermos que están haciendo rehabilitación en el momento de ser encuestados.

Hacen rehabilitación el 45,3%, frente al 54% que no la hacen.

k) ¿QUIÉN CUBRE LOS GASTOS DE SU REHABILITACIÓN?

	Frecuencia	Porcentaje
No hacen rehabilitación	23	54,8
Usuario	12	28,6
Otros	2	4,8
Usuario y asociación	3	7,1
Usuario y Seg. Social	1	2,4
Usuario y otros	1	2,4
Total	42	100,0

Tabla 20.- Resultados de la pregunta: ¿Quién cubre los gastos de su rehabilitación?. Representación de frecuencias y porcentajes.

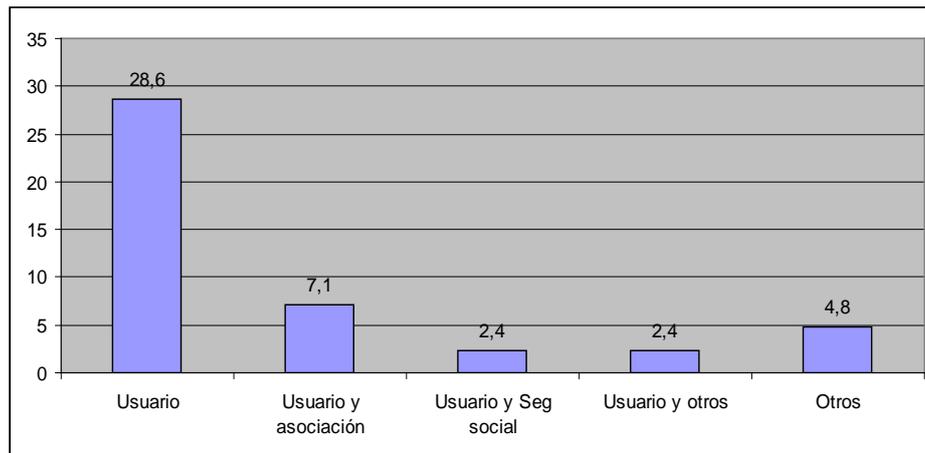


Fig. 11.- Representación de los resultados de la pregunta: ¿Quién cubre los gastos de su rehabilitación?. Representación de los porcentajes.

Los gastos de rehabilitación los cubre fundamentalmente el usuario (26%), frente al sistema público de salud o las Asociaciones.

1) ¿RECIBE TERAPIA OCUPACIONAL?

	Frecuencia	Porcentaje
No	40	95,2
Ns / Nc	2	4,8
Total	42	100,0

Tabla 21.- ¿Hace terapia ocupacional?. Frecuencia y porcentaje.

Un porcentaje considerable de los encuestados no hace terapia ocupacional.

m) ¿NECESITA LA AYUDA DE OTRA PERSONA PARA REALIZAR ALGUNA DE LAS ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA?

	Frecuencia	Porcentaje
No	22	53,7
Si	19	46,3
Total	41	100,0

Tabla 22.- *¿Necesita la ayuda de otra persona para realizar alguna de las actividades de la vida diaria?. Frecuencia y porcentaje.*

A la pregunta de si necesitan la ayuda de otra persona para realizar alguna de las actividades de la vida diaria, el 53,7 % de los entrevistados responden que no la necesitan, mientras 46,3% afirman necesitar ayuda.

n) ¿RECIBE AYUDA DOMICILIARIA PARA LAS AVD? ¿QUIÉN FINANCIA ESA AYUDA?

	Frecuencia	Porcentaje
Ninguna	35	83,3
Comunidad	1	2,4
Ayuntamiento	2	4,8
Particular	1	2,4
Ayuntamiento y particular	3	7,1
Total	42	100,0

Tabla 23.- ¿Recibe ayuda domiciliaria?. Frecuencia y porcentaje.

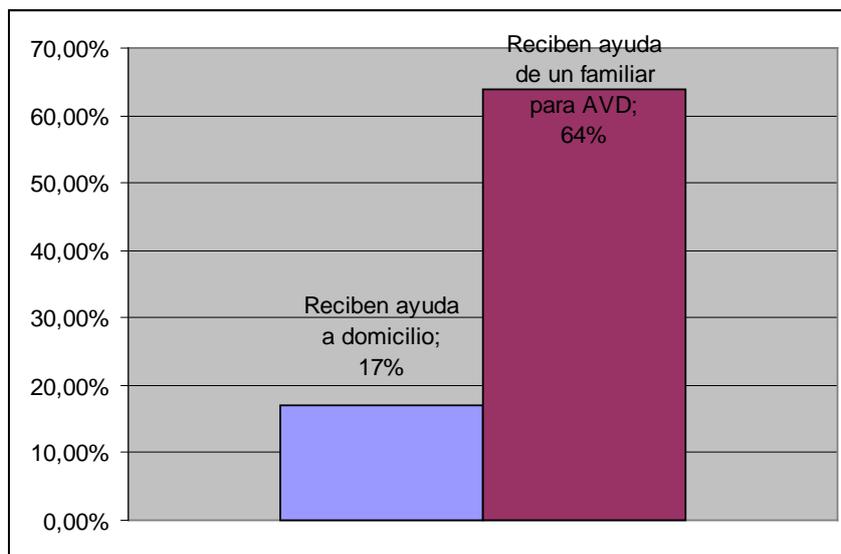


Fig. 12.- Se compara el porcentaje de afectados que reciben ayuda a domicilio contratada o subvencionada, con el porcentaje de los que la ayuda la reciben de un familiar.

No reciben ayuda domiciliaria el 83% de los encuestados, mientras que tan solo reconocen recibir ayuda de la Comunidad de Madrid, del Ayuntamiento o particular el 17% de los entrevistados.

ñ) ¿RECIBE AYUDA FAMILIAR PARA LA VIDA DIARIA? ¿DE QUIÉN?

	Frecuencia	Porcentaje
Nadie	19	45,2
Cónyuge	5	11,9
Madre	11	26,2
Padre	1	2,4
Hermana	1	2,4
Cónyuge y madre	1	2,4
Padre y madre	2	4,8
Madre y hermana	2	4,8
Total	42	100,0

Tabla 24.- *¿Recibe ayuda familiar para la vida diaria? ¿de quién?. Frecuencia y porcentaje.*

Reciben ayuda de un familiar ya sea madre, padre, cónyuge o pareja, hermana (sexo femenino) 64,8%, mientras el 45,2% no reciben ayuda de ningún familiar.

o) ¿TIENE CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD?

Grado de discapacidad	Frecuencia	Porcentaje
0 %	8	19,0
10 %	1	2,4
20 %	1	2,4
33 %	2	4,8
34 %	1	2,4
35 %	1	2,4
36 %	3	7,1
42 %	1	2,4
44 %	3	7,1
51 %	1	2,4
56 %	1	2,4
65 %	6	14,3
66 %	1	2,4
68 %	2	4,8
73 %	1	2,4
74 %	3	7,1
75 %	3	7,1
77 %	1	2,4
78 %	1	2,4
94 %	1	2,4
Total	42	100,0

Tabla 25.- *¿Tiene certificado de discapacidad?. Frecuencia y porcentaje*

De los 42 individuos encuestados, el 19% no han solicitado certificado de discapacidad.

GRADOS DE DISCAPACIDAD AGRUPADOS.

	Frecuencia	Porcentaje
De 0-32	10	23,8
De 33-64	13	31,0
De 65-74	13	31,0
De 75-100	6	14,3
Total	42	100,0

Tabla 26.- *Resultados de los grados de discapacidad valorados, agrupados.*

Se han agrupado en las diferentes escalas que valora el sistema de reconocimiento de discapacidad, en 4 grupos: Hasta 33%. Desde 33 hasta 64%, de 65 hasta 74%, de 75 hasta 100%.

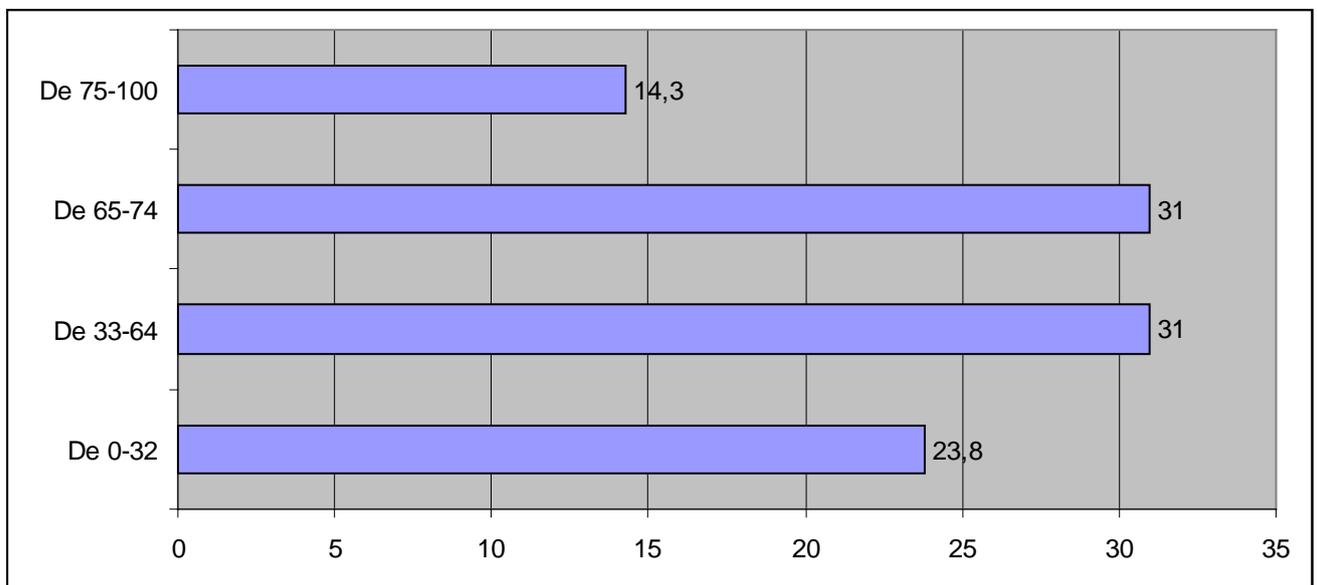


Fig. 13.- Porcentaje de los grados de discapacidad.

p) ¿HA SOLICITADO LA VALORACIÓN DE DEPENDENCIA?

	Frecuencia	Porcentaje
.No	31	73,8
.Si	11	26,2
.Total	42	100,0

Tabla 27.- *¿Ha solicitado la valoración de dependencia?. Frecuencia y porcentaje.*

Según la Ley 39/2006, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia

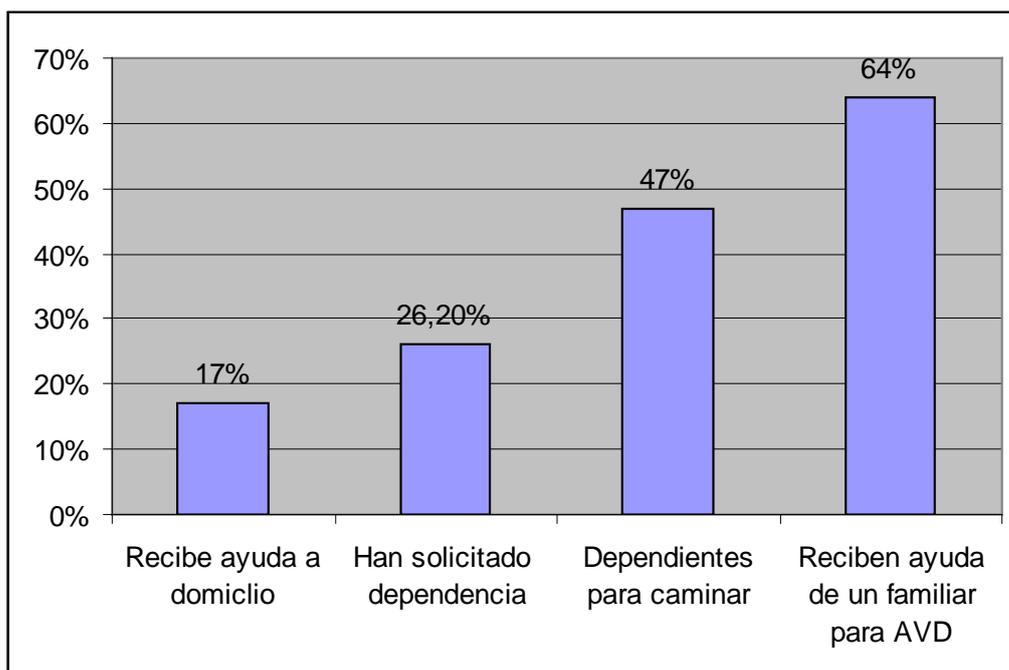


Fig. 14.- Comparación de los porcentajes de los enfermos que reciben ayuda a domicilio, los que han solicitado la valoración de dependencia, los que son dependientes para caminar y los que reciben ayuda de un familiar para las AVD.

q) ¿ES INDEPENDIENTE O NECESITA AYUDA PARA REALIZAR LAS SIGUIENTES ACTIVIDADES?

Resultados de cada variable del índice de Barthel:

COMER	Frecuencia	Porcentaje
Dependiente: necesita ser alimentado/a	1	2,4
Necesita ayuda para cortar carne, pan, etc., pero come solo/a	9	21,4
Independiente	32	76,2
Total	42	100,0

Tabla 28.- Índice de Barthel. a) Comer. Frecuencia y porcentaje.

LAVARSE	Frecuencia	Porcentaje
Dependiente: necesita ayuda o supervisión	13	31,0
Independiente: entra y sale solo/a del baño. Se lava entero/a	29	69,0
Total	42	100,0

Tabla 29.- Índice de Barthel. b) Lavarse. Frecuencia y porcentaje.

VESTIRSE	Frecuencia	Porcentaje
Dependiente	2	4,8
Necesita ayuda pero realiza la mitad de las tareas en tiempo razonable	11	26,2
Independiente: capaz de ponerse y quitarse la ropa, abotonarse, calzarse	29	69,0
Total	100,0	100,0

Tabla 30.- Índice de Barthel. c) Vestirse. Frecuencia y porcentaje.

ARREGLARSE	Frecuencia	Porcentaje
Dependiente: necesita alguna ayuda	7	16,7
Independiente para lavarse la cara, las manos, peinarse, afeitarse,	35	83,3
Total	42	100,0

Tabla 31.- Índice de Barthel. d) Arreglarse. Frecuencia y porcentaje.

DEPOSICIONES	Frecuencia	Porcentaje
Continente. Capaz de administrarse supositorios o enemas	31	73.8
Ocasionalmente algún episodio de incontinencia o necesita ayuda para administrarse supositorios o enemas	8	19.0
Incontinente	3	7.1
Total	42	100.0

Tabla 32.- Índice de Barthel. e) Deposiciones. Frecuencia y porcentaje.

MICCIÓN	Frecuencia	Porcentaje
Continente o capaz de cuidarse la sonda	39	92,9
Ocasionalmente, máximo un episodio de incontinencia en 24h. o necesita ayuda para cuidar la sonda	3	7.1
Incontinente	0	0
Total	42	100

Tabla 33.- Índice de Barthel. f) Micción. Frecuencia y porcentaje.

USAR EL RETRETE	Frecuencia	Porcentaje
Independiente para ir al váter, quitarse y ponerse la ropa, limpiarse sin ayuda y sin manchar	34	81.0
Necesita ayuda para ir al váter, vestirse o limpiarse, pero lo utiliza	6	14.3
Dependiente	2	4.8
Total	42	100.0

Tabla 34.- Índice de Barthel. g) Usar el retrete. Frecuencia y porcentaje.

TRASLADARSE (transferencia)	Frecuencia	Porcentaje
Independiente, sin ayuda en todas las fases, incluso si usa silla de ruedas	27	64.3
Mínima ayuda física o supervisión	9	21.4
Gran ayuda, capaz de mantenerse sentado pero necesita mucha asistencia para desplazarse	5	11.9
Dependiente, incapaz de permanecer sentado o trasladarse	1	2.4
Total	42	100.0

Tabla 35.- Índice de Barthel. h) Trasladarse (transferencia). Frecuencia y porcentaje.

DEAMBULAR (caminar)	Frecuencia	Porcentaje
Independiente, camina sola/o 50 metros sin ayuda o supervisión	28	66.7
Necesita ayuda física, andador o supervisión para andar 50 metros	8	19.0
Independiente en silla de ruedas, sin ayuda para desplazarse	1	2.4
Dependiente	5	11.9
Total	42	100.0

Tabla 36. - Índice de Barthel. i) Deambular (caminar. Frecuencia y porcentaje.)

ESCALONES	Frecuencia	Porcentaje
Independiente para subir y bajar escaleras sin ayuda o supervisión. Puede usar bastón	24	57.1
Necesita ayuda física o supervisión	5	11.9
Dependiente	13	31.0
Total	42	100.0

Tabla 37.- *Índice de Barthel. j) Escalones. Frecuencia y porcentaje.*

Resultado global del índice de barthel:

NIVEL DE DEPENDENCIA	Frecuencia	Porcentaje
Total	1	2,4
Grave	2	4,8
Moderado	3	7,1
Leve	18	42,9
Independiente	18	42,9
Total	42	100,0

Tabla 38 .- Estimación cuantitativa de su grado de dependencia capacidad de una persona para realizar actividades de la vida diaria (AVD), consideradas como básicas-

Se han agregado los resultados en dos grupos por un lado los independientes (no tienen ningún grado de dependencia y por otro los dependientes (tienen algún grado de dependencia).

	Frecuencia	Porcentaje
<i>Dependientes</i>	<i>24</i>	<i>57,1</i>
Independientes	18	42,9
Total	42	100,0

Tabla 39.- Resultados agregados del Índice de Barthel.

r) ¿SALE DE SU DOMICILIO HABITUALMENTE? ¿POR QUÉ MOTIVO?

	Frecuencia	Porcentaje
No sale nunca	5	11,9
Trabajo	1	2,4
Ocio	4	9,5
Tratamientos médicos	1	2,4
Otro	2	4,8
Trabajo y ocio	3	7,1
Trabajo y compras	1	2,4
Ocio, médicos	2	4,8
Ocio, deportes	1	2,4
Ocio, compras	3	7,1
Ocio, otros	1	2,4
Médicos, compras	2	4,8
Deporte, compras	1	2,4
Trabajo, ocio, médicos	1	2,4
Ocio, médicos, compras	3	7,1
Ocio, deporte, otras	1	2,4
Médicos, deporte, compras	1	2,4
Trabajo, ocio, médicos, compras	1	2,4
Trabajo, ocio, deporte, compras	3	7,1
Trabajo, deporte, compras, otros	1	2,4
Trabajo, ocio, médico, deportes y compras	4	9,5
Total	42	100,0

Tabla 40.- *¿Sale de su domicilio habitualmente? ¿por qué motivo?. Frecuencia y porcentaje.*

Nunca salen a la calle el 11,9%. Todos los que contengan entre otros: trabajo y/o estudiantes. Suman 33,3%. El resto 54,8 no tienen una actividad que les obligue a seguir una rutina.

s) APROXIMADAMENTE, ¿CUÁNTAS VECES SALE A LA CALLE A LA SEMANA?

Nº de veces	Frecuencia	Porcentaje
No sale nunca	5	11,9
1	3	7,1
2	2	4,8
3	1	2,4
4	2	4,8
5	3	7,1
6	1	2,4
7	4	9,5
8	1	2,4
10	3	7,1
15	1	2,4
20	1	2,4
Muchas o diariamente	15	35,7
Total	42	100,0

Tabla 41 .- *¿Cuántas veces sale a la calle a la semana?*
Frecuencia y porcentaje.

t) ¿CON CUÁNTAS PERSONAS, DISTINTAS A LOS FAMILIARES CON LOS QUE CONVIVE, HABLA DURANTE UNA SEMANA?

Nº de personas	Frecuencia	Porcentaje
Ninguna	6	16,2
1	1	2,7
2	4	10,8
3	7	18,9
4	5	13,5
5	2	5,4
7	2	5,4
10	2	5,4
15	3	8,1
20	1	2,7
30	3	8,1
50	1	2,7
Total	37	100,0

Tabla 42.- *¿Con cuántas personas, distintas a los familiares con los que convive, habla durante una semana?. Frecuencia y porcentaje.*

u) INFORMACIÓN SOBRE LA ENFERMEDAD

¿CONOCE A MÁS AFECTADOS? ¿TIENE ALGUNA RELACIÓN CON ELLOS?

	Porcentaje
No	80,5
Si	19,5
Total	100,0

Tabla 43.- *¿Cree que los médicos conocen su enfermedad?. Porcentaje*

	Porcentaje
No	45,2
Si	54,8
Total	100,0

Tabla 44.- *¿Cree que le informaron bien de su enfermedad cuando se la diagnosticaron?. Porcentaje.*

	Frecuencia	Porcentaje
No	22	52,4
Si	20	47,6
Total	42	100,0

Tabla 45 .- *¿Cree que tiene suficiente información sobre su enfermedad?. Frecuencia y porcentaje.*

La información la han recibido del Neurólogo y de las Asociaciones de afectados.

v).¿CÓMO PERCIBE LA ATENCIÓN DEL SISTEMA SOCIO SANITARIO?
¿CREE QUE EL SISTEMA SANITARIO Y SOCIAL CUBRE SUS
NECESIDADES?.

	Porcentaje
No	92,7
Si	7,3
Total	100,0

Tabla 46.- *¿Cree que el sistema sanitario y social cubre sus necesidades?. Porcentaje.*

	Frecuencia	Porcentaje
No	23	54,8
Si	19	45,2
Total	42	100,0

Tabla 47.- *En general ¿cree que está bien atendido?. Frecuencia y porcentaje.*

3. RESULTADOS DEL CUESTIONARIO DE CALIDAD DE VIDA SF-36

3. RESULTADOS DEL CUESTIONARIO DE CALIDAD DE VIDA SF-36

	N	Media	Desv. típ	Mínimo	Máximo
Función Física	42	49,5740	37,60558	,00	100,00
Rol Físico	42	64,8810	34,11982	,00	100,00
Dolor Físico	42	67,1190	32,31416	,00	100,00
Salud General	42	36,8452	26,22987	,00	82,00
Vitalidad	42	44,6429	25,21143	,00	93,75
Función Social	42	70,5357	31,21296	,00	100,00
Rol Emocional	42	75,9919	29,68929	,00	100,00
Salud mental	42	67,2917	20,61907	10,00	100,00
COMPONENTE FÍSICO	42	38,7748	13,05482	14,94	58,39
COMPONENTE MENTAL	42	46,9067	12,50801	15,74	64,80

Tabla 48.- Valores medios y Desviación Típica del cuestionario de Calidad de Vida Short-Form Health Survey (SF-36).

El componente más afectado es el resumen del componente físico, el mental está menos afectado en la población estudiada.

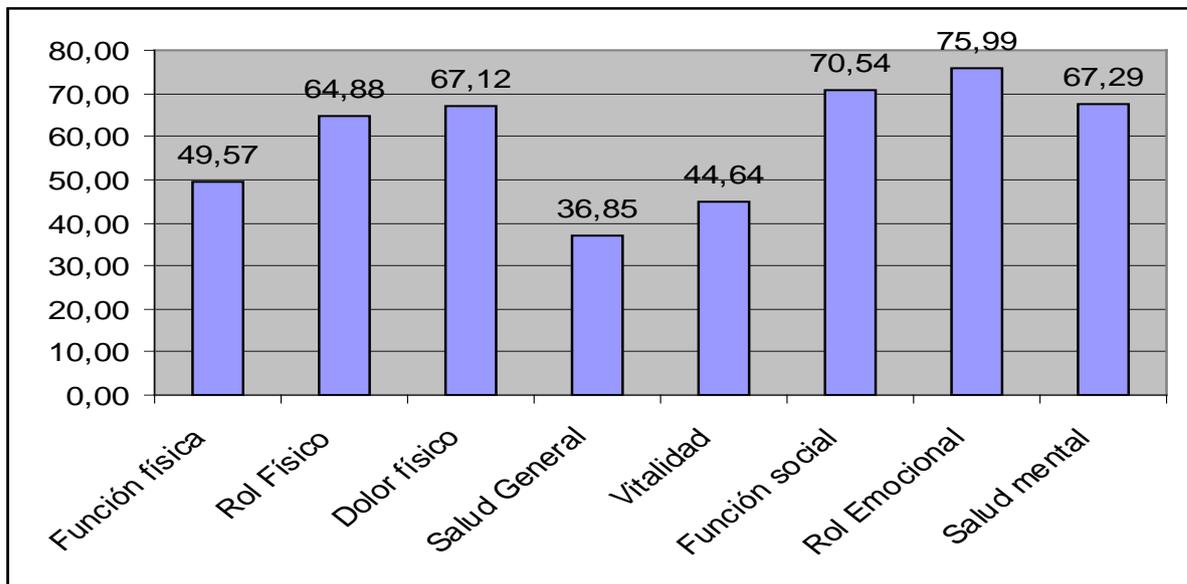


Fig. 15.- Dimensiones del SF-36 en la población estudiada.

La peor dimensión es la salud general y después la vitalidad, el rol emocional es el menos afectado.

Comparamos los valores de referencia de la población general española para cada una de las dimensiones del SF-36 en el rango de edad que coincide con la media de la población de nuestro estudio.

	Valores poblacionales referencia españoles %			Valores población de estudio %			p
	N	Media	Desv. Típ.	N	Media	Desv. Típ.	
Función Física	9151	61	22,85	42	49,57	37,61	0.05585
Rol Físico	9151	77,35	24,25	42	64,88	34,12	0.02278
Dolor Físico	9151	77,15	39,35	42	67,12	32,31	0.09912
Salud General	9151	85,85	32,45	42	36,85	26,23	< 0.00001
Vitalidad	9151	62,3	23,9	42	44,64	25,21	< 0.00001
Función Social	9151	70,25	21,1	42	70,54	31,21	0.95232
Rol Emocional	9151	72,15	30,5	42	75,99	29,69	0.41557
Salud mental	9151	87,5	22,05	42	67,29	20,62	< 0.00001

Tabla 49.- Valores obtenidos en cada una de las dimensiones del SF-36 para la población española de referencia y para la población de nuestro estudio. Existen diferencias significativas en el rol físico, salud general, vitalidad y salud mental.

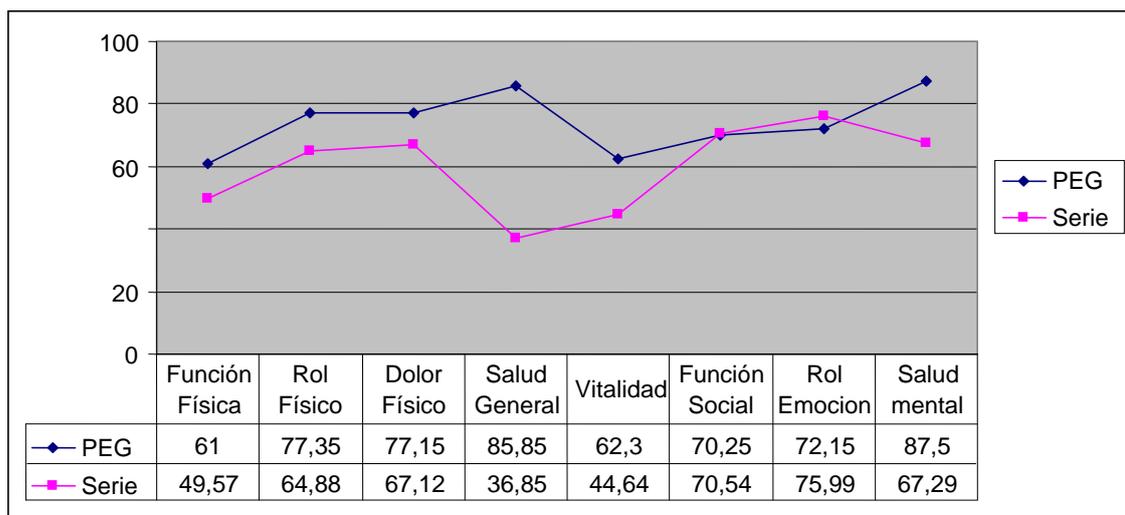


Fig. 16.- Resultados del SF-36. Las dimensiones rol emocional y rol social son iguales o mejor que en la población general. (PEG: Población General Española) (Serie: La población de nuestra muestra).

➤ RESULTADO DE COMPARAR LOS COMPONENTES FÍSICO Y MENTAL DEL CUESTIONARIO DE CALIDAD DE VIDA SF-36 CON VARIABLES SOCIOSANITARIAS.

	Porcentaje de discapacidad	N	Media	Desv. típica	Mínimo	Máximo
Componente físico	0-32	9	52,6300	7,63425	34,94	58,39
	33-64	13	42,8777	9,83747	26,16	51,76
	65-74	13	31,9238	10,14690	16,77	51,36
	75-100	7	26,0643	8,53307	14,94	37,69
	Total	42	38,7748	13,05482	14,94	58,39
Componente mental	0-32	9	47,7611	4,93416	38,15	52,01
	33-64	13	53,0038	8,70882	31,66	64,80
	65-74	13	40,1008	15,09707	15,74	62,63
	75-100	7	47,1243	15,71714	19,10	64,72
	Total	42	46,9067	12,50801	15,74	64,80

a 50.- Valores medios y desviación típica de los componentes físico y mental del SF-36 según los porcentajes de minusvalía agrupados.

ANOVA

		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
Componente físico	Inter-grupos	3687,600	3	1229,200	14,155	,000
	Intra-grupos	3299,961	38	86,841		
	Total	6987,561	41			
Componente mental	Inter-grupos	1092,348	3	364,116	2,600	,066
	Intra-grupos	5322,119	38	140,056		
	Total	6414,467	41			

Tabla 51.- Resultados del análisis de la varianza del CF y CM según los porcentajes de minusvalía agrupados.

Se realiza el análisis de datos de cruzar las variables de grado de minusvalía agrupados -(0-32%),(33-64%),(65-74%),(75 100%) - con los resultados del

componente físico (CF) y componente mental (CM) del cuestionario SF-36, para reconocer si existen diferencias significativas entre los grupos.

Los resultados nos muestran que hay diferencias significativas al 95% ($p=0,001$) entre los grados de minusvalía en el componente físico del SF-36. Pero para el componente mental, no hay diferencias significativas.

COMPONENTE FÍSICO

Duncan

Grado minusvalía	N	Subconjunto para alfa = 0.05		
		1	2	3
75-100	7	26,0643		
65-74	13	31,9238		
33-64	13		42,8777	
0-32	9			52,6300
Sig.		,172	1,000	1,000

Tabla 52 .- Subconjuntos obtenidos en el test de Duncan

Se realizan Pruebas post hoc para los subconjuntos homogéneos. En el test de Duncan, vemos las diferencias entre los grupos:

No hay diferencias entre los del grupo de 75-100 y 65-74. Si que hay diferencias entre estos dos grupos y los de 33-64 y de 0-33 en cuanto a los resultados del componente físico del SF-36. También existen diferencias entre el grupo de los que tienen un grado de minusvalía entre 33-64 y 0-32.

a). ¿HA SOLICITADO LA VALORACIÓN DE DEPENDENCIA?

Según la ley de dependencia y autonomía personal (LEPA).

Descriptivos

		N	Media	Desviación típica	Mínimo	Máximo
Componente físico	No	31	40,5684	12,77122	14,94	58,39
	Si	11	33,7200	13,09066	16,77	57,61
	Total	42	38,7748	13,05482	14,94	58,39
Componente mental	No	31	48,5242	10,09447	24,46	64,80
	Si	11	42,3482	17,45803	15,74	64,72
	Total	42	46,9067	12,50801	15,74	64,80

Tabla 53.- Valores medios y Desviación Típica del CF y CM del SF-36 en función de haber o no solicitado la valoración de dependencia.

No es significativa la relación entre haber solicitado la valoración de dependencia y presentar un índice mayor o menor entre el componente físico ($p=0,137$) y mental ($p=0,162$) del SF-36.

b) ¿NECESITA AYUDA PARA DESPLAZARSE?

Descriptivos

		N	Media	Desviación típica	Mínimo	Máximo
Componente físico	Autónomo	22	46,7636	10,47880	22,15	58,39
	Dependiente	20	29,9870	9,55061	14,94	51,36
	Total	42	38,7748	13,05482	14,94	58,39
Componente mental	Autónomo	22	49,7168	8,16315	31,66	64,80
	Dependiente	20	43,8155	15,64449	15,74	64,72
	Total	42	46,9067	12,50801	15,74	64,80
Autónomo: No necesita ayuda para desplazarse.		Dependiente: Necesita ayuda para desplazarse.				

Tabla 54 .- Valores medios y Desviación Típica del CF y CM del SF-36 en función de la necesidad de ayuda para desplazarse.

ANOVA

		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
Componente físico	Inter-grupos	2948,582	1	2948,582	29,201	,000
	Intra-grupos	4038,979	40	100,974		
	Total	6987,561	41			
Componente mental	Inter-grupos	364,839	1	364,839	2,412	,128
	Intra-grupos	6049,628	40	151,241		
	Total	6414,467	41			

Tabla 55 .- Existen diferencia significativas ($p=0,001$) entre los que son autónomos para desplazarse, es decir, caminan sin dificultades y los que son dependientes, o sea, necesitan ayuda para desplazarse en cuanto al componente físico del SF-36. No existen diferencias significativas para el componente mental.

La necesidad de ayuda para desplazarse no afecta significativamente el componente mental del SF-36, pero si el componente físico.

c) ¿NECESITA AYUDA DE OTRA PERSONA PARA REALIZAR LAS ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA?

Descriptivos

		N	Media	Desviación típica	Mínimo	Máximo
Componente Físico	no	22	48,1777	7,66787	33,31	58,39
	si	19	27,2247	7,86924	14,94	45,84
	Total	41	38,4678	13,06265	14,94	58,39
Componente mental	no	22	48,6132	10,67368	19,10	64,80
	si	19	44,9405	14,69021	15,74	64,72
	Total	41	46,9112	12,66336	15,74	64,80

Tabla 56.- Valores medios y desviación típica de los componentes físico y mental del SF-36 en según los porcentajes de minusvalía agrupados.

ANOVA

		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
Componente físico	Inter-grupos	4475,942	1	4475,942	74,302	,000
	Intra-grupos	2349,367	39	60,240		
	Total	6825,310	40			
Componente mental	Inter-grupos	137,516	1	137,516	,854	,361
	Intra-grupos	6276,916	39	160,947		
	Total	6414,432	40			

Tabla 57.- Existen diferencias significativas ($p= 0,001$) entre los que necesitan y los que no necesitan ayuda de otra persona para las actividades de la vida diaria. No hay diferencias significativas con el componente mental ($p=0,361$). La necesidad de ayuda de otra persona para realizar las actividades de la vida diaria no afecta significativamente al componente mental, pero si al componente físico

d) RELACIÓN CON EL ÍNDICE DE BARTHEL.

Tienen relación con el resultado del SF-36 en alguno de los componentes (físico y mental) con los resultados del índice de Barthel considerando dependientes a aquellos que según este índice presentan algún grado de dependencia, ya sea leve, moderado, grave o total.

Descriptivos

		N	Media	Desviación típica	Mínimo	Máximo
Componente físico	Dependientes	24	31,4887	10,97212	14,94	58,12
	Independientes	18	48,4894	8,56064	23,42	58,39
	Total	42	38,7748	13,05482	14,94	58,39
Componente mental	Dependientes	24	45,0629	14,58700	15,74	64,72
	Independientes	18	49,3650	8,84556	31,66	64,80
	Total	42	46,9067	12,50801	15,74	64,80
Dependientes: Los que tienen algún grado de dependencia.						
Independientes: Los que no tienen ningún grado de dependencia.						

Tabla 58.- Valores medios y desviación típica de los componentes físico y mental del SF - 36 según los resultados del índice de Barthel

ANOVA

		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
Componente físico	Inter-grupos	2972,814	1	2972,814	29,619	,000
	Intra-grupos	4014,747	40	100,369		
	Total	6987,561	41			
Componente mental	Inter-grupos	190,367	1	190,367	1,223	,275
	Intra-grupos	6224,100	40	155,603		
	Total	6414,467	41			

Tabla 59.- Los resultados muestran que hay dependencia ($p=0,001$) entre los resultados del índice de Barthel y los del SF36, para el componente físico, no así para el mental.

d) ¿RECIBEN AYUDA A DOMICILIO?

		N	Media	Desviación típica	Mínimo	Máximo
Componente físico	No	35	39,8774	13,57948	14,94	58,39
	Si	7	33,2614	8,78018	21,41	49,26
	Total	42	38,7748	13,05482	14,94	58,39
Componente mental	No	35	47,7994	11,41393	15,74	64,80
	Si	7	42,4429	17,40521	19,10	61,54
	Total	42	46,9067	12,50801	15,74	64,80

Tabla 60.- *No hay diferencias significativas entre los que reciben y no reciben ayuda a domicilio del sistema público, ni en el componente físico ($p=0,225$), ni en el mental ($p=0,307$) del SF-36.*

e) ¿RECIBEN AYUDA FAMILIAR PARA LAS AVD.?

		N	Media	Desviación típica	Mínimo	Máximo
Componente físico	No	19	48,0489	9,61979	21,41	58,39
	Si	23	31,1135	10,30808	14,94	51,36
	Total	42	38,7748	13,05482	14,94	58,39
Componente mental	No	19	48,4837	10,02441	19,10	61,54
	Si	23	45,6039	14,33270	15,74	64,80
	Total	42	46,9067	12,50801	15,74	64,80

Tabla 61.- Valores medios y desviación típica de los componentes físico y mental del SF-36 si reciben ayuda familiar o no la reciben.

ANOVA

		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
Componente físico	Inter-grupos	2984,191	1	2984,191	29,817	,000
	Intra-grupos	4003,370	40	100,084		
	Total	6987,561	41			
Componente mental	Inter-grupos	86,288	1	86,288	,545	,465
	Intra-grupos	6328,180	40	158,204		
	Total	6414,467	41			

Tabla 62.- Existen diferencias significativas ($p=0,001$) entre los que reciben ayuda de un familiar para las AVD y el componente físico del SF-36), no así para el componente mental ($p=0,465$). La necesidad de recibir ayuda de un familiar para las AVD no afecta significativamente al componente mental, pero si al componente físico.

f) ¿SALE HABITUALMENTE DE SU DOMICILIO? ¿PARA QUÉ?

		N	Media	Desviación típica	Mínimo	Máximo
Componente físico	No	5	30,0700	9,48626	20,36	45,84
	Trabajo	15	47,9200	8,15709	26,65	58,39
	Resto	22	34,5177	13,20891	14,94	58,12
	Total	42	38,7748	13,05482	14,94	58,39
Componente mental	No	5	42,0720	14,99210	24,46	62,39
	Trabajo	15	52,6520	8,78501	31,66	64,80
	Resto	22	44,0882	13,18039	15,74	62,63
	Total	42	46,9067	12,50801	15,74	64,80
		Trabajo: trabajar y/o estudiar.		Resto: ocio, compras, etc.		

Tabla 63.- Valores medios y desviación típica de los componentes físico y mental del SF-36 en función de si salen de su domicilio habitualmente y si las salidas a la calle son para ir al trabajo o para otras actividades como ocio, compras, etc.

ANOVA

		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
Componente físico	Inter-grupos	2032,087	2	1016,043	7,996	,001
	Intra-grupos	4955,474	39	127,063		
	Total	6987,561	41			
Componente mental	Inter-grupos	786,768	2	393,384	2,726	,078
	Intra-grupos	5627,700	39	144,300		
	Total	6414,467	41			

Tabla 64.- Existen diferencias significativas en el CF entre los que salen habitualmente de su domicilio y los que no salen ($p=0,001$). No las hay en el CM ($p=0,078$). Los resultados para el CF y el CM son mejores en los que salen de casa para trabajar.

Componente físico

Duncan

	N	Subconjunto para alfa = 0.05	
		1	2
No	5	30,0700	
Resto	22	34,5177	
Trabajo	15		47,9200
Sig.		,392	1,000

Tabla 65.- *No hay diferencias significativas entre los que no salen de casa por motivos laborales o de estudio y el resto (salen por ocio, compras, etc). Sin embargo si que hay diferencias entre estos dos grupos y los que no salen de casa o no salen nunca (menos de 1 vez al mes).*

g). ¿CON CUANTAS PERSONAS HABLA EN UN SEMANA, DISTINTAS A SU FAMILIA?

		N	Media	Desviación típica	Mínimo	Máximo
Componente físico	Ninguna	6	28,7500	9,07996	20,36	45,84
	Resto	36	40,4456	12,95251	14,94	58,39
	Total	42	38,7748	13,05482	14,94	58,39
Componente mental	Ninguna	6	42,5300	13,45619	24,46	62,39
	Resto	36	47,6361	12,39244	15,74	64,80
	Total	42	46,9067	12,50801	15,74	64,80

Tabla 66 .- *Valores medios y desviación típica de los componentes físico y mental del SF-36 en función de las personas con las que habla durante una semana.*

ANOVA

		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
Componente físico	Inter-grupos	703,471	1	703,471	4,478	,041
	Intra-grupos	6284,090	40	157,102		
	Total	6987,561	41			
Componente mental	Inter-grupos	134,086	1	134,086	,854	,361
	Intra-grupos	6280,381	40	157,010		
	Total	6414,467	41			

Tabla 67.- Si hay diferencias significativas ($p=0,41$) en el CF entre los que no hablan con otra persona distinta a los familiares con los que convive y los que hablan con más personas, además de los que convive.

Correlaciones

h) EDAD MEDIA DE LOS QUE CONVIVEN EN EL HOGAR DEL AFECTADO

Correlaciones

			Physical Component	Mental Component
	Correlación de Pearson	1	-,323*	-,366*
	Sig. (bilateral)		,039	,019
	N	41	41	41
Physical Component	Correlación de Pearson	-,323*	1	,307*
	Sig. (bilateral)	,039		,048
	N	41	42	42
Mental Component	Correlación de Pearson	-,366*	,307*	1
	Sig. (bilateral)	,019	,048	
	N	41	42	42

*. La correlación es significativa al nivel 0,05 (bilateral).

Evaluada la relación entre la edad media y los factores físico y mental del SF-36, se obtuvieron valores del coeficiente de correlación de -0,323 y -0,366 respectivamente, siendo ambos valores estadísticamente significativos

i) NÚMERO DE AFECTADOS EN EL MISMO DOMICILIO

Correlaciones

		N ^a afectados_dom	Physical Component	Mental Component
N ^o afectados _dom	Correlación de Pearson	1	,135	,226
	Sig. (bilateral)		,407	,161
	N	40	40	40
Physical Component	Correlación de Pearson	,135	1	,307*
	Sig. (bilateral)	,407		,048
	N	40	42	42
Mental Component	Correlación de Pearson	,226	,307*	1
	Sig. (bilateral)	,161	,048	
	N	40	42	42

*. La correlación es significativa al nivel 0,05 (bilateral).

No hay una correlación significativa ($r=0,135$) y ($0,226$). El número de afectados no en el domicilio no influye en el componente físico ni en el mental.

Tablas de contingencia

Resumen del procesamiento de los casos

	Casos					
	Válidos		Perdidos		Total	
	N	Porcentaje	N	Porcentaje	N	Porcentaje
Grado de minusvalía Barthel	42	100,0%	0	,0%	42	100,0%

Tabla de contingencia Grado_minusv * barthel2

			barthel2		Total
			Dependientes	Independientes	
Grado de discapacidad	0-32	Recuento	0	8	8
	33-64	Recuento	6	7	13
	65-74	Recuento	10	3	13
	75-100	Recuento	8	0	8
Total		Recuento	24	18	42

Tabla 68 .- *Existen diferencias significativas al 95% (p: 0,001) entre los grados de minusvalía y el índice de Barthel. El % de dependientes va aumentando según el grado de minusvalía.*

j) SITUACIÓN LABORAL

		N	Media	Desviación típica	Mínimo	Máximo
Componente físico	Trabaja, jubilado, estudia, casa, desempleado.	26	45,6019	10,60919	23,10	58,39
	Pensionista y otros	16	27,6806	8,13448	14,94	45,84
	Total	42	38,7748	13,05482	14,94	58,39
Componente mental	Trabaja, jubilado, estudia, casa, desempleado.	26	50,0742	10,98030	15,74	64,80
	Pensionista y otros	16	41,7594	13,45489	19,10	62,39
	Total	42	46,9067	12,50801	15,74	64,80

ANOVA

		Suma de cuadrados	gl	Media cuadrática	F	Sig.
Componente físico	Inter-grupos	3181,141	1	3181,141	33,429	,000
	Intra-grupos	3806,419	40	95,160		
	Total	6987,561	41			
Componente mental	Inter-grupos	684,784	1	684,784	4,781	,035
	Intra-grupos	5729,684	40	143,242		
	Total	6414,467	41			

Tabla 69.- Es significativa la diferencia en el CF ($p=0,001$) y CM ($p=0,035$) entre los que trabajan o estudian o son amas de casa frente a los pensionistas y los que no tienen actividad. La situación laboral afecta significativamente el componente mental y el componente físico de la Calidad de Vida.

k) NIVEL DE INGRESOS

DESCRIPTIVOS

		N	Media	Desviación típica	Mínimo	Máximo
Componente físico	No tiene Sin ingresos	7	39,2857	13,98471	23,10	58,39
	Menos de 300 €	5	28,3880	6,06737	21,41	37,69
	De 301 a 600 €	9	36,7500	14,52369	14,94	51,76
	De 601 a 900 €	7	35,2871	13,69028	16,77	56,35
	De 901 a 1.200 €	5	44,7420	12,76327	23,42	57,61
	Más de 1.200 €	8	47,1025	10,53717	26,65	58,12
	NS/NC	1	33,3100		33,31	33,31
	Total	42	38,7748	13,05482	14,94	58,39
Componente mental	No tiene Sin ingresos	7	44,6271	15,64894	15,74	60,82
	Menos de 300 €	5	42,8040	18,89959	24,46	64,72
	De 301 a 600 €	9	49,3167	14,35752	19,10	64,80
	De 601 a 900 €	7	39,4857	9,70806	27,80	51,73
	De 901 a 1.200 €	5	49,1460	6,21438	38,15	53,27
	Más de 1.200 €	8	51,8825	4,11664	47,93	57,67
	NS/NC	1	62,6300		62,63	62,63
	Total	42	46,9067	12,50801	15,74	64,80

Tabla 70.- No es significativa la relación entre los ingresos del afectado y la Calidad de Vida, ni en su componente físico y mental. Los ingresos económicos no afectan significativamente ni el componente físico ni el mental de la Calidad de Vida.

Capítulo V. DISCUSIÓN

La presente discusión desarrolla principalmente dos aspectos la descripción de la muestra estudiada desde los puntos de vista sociosanitario y la influencia de ambos factores en la Calidad de Vida y en las actividades de la vida diaria de los enfermos de Distrofia Miotónica.

Estudiamos una muestra de 42 individuos, entre los cuales hay 15 % más mujeres que varones. La Distrofia Miotónica es una enfermedad autosómica dominante, la diferencia de porcentajes era casual, y por lo que conocemos no existen diferencias clínicas dependientes del género (101) (102), excepto en la herencia de la enfermedad.

La edad media de la muestra era de 39 años, esta edad se encuentra en el rango de mayor incidencia por edad en Distrofia Miotónica , que es entre 20-49 años (103) (101).

En la población estudiada el rango de la edad de diagnóstico se encuentra entres 0 (desde el nacimiento) y 52 años. Podría llamar la atención este dato, pero si se considera que la forma congénita está presente en el recién nacido con afectación muscular severa, no es de extrañar que el margen inferior de diagnóstico y de inicio de los síntomas sea este. La edad máxima de inicio de los síntomas en nuestra muestra es de 50 años. La sutilidad de los síntomas de inicio de la afectación neuromuscular, los signos que se desarrollan al comienzo como las cataratas y la calvicie no son especialmente significativos y no tienen una connotación sindrómica específica, salvo que se presenten de manera prematura. Por lo que no es de extrañar que en algunos casos el diagnóstico se haya hecho hasta dos años después de iniciarse los primeros síntomas de la enfermedad.

Nuestra muestra tiene un período medido de 20 años de evolución, desde que se iniciaron los síntomas hasta el momento actual.

El conocimiento de la mutación genética ha supuesto un paso espectacular en el diagnóstico y en el pronóstico de la enfermedad (104). La genética molecular, no sólo permite un diagnóstico certero, también es útil para sugerir el espectro y la relación entre el genotipo y el fenotipo (55). Sin embargo, el estudio genético solo se lo habían realizado en el 69% de los casos, al hacer ésta pregunta tan solo un 5 % no sabía lo que se les preguntaba y al 26% restantes no se lo había solicitado su médico. Identificamos grandes diferencias entre los sujetos tratados en distintos Centros de atención médica especializada.

Se preguntó cual era el Centro de tratamiento habitual con el fin de recabar información sobre los Centros sanitarios donde se realizaba el seguimiento de los afectados de Distrofia Miotónica encuestados. Las Unidades de referencia tienen que ser unidades expertas, donde el número de pacientes sea el máximo posible para que la experiencia de los profesionales sanitarios sea competente, (105). Los resultados mostraron que el 24 % no era seguido por un solo neurólogo, le visitaba cada vez uno diferente, en un mismo Centro. Los Centros que concentran mayor número de afectados son el Hospital Universitario 12 de Octubre y el Hospital Universitario Clínico de San Carlos.

Un modelo de gestión sociosanitaria requiere, para el desarrollo de los servicios de salud, un enfoque interdisciplinario, así que otro objetivo fue conocer cuantas veces era visto en una consulta de las que potencialmente podía ser usuario, por la estela de patologías que acompañan a la Distrofia Miotónica (106). Nos interesaba conocer la frecuencia de estos datos para conocer si el seguimiento era una constante desde el momento del diagnóstico. Se seleccionaron las especialidades que deberían al menos una vez al año descartar la presencia de signos y síntomas relacionados con la Distrofia Miotónica, como la diabetes, las cataratas, signos musculares, el hipotiroidismo, la presencia de arritmias, la necesidad de rehabilitación, el seguimiento de la función respiratoria, etc. (107). El coste de la falta de

seguimiento sobre esta enfermedad es muy elevado: presentaciones congénitas severas, muerte súbita de origen cardiaco y un gran sufrimiento provocado por síntomas que son tratables (34).

¿Con qué frecuencia acuden los enfermos de Distrofia Miotónica a las consultas de ciertas especialidades?

A continuación se discuten los datos más destacados: la asistencia, con cierta periodicidad, a la consulta de neurología era del 88,2% de los encuestados, frente al 11,9% que no lo hacían de forma periódica. Analizando estos últimos casos, algunos estaban en proceso de diagnóstico y otros no acudían a la consulta del neurólogo ya que habían decidido no hacerse ningún seguimiento médico, abandonando todo tipo de tratamiento y vinculación sanitaria, habían decidido abandonarse a la evolución natural de la enfermedad (108) (109) (110).

En cuanto a la consulta de cardiología el 63,4% de los entrevistados acuden con cierta periodicidad a la consulta de cardiología, frente al 34,1% que no ha acudido nunca, pese a ser una de las causas de muerte junto con la patología respiratoria (111) (112).

Consulta al neumólogo el 44% de los entrevistados, frente al 56% que no lo ha visitado nunca. En este sentido hay que señalar que cuando se realizaron las entrevistas se constató que algunos afectados tenían dificultad para seguir la conversación sin fatiga muscular advirtiéndolo al entrevistador la necesidad de una visita al neumólogo, además, otros entrevistados comentaban la presencia de dolores de cabeza matutinos, que podían estar relacionados con la apnea de sueño, algo común en la enfermedad (113) (114). Las consultas al servicio de neumología deberían plantearse de manera preventiva y acompañándose de forma complementaria con una consulta al médico rehabilitador que recomendase un tratamiento fisioterápico para que los pacientes, antes de los procesos

agudos tuvieran un estudio de la función respiratoria para valorar el empeoramiento y la necesidad de instaurar otros tratamientos de manera precoz y preventiva en los estados inter-críticos, tales como maniobras para mejorar la eficacia de la tos, etc. (115) (116).

La consulta de endocrinología es poco frecuentada, solo el 7,3% visita al endocrino una vez al año, mientras el 2,4% lo hace cada 6 meses, el 14,6% acude cuando consideran necesitarlo, frente al 75,6% que no ha acudido nunca al endocrinólogo. Teniendo en cuenta el alto porcentaje de afectados que van a desarrollar diabetes y otras enfermedades endocrino-metabólicas como el hipotiroidismo parecen escasas las consultas a estos especialistas (117) (118).

La consulta al especialista de medicina o cirugía de digestivo es también escasa, el 7,3% acude una vez al año y el 19,5% cuando lo necesita. Llama la atención que un problema tan común en la Distrofia Miotónica provoque tan pocas consultas. En total, el 26,7% acuden con cierta periodicidad a las consultas de digestivo mientras el 73,2% no lo hacen nunca. Los problemas de motilidad intestinal, los problemas de deglución, el reflujo gastro-esofágico, el estreñimiento y otros problemas asociados a la Distrofia Miotónica, pueden estar siendo infravalorados durante la evolución de la enfermedad, cuando suponen uno de los detonantes que mayor riesgo vital provocan en los enfermos con DM (119) (120) (121). Lo mismo sucede con la consulta de nutrición, que resulta ser la menos visitada; nunca han acudido a esta consulta el 85% de los encuestados, frente al 7,5% que acuden cuando lo necesitan, el 5% cada año y el 2,5 % cada 3 meses.

A la consulta de oftalmología no han acudido nunca el 24,4%, mientras el resto, 75,6% lo han hecho con alguna periodicidad. Tienen una variedad de patologías función visual, y un impacto en el desarrollo del sistema visual, que requiere evaluación oftalmológica temprana y seguimiento (122).

La consulta con un psicólogo, la habían realizado con cierta frecuencia el 25% de los encuestados, frente al 75% que no lo han consultado nunca. Teniendo en cuenta la carga neuropsicológica que acompaña a los afectados, ya sea por las condiciones que la enfermedad provoca en ellos o por lo que la vivencia de la enfermedad y la discapacidad puede provocar al enfrentarse a una enfermedad degenerativa con un componente depresivo muy importante, resultan unas cifras muy escasas para lo esperado (123) (124) (125). Probablemente, el médico de familia, es desconocedor de las connotaciones neuropsicológicas de la enfermedad. Es también evidente la necesidad de hacer visible lo no visible de esta enfermedad, en aras a recibir una mejor atención y un tratamiento más adecuado.

Un dato que refleja la falta de la coordinación de los servicios que tanto reclaman los afectados y los neurólogos especializados en enfermedades neuromusculares es la escasez de consultas que se hacen a los servicios de rehabilitación. El único tratamiento para una enfermedad neuromuscular que no tiene cura es la rehabilitación (126) (127) (128). Sorprende que un 77,5% no consulten nunca con un médico rehabilitador, Frente al 7,5% que lo hacen con cierta periodicidad y el 15% cuando lo han necesitado. El sistema público ofrece un total de 20 sesiones anuales a los enfermos con enfermedades crónicas como la Distrofia Miotónica, teniendo en cuenta que si en ese periodo el usuario-paciente tiene que faltar por algún motivo, consulta médica, catarro común, etc, no puede recuperar las sesiones; la población de afectados de Distrofia Miotónica está desatendida a este nivel. La fisioterapia la realizan los pacientes sin prescripción médica con fisioterapeutas que en la mayoría de los casos acuden a los domicilios de los pacientes sin una contratación, sin un seguro de responsabilidad civil, el usuario desconoce si el que le atiende es profesional o no, confía en su palabra en ningún caso le solicitan ver el título de su formación ni tampoco su documentación de colegiación. En la gran mayoría de los casos no hay un documento escrito entre el usuario y el profesional, ni tampoco una

declaración ni retención de impuestos. Esta lamentable situación pone en riesgo la seguridad de los afectados. Durante las entrevistas se encuentran dos casos, en uno de ellos el fisioterapeuta había provocado una fractura de hombro y en otro la fractura de una vértebra. Es preciso reflexionar sobre la importancia de este tratamiento, considerarlo como los otros tratamientos paliativos que se ofrecen en otras enfermedades y aunque no es curativo, sí proporciona una mejoría de la de los afectados por DM. La rehabilitación regular y por personal cualificado con el seguimiento de un médico rehabilitador que conozca esta enfermedad puede diferir en el tiempo la aparición de complicaciones respiratorias, digestivas, musculares, manipulativas, de la deglución, de la comunicación, de la expresión facial, de socialización, etc.

Las siguientes preguntas abordan directamente el tema de la rehabilitación. En éste sentido se planteaban varias cuestiones: Cuántos encuestados estaban realizando rehabilitación periódicamente, de estos, a cuantos se la había recomendado un médico y quién costeaba esos tratamientos, si era el sistema público, si era una asociación, una mutua, otra entidad o si lo costeaba el propios usuario de manera particular.

Las respuestas obtenidas fueron muy significativas:

A la pregunta de si creían que necesitaban rehabilitación el 71,4 respondió que sí creían necesitar fisioterapia. Pero a tan sólo el 42,9% se la había recomendado algún médico. Aquí hay que puntualizar que podía ser un médico rehabilitador, un neurólogo o un médico de familia. Aquí habría que enlazar con el dato obtenido anteriormente de que tan solo han visitado a un médico rehabilitador 22,5% por lo tanto al resto hasta 42,9% se la había recomendado otro profesional distinto al médico rehabilitador 20,04%.

De los datos anteriores se desprende que la rehabilitación es percibida como un tratamiento necesario por los enfermos con DM por ellos mismos, pero no existe la misma percepción por parte de los médicos de familia ya

que son una minoría los enfermos que pasan por las consultas de rehabilitación, a pesar de ser un tratamiento recomendado por otros especialistas.

Que a pesar de la complejidad de la enfermedad los tratamientos se los costean los propios enfermos. Del 45,2% que reciben rehabilitación, si agregamos los resultados, el 40,5% costean completamente o parte de sus tratamientos. Es decir, del 100% de los que reciben tratamiento rehabilitador el 89,6% costean sus tratamientos.

Se hace necesaria una atención de logopedia y una terapia deglutoria puesto que aparecen trastornos de la deglución, del habla y de la expresividad facial. En cuanto a la deglución y el habla, de la población estudiada admiten tener problemas para tragar el 45%. El problema de la deglución es muy frecuente, sin embargo sorprende que el seguimiento de los médicos de rehabilitación sea escaso, ya que no acuden o no han acudido nunca a la consulta del médico de rehabilitación el 77,5%. La terapia deglutoria es el primer paso para prevenir aspiraciones, uno de los problemas más importantes de ésta enfermedad (129).

Cuando se pregunta si necesitan ayuda de terceras personas para llevar a cabo sus actividades de vida diaria, 69% dicen que no, frente a 31% que admiten que reciben ayuda de un familiar.

La terapia ocupacional es la disciplina socio sanitaria que evalúa la capacidad de la persona para desempeñar las actividades de la vida cotidiana e interviene cuando dicha capacidad está en riesgo o dañada por cualquier causa. Se pregunta si reciben Terapia Ocupacional, a lo que el 95,2% contestó que no, ninguno contestó que si y el 4,8% no sabían lo que era.

La ventilación mecánica no invasiva, solo es utilizada por el 16,7% de la población de estudio, el mayor número de casos, 14,3% lo hace solo durante el día. La mayoría, el 71,4% admite hacerlo con la frecuencia recomendada. Un estudio que incluye medidas de , refiere que la utilización de tratamiento ventilatorio domiciliario está asociado a una supervivencia prolongada (48). Sin embargo, uno de los problemas es la falta de adherencia al tratamiento en estas condiciones (130). No es posible discutir sobre esta pregunta ya que aunque parezca que la utilizan pocos es una apreciación subjetiva ya que son pruebas objetivas las que determinan la necesidad de este tratamiento.

El 30,1% ha tenido al menos un ingreso en el último año. Con relación a la población general es muy alto el número de ingresos. Las causas: neumología, enfermedad común y traumatología.

Si es escasa la bibliografía encontrada sobre la de estos pacientes, más aun lo son los estudios que clarifiquen su situación sociosanitaria.

El certificado de discapacidad es el documento que refleja el grado de discapacidad de un individuo, pero los resultados plantean la duda sobre si el equipo de valoración conoce la enfermedad en todas sus vertientes. Por ejemplo, la miotonía es algo que puede no ser valorado para el cálculo del porcentaje, si no se pregunta por ella. Los problemas neuropsicológicos y de personalidad, que no están reflejados en los informes de los especialistas que aporta el solicitante del certificado, no se tienen en cuenta. Ya se ha visto que tan sólo acuden a un psicólogo al menos una vez el 25 % de la muestra. Cabría preguntarse, cuántos de ellos aportan este tipo de informes a los equipos de valoración, de un profesional que haya realizado esta valoración, porque otro lado, son características sutiles que no van a ser observadas por el psicólogo del Centro Base en una única visita durante la valoración.

Los Centros Base de la Comunidad orientan e informan de las prestaciones que se pueden obtener con el Certificado de Minusvalía, el problema que surge es que esta información se da una única vez, y las necesidades de estos enfermos van cambiando, si ellos no conocen donde están los recursos no los van a solicitar. Las personas encuestadas no utilizan las nuevas tecnologías, muchos no disponen de ordenador, y de hecho en ASEM Madrid, confirman que de todos los grupos diagnósticos el que menos utiliza las nuevas tecnologías es éste. La información de las convocatorias de ayuda no les llega. Se les pregunta si conocen la existencia de ayudas de la Comunidad de Madrid y si saben cómo se tramitan: para transporte en taxi, para la adaptación de vivienda, para adquirir una silla de ruedas o una cama articulada, etc. y el 90% las desconocen.

Algunas personas con Distrofia Miotónica presentan manifestaciones de tipo depresivo: la indiferencia hacia las emociones y deseos, la falta de entusiasmo, la baja participación en las actividades que antes se consideraban agradables, la resistencia al cambio, miedo al compromiso en las relaciones o miedo a las nuevas situaciones. Estas dificultades llevan a una gran vulnerabilidad, con tendencia al estrés crónico y tendencia a actitudes de resignación y renuncia. Esa fragilidad emocional puede afectar la vida social y las relaciones. Evitan nuevas relaciones por temor a la crítica y el rechazo. Tienen dificultades para enfrentarse a situaciones novedosas y se manejan mejor en la rutina (108). Hay que destacar todos los estudios que se han realizado en los últimos años que coinciden en la presencia de un defecto en la sustancia blanca del lóbulo temporal y frontal. El retraso mental solamente se describe en los casos de DM congénita, sin embargo casi todos los trabajos hacen referencia a patrones cognitivos alterados como deterioro de las funciones lingüísticas y ejecutivas (131), apuntando, algunos estudios, déficit cognitivos de carácter leve. En otro estudio que analiza el perfil neuropsicológico el 40% de la muestra presentaba alteraciones funcionales ejecutivas, aritméticas, de atención y velocidad de procesamiento y habilidades visoespaciales (124).

La fatiga, una queja constante de los enfermos, tiene causas indirectas que no están específicamente relacionadas con el proceso de la enfermedad, pero secundarias a otras posibles consecuencias de la DM1, tales como trastornos del sueño o depresión (125). Dada la pesada carga que estos dos síntomas tienen sobre el funcionamiento físico y social de los pacientes con DM1 (132), pueden ser determinantes de su .

Las relaciones sociales pueden ser complicadas por la falta de expresividad facial de la persona con Distrofia Miotónica, que puede ser malinterpretada como de tristeza o de indiferencia (133). Además, los últimos trabajos han sugerido que las personas con DM tienen especiales dificultades para reconocer las expresiones faciales y comprender las intenciones de sus interlocutores . Es difícil llegar a conclusiones sobre el patrón de afectación cognitiva y rasgos o trastornos de la personalidad pero todos los estudios realizados demuestran su presencia.

Todos estos datos deberían ser considerados en las valoraciones de discapacidad y de dependencia.

Un total de 47,6% de la muestra necesita algún tipo de ayuda para desplazarse ya sea bastón, andador, silla de ruedas o el apoyo en una o dos personas para poder caminar. Sin embargo tienen un certificado de minusvalía calificado con un porcentaje superior al 75% solamente el 14,3% de la muestra.

Se puede afirmar que el 47% de la muestra es dependiente (necesitan ayuda para desplazarse) y que el 46,3% afirman necesitar la ayuda de otra persona para realizar alguna de las actividades de la vida diaria, a pesar de ello tan solo han solicitado la valoración de dependencia 26,2%.

El aislamiento social. Las pocas veces que salen de su domicilio, las escasas personas con las que comparten vida social y las características de su personalidad son los responsables de las escasas ayudas que solicitan, un ejemplo, es el de la valoración del grado de dependencia para participar de las coberturas de la Ley de Dependencia. Solamente han solicitado la valoración del grado de dependencia el 26,2%, mientras que el índice de Barthel muestra que el 57,1% tienen algún grado de dependencia.

A pesar de lo expuesto, el 83% reconocen no recibir ayuda domiciliaria externa (por una persona distinta a un familiar), el 17% la reciben, ya sea del ayuntamiento, comunidad, particular, etc. Reciben ayuda de un familiar ya sea madre, padre, cónyuge o pareja, hermana (sexo femenino) el 64,8%, mientras el 45,2% no reciben ayuda de ningún familiar. Se deduce que los familiares son el apoyo fundamental.

De los 42 que componen la muestra, el 26% habla con dos o menos y 14,3% responden que nunca hablan con nadie distinto de las personas con las que conviven, ni siquiera por teléfono. En este punto se insistió durante las entrevistas para que quedara muy clara la situación.

El 24% de los encuestados sale a la calle 2 o menos veces a la semana. El 12% no sale nunca (ninguna o una o vez al año). Probablemente la causa de que no salgan a la calle o de que no participan de la vida social radica en que son dependientes de otra persona para hacerlo y en muchos de los casos los familiares de apoyo son ancianos. Observando las edades de los familiares mayores de la muestra que conviven con los afectados (70, 71, 72, 74, 79, 80, 81, 84, 87, 90) resulta difícil interpretar quién cuida de quién, por ejemplo hay varios casos en los que comparten hogar dos personas únicamente, el afectado es mayor de 50 años o tiene una edad cercana y el padre o madre supera los 70 y llega hasta los 90 en una de las situaciones. ¿Quién cuida de quién? La pregunta debería ser ¿Quién debería cuidar de quien? Hay varios casos en los que son dos hijos los afectados con esas

edades y un progenitor mayor de 70 años. En las entrevistas se comprueba que éste, junto con las barreras arquitectónicas son las causas principales del aislamiento social.

¿Cómo contempla la ley de dependencia estas situaciones? La respuesta es sorprendente: no las contempla.

Hay 9 hogares donde conviven 3 afectados, 15 donde conviven 2 y en 18 vive un afectado solamente.

Llegado este punto de la discusión y haciendo referencia a los objetivos y la hipótesis de la tesis, es preciso una consideración: hasta aquí se ha descrito la situación sociosanitaria de los afectados por Distrofia Miotónica en la Comunidad de Madrid. A partir de ahora se va a valorar la influencia de la situación sociosanitaria en la de los afectados.

LA CALIDAD DE VIDA RELACIONADA CON LA SALUD

Las puntuaciones medias de los resultados del cuestionario SF-36 de los sujetos del estudio fueron menores que las puntuaciones medias de los valores poblacionales de referencia españoles en las dimensiones de: salud general, salud mental, vitalidad, rol físico, función física y dolor físico. Sin embargo en los componentes de Función social y, rol emocional los resultados son los mismos que en la población general para el primero y ligeramente superiores a la población general en segundo.

Estos resultados no eran los esperados, ya que la bibliografía consultada (73), muestra que son significativamente inferiores los resultados para la población con Distrofia Miotónica en todos los componentes del SF-36 comparados con los valores de la población general.

Para analizar este hallazgo y dar una explicación, se han estudiado los componentes resumen del SF-36 Componente físico y Componente mental como variables dependientes y como variables independientes relacionadas con la situación sociosanitaria de la muestra.

- Se han clasificado variables relacionadas con necesidades sociosanitarias:
- ¿Necesita ayuda para desplazarse?
- ¿Necesita ayuda de otra persona para realizar las actividades de la vida diaria?
- Índice de Barthel.

También se han clasificado variables relacionadas con los recursos sociosanitarios:

- ¿Recibe ayuda a domicilio del sistema público?
- ¿Recibe ayuda familiar para las actividades de la vida diaria?

Otras variables independientes como participación social y los hábitos de vida, así como la situación familiar, laboral y el nivel de ingresos se han relacionado con los componentes físico y mental del SF-36 como variables dependientes.

- ¿Sale habitualmente de su domicilio? ¿para qué?
- ¿Con cuantas personas habla en un semana, distintas a su familia?
- Edad media de los que conviven en el hogar del afectado
- Número de afectados en el mismo domicilio
- Situación laboral
- Nivel de ingresos

La necesidad de ayuda para desplazarse, la necesidad de ayuda de otra persona para realizar las actividades de la vida diaria no afecta

significativamente el componente mental del SF-36, pero si el componente físico.

Los resultados muestran que hay dependencia entre los resultados del índice de Barthel (grado de dependencia) y los del SF36, para el componente físico, no así para el mental.

No hay diferencias significativas entre los que reciben y no reciben ayuda a domicilio de tipo público, ni en el componente físico, ni en el mental del SF-36, pero tienen peores puntuaciones en el componente físico que en el componente mental. Sin embargo los que reciben la ayuda de un familiar para las actividades de la vida diaria, tienen mejores puntuaciones en el componente mental.

Para otras variables:

Hay diferencias significativas en el CF entre los que no hablan con otra persona distinta a los familiares con los que convive y los que hablan con más personas, además de los que convive y existen diferencias significativas en el CF entre los que salen habitualmente de su domicilio y los que no salen. No las hay en el CM. Los resultados para el CF y el CM son mejores en los que salen de casa para trabajar.

Evaluada la relación entre la edad media de los que conviven en el hogar y los componentes físico y mental, se observa que la es inversamente proporcional a la edad media (mayor edad menor calidad vida, en ambos componentes).

Es significativa la diferencia en el componente físico y componente mental entre los que trabajan o estudian o son amas de casa frente a los pensionistas y los que no tienen actividad. La situación laboral afecta significativamente el componente mental y el componente físico de la .

Los ingresos económicos no afectan significativamente ni al componente físico ni el mental de la Calidad de Vida.

Se analizan los datos obtenidos a partir de comparaciones entre los resultados de cuestionario de SF-36 en sus componentes físico y mental y por un lado las necesidades y demandas sociosanitarias y por otro los servicios y recursos sociosanitarios de los que son usuarios.

La percepción de los afectados con respecto a su nivel de dependencia para solicitar cualquier tipo de ayuda o de los baremos utilizados para que se las concedan está en función del grado de conocimiento de la enfermedad. Habría que realizar una encuesta entre los profesionales sociosanitarios responsables de realizar estas baremaciones y de los que las interpretan para asegurar que disponen de las fuentes de referencia de esta enfermedad para que los individuos sean valorados de la forma más justa posible.

Los afectados que necesitan ayuda para desplazarse, aquellos que la necesitan en sus actividades de vida diaria y también los que no salen de su domicilio, obtienen una menor puntuación en el componente físico del cuestionario S36 que en el componente mental, es decir, su calidad de vida física es menor que la emocional.

En general, creen que el sistema sanitario y social no cubre sus necesidades, y sin embargo, sólo la mitad de los entrevistados se sienten mal atendidos. Esta aparente contradicción se explica, y ellos lo aclaran directamente, gracias a la dedicación de sus familias. La persona que dispone de apoyo familiar percibe la vida con mayor seguridad sobre los acontecimientos de la misma (134).

La percepción que tienen los afectados es que los médicos no conocen bien su enfermedad. La información que han recibido procede, principalmente y en primer lugar, del neurólogo, que es la persona indicada

para hacerlo, y en segundo lugar, de las asociaciones de enfermos. A pesar de estas dos fuentes, sólo creen que tienen información suficiente y correcta sobre su problema, aproximadamente la mitad de la muestra.

Durante las entrevistas observamos en los miembros de las familias cuidadoras un cansancio físico y problemas de salud física derivados de los esfuerzos físicos necesarios o del sueño interrumpido varias veces durante cada noche para realizar movilizaciones. Y es igual de relevante el cansancio emocional, la sensación de falta de tiempo, el exceso de responsabilidad o las pérdidas de oportunidades sociales y laborales.

Podemos finalizar con la siguiente reflexión: ¿Qué sucederá en los próximos años? La investigación está dando grandes pasos hacia la curación, la supervivencia de estos enfermos es cada vez mayor, se les deben proporcionar los tratamientos y la atención sociosanitaria que mejoren sus condiciones de vida hasta que ese momento sea una realidad. Hay que añadir a esto que los cuidadores son cada vez mayores y también más dependientes. No cabe duda de que el sistema sociosanitario debe contemplar también ésta nueva situación.

Capítulo VI. CONCLUSIONES

Tras el análisis de los resultados del presente estudio con el objetivo de conocer la relación entre la situación sociosanitaria de los afectados por DM de la Comunidad de Madrid y su CdV, se han elaborado las siguientes conclusiones:

1. Los afectados, en general, perciben sentirse mal atendidos por el sistema sociosanitario y bien atendidos por sus familias.
2. La situación sociosanitaria de los afectados muestra carencia a nivel de apoyo institucional.
3. De los que necesitan ayuda de otra persona para realizar las actividades de la vida diaria, son muy pocos los que reciben ayuda domiciliar pública. La ayuda la reciben de la familia con la que conviven, en muchos casos de mujeres, mayores de 70 años.
4. Entre la población estudiada, con un gran número de pensionistas e ingresos medios precarios, la carga de los costes de los tratamientos son asumidos por la familia. El tratamiento de elección, la rehabilitación, es costeada por los pacientes.
5. La Distrofia Miotónica tiene un impacto importante en la Calidad de Vida, especialmente en el componente físico.
6. Comparando con los valores poblacionales en España del SF-36, las dimensiones más afectadas fueron salud general y vitalidad, y la menos afectada el rol emocional.
7. Los resultados no han sido los esperados, ya que la bibliografía disponible -extranjera- muestra que la DM está afectada en todos los

componentes del SF-36 comparados con los valores de la población general. Sin embargo, en los sujetos de nuestro estudio-Comunidad de Madrid- no se mostraron inferiores los resultados en la función social y el rol emocional.

8. Teniendo en cuenta que con peor situación sociosanitaria que en otros países, la calidad de vida percibida emocional es mejor a costa de la dedicación familiar a los afectados; se sugiere que se realicen estudios sobre el impacto de la enfermedad en los miembros de la familia.
9. Se debería recomendar revisar las valoraciones de los grados de discapacidad y las de dependencia teniendo en cuenta factores neuropsicológicos de la enfermedad que son poco conocidos.
10. Son necesarios los Centros de Referencia para el seguimiento de los enfermos con Distrofia Miotónica, donde se coordine un equipo sociosanitario, médicos, enfermeras, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, logopedas, psicólogos, trabajadores sociales, etc.

Capítulo VII. BIBLIOGRAFÍA

1. Cattaino G, Vicario L. Myotonic dystrophy in Ancient Egypt. *European Neurology*. 1999; 41(2):59-63.
2. Steinert H. Über das klinische und anatomische bild des muskelschwunds der myotoniker. *Dtsch Z Nervenheilkd*. 1909; 37:58-104.
3. Harley HG, Brook JD, Rundle SA, Crow S, Reardon W, Buckler AJ, et al. Expansion of an unstable DNA region and phenotypic variation in myotonic dystrophy. *Nature*. 1992; 355:545-6.
4. López de Munain A, Cobo A, Martí Massó JF, Baiget M. Enfermedades neurológicas por inestabilidad del ADN: un nuevo modelo de enfermedad genética. *Neurología*. 1994;8:342-351
5. López de Munain A, Cobo AM, Huguet E, Marti Massó JF, Johnson K, Baiget M. CTG trinucleotide repeat variability in identical twins with myotonic dystrophy. *Ann Neurol*. 1994 Mar;35(3):374-5.
6. Emerys MD, Muller RF, Young ID : *Emery's Genética Médica . Trastornos monogénicos . 10ma. Edic. Madrid, España . 2001; (18):267-269.*
7. Harper PS. *Myotonic dystrophy*. 3rd ed. London: Saunders; 2001.
8. Perron M, Veillette S, Mathieu J. Myotonic dystrophy: I. Socioeconomic and residential characteristics of the patients. *Canadian J Neurol Sci*. 1989;16:109-13.

9. López de Munain A, Blanco A, Emparanza JI, Poza JJ, Martí Massó JF, Cobo A, et al. Prevalence of myotonic dystrophy in Guipúzcoa (Basque Country, Spain). *Neurology*. 1993 Aug;43(8):1573-6.
10. Mathieu J, De Braekeleer M, Prévost C. Genealogical reconstruction of myotonic dystrophy in the Saguenay-Lac-Saint-Jean area (Quebec, Canada). *Neurology*. 1990 May;40(5):839-42.
11. Meola G. Myotonic dystrophies. *Curr Opin Neurol*. 2000;13:519-25.
12. Finsterer J. The myotonic dystrophy type 2. *Eur J Neurol*. 2002 Sep;9(5):441-7.
13. Zalonis I, Bonakis A, Christidi F, Vagiakis E, Papageorgiou SG, Kalfakis N, Manta P, Vassilopoulos D. Toward understanding cognitive impairment in patients with myotonic dystrophy type 1. *Arch Clin Neuropsychol*. 2010 Jun;25(4):303-13.
14. Schoser BG, Kress W, Walter MC, Halliger-Keller B, Lochmüller H, Ricker K. Homozygosity for CCTG mutation in myotonic dystrophy type 2. *Brain*. 2004; 127: 1868–1877.
15. Cobo AM. Prevención y control de la enfermedad de Steinert. Diagnóstico prenatal y preimplantacional. En: XXII Congreso Nacional de Enfermedades Neuromusculares. Vigo: Asociación Española de Enfermedades Neuromusculares; 2005. 20-24
16. Martorell, L, Monckton DG, Gamez J, Baiget M. Complex patterns of male germline instability and somatic mosaicism in

myotonic dystrophy type 1. *Eur J Hum Genet.* 2000 June; 8(6):423-430.

17. Baiget M, Palau V, Volpini V, Ayuso C. Patología molecular En: enfermedades neuromusculares, neurodegenerativas y neurosensoriales. En: Tratado de medicina interna. Madrid: Harcourt, 2004. p. 1235-1251.

18. Ranum LP, Day JW. Myotonic dystrophy: clinical and molecular parallels between myotonic dystrophy type 1 and type 2. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2002 Sep;2(5):465-70.

19. Martorell L, Gámez J, Cayuela ML, Gould FK, McAbney JP, Ashizawa T, et al. Germline mutational dynamics in myotonic dystrophy type 1 males: allele length and age effects. *Neurology.* 2004 Jan 27;62(2):269-74.

20. Liquori CL, Ikeda Y, Weatherspoon M, Ricker K, Schoser BG, Dalton JC, et al. Myotonic dystrophy type 2: human founder haplotype and evolutionary conservation of the repeat tract. *Am J Hum Genet.* 2003 Oct;73(4):849-62.

21. Pearson CE, Edamura KN, Cleary JD. Repeat instability: mechanisms of dynamic mutations. *Nat Rev Genet.* 2005;6:729-742.

22. Huang CC, Kuo HC. Myotonic dystrophies. *Chang Gung Med J.* 2005 Aug;28(8):517-26.

23. Liquori CL, Ricker K, Moseley ML, Jacobsen JF, Kress W, Naylor SL, et al. Myotonic dystrophy type 2 caused by a CCTG expansion in intron 1 of ZNF9. *Science.* 2001;293:864-867.

24. Day JW, Ricker K, Jacobsen JF, Rasmussen LJ, Dick KA, Kress W, et al. Myotonic dystrophy type 2: molecular, diagnostic and clinical spectrum. *Neurology*. 2003 Feb 25;60(4):657-64.
25. Bachinski LL, Udd B, Meola G, Sansone V, Bassez G, Eymard B. Confirmation of the type 2 myotonic dystrophy (CCTG)_n expansion mutation in patients with proximal myotonic myopathy/proximal myotonic dystrophy of different European origins: a single shared haplotype indicates an ancestral founder effect. *Am J Hum Genet*. 2003 Oct;73(4):835-48.
26. Machuca-Tzili L, Brook D, Hilton-Jones D. Clinical and molecular aspects of the myotonic dystrophies: a review. *Muscle Nerve*. 2005;32:1-18.
27. Turner C, Hilton-Jones D. The myotonic dystrophies: diagnosis and management. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2010 Apr;81(4):358-67.
28. Botta A, Vallo L, Rinaldi F, Bonifazi E, Amati F, Biancolella M. Gene expression analysis in myotonic dystrophy: indications for a common molecular pathogenic pathway in DM1 and DM2. *Gene Expr*. 2007;13(6):339-51.
29. Morales F, Cuenca, P, Brian , R, Sittenfeld M, Valle, G. Diagnóstico molecular de la distrofia miotónica (DM) en Costa Rica. *Acta Méd. Costarric*. 2001;43(4):159-167.
30. Tapscott SJ, Thornton CA. Reconstructing myotonic dystrophy. *Science*. 2001;293:816-817.

31. García-Gómez T, Maestre, J, Garrido LM, Vilches R, Fernández, M D, Serrano, P, Correlación genotipo-fenotipo predicción en la distrofia miotónica y de la gravedad clínica. *Rev Neurol.* 1999 Sep 16;30(6):499-502.
32. Savić D, Rakovic-Stojanovic V, Keckarevic D, Culjkovic B, Stojkovic O, Mladenovic J, et al. 250 CTG repeats in DMPK is a threshold for correlation of expansion size and age at onset of juvenile-adult DM1. *Hum Mutat.* 2002 Feb;19(2):131-9.
33. Cho DH, Tapscott SJ. Myotonic dystrophy: emerging mechanisms for DM1 and DM2. *Biochim Biophys Acta.* 2007 Feb;1772(2):195-204.
34. Harper PS, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE. Myotonic dystrophy: present management, future therapy. New York: Oxford University Press; 2004.
35. Laberge L, Dauvilliers Y, Begin P, Richer L, Jean S, Mathieu J. Fatigue and daytime sleepiness in patients with myotonic dystrophy type 1: To lump or split? *Neuromuscular Disorders.* 2009 Jun;19(6):397-402.
36. Marcelli D. Retraso mental, parálisis cerebral y epilepsia. En: *Psicopatología del niño.* 7º ed. Barcelona: Elsevier Masson; 2007. p. 229-262.
37. Lopez de Munain A, Cobo AM, Poza JJ, Navarrete D, Martorell L, Palau F, et al. Influence of the sex of the transmitting grandparent in congenital myotonic dystrophy. *J Med Genet.* 1995; 32(9):689-691.

38. Martorell L, Cobo AM, Baiget M, Naudo M, Poza JJ, Parra J. Prenatal diagnosis in myotonic dystrophy type 1. Thirteen years of experience: implications for reproductive counselling in DM1 families. *Prenat Diagn.* 2007; 27(1):68-72.
39. Armendáriz-Cuevas Y, López-Pisón J, Calvo-Martín MT, Moisés VR, Pena-Segura JL Distrofia miotónica. Nuestra experiencia de 18 años en consulta de neuropediatría. *An Pediatr.* 2010 Feb;72(2):133-8.
40. Aparicio_Mies JM. Distrofias Musculares y Síndrome Miotónicos. *Medicine* 1998;7(100):4645-4656.
41. Engel JM, Kartin D, Carter GT, Jensen MP, Jaffe KM. Pain in youths with neuromuscular disease. *Am J Hosp Palliat Care.* 2009 Oct-Nov;26(5):405-12.
42. Finsterer J, Stollberger C, Blazek G, Spahits E. Cardiac involvement in myotonic dystrophy: a five-year follow-up. *Can J Cardiol.* 2001; 17(10):1061-9.
43. Hawley RJ, Milner ME, Gottdiener JS, Ccohe A. Myotonic heart disease: a clinical follow-up. *Neurology* 1991; 41:259-62
44. Tokgozoglu LS, Ashizawa A. Cardiac involvement in a large kindred with myotonic dystrophy. *JAMA.* 1995; 274:813-9
45. Bushby K, Muntoni F, Bourke JP. ENMC International workshop: the management of cardiac involvement in muscular dystrophy and myotonic dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2003;13:166-72

46. Groh WJ, Lowe MR, Zipes DP. Severity of cardiac conduction involvement and arrhythmias in myotonic dystrophy type 1 correlates with age and CTG repeat length. *J Cardiovasc Electrophysiol.* 2002;13:444–8.
47. de Freitas Fregonezi GA, Resqueti VR, Casan P. Domiciliary respiratory muscle training in myotonic dystrophy. *Arch Bronconeumol.* 2006;42(11):605-7.
48. Nugent AM, Smith IE, Shneerson JM. Domiciliary-assisted ventilation in patients with myotonic dystrophy. *Chest.* 2002; 121(2):459-464.
49. Rivera R, Tibballs J. Complications of endotracheal intubation and mechanical ventilation in infants and children. *Crit Care Med* 1992;20:193-9
50. van Engelen B, Brunner HG. Gastrointestinal dysfunction in myotonic dystrophy. In: Harper P, van Engelen B, Eymard B, editors. *Myotonic dystrophy: present management, future therapy.* Oxford: Oxford University Press, 2004. p.113–25.
51. Kassubek J, Juengling FD, Hoffmann S, et al. Quantification of brain atrophy in patients with myotonic dystrophy and proximal myotonic myopathy: a controlled 3-dimensional magnetic resonance imaging study. *Neurosci Lett* 2003; 348:73-6.
52. Romeo V, Pegoraro E, Ferrati C, Squarzanti F, Sorarù G, Palmieri A, et al. Brain involvement in myotonic dystrophies: neuroimaging and neuropsychological comparative study in DM1 and DM2. *J Neurol.* 2010 Mar 11. 257(3):469-472.

53. Echenne B, Rideau A, Roubertie A, Sébire G, Rivier F, Lemieux B. Myotonic dystrophy type I in childhood. Long term evolution in patients surviving the neonatal period. *Eur J Paediatr Neurol.* 2008; 12:210-223.
54. Cigliano B, Baltogiannis N, De Marco M, Faviou E, Settini A, Tilemis S. Pilomatricoma in childhood: a retrospective study from three European paediatric centres. *Eur J Pediatr.* 2005 Nov;164(11):673-7.
55. Kim SY, Kim JY, Kim GP, Sung JJ, Lim KS, Lee KW, et al. Molecular and clinical characteristics of myotonic dystrophy type 1 in Koreans. *Korean J Lab Med.* 2008 Dec;28(6):483-92.
56. Jordan DR. Management of myopathic ptosis. *Ophthalmology.* 2004 Feb; 111(2):411-2.
57. Pénisson-Besnier I, Lamirel C. Ocular disturbances in neuromuscular disorders. *Rev Neurol.* 2008 Nov;164(11):902-11.
58. Parness J, Bandschapp O, Girard T. The myotonias and susceptibility to malignant hyperthermia. *Anesth Analg.* 2009 Oct;109(4):1054-64
59. Jenkins JA, Facer EK. Anesthetic management of a patient with myotonic dystrophy for a Nissen fundoplication and gastrostomy. *Paediatr Anaesth.* 2004 Aug;14(8):693-6.
60. Aldridge IM. problemas de anestesia en la distrofia miotónica. *Br J Anaesth.* 1985; 57:1119-1130.

61. Bennum M, Goldstein B, Finkelstein Y, Jedeikin R. Anestesia continua de propofol para los pacientes con distrofia miotónica. *Br J Anestesia*. 2000; 85:407-409.
62. Mathieu J, Allard P, Gobeil G. Anestésicos y las complicaciones quirúrgicas en 219 casos de distrofia miotónica. *Neurología*. 1997; 49:1646-1650.
63. Ruoti Cosp M,, Fabre González, E, Ornat Clemente. Manejo multidisciplinario y diagnóstico prenatal de la distrofia miotónica del adulto en el embarazo. *An. Fac. Cienc. Méd.* 2005 Abr; 38(1-2):86-90.
64. Harper PS, Rudel R. La distrofia miotónica. En: Engel AG, Franzini-Amstrong C, editors. *Miología*. New York: Mc Graw-Hill; 1994. p. 1192-1219.
65. Bisinotto FM, Fabri DC, Calçado MS, Perfeito PB, Tostes LV, Sousa GD. Anesthesia for videolaparoscopic cholecystectomy in a patient with Steinert disease. Case report and review of the literature. *Rev Bras Anesthesiol*. 2010 Apr;60(2):181-91, 105-10.
66. Mahr A, Attouf Y, Flamens C, Bastien O, Lehot JJ. Anaesthetic management of patients with Steinert myotonia: two case reports. *Ann Fr Anesth Reanim*. 2009 Feb;28(2):161-4.
67. Garre-Olmo J. y demencia. En Alberca R, López-Pousa S, editores. *Enfermedad de Alzheimer y otras demencias*. 3ª ed. Madrid: Panamericana; 2006. p. 101-7.
68. Martínez-Martín P, Bermejo-Pareja F. Salud y . En Bermejo-Pareja F, Porta-Etessam J, Díaz-Guzmán J, Martínez-Martín P,

editores. Más de cien escalas en neurología. Madrid: Aula Médica; 2008, p. 47-72.

69. World Health Organization. Ten years of the World Health Organization (annexe I). Geneva WHO; 1958.

70. Lugones Botell M. Algunas consideraciones sobre la . Revista Cubana de Medicina General Integral. 2002; 18(4): 287-9.

71. Cabrera ME, Agostini MT, Victoria García-Viniegras CR. y trabajo comunitario integrado. Sistema de Indicadores para la medición de la . Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana (ISCH-M). Centro de Investigaciones Psicológicas y Sociológicas; 1998.

72. Grau Avalos J, Victoria García-Viniegras CR, Hernández Menéndez E. y psicología de la Salud. En: Hernández Menéndez E, Grau Abalo J. Psicología de la salud. Fundamentos y aplicaciones. México D.F.: Universidad de Guadalajara; 2006.

73. Antonini G, Soscia F, Giubilei F, De Carolis A, Gagnani F, Morino S, et al. Health-related quality of life in Myotonic Dystrophy Type 1 and its relationship with cognitive and emotional functioning. J Rehabil Med. 2006; 38(3):181-185.

74. Badía X, Lizán L. Estudios de . En: Martín Zurro A, Cano Pérez FJ, editors. Atención Primaria. Conceptos, organización y práctica clínica. Madrid: Elsevier España ediciones, 2003: 250-261.

75. Thompson D, Yu C. Quality of life in patients with coronary heart disease: I. Assessment tools. *Health Qual Life Outcomes*. 2003;1(1):42.
76. Badía Llach X; Lizán Tudela L. Estudios de . Cuadernos de atención Primaria. Barcelona: 2005.
77. Verdugo Alonso MA. Como mejorar la de las personas con discapacidad. Salamanca: Amaru; 2006
78. Prévost C, Veillette S, Perron M, Laberge C, Tremblay C, Auclair J, et al. Psychosocial impact of predictive testing for myotonic dystrophy Type 1. *Am J Med Genetics*. 2004; 126A:68–77.
79. Carter GT, Jensen MP, Hoffman AJ, Stoelb BL, Abresch RT, McDonald CM. Pain in myotonic muscular dystrophy, type 1. *Arch Phys Med Rehabil*. 2008; 89(12):2382.
80. Ahlstrom G, Gunnarsson LG. Disability and quality of life in individuals with muscular dystrophy. *Scand J Rehabil Med*. 1996; 28(3):147-157.
81. Gagnon C, Mathieu J, Jean S, Laberge L, Perron M, Veillette S, et al. Predictors of disrupted social participation in myotonic dystrophy type 1. *Arch Phys Med Rehabil*. 2008; 89(7):1246-1255.
82. Gagnon C, Mathieu, Noreau L. Life habits in myotonic dystrophy type 1. *J Rehabil Med*. 2007; 39:560–566.

83. Trip J, de Vries J, Drost G, Ginjaar HB, van Engelen BG, Faber CG. Health status in non-dystrophic myotonias: close relation with pain and fatigue. *J Neurol.* 2009 Jun; 256 (6) :939-47.
84. Minis MA, Kalkman JS, Akkermans RP, Engels JA, Huijbregts PA, Bleijenberg G, et al. Employment status of patients with neuromuscular diseases in relation to personal factors, fatigue and health status: a secondary analysis. *J Rehabil.* 2010 Jan;42(1):60-65.
85. Rebollo P, Moris J, Ortega T, Valdés C, Ortega F. Valores estimados de utilidad para el estado de salud usando la versión española del SF-36: validez del índice SF-6D versus EQ-5D. *Med Clin (Barc).* 2007; 128: 36-7.
86. Unsworth CA, Duckett SJ, Duncombe D, Perry A, Skeat J, Taylor N. Validity of the AusTOM scales: a comparison of the AusTOMs and EuroQol-5D. *Health Qual Life Outcomes.* 2004; 2: 64.
87. Alonso J, Prieto L, Anto JM. La versión española del SF-36 Health Survey (Cuestionario de Salud SF-36): un instrumento para la medida de los resultados clínicos. *Med Clin (Barc).* 1995;104(20):771-776.
88. Ford C, Kidd A, Hammond-Tooke G. Myotonic dystrophy in Otago, New Zealand. *N Z Med J.* 2006; 119(1241):U2145.
89. Alonso J, Regidor E, Barrio G, Prieto L, Rodríguez C, Fuente L de la. Valores poblacionales de referencia de la versión española del Cuestionario de Salud SF-36. *Med Clin (Barc).* 1998;111:410-6.

90. Ware JE Jr, Gandek B, Kosinski M, Aaronson NK, Apolone G, Brazier J, et al. The equivalence of SF-36 summary health scores estimated using standard and country-specific algorithms in 10 countries: results from the IQOLA Project. *International Quality of Life Assessment. J Clin Epidemiol.* 1998 Nov;51(11):1167-70
91. Vilagut G, Ferrer M, Rajmil L, Rebollo P, Permanyer Miralda G, Quintana JM, et al. El Cuestionario de salud SF-36 español: una década de experiencia Nuevos Desarrollos. *Gac Sanit* 2005;19(2):135-150.
92. Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. *An. Sist. Sanit. Navar.* 2008; 31 (Supl. 2): 9-20.
93. Luengo S, Aranda, Fuente M de la. Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2001. (Colección estudios e informes. Serie estudios; 5).
94. Gaite L, Cantero P, González Lamuno D, García Fuentes M. Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2005.
95. Izquierdo M, Avellaneda A. Enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Salud Carlos III; 2004.
96. Rare Diseases Task Force. Centres of Reference for rare diseases in Europe: State-of-the-art in 2006 and recommendations of the Rare Diseases Task Force. Available in:

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/nonom/docs/contribution_policy.pdf.

97. Ministerio de la Salud y de la Protección Social. Plan Nacional Francés para las Enfermedades Raras 2005-2008. Asegurar la equidad para el acceso al diagnóstico, a los tratamientos y a la atención. 2009. Disponible en:

http://www.eurordis.org/IMG/pdf/SN_plan_nacional_frances_enfermedades_raras.pdf

98. Estudio sobre situación de Necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Madrid.:FEDER; 2009.

99. Decreto 126/2004, por el que se establece la estructura orgánica de la Consejería de Familia y Asuntos Sociales. BOCM nº 184, de 4 de agosto.

100. Ramos Miranda, M. Los grupos socioterapéuticos, una herramienta de ayuda. III Jornada de Steinert. Barcelona: ASEM Catalunya; 2007.

101. Mladenovic J, Pekmezovic T, Todorovic S, Rakocevic-Stojanovic V, Savic D, Romac S, et al. Epidemiology of myotonic dystrophy type 1 (Steinert disease) in Belgrade (Serbia). *Clinical Neurology and Neurosurgery*. 2006;108(8): 757-760.

102. Brunner HG, Smeets HJM, Nillesen W., Van Oost B A, Van Den Biezenbos J.B.M, Joosten M.G, et al. Myotonic dystrophy: predictive value of normal results on clinical examination. *Brain*. 1991;114: 2303-2311.

103. Ranum L, Day J. Myotonic dystrophy: RNA pathogenesis comes into focus. *Am J Hum Genet.* 2004;74:793-804.
104. Reardon W, MacMillan JC, Myring J, Harley HG, Rundle SA, Beck L, et al. Cataract and myotonic dystrophy: the role of molecular diagnosis. *Br J Ophthalmol.* 1993 Sep;77(9):579-83.
105. Gagnon C, Noreau L, Moxley RT, Laberge L, Jean, S, Richer L, et al. Towards an integrative approach to the management of myotonic dystrophy type 1. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2007 78: 800-806
106. Chouinard MC, Gagnon C, Laberge L, Tremblay C, Côté C, Leclerc N, et al. The potential management of inherited disorders neuromuscular diseases. *Rehabil Nurs .* 2009 May-Jun ; 34 (3):118 - 26.
107. Hewing B, Ghaeni L, Dreger H, Fallenberg EM, Panda A, Baumann G, Borges AC. Echocardiographic diagnosis, management and monitoring of pulmonary embolism with right heart thrombus in a patient with myotonic dystrophy: a case report. *Cardiovasc Ultrasound.* 2010 May 16;8:18.
108. Sistiaga A, Urreta I, Jodar M, Cobo AM, Emparanza J, Otaegui D. Cognitive/personality pattern and triplet expansion size in adult myotonic dystrophy type 1 (DM1): CTG repeats, cognition and personality in DM1. *Psychol Med.* 2010 Mar;40(3):487-95.
109. Modoni A, Silvestri G, Pomponi MG, Mangiola F, Tonali PA, Marra C. Characterization of the pattern of cognitive impairment in myotonic dystrophy type 1. *Arch Neurol.* 2004 Dec;61(12):1943-7.

110. Weber YG, Roebeling R, Kassubek J, Hoffmann S, Rosenbohm A, Wolf M, Comparative analysis of brain structure, metabolism, and cognition in myotonic dystrophy 1 and 2. *Neurology*. 2010 Apr 6;74(14):1108-17.
111. Mörner S, Lindqvist P, Mellberg C, Olofsson B-O, Backman C, Henein M, et al. Profound cardiac conduction delay predicts mortality in myotonic dystrophy type 1. *J Intern Med* 2010; 268:59–65.
112. Brenner R, Joerg L, Rickli H. Myotonic dystrophy as a potential killer. *Acta Cardiol*. 2009 Aug;64(4):567-9.
113. Díaz De Atauri MJ, Rodríguez de los Ríos JM. Protocolo diagnóstico de la insuficiencia respiratoria crónica. *Medicine*. 2002; 8(74): 4018-4020.
114. Kiyani E, Okumus G, Cuhadaroglu C, Deymeer F. Sleep apnea in adult myotonic dystrophy patients who have no excessive daytime sleepiness. *Sleep Breath*. 2010 Feb;14(1):19-24.
115. Echave-Sustaeta J, Pérez González V, Verdugo Cartas M, Cosío BG, Villena Garrido V, Alvarez Martínez C, et al. Ventilación mecánica en una consulta de neumología . Evolución desde 1994 hasta 2000. *Arch Bronconeumol*. 2002 Apr; 38(4) :160-5 .
116. Souayah N, Tick Chong PS, Dreyer M, Cros D, Schmähmann JD. Myotonic dystrophy type 1 presenting with ventilatory failure. *J Clin Neuromuscul Dis*. 2007 Sep;9(1):252-5.
117. Rakocevic Stojanovic V, Peric S, Lavrnica D, Popovic S, Ille T, Stevic Z, et al. Leptin and the metabolic syndrome in patients with myotonic dystrophy type 1. *Acta Neurol Scand*. 2010 Feb;121(2):94-8.

118. Eymard B. Diagnosis of a myopathic disease in adult. *Rev Prat.* 2008 Dec 31;58(20):2229-43.
119. Bellini M, Biagi S, Stasi C, Costa F, Mumolo MG, Ricchiuti A, et al. Gastrointestinal manifestations in myotonic muscular dystrophy. *World J Gastroenterol.* 2006 Mar 28;12(12):1821-8.
120. Umemoto G, Nakamura H, Oya Y, Kikuta T. Masticatory dysfunction in patients with myotonic dystrophy (type 1): a 5-year follow-up. *Spec Care Dentist.* 2009 Sep-Oct;29(5):210-4.
121. Maev IV, Samsonov AA, Karmanova EA, Ivanchenko EA. The use of prokinetics for the correction of motor and tonic digestive disorders. *Klin Med (Mosk).* 2009;87(3):49-53.
122. Ekström AB, Tulinius M, Sjöström A, Aring E. Visual function in congenital and childhood myotonic dystrophy type 1. *Ophthalmology.* 2010 May;117(5):976-82
123. Meola G, Sansone V, Perani D, Scarone S, Cappa S, Dragoni C. Executive dysfunction and avoidant personality trait in myotonic dystrophy type 1 (DM-1) and in proximal myotonic myopathy (PROMM/DM-2). *Neuromuscul Disord.* 2003;13:813–21.
124. Winblad S, Lindberg C, Hansen S. Temperament and character in patients with classical myotonic dystrophy type 1 (DM-1). *Neuromuscul Disord.* 2005;15:287–92.
125. Kalkman JS, Schillings ML, Zwarts MJ, van Engelen BG, Bleijenberg G. Psychiatric disorders appear equally in patients with myotonic dystrophy, facioscapulohumeral dystrophy, and hereditary

motor and sensory neuropathy type I. *Acta Neurol Scand.* 2007 Apr;115(4):265-70.

126. Cup EH, Pieterse AJ, Ten Broek-Pastoor JM, Munneke M, van Engelen BG, Hendricks HT, et al. Exercise therapy and other types of physical therapy for patients with neuromuscular diseases: a systematic review. *Arch Phys Med Rehabil.* 2007 Nov;88(11):1452-64.

127. Trenell MI, Thompson CH, Sue CM. Exercise and myotonic dystrophy: a 31P magnetic resonance spectroscopy and magnetic resonance imaging case study. *Ann Neurol.* 2006 May;59(5):871-2.

128. Trenell MI, Sue CM, Kemp GJ, Sachinwalla T, Thompson CH. Aerobic exercise and muscle metabolism in patients with mitochondrial myopathy. *Muscle Nerve.* 2006 Apr;33(4):524-31.

129. Gutiérrez-Rivas, E. Alteraciones del músculo liso en la enfermedad de Steinert. En: XXVI Congreso Nacional Federación ASEM. Santander, 6-7 de noviembre de 2009.

130. Gámez J, Calzada MD, Sampol G, Cervera C. Non-compliance with home ventilation treatment in patients with Steinert's myotonic dystrophy (DM-1) who experience respiratory problems during sleep. *Neurología.* 2000; 15(8):376.

131. Moroni F, Nobili L, Curcio G, De Carli F, Tempesta D, Marzano C, De Gennaro L, Mai R, Francione S, Lo Russo G, Ferrara M. Procedural learning and sleep hippocampal low frequencies in humans. *Neuroimage,* 2008; 42 (2): 911-918.

132. Kalkman JS, Schillings ML, van der Werf SP, Padberg GW, Zwartz MJ, van Engelen BG. Experienced fatigue in

facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy, and HMSN-I.. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2005 October; 76(10): 1406–1409.

133. Kobayakawa M, Tsuruya N, Takeda A, Suzuki A, Kawamura M. Facial emotion recognition and cerebral white matter lesions in myotonic dystrophy type 1. J Neurol Sci. 2010 Mar 15;290 (1-2):48-51.

134. Duran MA. Salud y Sociedad. Algunas propuestas de investigación. En: Barañano M. Mujer Trabajo y Salud. Madrid. Ed TROTTA Fundación 1º de Mayo; 1992.pp57-79.

ANEXO



**ANÁLISIS DE LA SITUACIÓN SOCIOSANITARIA Y SU IMPACTO
EN LA CALIDAD DE VIDA DE LOS AFECTADOS
POR DISTROFIA MIOTÓNICA EN LA COMUNIDAD DE MADRID**

CUADERNO DE RECOGIDA DE DATOS

NÚMERO DE ENTRADA AL ESTUDIO: _____

FECHA DE LA EVALUACIÓN: __ / __ / 2010

INICIALES DEL PACIENTE: _____

CUESTIONARIO PARA EL AFECTADO O EL CUIDADOR

Este cuestionario deberá ser contestado, preferentemente, por el propio AFECTADO, o por el FAMILIAR (O AMIGO/A) que tenga un contacto más estrecho con el afectado.

A.- VARIABLES CLÍNICAS

1. ¿Con qué edad le han diagnosticado la enfermedad? _____ años

2. ¿Con qué edad empezaron los síntomas? _____ años

3. ¿Tiene estudio genético?

No

Sí → Indique el número de repeticiones: _ _ _ _

--

No sabe

No sabe/no contesta

(Entrevistador): si no conoce el n^o, haga una estimación: _ _ _ _ _ .

4. ¿Cuál es su centro de tratamiento de referencia en la actualidad? (consulta de Neurología)

Nombre del Centro: _____

_ No tiene

No sabe/no contesta

5. ¿Quién es su Neurólogo?

Nombre del Neurólogo: _____

—

No sabe/no contesta

6. ¿Cada cuánto tiempo acude a consulta del especialista?

	Nunca	Cuando lo necesito	Cada año	Cada 6 meses	Cada 3 meses	No sabe / no contesta
a) Neurólogo	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₉
b) Cardiólogo	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₉
c) Neumólogo	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₉
d) Endocrinólogo	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₉
e) Digestivo	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₉
f) Nutrición	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₉
g) Oftalmólogo	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₉
h) Psicólogo	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₉
i) Rehabilitador	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₉
j) Otro (<i>especificar</i>): -----	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₉

7. ¿ Le ha recomendado rehabilitación algún médico?

No ₀

Sí ₁

8. ¿Cree que necesita rehabilitación?

No ₀

Sí ₁

9. ¿Hace rehabilitación habitualmente?

No ₀

Sí → N^o de veces al mes que acude a rehabilitación: _ _ _

—

10. ¿Quién cubre los gastos de su rehabilitación? (*puede marcar varias opciones*)

a) El propio usuario ₁

b) Una asociación ₂

c) La Seguridad Social ₃

d) Una mutua o compañía de seguros médicos ₄

e) Otros (*especificar*): ----- ₅

11. En el caso de que el afectado pague (total o parcialmente) la rehabilitación, ¿qué cantidad de dinero le supone al mes? _____ €

No sabe / no contesta..... ₉

12. ¿Recibe Terapia Ocupacional?

No ₀

Sí ₁

No sabe que es ₉

13. ¿Tiene problemas para tragar?

No ₀

Sí ₁

14. ¿Tiene ventilación mecánica no invasiva (BIPAP O CEPAP) en su casa?

No ₀

Sí → Especifique:

Diurna ₁

Nocturna ₂

Ambas ₃

15. ¿Utiliza la ventilación mecánica no invasiva con la frecuencia recomendada?

No ₀

Sí ₁

No sabe/no contesta ₉

16. ¿Ha tenido algún ingreso hospitalario en el último año?

No ₀

Si → Motivo _____

—

Tiempo de ingreso: _____

días

B.- VARIABLES SOCIO SANITARIAS

17. ¿Tiene Certificado de Minusvalía?

No 0

Sí → Porcentaje: _____ %

No sabe/no contesta 9

18. a) ¿Ha solicitado la valoración de dependencia?

No 0

Sí 1

No sabe/no contesta 9

b) En caso de que haya solicitado la valoración, ¿en qué situación está su solicitud de dependencia?

Valorado 1

No valorado 2

Reclamado 3

No concedido 4

Concedido 5 → Indique el Grado y Nivel concedido:

Grado I. Dependencia moderada	Nivel 1	<input type="checkbox"/> 1
	Nivel 2	<input type="checkbox"/> 2
Grado II. Dependencia severa	Nivel 1	<input type="checkbox"/> 3
	Nivel 2	<input type="checkbox"/> 4
Grado III. Gran dependencia	Nivel 1	<input type="checkbox"/> 5
	Nivel 2	<input type="checkbox"/> 6

19. ¿Necesita ayuda para desplazarse?

No 0

Sí → Indique qué ayudas necesita (*puede marcar varias opciones*):

Bastón 1

Me apoyo en personas 2

Andador 3

Silla de ruedas manual 4

Silla de ruedas eléctrica 5

"Moto" 6

Otra (*especificar*): _____ 7

20. ¿Necesita la ayuda de otra persona para realizar alguna de las actividades de la vida diaria?

No 0

Sí 1

21. Índice de Barthel. Indique hasta qué punto puede realizar las siguientes actividades de manera independiente o necesita ayuda para realizarlas.

Ítem	Actividad Básica de la Vida Diaria	Puntos
a) Comer	Independiente	<input type="checkbox"/> 10
	Necesita ayuda para cortar carne, pan, etc., pero come solo/a	<input type="checkbox"/> 5
	Dependiente: necesita ser alimentado/a	<input type="checkbox"/> 0
b) Lavarse	Independiente: entra y sale solo/a del baño. Se lava entero/a	<input type="checkbox"/> 5
	Dependiente: necesita ayuda o supervisión	<input type="checkbox"/> 0
c) Vestirse	Independiente: capaz de ponerse y quitarse la ropa, abotonarse, calzarse	<input type="checkbox"/> 10
	Necesita ayuda pero realiza la mitad de las tareas en tiempo razonable	<input type="checkbox"/> 5
	Dependiente	<input type="checkbox"/> 0
d) Arreglarse	Independiente para lavarse la cara, las manos, peinarse, afeitarse, maquillarse, ...	<input type="checkbox"/> 5
	Dependiente: necesita alguna ayuda	<input type="checkbox"/> 0
e) Deposiciones	Continente. Capaz de administrarse supositorios o enemas	<input type="checkbox"/> 10
	Ocasionalmente algún episodio de incontinencia o necesita ayuda para enemas o supositorio	<input type="checkbox"/> 5
	Incontinente	<input type="checkbox"/> 0
f) Micción	Continente o capaz de cuidarse la sonda	<input type="checkbox"/> 10
	Ocasionalmente, máximo un episodio de incontinencia en 24 horas o necesita ayuda para cuidar la sonda	<input type="checkbox"/> 5
	Incontinente	<input type="checkbox"/> 0
g) Usar el retrete	Independiente para ir al váter, quitarse y ponerse la ropa, limpiarse sin ayuda y sin manchar	<input type="checkbox"/> 10
	Necesita ayuda para ir al váter, vestirse o limpiarse, pero lo utiliza	<input type="checkbox"/> 5
	Dependiente	<input type="checkbox"/> 0
h) Trasladarse (transferencia)	Independiente, sin ayuda en todas las fases, incluso si usa silla de ruedas	<input type="checkbox"/> 15
	Mínima ayuda física o supervisión	<input type="checkbox"/> 10
	Gran ayuda, capaz de mantenerse sentado pero necesita mucha asistencia para desplazarse	<input type="checkbox"/> 5
	Dependiente incapaz de permanecer sentado o trasladarse	<input type="checkbox"/> 0
i) Deambular (caminar)	Independiente, camina solo/a 50 m sin ayuda o supervisión	<input type="checkbox"/> 15
	Necesita ayuda física, andador o supervisión para andar 50 m	<input type="checkbox"/> 10
	Independiente en silla de ruedas sin ayuda para desplazarse	<input type="checkbox"/> 5
	Dependiente	<input type="checkbox"/> 0
j) Escalones	Independiente para subir y bajar escaleras sin ayuda o supervisión. Puede usar bastón	<input type="checkbox"/> 10
	Necesita ayuda física o supervisión	<input type="checkbox"/> 5
	Dependiente	<input type="checkbox"/> 0

22. ¿Recibe ayuda domiciliaria (p.ej., teleasistencia)?

No 0

Sí → Indique qué organismo la proporciona:

- Administración nacional 1
- Comunidad Autónoma 2
- Ayuntamiento 3
- Una asociación 4
- Particular 5
- No sabe/no contesta 9

23. ¿Recibe ayuda familiar para la vida diaria?

No 0

Sí → ¿De quién recibe esta ayuda? (puede marcar varias opciones)

- Cónyuge 1
- Madre 2
- Padre 3
- Hermana..... 4
- Hermano..... 5
- Hija 6
- Hijo 7
- Abuela 8
- Abuelo 9
- Otros familiares 10
- Amigos 11
- Otros (especificar):_ _ _ _ _ 12

24. ¿Sale de su domicilio habitualmente?

No 0

Sí → a) ¿Por qué motivo? (puede marcar varias opciones)

- Trabajo 1
- Ocio 2
- Tratamientos médicos 3
- Deporte 4
- Compras 5
- Otro (especificar) _ _ _ _ _ 6

b) Aproximadamente, ¿cuántas veces sale a la calle a la semana? _ _ _ _ _

25. ¿Con cuántas personas, distintas a los familiares con los que convive, habla durante una semana? (indique 0 para "ninguna")

Indique el número: _ _ _ _ _

26. ¿Conoce a más afectados?

No 0

Sí → Especificar (*puede marcar más de una respuesta*)

Familiar ₁

Amigo/conocido ₂

C.- VARIABLES SOCIODEMOGRÁFICAS

27. ¿Vive con otras personas? ¿Qué relación tienen con usted las personas con las que convive?

En su hogar viven _____ personas, incluyendo al entrevistado (*anote el número*)

(Entrevistador: lea las relaciones de parentesco o convivencia de cada miembro del domicilio del entrevistado. Insista "el siguiente: ..." hasta completar el número de personas con las que convive)

	Edad	Afectado		Sexo		Parentesco o relación con el entrevistado								
		Sí	No	Hombre	Mujer	Esposo / a o pareja	Hijo / a	Padre / madre	Hermano / a	Nuera / yerno	Suegro / a	Nieto / a	Cuñado / a	Otras personas (familiares o no) (*)
1) Entrevistado/a														
2) Miembro 2														
3) Miembro 3														
4) Miembro 4														
5) Miembro 5														
6) Miembro 6														
7) Miembro 7														
8) Miembro 8														
9) Miembro 9														
10) Miembro 10														
11) Miembro 11														
12) Miembro 12														

(*) Especificar:

28. ¿Qué estudios tiene?:

- Sin estudios 1
- Educación primaria 2
- Educación secundaria 3
- Formación Profesional u Ocupacional 4
- Estudios universitarios..... 5
- Otros (*especificar*): _____ 6

29. Situación laboral:

- Trabaja 1
- Desempleado 2
- Pensionista 3
- Jubilado 4
- Estudiante 5
- Ama de casa 6
- Otros (*especificar*): _ _ _ _ _ 7

30. A efectos puramente estadísticos, ¿podría indicar cuál es su nivel de ingresos al mes? (recuerde que la encuesta es anónima)

- No tiene ingresos 0
- Menos de 300 € (Menos de 50.000 Pts) 1
- De 301 a 600 € (de 50.001 a 100.000 Pts) 2
- De 601 a 900 € (de 100.001 a 150.000 Pts) 3
- De 901 a 1.200 € (de 150.001 a 200.000 Pts) ... 4
- Más de 1.200 € (Más de 200.000 Pts) 5
- No sabe/no contesta 9

31. ¿Podría indicar cuál es su fuente de ingresos? (*puede marcar varias opciones*)

- Salario 1
- Prestación por desempleo 2
- Pensión de invalidez 3
- Pensión de jubilación 4
- Pensión no contributiva 5
- Otro tipo de pensión (viudedad, orfandad, etc.) 6
- Ayuda de familiares 7
- Rentas patrimoniales 8
- Otras (*especificar*): _ _ _ _ _ 9
- No sabe/no contesta 99

CUESTIONARIO DE OPINIÓN

32. ¿Cree que su médico de familia (cabecera) conoce bien su enfermedad?

No ₀

Sí ₁

33. ¿Cree que los médicos en general conocen su enfermedad?

No ₀

Sí ₁

34. ¿Cree que le han informado correctamente sobre su enfermedad cuando se la diagnosticaron?

No ₀

Sí ₁

35. ¿De dónde ha recibido la información sobre su enfermedad? (puede marcar varias opciones)

Médico de cabecera ₁

Médico especialista ₂ → ¿Cuál?

— Asociación de afectados ₃

Internet ₄

Otros ₅ → ¿Cuáles?

—

36. ¿Cree que tiene suficiente información sobre su enfermedad?

No ₀

Si ₁

37. ¿Cree que el sistema sanitario y social cubre sus necesidades?

No ₀

Sí ₁

38. ¿Sabes donde se solicitan? Marque con X la que no sepa donde se solicita.

Ayudas para taxi.....

Ayudas individuales de la Comunidad de Madrid.....

Teleasistencia.....

Tarjeta de aparcamiento.....

Ayudas por Familias numerosas.....

Ayudas para vivienda.....

Reducción de impuestos.....

Centros de día.....

Residencias.....

Ayudas para adaptación de vivienda (aparte de las individuales).....

39. En general, ¿cree que está bien atendido?

No 0

Sí 1

CUESTIONARIO PARA EL AFFECTADO

A partir de aquí, las preguntas deberán ser contestadas ÚNICAMENTE por el AFFECTADO.

D.- ESCALA DE CALIDAD DE VIDA

CUESTIONARIO DE SALUD SF-36 (VERSIÓN 2)

Por favor conteste las siguientes preguntas. Algunas preguntas pueden parecerse a otras pero cada una es diferente.

1) En general, usted diría que su salud es:

- Excelente ₁
Muy buena..... ₂
Buena..... ₃
Regular ₄
Mala..... ₅

2) ¿Cómo diría que es su salud actual, comparada con la de hace un año?

- Mucho mejor ahora que hace un año ₁
Algo mejor ahora que hace un año ₂
Más o menos igual que hace un año ₃
Algo peor ahora que hace un año ₄
Mucho peor ahora que hace un año ₅

3) Las siguientes preguntas se refieren a actividades o cosas que usted podría hacer en un día normal. Su salud actual, ¿le limita para hacer esas actividades o cosas? Si es así, ¿cuánto?

	<i>Sí, me limita mucho</i>	<i>Sí, me limita un poco</i>	<i>No, no me limita nada</i>
a <u>Esfuerzos intensos</u> , tales como correr, levantar objetos pesados, o participar en deportes agotadores.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃
b <u>Esfuerzos moderados</u> , como mover una mesa, pasar la aspiradora, jugar a los bolos o caminar una hora.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃
c Coger o llevar la bolsa de la compra.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃
d Subir <u>varios</u> pisos por la escalera.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃
e Subir <u>un solo</u> piso por la escalera.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃

f Agacharse o arrodillarse.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃
g Caminar <u>un kilómetro o más</u> .	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃
h Caminar <u>varios centenares</u> de metros.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃
i Caminar <u>unos 100 metros</u> .	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃
j Bañarse y vestirse solo.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃

4) Durante las cuatro últimas semanas, ¿con qué frecuencia ha tenido alguno de los siguientes problemas en su trabajo o en sus actividades cotidianas, a causa de su salud física?

	Siempre	<i>Casi siempre</i>	<i>Algunas veces</i>	<i>Alguna vez</i>	<i>Nunca</i>
a ¿Tuvo que <u>reducir el tiempo</u> dedicado al trabajo o a sus actividades cotidianas?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
b ¿ <u>Hizo menos</u> de lo que hubiera querido hacer?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
c ¿Tuvo que <u>dejar de hacer algunas tareas</u> en su trabajo o en sus actividades cotidianas?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
d ¿Tuvo <u>dificultad</u> para hacer su trabajo o sus actividades cotidianas (por ejemplo, le costó más de lo normal)?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅

5) Durante las 4 últimas semanas, ¿con qué frecuencia ha tenido alguno de los siguientes problemas en su trabajo o en sus actividades cotidianas, a causa de algún problema emocional (como estar triste, deprimido, nervioso)?

	Siempre	<i>Casi siempre</i>	<i>Algunas veces</i>	<i>Alguna vez</i>	<i>Nunca</i>
a ¿Tuvo que <u>reducir el tiempo</u> dedicado al trabajo o a sus actividades cotidianas por algún problema emocional?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅

b	¿Hizo <u>menos</u> de lo que hubiera querido hacer <u>por algún problema emocional</u> ?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
c	¿Hizo su trabajo o sus actividades cotidianas <u>menos cuidadosamente</u> que de costumbre, <u>por algún problema emocional</u> ?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅

6) Durante las 4 últimas semanas, ¿hasta qué punto su salud física o los problemas emocionales han dificultado sus actividades sociales habituales con la familia, los amigos, los vecinos u otras personas?

<i>Nada</i>	<i>Un poco</i>	<i>Regular</i>	<i>Bastante</i>	<i>Mucho</i>
<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅

7) ¿Tuvo dolor en alguna parte del cuerpo durante las 4 últimas semanas?

<i>No, ninguno</i>	<i>Sí, muy poco</i>	<i>Sí, un poco</i>	<i>Sí, moderado</i>	<i>Sí, mucho</i>	<i>Sí, muchísimo</i>
<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₆

8) Durante las 4 últimas semanas, ¿hasta qué punto le ha dificultado, el dolor, su trabajo habitual (incluido el trabajo fuera de casa y las tareas domésticas)?

<i>Nada</i>	<i>Un poco</i>	<i>Regular</i>	<i>Bastante</i>	<i>Mucho</i>
<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅

9) Las preguntas que siguen se refieren a como se ha sentido y como le han ido las cosas durante las 4 últimas semanas. En cada pregunta responda lo que se parezca más a como se ha sentido usted. Durante las 4 últimas semanas ¿con qué frecuencia.....

	Siempre	<i>Casi siempre</i>	<i>Algunas veces</i>	<i>Alguna vez</i>	<i>Nunca</i>
a ... se sintió lleno de vitalidad?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
b ... estuvo muy nervioso?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
c ... se sintió tan bajo de moral que nada podía animarle?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
d ... se sintió calmado y tranquilo?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅

e ... tuvo mucha energía?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
f ... se sintió desanimado y deprimido?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
g ... se sintió agotado?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
h ... se sintió feliz?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
i ... se sintió cansado?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅

10) Durante las 4 últimas semanas, ¿con qué frecuencia la salud física o los problemas emocionales le han dificultado sus actividades sociales (como visitar a los amigos o familiares)?

<i>Siempre</i>	<i>Casi siempre</i>	<i>Algunas veces</i>	<i>Solo alguna vez</i>	<i>Nunca</i>
<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅

11) Por favor diga si le parece CIERTA o FALSA cada una de las siguientes frases:

	<i>Totalmente cierta</i>	<i>Bastante cierta</i>	<i>No lo sé</i>	<i>Bastante falsa</i>	<i>Totalmente falsa</i>
a Creo que me pongo enfermo más fácilmente que otras personas	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
b Estoy tan sano como cualquiera	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
c Creo que mi salud va a empeorar	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
d Mi salud es excelente	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅

Observaciones del **entrevistado/a** (afectado / cuidador):

--

--

--

--

--

--

--

--

Observaciones del **entrevistador/a**:

--

--

--

--

--

--

--

FIN DE LA ENTREVISTA

¡Gracias por su colaboración!

ANEXOS:

1. Hoja de Información al Participante
2. Hoja de Consentimiento Informado

Importante:

Por favor, entregue una Hoja de Información y una Hoja de Consentimiento Informado a cada participante.

Guarde una copia firmada de la Hoja de Consentimiento Informado de cada participante.

ANÁLISIS DE LA SITUACIÓN SOCIOSANITARIA Y SU IMPACTO EN LA CALIDAD DE VIDA DE LOS AFECTADOS POR DISTROFIA MIOTÓNICA EN LA COMUNIDAD DE MADRID

HOJA DE INFORMACIÓN AL PARTICIPANTE

1. Datos del investigador responsable

Prof. M^a del Carmen Crespo Puras
Escuela Universitaria de Enfermería, Fisioterapia y Podología
Universidad Complutense
Ciudad Universitaria
(28040) Madrid
Tfno.: 917353388

2. Datos de la investigación

a) **Título:**

Análisis de la situación sociosanitaria y su impacto en la Calidad de Vida de los afectados por Distrofia Miotónica en la Comunidad de Madrid.

b) **Lugar de realización:** ASEM Madrid.

c) **Objetivos:**

Se solicita su participación en un estudio sobre la calidad de vida de las personas afectadas por Distrofia Miotónica en la Comunidad de Madrid. Para ello, le plantearé una serie de preguntas sobre distintos aspectos de su enfermedad y sobre cómo los diversos síntomas le afectan en su vida diaria. Sus respuestas nos van a permitir profundizar en el conocimiento de la enfermedad y de sus síntomas, lo que contribuirá en un futuro a mejorar el tratamiento de la enfermedad y la calidad de vida de los pacientes.

d) **Beneficios esperados para el participante:**

Usted puede tener la satisfacción personal de haber participado en un estudio que permitirá avanzar sobre el conocimiento de la Distrofia Miotónica.

Sin embargo, cabe la posibilidad de que usted no obtenga ningún beneficio directo de este estudio. Tampoco va a percibir ninguna compensación económica por participar en el estudio.

e) **Posibles conflictos de interés:** Ninguno

3. Riesgos e Inconvenientes para el participante

Su participación en este estudio no entraña ningún riesgo para su salud física o mental, aunque sí le puede suponer alguna molestia o inconveniente el tiempo empleado para responder a los cuestionarios (aproximadamente 1 hora).

4. Derechos del participante en relación con la investigación propuesta

Si decide participar en este estudio, debe saber que usted tiene los siguientes derechos:

- Derecho a contactar con la investigadora principal en caso de quejas o de desear más información (Prof. M^a del Carmen Crespo Puras, tfno. 917353388).
- Derecho a revocar el consentimiento que ha dado en cualquier momento, sin tener que dar explicaciones por ello. El hecho de no aceptar participar o de retirar su consentimiento posteriormente no le va a suponer ningún perjuicio o penalización. Para ello deberá dirigirse al responsable del estudio.
- Derecho a decidir el destino de sus datos personales en caso de decidir retirarse del estudio, en cualquier momento y sin tener que dar explicaciones por ello. Para ello deberá dirigirse al responsable del estudio.
- Derecho a que se vuelva a pedir su consentimiento si se desea utilizar sus datos en estudios posteriores.

5. Información sobre los datos personales

Todos los datos para el estudio serán centralizados en una base datos controlada y custodiada por el investigador.

Si acepta participar en este estudio, sus datos serán tratados de manera confidencial y anónima, según lo dispuesto por la Ley Orgánica 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal.

En todos los materiales de investigación sus datos figurarán bajo un código que impedirá su identificación. La difusión de los resultados del estudio se hará siempre sobre los datos colectivos.

Este estudio ha sido aprobado por la Comisión de Ética de la Escuela Universitaria de Enfermería, Fisioterapia y Podología de la Universidad Complutense de Madrid.

CONSENTIMIENTO INFORMADO DEL PARTICIPANTE

Yo _____
—

Con DNI/Pasaporte, _____

- He leído la hoja informativa que me ha sido entregada.
- He tenido oportunidad de efectuar preguntas sobre el estudio.
- He recibido respuestas satisfactorias.
- He recibido suficiente información en relación con el estudio.
- Entiendo que la participación es voluntaria.
- Entiendo que puedo abandonar el estudio cuando lo desee y sin que tenga que dar explicaciones.

También he sido informado de forma clara, precisa y suficiente de los siguientes extremos que afectan a los datos personales que se contienen en este consentimiento y en la ficha o expediente que se abra para la investigación:

- Estos datos serán tratados y custodiados con respeto a mi intimidad y a la vigente normativa de protección de datos.
- Sobre estos datos me asisten los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición que podré ejercitar mediante solicitud ante el investigador responsable en la dirección de contacto que figura en la Hoja de Información.
- Estos datos no podrán ser cedidos sin mi consentimiento expreso y no lo otorgo en este acto.

Declaro que he leído y conozco el contenido del presente documento, comprendo los compromisos que asumo y los acepto expresamente. Y, por ello, firmo este consentimiento informado de forma voluntaria para **MANIFESTAR MI DESEO DE PARTICIPAR EN ESTE ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN**, hasta que decida lo contrario. Al firmar este consentimiento no renuncio a ninguno de mis derechos. Recibiré una copia de este consentimiento para guardarlo y poder consultarlo en el futuro.

Fecha:

Nombre del participante:	Nombre del investigador:
DNI:	
Firma:	Firma:

