

# dossier

## TRASTORNOS NEURODEGENERATIVOS

FOTO: M. ANGELES TIRADO



### SUMARIO

#### ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS

ALFREDO R.-ANTIGÜEDAD ZARRANZ  
Pags. 17-19

#### INTRODUCCIÓN A LA REHABILITACIÓN INTEGRAL

COLAU TERRASSA SOLÉ  
Pags. 20-21

#### ATENCIÓN PSICOLÓGICA

ARRATE JÁUREGUI BERGARA  
Pags. 22-23

#### APROXIMACIÓN A LA ATENCIÓN SOCIAL Y LABORAL

M.ª VISITACIÓN SANCHO VALENTÍN  
Pags. 24-25

#### FISIOTERAPIA Y TRATAMIENTO REHABILITADOR

SERVICIO DE FISIOTERAPIA  
HOSPITAL DE DÍA DE EM DE BARCELONA  
Pags. 26-27

#### LOGOPEDIA Y ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS

MARTA RENOM  
Pags. 28-29

#### TERAPIA OCUPACIONAL

M.ª JESÚS MIRANDA MAESTRE  
Pags. 30-31

#### TESTIMONIO

ISABEL CAÑETE BARBA  
Pags. 32-33

#### TRATAMIENTO CON CÉLULAS TRONCALES ("MADRE"): REALIDADES, FICCIÓN, Y LA CUESTIÓN ÉTICA

ALBERTO MARTÍNEZ-SERRANO  
Pags. 34-36

#### EL ENTORNO DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS

ANA MADRIGAL MUÑOZ  
Pags. 37-40

## ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS

En la actualidad se conocen más de 100 enfermedades neurodegenerativas; la de Alzheimer, Parkinson, Huntington, y la esclerosis lateral amiotrófica son las más importantes por su frecuencia y/o gravedad. Son enfermedades que se caracterizan por la pérdida progresiva e imparable de neuronas en áreas concretas del cerebro (por ejemplo, la sustancia negra en la enfermedad de Parkinson) o en sistemas anatómico-funcionales (por ejemplo, las motoneuronas en la esclerosis lateral amiotrófica).

#### ALFREDO R.-ANTIGÜEDAD ZARRANZ

Jefe del Servicio de Neurología  
Hospital de Basurto

Las enfermedades neurodegenerativas son muy heterogéneas en cuanto a sus síntomas y hallazgos anatomopatológicos (por ejemplo, piénsese en las diferencias que existen entre la enfermedad de Alzheimer y la esclerosis lateral amiotrófica).

Se desconocen las causas que provocan la pérdida de las neuronas en las enfermedades neurodegenerativas. De hecho, aquellas enfermedades en las que se produce una pérdida de neuronas por

una causa conocida (por ejemplo, la desmielinización en la esclerosis múltiple o los trastornos metabólicos) no se consideran enfermedades neurodegenerativas.

El principal factor de riesgo para desarrollar estas enfermedades es el incremento de la edad. El aumento previsto para los próximos años de la esperanza de vida de la población hará que la prevalencia de estas patologías se duplique. En la actualidad hay varios medicamentos que tienen un efecto sintomático en estas enfermedades pero ninguno que haya demostrado ninguna utilidad con relevancia clínica para frenar la progresión del proceso degenerativo. El desarrollo de tratamientos preventivos o protectores se ha visto limitado por

nuestra escasez de conocimientos sobre las causas y mecanismos por el que las neuronas se mueren en las enfermedades neurodegenerativas. Sin embargo, los avances neurobiológicos de los últimos años nos han situado más cerca que nunca de desvelar los misterios de las enfermedades neurodegenerativas y poder así desarrollar estrategias terapéuticas eficaces.

## CLASIFICACIÓN

La adecuada clasificación de las enfermedades es imprescindible en medicina para el correcto diagnóstico y pronóstico de los pacientes, y para la investigación. Por ejemplo, si incluimos en una investigación sobre la enfermedad de Parkinson a pacientes con otra enfermedad semejante los resultados que obtendremos serán erróneos.

La clasificación de las más de 100 enfermedades neurodegenerativas es muy complicada debido a que se solapan entre sí desde el punto de vista clínico y anatomopatológico; además algunas enfermedades pueden tener una presentación clínica inicial muy variable. Sirvan como ejemplos que el 10% de los pacientes diagnosticados de enfermedad de Parkinson en base a sus síntomas padecen otra patología, o que la demencia puede encontrarse hasta en 50 de estas enfermedades neurodegenerativas.

En la actualidad la clasificación más habitual de las enfermedades neurodegenerativas se basa en la topografía lesional y/o la presentación clínica. La zona del sistema nervioso central donde se pierden las neuronas puede ser la corteza cerebral, ganglios basales, troncoencéfalo, cerebelo, o medula espinal. En función de la presentación clínica se amplía esta clasificación. Por ejemplo, las enfermedades neurodegenerativas de la corteza pueden producir demencia (la enfermedad de Alzheimer es la más común) o no; y las enfermedades que afectan a los ganglios de la base se dividen entre aquellas que cursan con aumento de los movimientos, como el corea de Huntington, y las que provocan escasez de movimientos, como la de Parkinson. Sin embargo esta clasificación clínico-patológica es

imprecisa y tiene muchas limitaciones. Así, las enfermedades que afectan al cerebelo o sus conexiones (por ejemplo, atrofia olivopontocerebelosa, atrofia cerebelosa cortical, ataxia de Friedreich) son especialmente difíciles debido al solapamiento entre las diferentes entidades. Además hay una serie de enfermedades en las que no se ha encontrado una alteración estructural, como la distonía de torsión, temblor esencial, enfermedad de Gilles de la Tourette o la esquizofrenia.

Afortunadamente en los últimos años se han desarrollado de manera muy importante la genética y la biología molecular lo que ha permitido iniciar una nueva clasificación mucho más precisa de las enfermedades neurodegenerativas en base a la alteración genética o molecular que las caracteriza (taupatías, alfa sinucleopatías, prionopatías, etc.). De hecho algunas enfermedades, como el corea de Huntington, se diagnostica actualmente de manera inequívoca mediante el estudio genético. Esto sin duda facilitará el avance en el conocimiento de las causas y tratamiento de estas patologías.

## ETIOLOGÍA

Con contadas excepciones las causas de la neurodegeneración son desconocidas. La importancia del papel de los factores ambientales y genéticos como causa de estas enfermedades es objeto de un intenso debate.

Algunas enfermedades neurodegenerativas tienen una clara base genética (por ejemplo, la paraparesia espástica familiar, corea de Huntington, atrofia óptica de Leber, etc.). Pero en la mayoría, como la enfermedad de Alzheimer, Parkinson o esclerosis lateral amiotrófica, el número de casos familiares es de apenas el 10%. Es decir, la mayoría de las enfermedades neurodegenerativas son esporádicas y la aportación del componente genético en su origen es mínimo.

En las enfermedades esporádicas siempre se debe buscar un factor ambiental (tóxico, infeccioso, etc.) que sea la causa de la patología. En las enfermedades neurode-

FOTO: M<sup>o</sup> ANGELES TIRADO



*El aumento previsto para los próximos años de la esperanza de vida de la población hará que la prevalencia de las enfermedades neurodegenerativas se dupliquen*

generativas esta búsqueda ha sido infructuosa. Por todo ello, hoy en día se piensa que la etiología de los casos esporádicos no es claramente genética ni claramente ambiental, y probablemente sean una consecuencia de la conjunción en mayor o menor medida de ambos factores.

## EVOLUCIÓN CLÍNICA

En general los pacientes con enfermedades neurodegenerativas conocen cuando comenzaron los síntomas pero no cuando empezó la enfermedad, es decir cuando empezaron a morir las neuronas. Muchos sistemas funcionales en el sistema nervioso central son redundantes y todos ellos tienen una mayor o menor reserva funcional. Por ello los síntomas comienzan cuando las neuronas restantes no son capaces de compensar a las que han desaparecido. Esto quiere decir que para cuando se inician los síntomas de la enfermedad ésta (la muerte de las neuronas) lleva ya un tiempo de evolución (meses o años). Desafortunadamente hoy en día no se dispone de ningún marcador de enfermedad presintomática y por ello no podemos conocer cuando debuta

realmente la pérdida de neuronas. Tampoco podemos valorar adecuadamente los hallazgos patológicos característicos de las enfermedades neurodegenerativas (por ejemplo, ovillos neurofibrilares típicos de la enfermedad de Alzheimer o cuerpos de Lewy típicos de la enfermedad de Parkinson) que se encuentran con frecuencia en las autopsias de las personas ancianas que han fallecido sin ningún síntoma de estas patologías. Se desconoce si estos hallazgos son normales en el envejecimiento o representan un estado presintomático de una enfermedad neurodegenerativa.

La pérdida de neuronas probablemente es constante a lo largo de la enfermedad. Sin embargo no tiene porque haber una relación lineal entre el número de neuronas restantes y la función: es posible que a partir de un cierto nivel crítico de pérdida neuronal la sintomatología puede acelerarse debido a que desaparece completamente la reserva funcional. En todo caso las enfermedades neurodegenerativas progresan habitualmente de manera lenta y paulatina a lo largo del tiempo, y suelen transcurrir años hasta que llegan a su etapa final.

Las enfermedades neurodegenerativas en general no acortan de manera directa la esperanza de vida, excepto algunas en las que se afectan funciones vitales (por ejemplo, en la esclerosis lateral amiotrófica se afecta la respiración y en la enfermedad de Friedreich el corazón). Lo que sí es cierto es que favorecen las enfermedades intercurrentes que pueden promover una muerte más precoz (por ejemplo, la dificultad para tragar facilita las broncoaspiraciones, la torpeza motora las caídas, la inmovilidad, las úlceras de decúbito, etc.).

## TRATAMIENTO, PRESENTE Y FUTURO

En la actualidad no se dispone de ningún tratamiento que permita prevenir ninguna enfermedad neurodegenerativa. Los tratamientos actuales son básicamente sintomáticos para paliar los síntomas o aumentar la actividad de las neuronas restantes (por ejemplo, la L-dopa para el tratamiento de la enfermedad de

Parkinson, los inhibidores de la acetilcolinesterasa para el tratamiento de la enfermedad de Alzheimer, o más simplemente la gastrostomía de alimentación que se indica a los pacientes con problemas para deglutir).

Los medicamentos actualmente disponibles para frenar la neurodegeneración tienen una eficacia clínica muy reducida. En la enfermedad de Parkinson se utiliza la selegilina, una sustancia que inhibe la enzima monoaminooxidasa tipo B y a la que se le atribuyen propiedades neuroprotectoras para las neuronas de la sustancia negra. En la esclerosis lateral amiotrófica se emplea el riluzole, un medicamento que inhibe a nivel de las sinapsis la liberación del glutámico que es un neurotransmisor que puede tener efectos tóxicos para las neuronas cuando se segrega en exceso.

A pesar de esta ausencia de tratamientos eficaces hoy en día el panorama es más esperanzador que nunca. Cada vez se conoce mejor la cascada de acontecimientos que provocan la muerte por apoptosis y sus desencadenantes. Estos conocimientos son los que están permitiendo diseñar estrategias terapéuticas (nuevos medicamentos) que impidan o frenen la apoptosis: antioxidantes, antiinflamatorios, inhibidores de la apoptosis, moduladores de los neurotransmisores excitotóxicos, etc. También se está investigando como evitar o disolver los acúmulos de proteínas neurotóxicas, por ejemplo se está investigando para conseguir una vacuna para la enfermedad de Alzheimer que impida la acumulación de la proteína beta-amiloide. Por último la terapia génica ofrecerá la posibilidad de reemplazar los genes defectuosos que dan lugar a las enfermedades hereditarias; de este modo conseguiríamos que las proteínas que sintetizan los pacientes enfermos vuelvan a ser normales con lo que se evitaría la neurodegeneración. En resumen hay toda una serie de líneas de investigación para prevenir o entretener o frenar la neurodegeneración cuyos resultados prácticos es probable que estén disponibles a medio plazo.

Pero además la investigación sobre células madre abre la esperanza de

poder restituir las neuronas perdidas y conseguir que los síntomas desaparezcan: se trataría de transplantar células que reemplazarían a las neuronas perdidas. El trasplante de células madre resulta, desde el punto de vista teórico, una posibilidad muy atractiva para el tratamiento de enfermedades neurodegenerativas como la de Parkinson. En todo caso la investigación con células madre no ha hecho sino empezar y es posible que las posibilidades de este tipo de tratamiento superen en la práctica nuestras expectativas actuales más optimistas.

## ESCLEROSIS MÚLTIPLE Y NEURODEGENERACIÓN

La esclerosis múltiple se ha considerado clásicamente como una enfermedad de naturaleza inflamatoria desmielinizante y autoinmune. La causa de la esclerosis múltiple es desconocida pero se acepta que en su génesis intervienen una predisposición genética y el contacto con un factor ambiental posiblemente infeccioso. La afectación de las neuronas y de los axones (la prolongación de las neuronas) se decía que era poco importante en la esclerosis múltiple y que cuando se produce es consecuencia de la inflamación o de la pérdida de la mielina. En base a lo anterior no se puede catalogar a la esclerosis múltiple como una enfermedad neurodegenerativa, independientemente de que sea progresiva e invalidante.

Sin embargo, en los últimos años se ha demostrado que el daño de los axones es muy importante en la esclerosis múltiple y que es el responsable de la incapacidad que presentan los pacientes. Esta degeneración de los axones puede estar efectivamente en relación con la inflamación y la desmielinización, pero actualmente se valora la posibilidad de que también pueda tener otras causas por el momento desconocidas. Si esta última hipótesis se confirmara se podría considerar a la esclerosis múltiple como una enfermedad neurodegenerativa.



El objetivo de todos los profesionales implicados en la rehabilitación de personas con afecciones neurológicas es mejorar su calidad de vida

## COLAU TERRASSA SOLÉ

Gerente de la Asociación Balear de Esclerosis Múltiple (ABDEM). Profesor del Área de Trabajo Social de la Universidad de las Islas Baleares. Trabajador Social del Centro de Día y Rehabilitación de ABDEM.

**E**l aumento de la esperanza de vida de las personas afectadas (que incrementa significativamente la prevalencia) y la mejora de la calidad de vida que proporcionan los avances técnicos en los tratamientos que reciben los enfermos es uno de los factores más significativos. Esta realidad favorece el aumento de la demanda de tratamientos para mejorar o mantener las capacidades de los enfermos, y de servicios de apoyo a las familias.

También es significativa la particularidad de las enfermedades neurológicas que, a diferencia de otras patologías, permiten que personas con la misma enfermedad presenten diferente sintomatología física o neuropsicológica, o evolucionen de forma claramente diferenciada. Es por ello que se reclaman modelos de atención que pro-

## REHABILITACIÓN DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROGENERATIVAS

# INTRODUCCIÓN A LA REHABILITACIÓN INTEGRAL

**El abordaje de la rehabilitación en personas que padecen enfermedades neurológicas ha variado sustancialmente en los últimos años. Este cambio responde a múltiples factores relacionados con las necesidades actuales de los enfermos y de sus familiares, con los avances técnicos y con cambios sociales y políticos.**

muevan la calidad de vida de la persona basados en una visión integral de la persona y de la respuesta terapéutica, que dé respuesta individualizada tanto a las necesidades físicas como a las de carácter emocional, relacional, social y espiritual.

Otro factor es el impulso que desde instancias administrativas, tanto nacionales como internacionales, se está proporcionando a modelos de atención sociosanitarios, que cubren los vacíos dejados por un abordaje fraccionado de la atención a las personas afectadas.

Por último, la creciente influencia de las ONG impulsadas por las personas afectadas y sus familiares, que reclaman a las administraciones mayor cobertura de

las necesidades de los enfermos, informan y conciencian a la sociedad sobre la situación del colectivo e impulsan la creación de servicios.

Consecuencia de todo esto, tanto las instancias administrativas, técnicas como particulares están impulsando un modelo de rehabilitación integral, que persigue que las personas con afectaciones neurológicas logren una óptima autonomía física, psicológica y social. Se trata de un modelo centrado en la persona y por lo tanto sensible a las necesidades particulares que presenta el enfermo y de su entorno, en cualquiera de sus dimensiones.

## MODELO DE REHABILITACIÓN

El modelo de rehabilitación integral contempla la atención a los enfermos neurológicos como un proceso global, integral y multidisciplinar, que deber ser continuo en el tiempo:

- **Integral** porque se plantea dar respuesta de forma individualizada a las necesidades de los enfermos neurológicos, promocionando su autonomía y su plena reinserción en la comunidad. Esta visión reconoce la relación entre las dimensiones física, psicológica, social y espiritual de la persona, y que, por tanto, los resultados de la intervención terapéutica en cualquiera de esas dimensiones repercuten en las demás. En este sentido se trata de un modelo dinámico, dispuesto a detectar y dar respuesta a las nuevas necesidades en la medida que vayan apareciendo.
- **Global** en tanto que concibe la intervención terapéutica como un todo, no fraccionado, desarrollando actuaciones en todos los ámbitos de intervención y estableciendo conexiones en toda la red formal e informal de atención a las personas con enfermedades neurológicas. De esta forma se superan modelos fragmentadores, que dividen la intervención en áreas diferenciadas no coordinadas.
- Ofrecer una atención global e integral requiere de un abordaje **multidisciplinar**, basado en la comunicación entre los diferentes técnicos que intervienen, y que a su vez deben contar con formación específica en rehabilitación neu-

rológica. Juntos analizan las necesidades de los pacientes, indican los tratamientos y evalúan los resultados. En los centros de rehabilitación intervienen directamente profesionales especializados en rehabilitación neurológica como fisioterapeutas, psicólogos y neuropsicólogos, terapeutas ocupacionales y recreativos, enfermeras, logopedas, trabajadores sociales. Estos profesionales intervienen de forma coordinada con los especialistas que habitualmente se ubican en los hospitales: neurólogos, médicos rehabilitadores, urólogos, dietistas, unidad del dolor, ortopedia, etc.

A diferencia de otras patologías, las enfermedades neurológicas frecuentemente requieren de una intervención continuada en el tiempo para conseguir el mantenimiento del máximo nivel de autonomía personal. Este aspecto no siempre es reconocido por algunas instancias más acostumbradas a la rehabilitación traumatólica.

Los centros de rehabilitación que adoptan el modelo de rehabilitación integral, cubren un espacio intermedio entre la realidad del enfermo neurológico y la intervención superespecializada que recibe éste en el hospital. Pretendiendo mantener a la persona afectada en su entorno, están ubicados lo más cerca posible de la residencia del usuario, y adaptados arquitectónicamente a las necesidades de personas con discapacidad. Sus técnicos, especializados en rehabilitación neurológica, trabajan en equipo de forma coordinada, usando información de todas las disciplinas para determinar el tratamiento óptimo y favorecer el máximo aprovechamiento de los recursos con los que cuentan. Se trata de servicios dinámicos y activos, atentos a dar respuesta a las nuevas necesidades que presenta el colectivo, ya sea con los recursos de los que dispone como utilizando los de la comunidad, o creando nuevos.

## FUNCIONES

Sin pretender hacer una enumeración exhaustiva, citamos algunas de las principales funciones que cubren los centros de rehabilitación integral:

- En un momento inicial evalúan las necesidades de los pacientes y de sus fami-

lias, estableciendo objetivos y programas de rehabilitación individualizados.

- Ofrecen apoyo en momentos clave del proceso de adaptación a la enfermedad y a sus secuelas como el momento del diagnóstico, aparición de nuevas secuelas, prescripción de nuevos tratamientos médicos o ayudas técnicas, etc.
- Aplican instrumentos de valoración en la evaluación continua del tratamiento, favoreciendo una respuesta temprana a las nuevas necesidades que van apareciendo en los enfermos, en la evolución de su enfermedad.
- Ofrecen en el centro, sin perjuicio de la intervención profesional, un ambiente cálido y acogedor, que facilite la adaptación del enfermo al servicio, y lo motive a seguir el tratamiento rehabilitador. En este sentido se fomentan las relaciones de autoayuda entre las personas afectadas, bajo la supervisión profesional.
- Implican a las familias en el tratamiento rehabilitador para conseguir la máxima eficacia del mismo. Para ello se llevan a cabo acciones de respiro, apoyo, asesoramiento y formación de los familiares y cuidadores.
- Fomentan la integración sociolaboral de los enfermos neurológicos, impulsando la participación en actividades de formación y lúdicas.
- Colaboran con la red de servicios sanitarios, sociales y de voluntariado
- Difunden información sobre las enfermedades, sus tratamientos, los avances técnicos, etc., tanto entre el colectivo de afectados como en la comunidad.
- Organizan actividades de sensibilización comunitaria.
- Gracias a los buenos resultados que se están alcanzando en la aplicación de este modelo, y a la satisfacción que experimentan tanto el enfermo y su entorno, como los profesionales, éste modelo está cada día más implantado. A pesar de ello cabe todavía seguir invirtiendo más esfuerzos para conseguir lo que sin duda es el objetivo de todas las personas implicadas en la rehabilitación de personas con afectaciones neurológicas: mejorar su calidad de vida.

Éste es nuestro reto.

Ésta es nuestra satisfacción.

La aparición y vivencia de una enfermedad es un acontecimiento de mayor o menor trascendencia físico y psicosocial al que los individuos otorgan un valor variable dependiendo de las circunstancias personales y de la óptica en la que se sitúen además afecta también al comportamiento de las personas que lo padecen, sus conductas, sentimientos, emociones y a las relaciones con su entorno (pareja, familia, trabajo).

## ARRATE JÁUREGUI BERGARA

Psicóloga Clínica  
Directora de Servicios del Centro de Rehabilitación Integral Eugenia Epalza

**T**al y como señala la O.M.S. este mismo comportamiento influye en el desarrollo de la enfermedad y en la calidad de vida de la persona afectada. Es decir, estamos incluyendo tres parámetros en la definición de salud (el bienestar físico, emocional y social) que interactúan continuamente. Lo básico consiste en buscar como aceptar la existencia de padecer una enfermedad y su significado, el conseguir el dominio sobre esta situación y realizar los esfuerzos por mantener unos niveles de autoestima aceptables.

La intervención del psicólogo clínico como profesional de la salud nos sitúa en esta perspectiva común que debe ir encaminada a favorecer las respuestas adaptativas de la persona ante las distintas situaciones relacionadas con la enfermedad y proporcionar asesoramiento y tratamiento psicológico en todos aquellos casos en los que aparezcan problemas psicológicos.

Cuando se diagnostica una enfermedad neurodegenerativa es preciso realizar cambios de adaptación graduales en todos los ámbitos de la vida de la persona afectada, la adaptación a una enfermedad crónica es un proceso de crecimiento, cambio

FOTO: FELEM



La psicóloga Arrete Jáuregui, autora de este artículo, durante una sesión de trabajo

# ATENCIÓN PSICOLÓGICA

individual en el que cada persona aporta sus propias cualidades emocionales.

## PROCESO DE ADAPTACIÓN

La adaptación social a una enfermedad necesita un reajuste del estilo de vida de las expectativas del rol de cada uno y de sus objetivos.

Esta adaptación es el resultado de una combinación de factores que incluyen las características de la enfermedad, el individuo y el contexto social y cultural. Es un proceso largo que está en estado de continua oscilación.

Las variables que afectan a la adaptación psicológica son: el ciclo biológico evolutivo (etapa donde la persona se sitúa en referencia a su vida, donde se forman los objetivos personales, sociales), el estilo de vida personal (forma con la que cada persona asume su enfermedad, tipo de personalidad, estado cognitivo y mecanismos de defensa psicológicos) y los recursos interpersonales (familia, amigos...)

## ETAPAS DEL PROCESO

La primera etapa es la de "shock", miedo, desconfianza, algunos en estos

momentos sienten como si lo que les está pasando no fuera con ellos, se preguntan por qué a mí, en cambio para otros es como un alivio porque pueden encuadrar sus síntomas dentro de una patología física reconocida por los médicos de cara a mí mismo y a su entorno, por fin tienen un nombre para lo que les ocurre.

Por otra parte cuando se va teniendo acceso al conocimiento de las características de la enfermedad aparece ansiedad, angustia...

Otra reacción común en las enfermedades neurodegenerativas es la incertidumbre ante el futuro y esta imprevisibilidad produce gran tensión.

Tras esta fase de "shock" emocional, viene un período de mejoría de la enfermedad (temporal). Es un período de desrealización y esto permite un distanciamiento emocional temporal de una implicación completa con la enfermedad y la nueva situación asociada a ella.

La siguiente etapa es la depresión en la que pueden aparecer también síntomas de ansiedad, cambios en el estado de ánimo, desesperanza por la pérdida de la actividad, de la salud y de la productividad. En este contexto, estas

emociones son signos de una adaptación cognitiva normal.

Aquí también pueden aparecer reacciones de agresividad, rabia,... hasta que poco a poco se va llegando a la última etapa, que es la aceptación de la enfermedad con los cambios y ajustes que la enfermedad va imponiendo. La persona en esta etapa va encontrando razones para sobrevivir con la enfermedad.

La adaptación a una enfermedad crónica no es un proceso estático, hay que mantenerla, es un proceso continuo, con altibajos; además implica una acción directa, un reajuste constante y una búsqueda de nuevas estrategias y recursos.

En cualquiera de las anteriores etapas, la ayuda de un psicólogo puede ser muy valiosa en este replanteamiento general de la vida, en lo que puede aportar y ayudar a clarificar ideas o sentimientos y en la búsqueda de nuevas estrategias.

## REPERCUSIÓN EN LA FAMILIA

Normalmente ante la evidencia de que la enfermedad es inevitable, grave y a veces hasta irrecuperable, en la familia suele suceder:

- Trastornos en la interacción entre el enfermo y sus familiares, tanto en el ámbito de los tipos (verbal, no verbal) como en el de los niveles (información, manipulación, comunicación profunda emocional) de la misma.
- Sensación de desorientación, en cuanto a que la relación con los profesionales implicados en el problema que les afecte se ve sometida a cierta tensión que se suele polarizar en la búsqueda de contacto para saber todo cuanto pueda para disminuir la ansiedad ante lo inesperado por parte de los familiares, y la percepción de cierto distanciamiento por el carácter profesional del experto que se relaciona con la familia.
- Sentimiento de amenaza, por la pérdida de equilibrio del sistema familiar ante las presiones internas y lo que se vive como agresión desde la misma enfermedad y las implicaciones sociales y laborales que lleva implícito.

Estos tres sentimientos forman el tejido de la crisis familiar, mezclándose y entrelazándose entre sí.

Sin duda la familia, al igual que el propio afectado, tiene que elaborar el duelo, entendiendo por duelo el proceso de reorganización de la angustia emocional basada en el conocimiento objetivo del diagnóstico y pronóstico que permita las reacciones emotivas intensas y la descarga afectiva en otros objetos distintos al familiar enfermo, para evitar que éste se convierta en un objeto idealizado en el que se fijan y paralizan otras relaciones interpersonales.

Para que este objetivo se consiga de forma satisfactoria es imprescindible:

- Tener un conocimiento preciso del diagnóstico del familiar enfermo.
- Conocer de forma más o menos aproximada la probable evolución o pronóstico de la enfermedad.
- Tener una idea de lo que deben de hacer para elaborar positivamente el duelo.
- Un elemento a trabajar en la elaboración del duelo son las posibles “culpabilidades”, ya sea por actitudes previas a la enfermedad, o por el hecho ante la realidad del factor enfermedad, ya instalado en la dinámica de la familia.
- Por último hay que tener en cuenta el nivel de desarrollo emocional de cada uno de los miembros (niños, adolescentes, jóvenes, adultos), y el tipo de vínculo que tienen con el enfermo (hijo, cónyuge, padres, etc...)

Además, la enfermedad altera hondamente la satisfacción de necesidades profundas, tanto en el plano individual como en el familiar y conyugal. Todo queda alterado, amenazado y el futuro de las personas queda como entre paréntesis.

Esta amenaza se observa de manera más relevante tanto en las funciones de la familia como en la plenitud del ciclo vital familiar o conyugal, así como en las relaciones interpersonales y más concretamente esta amenaza puede afectar al desarrollo de:

- La seguridad y apoyo que hay que dar a los hijos, según el momento evolutivo.
- La cercanía emocional que hay que prestar a todos los miembros.
- La estabilidad y satisfacción de las prestaciones sexuales a nivel conyugal, ya sea en términos de “limitación” o de “deterioro” de la relación.

## INTERVENCIÓN PSICOLÓGICA

La intervención conductual ha experimentado un notable aumento en su uso para el control de síntomas médicos, especialmente en las enfermedades crónicas, estas técnicas se usan para el control de la angustia y la aflicción. Estas terapias conocidas como cognitivo-conductuales ofrecen al paciente no sólo la posibilidad de controlar el estrés sino que también le proporcionan un sentido de autocontrol.

También es muy efectivo el participar en terapia de grupo o en grupos de autoayuda. Hablar con personas que tienen la misma enfermedad permite a la persona compartir sus sentimientos con hombres y mujeres que se enfrentan a experiencias similares.

Estos grupos promueven la interacción social, el soporte emocional, el intercambio de información y consejos prácticos, y son por ello muy positivos.

En cuanto a los ámbitos de intervención se pueden destacar:

- En el momento del diagnóstico, para ayudar a la reorganización del impacto, prevenir posibles complicaciones y posibilitar la relación de futuros encuentros.
- En momentos críticos de evolución de la enfermedad, empeoramientos...
- Cuando existen trastornos emocionales: ansiedad, depresión...
- Cuando existen trastornos de conducta (conductas que interfieren con el tratamiento rehabilitador, adherencia a determinados tratamientos, etc.)
- Cuando se detectan alteraciones cognitivas, trastornos sexuales...
- Cuando aparecen alteraciones en las relaciones familiares.

Y por último, los modelos de intervención psicológica pueden ser de terapias individuales, de pareja, familiares o de grupo.

## M<sup>a</sup> VISITACIÓN SANCHO VALENTÍN

Trabajadora Social y Coordinadora Área de empleo Fundación Privada Madrid contra la Esclerosis Múltiple (FEMM)

**El trabajador social aparece como un profesional de referencia que participa en el proceso de atención, información, orientación, valoración e inserción del afectado por enfermedad neurodegenerativa; en su vertiente profesional se plantea cómo objetivo, contribuir al desarrollo e incremento del bienestar social y de la calidad de vida, planteando alternativas, respuestas planificadas y fomentando propuestas que contribuyan a la potenciación máxima de las capacidades de la persona.**

**E**l proceso de evolución de la enfermedad neurodegenerativa, junto a la discapacidad que pueda ocasionar, influirá de manera notable en el ámbito psico-afectivo y social del afectado. Para poder lograr una buena intervención profesional será necesario, contar con un diagnóstico temprano y completo de la enfermedad, determinar el grado de afectación y su probable evolución, conocer el tratamiento recomendado, valorar el impacto individual y familiar, conocer los recursos existentes y contar con el interés del propio afectado.

### ATENCIÓN SOCIAL

Nos enfrentamos a enfermedades de causa desconocida, con un curso progresivo de síntomas, donde sin lugar a dudas, las repercusiones socioeconómicas son importantes. Entre las necesidades principales que son reclamadas por afectados y/o sus familias destacamos (elevados gastos económicos en atención socio-sanitaria y prestaciones ortoprotésicas, falta de transporte adaptado y elevado coste del

FOTO: M<sup>a</sup> ANGELES TIRADO



*Las personas con enfermedades neurodegenerativas exigen una igualdad de oportunidades y una inserción plena en la sociedad*

## ATENCIÓN SOCIAL Y LABORAL

mismo, necesidad de ayuda asistencial para el afectado, la merma de la calidad de vida, aparición en ocasiones de soledad, inactividad y vida sedentaria, la sobrecarga en el cuidador, aparición del cansancio familiar y desestructuración respecto al núcleo de convivencia, dificultad de continuidad y/o acceso al empleo...etc)

Esto nos lleva a replantear el modelo de atención y protección social existente, el cuál resulta ineficiente para cubrir la totalidad de la demanda (existen listas de espera para el acceso a centros de día y/o residenciales, limitación de fechas en la tramitación de ayudas públicas, servicios de ayuda a domicilio limitados, falta de recursos específicos para rehabilitación...etc), no olvidemos que trabajamos a contrarreloj y que la intervención a tiempo es prioritaria.

Tanto los afectados, como sus familias ó las distintas entidades que trabajamos hacia estos colectivos, reclamamos de forma continua una intervención específica, fomentar la investigación de causas, reconsiderar la financiación pública de gas-

tos...etc; en definitiva, elaborar Planes Estratégicos de Acción por parte de las autoridades responsables, que sean efectivos, con estudios demostrativos previos, y adaptados a la necesidad real variable existente.

Las personas con algún tipo de "discapacidad" han de ser tratadas con naturalidad y normalidad, siendo aceptadas como iguales y no como personas dependientes e improductivas. El profesional del trabajo social, deberá conocer al colectivo, su problemática, su diversidad y su realidad. Y no sólo centrarse en la persona afectada, sino también en el contexto que la rodea, analizando lo considerado como "normal" para intentar reestructurar lo "existente", por una sociedad más integradora y justa.

La imagen social y la representación de la discapacidad ha ido cambiando con el paso del tiempo, el breve esbozo evolutivo queda constatado por los nuevos avances legislativos para el sector social de la discapacidad, inicialmente destacados por la LISMI Ley 13/1982 sobre integración social del minusválido y en auge reciente



en materia de empleo ante el desarrollo del R.D 27/2000 de Medidas Alternativas a favor de trabajadores discapacitados.

El certificado de minusvalía ha ido tomando una mayor importancia a medida que las nuevas políticas sociales (con planes integradores y políticas antidiscriminación), han ido prestando una mayor atención al colectivo. Aun así, suele ocasionar rechazo en la mayoría de las ocasiones, provocado por una etiqueta social que desvaloriza a la persona. Será importante estar informado sobre su trámite y los posibles beneficios para el afectado, dejando a un lado el estigma que se le asocia.

## INSERCIÓN LABORAL

Las personas con discapacidad representan a uno de los colectivos con mayores dificultades para acceder al mercado laboral, se estima que en torno al 65% permanecen en situación de desempleo. A través de las jornadas Equal “Nuevos enfoques para la inserción profesional de las personas con discapacidad” 23 y 24 de Octubre 2003 en Gran Canaria, se resalta que la variación de los niveles de actividad y ocupación de las personas con discapacidad, parece haber sido bastante discreta en los últimos años. Dos de cada tres personas con discapacidad en edad de trabajar se encuentran fuera del mercado de trabajo. La tasa de actividad entre las personas con alguna discapacidad (de entre 16 y 64 años) es del 32,10%.

Entre los afectados por enfermedades neurodegenerativas, se pueden detectar algunos factores que influyen en esta falta de acceso al empleo: el desconocimiento de la enfermedad por parte del empleador, posibles complicaciones y/o recaídas en el afectado, diagnóstico incierto, poca sensibilización social, falta de orientación, apoyo y motivación, escasez de recursos que faciliten el acceso al empleo del colectivo, desconocimiento por parte del afectado de recursos adecuados a su competencia, baja calidad en el empleo ofertado...etc.

El hecho de que las enfermedades neurodegenerativas puedan manifestarse en jóvenes, que su progresión sea lenta ó que no sea invalidante para la realización de un trabajo compatible con el estado de

salud, nos obliga a dar respuesta al ámbito de la formación e inserción laboral, con la finalidad de alargar la vida laboral del afectado en beneficio de su plena integración social.

No se plantea una actuación paternalista, pero puede ser beneficioso la existencia de un acompañamiento en todo el proceso de inserción (aulas de empleo, taller de orientación laboral, experiencia mixta de formación y empleo, orientación profesional...etc.). Así el acompañamiento supone: dotar de autonomía a los/as usuarios/as y potenciarla en situaciones concretas y reales de búsqueda y encuentro de soluciones, con una metodología activo-participativa. Todo ello supone fomentar la iniciativa, la autoestima, la creatividad y la autonomía, acompañando en el proceso y mostrando cauces y alternativas que potencien la incorporación social y laboral.

En este sentido, entendemos que esta acción debe partir de la comprensión global de la situación del afectado, ya que los factores que delimitan la exclusión del mercado laboral están interrelacionados: redes sociales no efectivas para la inserción-incorporación, déficit de recursos, problemas de salud, discapacidad, necesidad de reciclaje profesional, desconocimiento del empleador, precariedad de empleo...etc. Será importante que a través del proceso, el afectado mediante el apoyo profesional, pueda ver incrementadas sus posibilidades de acceder a un puesto de trabajo.

*“...La exclusión y/o discriminación por razón de discapacidad violan los derechos humanos, en particular el derecho a la igualdad de trato...”*

Las personas con enfermedades neurodegenerativas exigen una igualdad de oportunidades y una inserción plena en la sociedad actual; esto implica la integración laboral como factor clave de participación social. No sería justo ni eficaz contar con un mercado laboral que excluya a una proporción considerable de trabajadores, por no tener conocimiento sobre la capacidad real de estas personas con discapacidad.

Una de las mayores dificultades a la hora de establecer medidas facilitadoras para la incorporación de las personas al mercado de trabajo es el desajuste entre

## ESTRATEGIAS DE INSERCIÓN LABORAL

- Promoción de la igualdad de oportunidades.
- Fomentar la competencia y aptitud de la persona hacia la integración laboral.
- Mayor implicación de los Agentes Sociales.
- Movilizar a la sociedad en general y tomar conciencia de la integración laboral en personas discapacitadas, como problemática global.
- Promover campañas de información pública hacia el empresario, que eviten prejuicios sociales.
- Estimular formas de coordinación con el fin de que el proceso se adecue a los perfiles demandados en el mercado laboral.
- Abordar la inserción laboral desde la empresa ordinaria, y en caso de ser necesario, a través del empleo protegido.

el perfil competencial de estas personas y el demandado por las empresas, así como el desencuentro temporal entre ambas partes. El desempleado no es conocedor de las oportunidades de empleo que se generan a su alrededor, y de la misma manera el empresario desconoce la existencia de personas que puedan cubrir sus necesidades de personal. Por lo tanto, es evidente la necesidad de creación de estructuras y/o programas que permitan y fomenten el acercamiento y conocimiento de estas dos figuras: el desempleado y el ofertante de empleo.

A través del Informe Fonética 2004 sobre la Implantación de la Responsabilidad Social Corporativa, la discapacidad continúa siendo una asignatura pendiente para las empresas españolas, ya que tan sólo un 12% de ellas cuenta con algún trabajador discapacitado.

## SERVICIO DE FISIOTERAPIA

Hospital de Día de Esclerosis Múltiple de Barcelona

**E**l término rehabilitación significa literalmente “re-capacitación”. El objetivo de la fisioterapia es volver a habilitar con los medios adecuados a todas aquellas personas que no pueden recuperar espontáneamente su capacidad física, así como fomentar y desarrollar estrategias para conseguir la máxima independencia funcional. Esto junto con el resto de terapias rehabilitadoras permitirán al afectado su integración en el entorno familiar, social y laboral.

El tratamiento de fisioterapia en las enfermedades neurodegenerativas se basará en el modelo conceptual elaborado por la OMS denominado CIF. Este documento es una revisión de la antigua Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías (CIDDM), publicada por la OMS en 1980.

El modelo CIF aplicado a las tareas profesionales que le son propias al fisioterapeuta —ver cuadro adjunto—, justificará los objetivos y las actuaciones que definiremos en el presente artículo.

## MANEJO INTERDISCIPLINAR

La rehabilitación de las enfermedades neurodegenerativas exige un manejo interdisciplinar para poder hacer frente a la extensa problemática que comportan.

Médicos, fisioterapeutas, personal de enfermería, logopedas, terapeutas ocupacionales, psicólogos, trabajadores sociales, etc. deben trabajar en equipo y marcar una línea común de actuación. Esto permitirá abordar al paciente de forma global y no perder de vista el objetivo fundamental de la rehabilitación neurológica, que trata de mejorar la calidad de vida del afectado y de su entorno.

## LÍNEAS DE ACTUACIÓN

Pese a referirnos a todo un conjunto de entidades patológicas diferentes, durante el proceso rehabilitador mantendremos

FOTO: M<sup>o</sup> ANGELES TIRADO



Para que el proceso rehabilitador sea efectivo es imprescindible la cooperación y motivación de la persona afectada

# FISIOTERAPIA Y TRATAMIENTO REHABILITADOR

**Las patologías neurodegenerativas suponen un reto para el profesional que las trata debido a su carácter crónico, a su plurisintomatología y al aumento progresivo de la discapacidad. Durante el tratamiento, el fisioterapeuta deberá enfrentarse a los continuos cambios que acontecerán al paciente y acompañarlo a lo largo de su enfermedad, ofreciéndole respuestas y soluciones en cualquier momento de su evolución.**

3 ejes de acción comunes: la prevención, la personalización y el mantenimiento.

### Prevención

La prevención es esencial para evitar que nuevas complicaciones interfieran negativamente en el curso natural de la enfermedad, ya que agravarían las secuelas existentes y empeorarían el estado general del paciente. Las enfermedades neurodegenerativas son las afecciones tipo dónde la prevención es ante todo reeducación, y por lo tanto será especialmente importante “formar” tanto al afectado como a su entorno más próximo sobre aquellos factores que podrían empeorar su estado de base.

### Personalización

La terapia deberá adaptarse a las características propias de cada enfermedad. Sea a la constante variabilidad sintomatológica que

va ligada a enfermedades como la Esclerosis Múltiple (EM), o a la rápida evolución de la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA).

También deberemos tener en cuenta la variabilidad ligada a factores externos que pueden ser tanto físicos como psíquicos y que podrían interferir en diferentes aspectos del tratamiento. Por todo ello, es esencial tener en cuenta la individualidad y particularidades de cada enfermo.

### Mantenimiento

La fisioterapia adquiere un calibre diferente en la rehabilitación neurológica y dentro de ésta, en las enfermedades neurológicas progresivas. En estas últimas, el objetivo primordial del tratamiento físico no será tanto el tratar de resolver los déficits neurológicos, sino actuar sobre el nivel de actividad, intentando mantener al individuo en las condiciones más óptimas dentro de sus posibilidades, y paliar los déficits ya establecidos mediante el entrenamiento de habilidades que aún se conservan o de nuevas estrategias motrices.

### TRATAMIENTO DE FISIOTERAPIA SEGÚN EL MOMENTO EVOLUTIVO

Aunque cada patología tiene unas peculiaridades terapéuticas propias, podemos definir una pauta de tratamiento fisioterapéutico general que responde a las diferentes fases evolutivas de las enfermedades progresivas. Diferenciaremos tres estadios de menor a mayor nivel de actividad:

Como líneas de actuación en el primer estadio, que podríamos denominar fase “autónoma” (en el cual los afectados están en una fase inicial de la enfermedad, son total-

mente independientes a nivel funcional, y conservan la capacidad de marcha), encontramos: educación sanitaria, proporcionar al enfermo un plan de mantenimiento, entrenamiento de la capacidad aeróbica, trabajo de resistencia a la fatiga, facilitación de los patrones de movimiento normal y la reeducación del equilibrio y la propiocepción.

En un segundo estadio, que podríamos denominar fase de “dependencia parcial” en la que la discapacidad ha aumentado, tenemos como objetivos de tratamiento el mantenimiento de la función cardiorespiratoria, la estimulación de la estabilidad postural, la estimulación sensoriomotriz, la prevención de las complicaciones articulares y musculotendinosas, la adaptación del entorno y la reeducación de las AVD mediante estrategias compensatorias.

El tercer estadio, que denominaremos fase de “total dependencia”, en el que el enfermo tiene graves problemas de movilidad, contempla la profilaxis y tratamiento de los problemas respiratorios y atragantamientos, la lucha contra la espasticidad severa y sus consecuencias, los cambios posturales para la profilaxis de los decúbitos, así como optimizar el confort.

### ASPECTOS ESPECÍFICOS

Aunque se han presentado generalidades en el tratamiento de las enfermedades neurodegenerativas, cabría destacar algunas particularidades a tener en cuenta en el tratamiento de las más frecuentes:

En la Enfermedad de Parkinson (EP) se tratará especialmente la pérdida de reflejos posturales, la rigidez extrapiramidal, los períodos ON-OFF y la marcha festinada.

En la EM destaca la fatiga y la intolerancia al calor; y se hará especial hincapié en el tratamiento de la espasticidad, de la ataxia sensitiva y cerebelosa. La terapia física estará contraindicada durante los brotes.

La fisioterapia respiratoria y el tratamiento de la amiotrofia serán prioritarios en la rehabilitación física de la ELA.

El tratamiento de las distonías tratará de prevenir la deformidad articular y paliar el dolor a través de la disminución de la hipertonia localizada y la reeducación postural.

La desprogramación motriz, las limitaciones en el aprendizaje y la falta de colaboración del enfermo, propias de las demencias, interferirán en el tratamiento físico, por lo que se precisará de supervisión constante por parte del fisioterapeuta.

### CONCLUSIONES

Es necesario que el equipo rehabilitador encuentre los mecanismos necesarios para generar comunicación con el afectado y con sus familiares, y se llegue a realizar lo que denominamos “pacto terapéutico”, es decir, el establecimiento de objetivos comunes entre éstos y el equipo rehabilitador.

Para que el proceso rehabilitador sea efectivo, es imprescindible la cooperación y motivación del paciente y que nuestros objetivos se ajusten a sus expectativas. El gran reto del terapeuta es, en último término, encontrar los recursos adecuados para poder mantener la colaboración de enfermos crónicos y progresivos, donde la enfermedad siempre juega en contra nuestra.

ACTUACIONES EN FISIOTERAPIA		
CIF	DEFINICIÓN	ACTUACIÓN EN FISIOTERAPIA
<b>Déficit</b>	Es la pérdida o daño concreto en una estructura o función corporal.	Mediante métodos físicos evalúa la extensión en el daño de una estructura y trata de restaurar la función corporal.
<b>Nivel de actividad</b>	Son las dificultades que se pueden presentar en la ejecución o desarrollo de las actividades como consecuencia del déficit.	Considera los aspectos de ejecución funcional de una persona que presenta unos déficits determinados y trata de recapacitarle ante dichas dificultades.
<b>Nivel de participación</b>	Son los impedimentos que se pueden presentar en relación a los factores ambientales (ambiente físico, social y actitudinal).	Considera los aspectos de restricción en la participación de una persona en relación a su integración en el entorno.

**MARTA RENOM**

Hospital de Día de Esclerosis Múltiple de Barcelona

**L**as enfermedades neurodegenerativas pueden conllevar dificultades en la comunicación y en la deglución. La importancia de esta última es evidente por su relación directa con la hidratación y nutrición y por la implicación social asociada a los actos de comer y beber.

El papel del logopeda dentro del equipo asistencial es el de contribuir a la optimización funcional de la comunicación y la deglución.

## SÍNDROMES NEUROLÓGICOS QUE REPERCUTEN EN LA COMUNICACIÓN Y LA DEGLUCIÓN

Las alteraciones motoras, sensitivas y/o cerebelosas más frecuentes son la disartria y la disfagia. La disartria se evidencia por las dificultades de voz y habla consecuentes a la afectación neurológica. Se observa fatiga al hablar, alteraciones del volumen y timbre de voz, habla demasiado lenta o acelerada, melodía monótona o anormal, pronunciación imprecisa o incluso ininteligible (anartria). La disfagia genera dificultades para tragar. También para masticar o formar el bolo alimenticio, así como atragantamientos y/o sensaciones anómalas al comer, beber o tragar saliva.

En cuanto a las alteraciones cognitivas, hay que destacar la afasia, la apraxia y la agnosia. La afasia se caracteriza por las dificultades para el manejo del lenguaje expresivo y/o comprensivo. Dificultades para encontrar las palabras, construir las frases, comprender, escribir (agrafia) y leer (alexia). La apraxia es la dificultad para realizar movimientos habitualmente automáticos (sin dificultad motora o sensitiva). Se caracteriza por las dificultades para posicionar adecuadamente la boca para la pronunciación o para tragar. La agnosia produce dificultades para la interpretación de estímulos visuales, auditivos o táctiles. En consecuencia, resulta difícil descifrar el lenguaje hablado, reconocer los objetos, etc. También

FOTO: M<sup>ª</sup> ANGELES TIRADO



La logopedia contribuye a la prevención de riesgos y a la mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades neurodegenerativas

# LOGOPEDIA Y ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS

**El lenguaje es el máximo exponente de la distinción entre el ser humano y los animales. Nuestro sistema nervioso es capaz de procesar experiencias, información, intenciones, actitudes, pensamientos, sentimientos y sensaciones y convertirlos en palabras, e incluso en gestos y miradas, inteligibles para nuestros interlocutores. La ausencia de comunicación nos conduce al aislamiento.**

acarrea enlentecimiento del procesamiento de la información, alteración de la atención, memoria y funciones ejecutivas: falta de agilidad en el acceso al léxico y dificultades en el manejo de mensajes complejos orales y escritos.

Otras alteraciones que pueden interferir en la comunicación y/o deglución son: labilidad, alteraciones conductuales y emocionales.

## INTERVENCIÓN LOGOPÉDICA

Como en la mayoría de las disciplinas neurorehabilitadoras, el tratamiento logopédico comprende distintos abordajes que habitualmente se solapan y combinan entre ellos.

En primer lugar es necesario minimizar (con el apoyo del resto del equipo asistencial) los posibles factores concomitantes que empeoran la comunicación o la deglución (postura inadecuada, mala dentición, alteraciones del estado de ánimo y conductuales, malos hábitos alimenticios o de sueño, efectos secundarios a fármacos, etc.).

La intervención se dirigirá a mejorar las funciones dañadas, a mantenerlas o a retrasar su deterioro. También puede utilizarse para optimizar otras funciones relativamente preservadas con el fin de que apoyen o sustituyan a las que están afectadas.

Suelen ser técnicas basadas en la repetición sistemática de tareas.

## OPTIMIZACIÓN DE LA FUNCIÓN DAÑADA Y/O DE LAS FUNCIONES RESIDUALES

El programa de tratamiento debe adaptarse al perfil de alteración del sujeto y a un modelo teórico subyacente. Su eficacia se fundamenta en los principios de neuroplasticidad. Este tipo de tratamiento debe formar parte de un plan de trabajo más amplio que facilite el traslado de sus beneficios en la vida diaria (generalización).

En el caso de la disartria y/o disfagia, se realizan ejercicios neuromusculares, neurosensoriales y psicomotrices que persiguen la potenciación muscular, regulación del tono y mejora de la coordinación y de la sensibilidad. Así, por ejemplo, se puede aumentar la fuerza espiratoria, con la consecuente mejora del volumen de voz y de la fuerza para toser, o mejorar el cierre labial y la coordinación de los movimientos linguales para la articulación y la deglución.

En el caso del déficit cognitivo (afasia u otros trastornos neurolingüísticos), este abordaje se fundamenta en los modelos teóricos sobre el funcionamiento neuropsicológico y lingüístico o en concepciones más empíricas. Está especialmente indicado para la estimulación o facilitación de las funciones atencionales y visuoperceptivas y de algunos aspectos de las funciones ejecutivas y del lenguaje.

En ambos casos, debe tenerse en cuenta la posible presencia de fatiga y dosificar convenientemente la duración de los ejercicios. Existen herramientas de biofeedback que le permiten al sujeto percibir su rendimiento en el ejercicio y pueden ser de gran ayuda para conseguir la motivación y regularidad necesarias para su éxito.

## COMPENSACIÓN DE LA FUNCIÓN DAÑADA

Su finalidad será mejorar el éxito de las actividades de comunicación y deglución a través de pautas y estrategias. Antes de instaurarse, deberán considerarse las posibilidades reales del paciente para adquirir e integrar

aprendizajes, así como su motivación y el grado de apoyo del entorno.

En primer lugar deberá fomentarse una adecuada conciencia del funcionamiento sano y de las dificultades existentes, tanto por parte del paciente como de las personas de su entorno. Esto facilitará enormemente la posibilidad de incorporar nuevos hábitos.

En segundo lugar, se introducirán y entrenarán las estrategias. Éstas pueden incluir, entre otras muchas, maniobras de facilitación de la deglución (por ejemplo: semiflexión hacia delante de la cabeza al tragar) o trucos para mejorar las habilidades para conversar (pausas frecuentes para la inspiración, estructurar el discurso en distintos puntos, etc.). En algunos casos, las estrategias conllevan el uso de recursos externos (libretas, agendas, grabadoras, comunicadores, amplificadores de voz, espesantes, etc.).

Existen programas terapéuticos mixtos, como el método Lee Silverman, el método de entonación melódica o el programa PACE, entre otros, que se apoyan en aspectos conductuales, musicales y pragmáticos. Los mecanismos de aprendizaje implícito y holístico que subyacen en estas técnicas las hacen especialmente interesantes.

## INTERVENCIÓN HOLÍSTICA DIRIGIDA A LA READAPTACIÓN SOCIAL, FAMILIAR Y LABORAL

Su objetivo principal será fomentar un entorno del paciente que facilite la maximización de sus posibilidades comunicativas y de bienestar para la alimentación. En el caso de la comunicación, podrá incluir pautas para familiares y cuidadores. También incluirá la orientación a asociaciones, centros cívicos, cursos de formación u otros recursos que puedan aumentar la motivación del paciente y facilitar su estimulación comunicativa. En el caso de la alimentación, se perseguirá el máximo disfrute y normalidad respetando las adaptaciones que requiera el paciente (por ejemplo, elaborar dietas

adaptadas a su gusto, facilitar la comida en restaurantes, etc.).

En definitiva, la logopedia contribuirá en el mantenimiento, prevención de riesgos y mejora de la calidad de vida de la persona con una enfermedad neurodegenerativa. La intervención precoz e interdisciplinar facilitará el éxito terapéutico.

## ALGUNAS ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS Y SUS PRINCIPALES ALTERACIONES EN LA COMUNICACIÓN/DEGLUCIÓN

### ● Enfermedades neuromusculares y otras que cursan sin trastorno cognitivo relevante.

Esclerosis lateral amiotrófica, distrofias, miopatías, ataxias, distonías. (Pueden presentar: disartria y/o disfagia. Las dificultades cognitivas no suelen ser relevantes).

### ● Demencias degenerativas de predominio cortical.

E. de Alzheimer, demencia fronto-temporal, degeneración cortico-basal, degeneraciones corticales focales. (Pueden presentar, según enfermedades: afasia, apraxia, agnosia, alteraciones de la memoria, de la atención y de las funciones ejecutivas, alteraciones conductuales, disfagia).

### ● Demencias degenerativas de predominio subcortical.

E. de Parkinson, esclerosis múltiple, parálisis supranuclear progresiva, corea de Huntington. (Pueden presentar: disartria, disfagia, enlentecimiento en el procesamiento de la información, alteración de la atención y de las funciones ejecutivas, dificultades para evocar la información y alteraciones conductuales).

**M.<sup>a</sup> JESÚS MIRANDA MAESTRE**

Profesora Asociada - Universidad de Zaragoza  
Terapeuta Ocupacional en FADEMA

**La terapia ocupacional es la disciplina de las Ciencias de la salud que pretende utilizar la actividad de modo intencional con el fin de prevenir la incapacidad, promover y mantener la salud y tratar a las personas con disfunción física o psicosocial. Por lo tanto, la actividad con un objetivo es el centro de la actuación del terapeuta ocupacional.**

**E**n especial, en las enfermedades degenerativas de Sistema nervioso, debemos tener muy presente la evaluación continua de la persona para poder adecuar los objetivos del tratamiento a la situación funcional real en cada etapa de la enfermedad, así como a los intereses personales en cada momento vital de la persona. Esta adecuación de objetivos nos permitirá elegir de modo apropiado la mejor actividad en cada momento y el grado de dificultad de ésta. Esto implica que cada persona es única así como su plan de tratamiento, por lo que en todo momento la actuación será individualizada.

Hablaremos pues del trabajo de terapia ocupacional en las enfermedades neurodegenerativas, comentando todos los aspectos en los que esta disciplina puede incidir.

Como objetivos generales nos planteamos conseguir la máxima autonomía de la persona y mejorar en suma la calidad de vida del paciente y de su entorno familiar.

Tratamos de mejorar la debilidad de miembros superiores, que nos permitirán entre otras cosas una mejor ejecución de las transferencias. Es importante evitar siempre la fatiga y la sobrecarga muscular. Para ello trabajamos con tareas que nos permiten realizar un esfuerzo muscular con peso, contra gravedad o con la asistencia del terapeuta. Dichas actividades buscan potenciar o mantener el tono

FOTO: M<sup>o</sup> ANGELES TIRADO



*Uno de los objetivos de la terapia ocupacional es adiestrar y entrenar en las actividades de la vida diaria para adquirir técnicas y hábitos que permitan una mayor autonomía*

## TERAPIA OCUPACIONAL

muscular de todos los grupos musculares de miembro superior, evitando siempre la fatiga y tomando los periodos de descanso necesarios. Es aconsejable trabajar bilateralmente (ambos miembros superiores, y no tan sólo el más afectado).

Otro de los objetivos es mejorar la coordinación, tanto general como la coordinación oculomanual, indispensables ambas para realizar con seguridad las actividades de la vida diaria. Trabajaremos con actividades que nos permiten utilizar ambas manos a la vez o bien coordinar el movimiento del miembro superior y de la vista, a la hora por ejemplo de coger un objeto de un plano alejado de nuestra mano.

Es importante prevenir la aparición de complicaciones, como úlceras por presión, deformidades, acortamientos tendinosos,... que pueden comprometer más el curso de la enfermedad.

### PREVENCIÓN

Es fundamental la labor de asesoramiento e información de todos los sistemas que existen en el mercado para evitar las escaras, así como el diseño por parte del profesional de la terapia ocupacional de los dispositivos convenientes para cada caso si no existen en el mercado o la adaptación de éstos a la situación de la persona.

Además es conveniente que dichos dispositivos (cojines antiescaras, colchones antiescaras, sistemas de protección de zonas de riesgo), sean utilizados correctamente. Así mismo la formación familiar para la utilización correcta de ayudas técnicas que facilitan, por ejemplo, los traslados, y al mismo tiempo evitan los riesgos que entraña una forma incorrecta de realizarlos (golpes o zonas de fricción en la piel).



Evitaremos también con nuestra intervención, las deformidades que en muchos casos ocurren por la falta de uso de determinados grupos musculares o por un aumento patológico del tono muscular, que impide un movimiento normal. Para ello utilizaremos las actividades que consideremos más adecuadas en cada momento para potenciar muscularmente los grupos indicados, o seleccionaremos los dispositivos que mantengan una alineación articular fisiológicamente normal, y que contribuyan a mejorar la funcionalidad.

### MEJORA DE LA SINTOMATOLOGÍA

El terapeuta ocupacional trata de mejorar la sintomatología. Este objetivo puede ser tan amplio y variado como el número de personas con enfermedades de tipo neurodegenerativo. Nos referimos aquí a los déficits de sensibilidad, deterioro cognitivo, pérdida de fuerza o destreza manipulativa, pérdida de un correcto balance articular, ... Para ello es importante la evaluación exhaustiva de todos los aspectos implicados en nuestra intervención, y el trabajo sobre aquellos que presenten

algún déficit o bien la compensación enseñando otra forma de realizar las tareas cuando la sintomatología nos impide seguir avanzando en la recuperación o mantenimiento de algunos aspectos.

Mantener un nivel funcional óptimo que nos permita una correcta consecución de las actividades de la vida diaria de autocuidado, trabajo y ocio es otro de los objetivos propuestos.

También tiene vital importancia el asesoramiento y la información acerca de las ayudas técnicas más adecuadas en cada caso, que nos permitan llevar a cabo una vida autónoma y segura. Es labor del terapeuta ocupacional tanto informar sobre la ayuda técnica más indicada para cada persona, teniendo en cuenta su proceso progresivo de enfermedad, de modo que nos anticipemos en algunos momentos a la evolución, así como que seamos capaces de adiestrar en el manejo de cada dispositivo en el momento que la persona es capaz de aprender. Aquí el trabajo es también con la familia, que es pilar fundamental en el proceso rehabilitador y debe conocer, comprender y aceptar cada cambio que queramos introducir, en definitiva, en su vida.

### ATENCIÓN FAMILIAR

Otro de los aspectos a destacar es la elaboración de informes acerca de la eliminación de barreras arquitectónicas en el entorno de la persona, que limitan su autonomía y por extensión la calidad de vida de toda la familia. Aquí nos referimos a la colocación de rampas en lugar de escaleras, dispositivos para subir escaleras como sillas de ruedas que realizan esta labor o sillas que están fijas en la pared del edificio, pasamanos de apoyo, ...

El terapeuta ocupacional también presta atención a las familias, tanto en la información constante de la evolución de nuestra intervención y de la modificación de objetivos cuando ésta se produce, como adiestramiento en el manejo de ayudas técnicas que hacen más fácil la vida de todos y que pueden evitar accidentes innecesarios.

Es pues muy importante la coordinación de todo el equipo sociosanitario implicado en la atención del enfermo,

para elaborar un plan de tratamiento adecuado a la situación funcional, que esté acorde con los intereses de la persona en cada momento, motivando la intervención de todas las personas que forman parte del equipo. No debemos olvidar que el centro de la atención es la persona, y debe ser una pieza más dentro del equipo, estando obligado a implicarse en su proceso rehabilitador junto con la familia y todo el equipo interprofesional.

### ADIESTRAMIENTO EN ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA

Uno de los objetivos de la terapia ocupacional es adiestrar y entrenar en las actividades de la vida diaria, para adquirir técnicas y hábitos que permitan la mayor autonomía. Por actividades de la vida diaria entendemos todas aquellas actividades que comprenden el desempeño ocupacional de la persona en tres ámbitos:

- Trabajo, que son todas las tareas propias del puesto de trabajo de cada usuario. Exige pues un buen conocimiento del trabajo de la persona y de las actividades que son necesarias para su correcto desarrollo. Será pues muy importante también la adaptación de las tareas que ya no puedan realizarse como antes, para poder continuar desarrollando el mismo tipo de trabajo.
- Autocuidado, donde hablamos de tareas como la alimentación, vestido, aseo, llamar por teléfono, ...
- Ocio, parte importante en la vida de la persona y que nos obliga a conocer los hábitos de entretenimiento en el tiempo libre de la persona y a trabajar aquellos aspectos implicados en ellos. También sería parte integrante de este apartado la motivación y la puesta en contacto con nuevas tareas de ocio que complementen o sustituyan a las anteriores.

Me llamo Isabel. Tengo 41 años, estoy casada y tengo dos hijos. Mi vida no es fácil. En realidad ninguna vida es del todo fácil, lo que pasa es que algunas personas nos encontramos con dificultades añadidas, con retos más complicados que superar, con pruebas que precisan sacar una fuerza extraordinaria para remontarnos, seguir viviendo y, no sólo viviendo, sino además disfrutando de la vida que nos toca.

## ISABEL CAÑETE VARVA

Afectada de Esclerosis Múltiple

**M**i reto en concreto se llama Esclerosis Múltiple: un nombre un poco complicado para una enfermedad caprichosa (produce síntomas muy variables que aparecen y desaparecen sin previo aviso) y todavía muy desconocida con la que me enfrento desde que tenía 15 años.

A esa edad comenzaron a pasarme “cosas raras”: sentía la mitad de la cara como si estuviera “acartonada”, me daba la sensación de que tenía una oreja “acorchada” ..., pero pensaba que se trataba de cosas mías, productos de mi mente y que yo era, por decirlo así, un “bicho verde”. Precisamente por eso, cuando me fatigaba (la fatiga es uno de los síntomas más comunes en la Esclerosis Múltiple) lo interpretaba como que, simplemente, yo era más “floja” que los demás o que no tenía buen día... Después de todo, podía hacer una vida normal.

Nunca escuchaba a nadie comentar que le pasara algo similar, me daba un poco de vergüenza hablar de ello y, al margen de tener aquellas sensaciones - que yo entendía un tanto “ridículas” - me encontraba sanísima, así que ni se lo conté a nadie ni muchísimo menos fui al médico.



Isabel Cañete, autora de este artículo, con su marido

## “LO IMPORTANTE ES VIVIR EL AHORA”

Como suele suceder en las mujeres con Esclerosis Múltiple, después de dar a luz a mi primer hijo, cuando tenía 21 años, comencé a presentar síntomas más serios y perdí visión en un ojo. Fui al oculista y, al decirle que veía una mancha en mi ojo izquierdo, me contestó que “estaba loca”, que era imposible ver a través de una mancha en el ojo. Lo cierto es que con aquella experiencia se me quitaron las ganas de volver al especialista.

Después de tener a mi segundo hijo, tuve un accidente de tráfico a causa de mis problemas de visión. Me asusté muchísimo, pero con el tiempo el brote remitió, mi vista volvió a funcionar correctamente y todo volvió a su cauce. Aún no había cumplido los 25.

### EL LADO OSCURO

Dos o tres años después sufrí un brote muy intenso, tan intenso que puedo asegurar que vi el lado más oscuro de mi enfermedad. Durante tres años no salí de casa porque me dieron unos vértigos increíbles. También sufría unos temblores tremendos; todo mi cuerpo se movía incontroladamente, especialmente cuando me ponía de pie. No podía hacer nada sin la ayuda de mi marido, mis padres o mi hermana. Recuer-

do que Ángel, mi marido, me miraba con cara de pena y yo le decía: “¡No me mires así, que esto se me pasará!”. Realmente no tenía la certeza de recuperarme, pero sí tenía esa esperanza.

Limpiaba el polvo de mi casa “a cuatro patas” porque con los vértigos me resultaba imposible mantenerme de pie. Me chocaban con los marcos de las puertas porque no calculaba bien. No podía seguir el argumento de una película ni de una conversación con normalidad; la información llegaba a mí de manera ralentizada, mi cerebro trabajaba muy despacio, y estaba tan bloqueada que no era realmente consciente de todo lo que me estaba pasando. Todo se me hacía una montaña.

### EL DIAGNÓSTICO

Visité algunos especialistas hasta que, por fin, un neurólogo dio con la enfermedad. En mi caso el diagnóstico fue un alivio. Por lo menos lo que me pasaba tenía un nombre: Esclerosis Múltiple. Finalmente sabía contra lo que tenía que luchar.

...Y como nunca he tenido alma de mártir, no quiero dramatismo en mi vida y no me apetece amargar al que esté a mi vera, con 35 años me apunté a unos cursos de formación en ofimática que la Fundación



Esclerosis Múltiple impartía en Barcelona con la ilusión de que me iba a recuperar y, además, iba a trabajar. Y así fue.

Al cabo del tiempo, ayudada por la medicación y por unas ganas locas de recuperar las riendas de mi vida, terminaron los síntomas y todo volvió a la normalidad. De no haber sido así, con o sin temblores, con o sin equilibrios, con o sin problemas cognitivos, habría seguido viviendo.

Un diagnóstico no siempre lleva consigo cambios importantes, pero a veces estos se producen y hay que encajarlos del mejor modo posible. Por ejemplo, es mucho más difícil seguir el ritmo de los amigos y algunos de ellos desaparecen porque parece que la enfermedad "les agobia". ¿Qué puedo decir respecto a esto? Sólo se quedan los buenos o, por lo menos, los incondicionales, aquellos que están dispuestos a modificar su propio ritmo o a

cambiar cosas para que tú puedas participar y disfrutar de planes comunes.

En ocasiones, la EM me hace pasar por situaciones un poco complicadas. Por ejemplo: salgo de casa para ir al videoclub y me encuentro bien. De pronto, comienzo a sentir mareos y mi equilibrio no funciona con normalidad, llegando a caminar como si estuviera "borracha". Cuando me cruzo con la gente, me miran con recelo. Piensan: "qué borrachera lleva esa!" y se apartan de mi camino. Otras veces me miran con cierta expresión de pena. En ese momento me siento incomprendida, pero no les culpo por ello porque no saben cuál es mi problema ni lo que me está sucediendo en ese momento. La EM es invisible, así que se quedan simplemente con lo que aparento, no con lo que soy yo realmente y cuales

son mis circunstancias. Y no me avergüenzo absolutamente de nada. Tengo muy claro que yo no he hecho nada malo.

## MANTENER LA ESPERANZA

También reconozco que durante los brotes echo muchísimo de menos realizar actividades de la vida cotidiana que al resto

**“No me canso de repetir a mis hijos que dentro de todo lo malo que te pase en esta vida, tienen que buscar y encontrar el lado positivo de las cosas, porque seguro que hay algo bueno detrás de todo”**

de las personas no les suponen ningún problema: conducir, subirme en una silla para coger las cortinas de mi casa cuando están sucias, ducharme sin ayuda... Algo tan simple como preparar una ensalada me cuesta lo que nadie se imagina: cortar una patata, cortar la lechuga... Tardo un montón, pero lo hago.

Eso sí, siempre mantengo la firme esperanza de que me voy a recuperar porque tengo que vivir. Es cierto que cada vez tardo más en recuperarme, pero me cuido, descanso, tomo la medicación, pienso de manera positiva y aunque me cueste más esfuerzo caminar, continúo caminando. En eso soy muy cabezona: intento no quedarme quieta.

Cuando me diagnosticaron EM mi familia se preocupó muchísimo. Ahora ya está superado. Evidentemente cuando tengo un nuevo brote, todos están pendientes de mí, pero saben que después de un tiempo me recupero, aunque no sea completamente.

Mucha gente no sabe que tengo EM porque no se me nota, pero no lo oculto. Mis hijos se toman la enfermedad muy bien. Siempre les he hablado claro y nunca les he engañado. En mi casa se habla del tema con total naturalidad, igual que se habla del presidente del gobierno ...o de cualquier tema de actualidad.

Y mi marido ...mi marido vale su peso en oro. Donde no llego yo, llega él. Somos uno, pero si no tuviera pareja o no contara con su apoyo, seguiría luchando sola. A nivel económico no hemos tenido dificultades serias, pero lógicamente un problema de esta índole desnivela la economía y a veces hemos estado justísimos. De todos modos, creo que casi todo el mundo pasa por momentos difíciles de este tipo y creo que "de todo se sale" y hay que estar preparado por si las cosas se complican; en ese sentido yo voy, como suelo decir, "delante del burro".

## VIVIR EL AHORA

Actualmente trabajo en el Centro Especial de Empleo de la FEM en Barcelona. Indudablemente el trabajo me da mucha vitalidad y, aunque vuelva a casa "hecha polvo", me obliga a salir y me hace sentirme más útil. Además, es curioso, pero cuanto más faena haya, mejor me siento.

Ahora agradezco la suerte que tengo de encontrarme bien. En realidad no sé si se trata de suerte o de una forma de ser. El caso es que me considero muy afortunada.

La actitud positiva de una persona hace mucho; eso no lo da ningún medicamento ni ninguna inyección, ni tu pareja, ni tus amigos ni nada. Tienes que ser tú mismo.

Cada persona vive su vida como cree conveniente y respeto profundamente esa libertad, pero creo que lo que más ayuda cuando se tiene este tipo de enfermedades es que la propia persona tiene que convencerse en que hay que luchar mientras se puede, pero eso debe surgir de uno mismo y creerlo de verdad.

Paradójicamente, frente a los sentimientos de impotencia e incertidumbre que podrían surgir cuando se padece enfermedades como la mía, no tengo miedo al futuro. Supongo que me darán muchos brotes más, es posible que la enfermedad avance y empeore mi salud ...pero no pienso en ello, porque si pienso en ello no puedo vivir, y lo más importante para mí es vivir el "ahora". Lo siento así.

**Nota:** este testimonio ha sido elaborado con la colaboración de Sandra Fernández Villota, responsable de Comunicación de FELEM

La investigación llevada a cabo en los últimos seis años a raíz del descubrimiento de que era posible cultivar células troncales (“madre”) de origen humano (human embryonic stem cells, células hES) ha originado una gran expectación social. Esto es debido a que el potencial curativo de las células hES para ciertas enfermedades, no tratables hoy en día, se supone que es tremendo. Estos tratamientos se llevarían a cabo mediante injertos de células sanas en órganos o tejidos dañados en el paciente.

#### TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS CON CELULAS TRONCALES (“MADRE”)

# REALIDADES Y FICCIÓN

**ALBERTO MARTÍNEZ-SERRANO**

Departamento de Biología Molecular y Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, Universidad Autónoma de Madrid – CSIC. España.

Empezamos este artículo hablando de la terminología y las estrategias de laboratorio. En primer lugar definiremos qué es un blastocito. Durante el desarrollo del ser humano, tras la fecundación del óvulo por el espermatozoide, se genera en 4-5 días una estructura esférica, hueca, y compuesta por unos pocos cientos de células (ver Figura 1 y 2), llamada blastocisto. Esta estructura celular es la que si se implanta en el útero materno (lo cual ocurre de forma natural poco frecuentemente, una de cada cinco veces posibles), tras otros pocos días generaría la estructura llamada placenta y tendría la posibilidad de desarrollar un feto humano. Sin embargo, cuando hablamos de células troncales/“madre” (hES) para uso en investigación y terapias, lógicamente no nos estamos refiriendo a los blastocistos generados en una mujer, sino a otros blastocistos, los sobrantes de programas de fecundación artificial, generados en exceso en el tubo de ensayo usando gametos naturales (un óvulo y un espermatozoide humanos).

#### ¿Qué es una célula troncal (“madre”)?

En el estadio de 4-5 días tras la fecundación del óvulo, el blastocisto contiene básicamente una capa superficial de células (que dará lugar

a la placenta), y un grupo de células en su interior, que científicamente son denominadas como las “células de la masa interna del blastocisto”, y que darán lugar a todas las distintas células y tejidos del ser humano (Figura 3). A partir del blastocisto, es posible extraer estas células de la masa interna, y, en condiciones de cultivo adecuadas, propagarlas por periodos muy largos de tiempo (años), y por tanto expandirlas hasta números incalculables. Estas células, en el laboratorio, en cultivo, son también capaces de generar todos los tipos de células correspondientes a todos los tejidos y órganos del ser humano, como es lógico. Sin embargo, las células hES no son capaces de dar lugar a un nuevo individuo.

#### ¿A qué se llama “clonación terapéutica”?

A obtener células hES con propiedades modificadas según las necesidades. Por poner dos ejemplos: A) Modificaciones genéticas de células hES “naturales”, cuando están en cultivo (sin necesidad de generar nuevos blastocistos), de forma que uno pueda cambiar sus propiedades para que produzcan, por ejemplo, una proteína que falte en el paciente receptor, o modificarlas para que el sistema inmune no rechace un injerto de ellas. Estas modificaciones se harían sobre las células, y el “aislamiento” de una nueva célula con propiedades genéticas determinadas daría lugar posteriormente a un cultivo de muchas células con las propiedades deseadas. Esto es lo que en ciencia se denomina aislar un clon (clon = grupo

de células genéticamente idénticas). Esta clonación nada tiene que ver con hacer seres humanos. B) Otra posibilidad, distinta de la anterior, consistiría en utilizar técnicas de transferencia nuclear (la mal llamada “clonación terapéutica”). En este caso sí se trata de generar nuevos blastocistos y derivar de ellos nuevas líneas celulares cuyo núcleo y toda su dotación genética sea la que uno desea. Para ello, se transferiría el núcleo (sólo el núcleo, con dotación genética de un padre y de una madre) de una célula del paciente (por ejemplo de la piel) a un óvulo no fecundado al que previamente se le ha extraído su núcleo (que sólo tenía información genética de mujer de la que se obtuvo). Si a este óvulo al que se le trasplantó un núcleo de célula adulta (que ya tiene información de un padre y una madre) se le pudiese estimular para generar un blastocisto (en ausencia de un espermatozoide, algo que aún está en fase de experimentación en humanos), y de él se pudiesen aislar células hES, éstas tendrían las mismas propiedades genéticas del donante del núcleo, o sea, del paciente [salvo por parte de la información genética que reside en

la mitocondria]. En esta situación (si fuese posible, y que por el momento no se ha conseguido de forma convincente con células humanas), se abren dos vertientes acerca de qué hacer con el blastocisto así generado. B.1) Lo indeseable, y que toda

la comunidad científica rechaza: Implantar ese blastocisto en el útero de una mujer, que actuaría como madre “de alquiler”, y esperar a ver qué se genera, si se genera algo. Si hipotéticamente lo hiciese, y resultase en una gestación de “algo” [no lo puedo llamar ser humano], ese “algo” sería



un clon genético de la persona que donó el núcleo, al estilo de la oveja Dolly. B.2): Lo que la comunidad científica desea: aislar células hES a partir de él, sólo células, con la dotación genética deseada, que fuesen de utilidad en el tratamiento de paciente (el donante del núcleo de célula adulta).

### ¿Qué son las células troncales/“madre” neurales (del sistema nervioso)?

Aparte de la posibilidad de derivar células de sistema nervioso a partir de células troncales embrionarias (hES), existen otras fuentes alternativas para obtener células troncales neurales, y quizá mejores (quién sabe). Entre estas fuentes se encuentran la donación de tejido fetal procedente de abortos humanos (tejido cadavérico, técnicamente muerto), o bien de cordón umbilical (que se obtiene tras el parto), o bien de tejidos presentes en el ser humano adulto, como puede ser la médula ósea, tejido cerebral (que se obtiene tras biopsias, o cirugías ocasionadas por otros motivos). De entre todos ellos, y con el objetivo de obtener neuronas para tratamientos basados en trasplantes o re-emplazamiento celular, la fuente más indicada, hoy en día, sería el tejido nervioso de un feto humano abortado (semanas 6-12 de gestación), por el sencillo y obvio motivo de que esas células troncales ya han sido instruidas, durante el desarrollo temprano del feto, como precursores de neuronas del sistema nervioso.

### REALIDAD FRENTE A FICCIÓN

Hoy en día es difícil de predecir qué tipo de células troncales /“madre” podrán ser efectivas, y para qué terapias. La razón, muy simple, es que disponemos de muchas alternativas, y pensamos que hay que testarlas todas para no perder por el camino una posibilidad buena.

Al hablar de realidad frente a ficción, es importante comentar o explicar los siguientes aspectos:

● En el contexto de este artículo, estamos hablando de enfermedades crónicas, de progresión lenta. La consecuencia inmediata es que cualquier descubrimiento (tras ser contrastado en modelos animales, lo cual se lleva unos años), hay que ensayarlos en pacientes, en ensayos clínicos. Pero, al tratarse de enfermedades crónicas, con una progresión lenta, los resultados sólo se observan o se pueden

evaluar a largo plazo (5-10 años como mínimo).

● El segundo aspecto importante radica en el propio origen de la enfermedad. No es lo mismo que se mueran unas neuronas del cerebro en una localización determinada (como pueden ser las neuronas de Sustancia Nigra en enfermos de Parkinson), a que se trate de la degeneración de varios grupos de neuronas (como en esclerosis lateral amiotrófica [ALS], donde degeneran neuronas colinérgicas tanto del cerebro como de médula espinal), o enfermedades que conllevan una degeneración global, difusa (como Alzheimer, aún cuando los síntomas iniciales de pérdida de memoria se puedan adscribir a la atrofia de ciertas poblaciones de neuronas, para las cuales uno podría pensar en un tratamiento). Y hay otros muchos ejemplos problemáticos. Ninguna enfermedad es igual a las demás. Sin embargo, Parkinson acapara gran atención en este campo de investigación, como enfermedad tratable clínicamente mediante trasplantes. Esto es así porque en el caso de Parkinson se conoce el origen de la enfermedad (la muerte de un grupo concreto de neuronas, aunque no se sabe realmente por qué se mueren estas neuronas, en la mayoría de los casos), se sabe cómo solucionarla, y esto se ha conseguido en unos pocos pacientes que recibieron trasplantes de tejido fetal genuino (no células madre, ni sucedáneos como células del cuerpo carotídeo). Para ensayos o experimentos clínicos, el tejido fetal fue un buen material, pero su uso es impensable para una terapia rutinaria de pacientes. De aquí deriva el interés de trabajar con células troncales, e investigar si se pueden generar las mismas neuronas a partir de cultivos de células hES u otras células troncales.

● En enfermedades neurodegenerativas crónicas estamos hablando de la degeneración de neuronas cuyo cuerpo celular se encuentra en una región del sistema nervioso, pero que mandan señales a otras regiones distantes del cerebro (por medio de sus proyecciones, axones). Estas conexiones se establecen durante el desarrollo embrionario del individuo, y recrear esto en una persona adulta aún no se ha conseguido. Por tanto, hoy en día no se piensa que la reposición celular pueda hacerse en el núcleo del sistema nervioso donde se han muerto las neuronas, sino en la región diana. En la realidad, esto sólo se ha conseguido en modelos animales de parkinsonismo y algunos pacientes de Parkinson, en los cuales se

implantan neuronas de Sustancia Nigra, no en la Sustancia Nigra, sino en el territorio diana (cuerpo estriado). Estos avances, hay que recalcar, derivan de experimentos clínicos llevados a cabo con tejido derivado de fetos humanos abortados, tejido fresco, no células troncales/“madre”.

Aparte del caso de tejido fetal, en terapias experimentales para Parkinson los mejores resultados se han conseguido, en el laboratorio (que no aún en la clínica), implantando neuronas con propiedades de Sustancia Nigra generadas a partir de células troncales/“madre” embrionarias (derivadas de blastocisto) de ratón, usadas bien en ratón o en rata.

Para otras enfermedades de interés como pueden ser enfermedad de Alzheimer, esclerosis múltiple, esclerosis lateral amiotrófica [ALS], distintas formas de ataxia, o enfermedad de Huntington, los avances han sido menores, por varios motivos. Éstos incluyen el que algunas de estas enfermedades cursan con muerte celular en varias regiones del sistema nervioso, o afectan de forma difusa a varias zonas simultáneamente, o que ocupan grandes áreas del sistema nervioso central, o que las neuronas de interés aún no se han conseguido generar a partir de células troncales/“madre”, o que bien requieren de la implantación de células en distintas localizaciones, desde las cuales las células injertadas deberían generar proyecciones a larga distancia.

Por último, hay otras consideraciones generales que aplican a todas las enfermedades neurodegenerativas, y que tienen que ver con aspectos básicos de la biología de trasplantes, aún no bien entendidos: Si existiese o no un rechazo inmunológico al injerto; o si las células implantadas pudiesen continuar dividiéndose y generar tumores en el paciente; o cuál es el plazo de supervivencia del injerto en el ser humano, y aún más importante; si las neuronas generadas a partir de las células implantadas son funcionalmente idénticas o no a las que se perdieron en el paciente. Todos estos aspectos están siendo objeto de investigación en la actualidad.

### LA CUESTIÓN ÉTICA / LEGAL

Una aclaración previa: Los promotores de la investigación con células troncales/“madre” consideran a estas células como lo que son, simple y llanamente células. Los detractores

de este tipo de investigación hablan del blastocisto como si de un ser humano se tratase

Lo que la Ética y los expertos en Ética (Comité Nacional de Asesoramiento en Bioética) dicen, a día de hoy y en España, es que la investigación con células troncales/"madre" es aceptable, buena, y no reprochable.

Distinguiendo varios niveles: 1. El trabajo con líneas celulares de células hES es perfectamente aceptable. 2. El utilizar blastocistos congelados para derivar nuevas líneas de células hES, en caso de que las existentes no fuesen útiles para algunos propósitos y no existiese un modelo animal alternativo, también es aceptable. 3. Lo que no es aceptable (en el territorio español, y en la mayoría de los países de la Unión Europea), es crear blastocistos para investigación, incluso con la finalidad de hacer clonación terapéutica, en los términos antes explicados. 4. Queda estrictamente prohibido el intentar generar blastocistos por medio de transferencia nuclear ("clonación terapéutica") con fines reproductivos.

En términos legales e institucionales, la situación es la siguiente a día de hoy [aunque cuando se publique este artículo la situación puede haber cambiado]: en España se puede investigar con células troncales/"madre" embrionarias humanas, en las siguientes situaciones: 1. Trabajar con líneas celulares derivadas en otros países (a esto se le llama erróneamente "importar" células, cuando su objeto no es comercial, sino de investigación. Y como no habrá lucro comercial, no se le debería llamar importar, sino obtener. 2. El anterior gobierno modificó la legislación, para, entre otras cosas, autorizar el trabajo con células hES, e incluso derivar nuevas líneas de células hES, bajo estrictos controles. El gobierno presente está modificando las leyes para flexibilizarlas, pero también para instaurar buenos mecanismos de control sobre esta investigación.

Para llevar a cabo este trabajo, se creó (por ley, a finales del año 2003) un centro ("virtual" hoy en día) que se iba a ocupar de todo ello. A día de hoy (finales de 2004), el tal centro no existe ni física ni virtualmente (aunque su derogación requerirá una nueva ley). Sus tareas se han repartido en otros dos centros, ya existentes: 1. El Instituto de Salud Carlos III, encargado de supervisar la investigación básica (de laboratorio), y la Organización Nacional de Transplantes (encargada de supervisar cualquier tipo de acto clínico que conlleve el

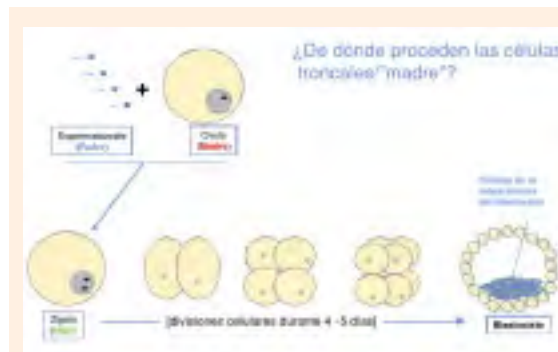


FIGURA 1: Tras la fecundación del óvulo (genes en rojo) por el espermatozoide (genes en azul), se genera el cigoto, que tiene una combinación de los genes de los progenitores (representado aquí por un núcleo celular de color verde).

Esta célula, el cigoto, comienza a dividirse, generando una estructura compuesta de muchas células, que finalmente se hace hueca, y en cuyo interior se alojan las células de la masa interna del blastocisto [las células troncales/"madre"], responsables de la generación de todas las células, tejidos y órganos del individuo.

### Desarrollo del blastocisto humano



FIGURA 2: Imágenes de microscopio del desarrollo del cigoto hasta alcanzar el estado de blastocisto. Es importante entender que en estos días, hasta el quinto día tras la fecundación del óvulo, no hay interacción con el útero materno, y que el blastocisto sólo tiene un 20% de posibilidades de "engancharse" al útero, para su posterior desarrollo. De otra forma, se eliminará de forma natural.

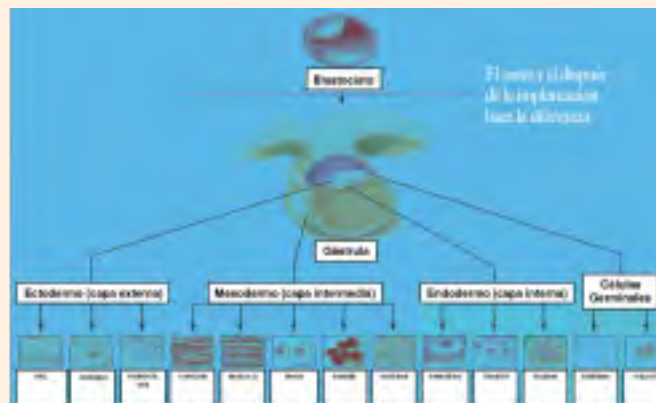


FIGURA 3: Una vez que el blastocisto se implanta en el útero, se producen cambios en él, gracias a la interacción con el útero de la madre, y comienza a diferenciarse. Las células de la masa interna del blastocisto comienzan a generar las conocidas tres capas embrionarias (ectodermo, mesodermo y endodermo), y son instruidas para la generación de distintos tejidos que derivan de ellas. [Figura modificada del informe sobre células madre del NIH, USA] [www.nih.gov]

transplante de cualquier tipo de célula, incluidas las células troncales/"madre" embrionarias humanas).

También, y dependiente del Ministerio de Sanidad se ha creado un Comité de Seguimiento de la Investigación con Células Madre y Medicina Regenerativa. Este comité recaba información del de Bioética, así como del IS Carlos III y la ONT, y estará encargado del control y seguimiento de todas estas investigaciones.

Por último, quiero expresar mi opinión de que la investigación con células troncales/"madre" embrionarias, al igual que con

otros tipos de células troncales, ha de ser promovida, estimulada, y financiada en España usando fondos públicos. Y llevada a cabo con criterios muy estrictos de calidad, y con la supervisión de los organismos competentes, y en un entorno jurídico claro, tanto en el aspecto del desarrollo de la investigación, como de su traslado a la clínica. Si los investigadores no tenemos claros estos aspectos, y las empresas que habrán de dar servicio en la clínica no tienen su parcela de marco jurídico clara, estas investigaciones nunca servirán para el bien social, y quedarán para el uso intelectual de los científicos.

**ANA MADRIGAL MUÑOZ**

Observatorio de la Discapacidad del IMSERSO

**S**e toman como ejemplo cuatro EN, sabiendo que se dejan otras que pueden ser, también, representativas. Así, pese a ser de elevada prevalencia, no se incluyen el Parkinson y el Alzheimer, por afectar, preferentemente, a personas mayores. Las cuatro elegidas tienen en común que se manifiestan en unas edades en las que las personas están en plena vida activa personal, laboral y familiar; la epidemiología y el perfil de la persona afectada son diferentes en unas y otras, así como la manifestación de los síntomas.

### DATOS EPIDEMIOLÓGICOS

El conocimiento del número de personas afectadas en cada caso es prácticamente nulo. La Encuesta de Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud (IMSERSO-Fundación ONCE-INE, 1999) sólo recoge datos específicos sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica y la Esclerosis Múltiple, si bien se engloban dentro de un mismo epígrafe. Según esta encuesta, en España padecen alguna de estas dos enfermedades 59.418 personas. En otras fuentes se estima que hay unas 4.000 personas con Esclerosis Lateral Amiotrófica y estimaciones de veinticinco mil personas con Esclerosis Múltiple. Los datos epidemiológicos son diferentes de unas enfermedades a otras. Así, la Ataxia de Friedreich, con una prevalencia de 2 casos por cada cien mil habitantes, se considera enfermedad rara, con lo que ello implica, mientras que la Esclerosis Múltiple es relativamente frecuente, especialmente entre mujeres jóvenes.

### REPERCUSIONES

Las EN se caracterizan por un agravamiento progresivo de los síntomas que tiene como consecuencia un deterioro importante de la calidad de vida.

#### Repercusiones personales

El proceso degenerativo de estas enfermedades desemboca, después de un período de varios años, en un estado de grave dependencia para la realización de las actividades cotidianas más elementales, como vestirse por sí mismos, alimentarse o cami-



FOTO: M<sup>ª</sup> ANGELES TIRADO

## ENTORNO FAMILIAR Y SOCIAL

**A lo largo de todo el Dossier, se han ido viendo las formas de abordar las Enfermedades Neurodegenerativas (en adelante, EN) desde el punto de vista de la persona afectada. Sin embargo, estas dolencias tienen una serie de repercusiones sobre el entorno familiar y social que van más allá de las consecuencias emocionales descritas al hablar de la atención psicológica a las familias.**

nar. Esta dependencia es mayor en enfermedades, como la Esclerosis Múltiple o la Enfermedad de Huntington, en las que, además de las discapacidades físicas que produce, las personas afectadas sufren, al final del proceso degenerativo un deterioro de las capacidades cognitivas.

Otras de las repercusiones de las EN son los problemas emocionales (depresión,

ansiedad, pérdida de la autoestima, problemas para asumir la enfermedad, etc.) que conlleva tener que enfrentarse a unas enfermedades caracterizadas por la aparición paulatina de diferentes discapacidades. A las personas afectadas les cuesta asimilar y aceptar unas dolencias en las que cada vez se van sintiendo peor o, como ocurre en Esclerosis Múltiple, después de vivir con esperanza una temporada de mejoría, irrumpe un brote en el que se agravan los síntomas. No hay que olvidar que entre las manifestaciones más frecuentes de esta dolencia destacan los dolores generalizados que la incapacitan para cualquier actividad.

Las EN van acompañadas, muchas veces, de un deterioro económico importante de las personas. Además de los gastos que genera el tratamiento de la enfermedad, por ejemplo, para medicamentos, o las ayudas técnicas y las adaptaciones de la vivienda necesarias para compensar las discapacidades, no se puede olvidar que algunas de estas dolencias aparecen en plena edad laboral. Las discapacidades asociadas a estas enfermedades o los períodos de absentismo cuando se produce un empeoramiento de los síntomas son algunos de los factores

que dificultan la inserción laboral o que explican la pérdida del trabajo.

### Repercusiones familiares

Las EN suponen un coste importante, no sólo económico, para las familias. Si la persona afectada precisa de la ayuda de otra para desenvolverse en la vida esfuerzo para el encargado de su cuidado. Toda la familia se ve afectada por la enfermedad, prácticamente, desde la aparición de la misma. La comunicación del diagnóstico se vive como una brecha en la vida familiar. Hay un antes y un después de ese momento que hace que se tengan que replantear las distintas actividades de la familia, no sólo las que se llevan a cabo en su seno, sino las que atañen a cada uno/a de ellos/as. Con frecuencia, se produce una distorsión en los roles familiares. La mujer de la casa pasa a ocuparse casi exclusivamente de la persona

enferma: la compañera o esposa, cuando se trata de un hombre que ha formado una pareja y la madre, en los demás casos.

Se observa con frecuencia que cuando los cuidados que precisa la persona afectada son muy intensos, el resto de la familia queda relegada a un segundo plano. La alteración de la vida familiar afecta de forma muy especial a los niño/as de la casa, más si son pequeños y no comprenden la situación. Se sienten apesadumbrados cuando perciben que los padres les dedican menos tiempo para ocuparse de esta atención y pueden sentirse desatendidos e indefensos por ello. Los padres se dan cuenta de que algo va mal porque aparecen depresiones, fallos en los estudios, etc.

Pero la principal afectada por la enfermedad grave de uno de los miembros de la familia suele ser, precisamente, la cuidadora,

que se tiene que ocupar de aquél cuando pierde autonomía para realizar las actividades cotidianas, muchas veces, de por vida. La asistencia del hijo/a o esposo/a dependiente absorbe buena parte del tiempo de quien se hace cargo de ellos, desatendiendo otros aspectos personales y sociales de la cuidadora. Se pueden crear situaciones de interdependencia emocional entre ésta y la persona enferma, de manera que a aquélla le sea imposible desconectar de la situación, incluso en momentos de esparcimiento, en los que se puede sentir culpable al pensar que están abandonando al enfermo/a.

Los problemas más graves que pueden surgir en el cuidador/a son los que afectan a la salud. El más común es “el síndrome del cuidador quemado”, que implica la aparición de síntomas físicos y psicológicos.

Si el cuidado recae sobre los padres, las relaciones de pareja también pueden verse afectadas por la tensión emocional provocada por la presencia de un hijo/a enfermo, como cuando éste/a aún es un niño/a. La falta de acuerdo en la forma de encarar la enfermedad por carecer de información y de criterios homogéneos; dificultad para disfrutar de momentos de intimidad por sobrecarga de trabajo de la madre o celos del padre porque aquélla dedique más tiempo al cuidado del hijo/a enfermo que a la pareja, son circunstancias generadoras de conflictos que pueden conducir a la separación. Sin embargo, cuando se superan estas situaciones, las relaciones de pareja pueden salir reforzadas.

Los conflictos también se pueden dar en la propia pareja de la persona con EN. El miedo a un futuro incierto, la pérdida de esperanzas o el sentirse sobrepasado por la responsabilidad de los nuevos cuidados pueden hacer que la pareja quiera huir de esta situación y abandone a la persona enferma.

Todas estas consecuencias se pueden evitar o, al menos, paliar si la familia aprende estrategias que le permita afrontar las situaciones y conflictos que se vayan presentando. Por ello, es tan importante recibir ayuda de fuera, ya sea apoyo psicológico o bien a través del conocimiento de otras experiencias similares, como las que se comunican en las asociaciones de afectados.

### Repercusiones en la sociedad

Por su carácter crónico, requieren una atención sociosanitaria durante

## DATOS EPIDEMIOLÓGICOS

	Perfil	Epidemiología	Otros datos
<b>Esclerosis Múltiple</b>	Edad de comienzo: entre los 23 y 33 años, aunque puede aparecer a edades más tempranas. Es más frecuente en mujeres.	La prevalencia varía según la zona geográfica, llegando a más de 30 casos por cada 100.000 habitantes en los países nórdicos. En países del sur de Europa la prevalencia oscila entre 5 y 29 casos por cada 100.000 habitantes.	Edad de comienzo: entre los 23 y 33 años, aunque puede aparecer a edades más tempranas. Es más frecuente en mujeres.
<b>Esclerosis Lateral Amiotrófica</b>	Edad de comienzo: entre los 40 y 70 años, aunque la edad media se sitúa en torno a los 55 años. Es más frecuente en varones.	La prevalencia es de 6 casos por cada 100.000 habitantes. La incidencia anual es de 2 casos nuevos por cada 100.000 habitantes.	Se manifiesta por igual en todas las razas y etnias. Hay una elevada incidencia en la isla de Guam, en el Pacífico.
<b>Enfermedad de Huntington</b>	Edad de comienzo: entre los 30 y 40 años, aunque se puede dar en niños. Afecta por igual a hombres y mujeres	La prevalencia varía entre 5 y 10 casos por cada 100.000 habitantes. La incidencia anual varía entre 1 y 4 casos nuevos por cada 100.000 habitantes.	El origen de la enfermedad se encuentra en el oeste de Europa: Francia, Alemania y Holanda. La emigración de los hugonotes hacia América, Reino Unido, Sudafrica y Australia extendió la enfermedad.
<b>Ataxia de Friedreich</b>	Edad de comienzo: entre los 5 y 15 años, aunque se puede dar en niños de 18 meses o a los 30 años. Afecta por igual a hombres y mujeres	La prevalencia es de 2 casos por cada 100.000 habitantes.	

toda la vida del paciente, con el consiguiente aumento del gasto público. Pero el principal problema social de las EN es la inexistencia de medicamentos eficaces en su curación. Como se verá más adelante, una de las prioridades de la investigación sobre EN es el desarrollo de tratamientos capaces de lograr su remisión pues, por ahora, sólo se dispone de fármacos destinados a paliar los síntomas. Sin embargo, la investigación de las EN no siempre es rentable para las industrias farmacéuticas. Algunas de ellas, entran dentro de las llamadas Enfermedades Raras por tener una incidencia en la población inferior a cinco casos por cada 10.000 habitantes. El elevado coste que supone la investigación y el desarrollo farmacéutico hace que las industrias implicadas no siempre sean, precisamente, partidarias de comercializar medicamentos para enfermedades poco frecuentes. Desde que se empieza a estudiar un fármaco hasta que sale al mercado no transcurren menos de ocho años. Además, sólo uno de cada 5.000 investigados logra salir al despacho farmacéutico. De ahí las reticencias a desarrollar medicamentos dirigidos al tratamiento de enfermedades minoritarias. Los fármacos que no se comercializan por su escasa rentabilidad se engloban dentro de los medicamentos huérfanos. Para poder recibir esta denominación, debe existir suficiente evidencia científica que avale la necesidad de su uso, aunque no llegue a satisfacer los criterios de eficacia, seguridad y calidad exigidos para que se le conceda la autorización de su comercialización.

Estados Unidos y Australia fueron de los primeros países en otorgar incentivos económicos y fiscales a las empresas que investigan posibles tratamientos para las enfermedades con baja incidencia en la población. En la Unión Europea se aprobó en 2000 una legislación que iba en este sentido. Se trata de un reglamento en el que se regula la designación de los medicamentos huérfanos y se fomenta la investigación de los mismos para, así, lograr su comercialización. Esta normativa prevé la concesión de subvenciones y exenciones fiscales para las empresas que desarrollen estos fárma-



FOTO: M<sup>º</sup> ANGELES TIRADO

*En España, más de 59.000 personas están afectadas de esclerosis lateral amiotrófica o esclerosis múltiple*

cos. En España no existen más ayudas económicas que las concedidas por la UE, aunque sí se dispone de un programa de becas de investigación clínica para el estudio de las Enfermedades Raras. En cualquier caso, las personas que sufran alguna de estas enfermedades deben saber que es posible la aprobación temporal del uso de medicamentos en fase experimental y en los que ya se ha probado su eficacia y seguridad.

### ATENCIÓN SOCIAL Y SANITARIA DESDE LA ADMINISTRACIÓN

Las EN, por tratarse de enfermedades crónicas, requieren una atención continuada, atención que va más allá de los aspectos meramente médico-sanitarios. Por ello, las distintas Administraciones Públicas pretenden dar respuesta a las necesidades sociales y asistenciales de estas personas.

La **atención sanitaria** se engloba dentro del Sistema Nacional de Salud, que prevé la coordinación entre la Administración Central y las CC.AA, a través del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de la Salud. Mediante esta colaboración, se ha conseguido la comunicación de experiencias de cada comunidad autónoma y la puesta en común de líneas de actuación.

La entrada en este sistema se lleva a cabo a través de los Centros de Salud (Nivel de Atención Primaria), en donde el médico de familia detecta los primeros indicios de la enfermedad. Para llegar a un diagnóstico certero de estas enfermedades, se requiere la realización de pruebas neurológicas que, por su envergadura, se realizan por especialistas en un gran hospital, al que

es enviada la persona afectada desde el centro de salud. En este momento, la persona entra en el Nivel de Atención Secundaria, cuya función es ofrecer asistencia especializada, según el tipo de dolencia. En los hospitales generales puede haber Unidades Hospitalarias destinados a la atención de dolencias específicas desde una perspectiva multiprofesional.

El último escalón de la atención sanitaria tiene por finalidad ofrecer asistencia continuada a la persona con EN con el fin de lograr su rehabilitación integral, aprovechando los recursos de la comunidad (Nivel de Atención Terciaria).

En cuanto a la atención prestada a las personas con EN **desde los Servicios Sociales**, hay que distinguir la actuación de la Administración Central y la de las CC.AA. Respecto a la primera, el IMSERSO dispone de dos tipos de centros destinados a personas con discapacidad y a los que pueden asistir las afectadas de EN según el estadio de la enfermedad en que se encuentran.

Los Centros de Recuperación de Minusválidos Físicos (CRMF) van destinados a personas con discapacidad física mayores de 16 años que aún tienen posibilidades de integrarse en el mercado laboral. En estos centros se ofrecen todos los medios necesarios para lograr la recuperación personal y profesional, como por ejemplo, cursos de capacitación laboral. La atención se puede recibir en régimen residencial o externo.

Los Centros de Atención de Minusválidos Físicos (CAMF) son centros residenciales destinados a personas con graves discapacidades físicas, de manera que carecen de posibilidades razonables de recuperación e integración laboral y que, además, tienen grandes dificultades para ser atendidos en su entorno fami-

## INFORMACIÓN DE INTERÉS SOBRE ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS

Enfermedad de Huntington	Ataxia de Friedreich	Esclerosis múltiple	Esclerosis lateral amiotrófica	Enfermedad de Parkinson	Enfermedad de Alzheimer	Enfermedades raras
<p>Asociación Española de Huntington  <a href="http://www.informacion.e-huntington.org">http://www.informacion.e-huntington.org</a>                      Página web de la Asociación Española de Huntington con recursos: información sobre la enfermedad, artículos, bibliografía, enlaces, experiencias personales.</p> <p>International Huntington Association  <a href="http://www.huntington-assoc.com/">http://www.huntington-assoc.com/</a>                      Página web de la Asociación Internacional de Huntington desde la que se puede acceder a diferentes recursos tales como: artículos, libros, material audiovisual, test, enlaces...</p> <p>Bibliografía recomendada. López del Val, Luis Javier: Enfermedad de Huntington, un clásico renovado.</p>	<p>Federación Española de Ataxias (FEDAES)  <a href="http://ataxia.enfermedadesraras.org/">http://ataxia.enfermedadesraras.org/</a>                      Página web de la Federación en la que también se recoge el boletín que edita ésta.</p> <p>Asociación Española de Ataxias Hereditarias                      Dirección                      C/ Poeta Alberola, 25 bajo dcha.                      46018 Valencia                      Tel: 96 385 46 71</p> <p>Hispano - Ataxias  <a href="http://www.iespana.es/hispataxia/">http://www.iespana.es/hispataxia/</a>                      En esta página se recoge información sobre las ataxias, recursos, enlaces, foros, etc.</p> <p>Bibliografía recomendada. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales Ataxias hereditarias: Guía de familias                      Boletín FEDAES: Publicación periódica de la Federación Española de Ataxias</p>	<p>Federación Española para la Lucha Contra la Esclerosis Múltiple (FELEM)                      C/ Ponzano, 53 - 1º E.                      28003 Madrid                      Tel: 91 441 01 59/                      91 399 24 92                      Fax: 91 451 40 79                      info@esclerosismultiple.com  <a href="http://www.esclerosis-multiple.com/">http://www.esclerosis-multiple.com/</a></p> <p>Asociación Española de Esclerosis Múltiple (AEDEM)                      C/ Modesto Lafuente, 8-1º centro dcha. 28010 Madrid                      Tel: 91 448 12 61  <a href="http://www.aedem.org">http://www.aedem.org</a></p> <p>Fundación Española de Esclerosis Múltiple (FEDEM)                      C/ Príncipe de Vergara, 58.                      28006- MADRID                      Tel: 91 431 26 04 Fax: 91 431 39 33  <a href="http://www.fedem.org">http://www.fedem.org</a></p> <p>Federación Internacional de Esclerosis Múltiple (MSIF)  <a href="http://www.msif.org">http://www.msif.org</a>                      Página web en la que se recogen las asociaciones internacionales más importantes.</p> <p>Bibliografía recomendada. Federación Española para la Lucha contra la Esclerosis Múltiple. Comprender La Esclerosis Múltiple.</p>	<p>ADELA (Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica)                      C/ Hierbabuena, 12, Local Bajo                      (Apdo. de Correos 36015)                      28039 MADRID                      Tel: 91 311 35 30/                      902 142 142                      Fax: 91 459 39 26                      adela@adelaweb.com  <a href="http://www.adelaweb.com">http://www.adelaweb.com</a></p> <p>International Alliance of ALS/MND Associations on Internet [Alianza Internacional de Asociaciones de Esclerosis Lateral Amiotrófica y Enfermedades Motrices]  <a href="http://www.alsmndalliance.org/">http://www.alsmndalliance.org/</a>                      Recoge información sobre la ELA y ofrece una relación de enlaces y asociaciones internacionales.</p> <p>Fundación Española para el Fomento de la Investigación en Esclerosis Lateral Amiotrófica (FUNDELA).  <a href="http://www.fundela.info/">http://www.fundela.info/</a></p> <p>Bibliografía recomendada. Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica. Esclerosis lateral amiotrófica y otras enfermedades de la motoneurona. (Madrid, 1993)</p>	<p>Federación Española de Parkinson                      C/ Padilla, 235, 1º 1ª                      08013 Barcelona                      Tel. 93 232 91 94                      Fax: 93 232 91 94                      Correo Electrónico: fedeparkinson@wanadoo.es                      WPDA, World Parkinson Disease Association                      Página Web: <a href="http://www.wpda.org/">http://www.wpda.org/</a>                      Web en inglés de la Asociación Mundial de la Enfermedad de Parkinson que recoge información, publicaciones, artículos relacionados con esta enfermedad, así como los últimos avances médicos.                      Página sobre la Enfermedad del Parkinson                      Página Web: <a href="http://www.geocities.com/Heraldland/Estates/9451/parkinson.htm">www.geocities.com/Heraldland/Estates/9451/parkinson.htm</a>                      Web que recoge diversa información sobre la Enfermedad del Parkinson, un manual para el paciente y la familia así como enlaces relacionados con la Enfermedad de Parkinson tanto en español como en inglés.                      Bibliografía recomendada. Birkmayer; Walther; Danielczyk; Walter; La enfermedad de Parkinson</p>	<p>Asociación de Familiares de Enfermos de Alzheimer:                      C/ General Díaz Porlier,                      36 - 28001 Madrid                      Tel.: 91 309 16 60                      Fax: 91 309 18 92                      Correo Electrónico: afal@afal.es                      Página Web: <a href="http://www.afal.es/">www.afal.es/</a>                      Alzheimer Europe                      Página Web: <a href="http://www.alzheimer-europe.org/">http://www.alzheimer-europe.org/</a>                      Web en la que se puede encontrar los siguientes enlaces: Nuestros objetivos; Nuestra Junta; Nuestros estatutos; La cooperación con grupos farmacéuticos; Informe anual                      Bibliografía recomendada. García Rodríguez, Francisca; Ceballos Atienza, Rafael. Enfermedad de Alzheimer y calidad de vida</p>	<p>Federación de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER)                      Dirección                      C/ Enrique Marco Dorta, 6 local                      41018 SEVILLA                      Tel: 95 498 98 92 Fax: 95 498 98 93                      f.e.d.e.r@teletel.es  <a href="http://www.esfermedades-raras.es">http://www.esfermedades-raras.es</a></p> <p>National Center for Biotechnology Information  <a href="http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/">http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/</a>                      Página web en inglés del Centro Nacional de Información Biotecnológica que contiene información relacionada con las últimas investigaciones que se llevan a cabo sobre las secuelas de enfermedades del sistema nervioso.</p> <p>Información sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos:  <a href="http://www.orpha.net/">http://www.orpha.net/</a></p> <p>European Organization for Rare Disorder (EURODIS)                      Organización Europea sobre Enfermedades Raras.                      Plataforma Maladies Rares 102,                      Rue Didot - 75014 Paris (FRANCE)                      Tel: 00 33 1 56 53 53 40                      Fax: 00 33 1 56 53 52 15                      eurodis@eurodis.org  <a href="http://www.eurodis.org/">http://www.eurodis.org/</a></p>

liar y social. Las plazas residenciales pueden ser de carácter fijo o temporal, aunque también disponen de plazas en régimen de día. En estos centros, además de ofrecer los cuidados necesarios, se pretende desarrollar las capacidades residuales de la persona para que logre el máximo nivel de autonomía personal y social.

En cualquier caso, casi toda la gestión de los Servicios Sociales corre a cargo de las Comunidades Autónomas. Estos servicios son de carácter general, dirigidos a la población general, o específicos de determinados sectores

de ésta (infancia, familia, mujer, etc.). Entre los primeros, las personas con discapacidad, como las que nos ocupan en este artículo, pueden acudir a los centros de evaluación, valoración y orientación, antiguos Centros Bases. En ellos, además de informar sobre los servicios y prestaciones existentes, de valorar y gestionar el acceso a los mismos, se acredita la calificación legal de minusvalía, mediante la concesión del Certificado de Minusvalía. La oferta de servicios específicos varía de unas comunidades autónomas a otras y van desde centros residenciales para dis-

tintos tipos de discapacidades, centros y/o servicios dirigidos a la mejora de la autonomía y desarrollo personal, centros ocupacionales, centros de día, etc.

Pero los Servicios Sociales también son competencia de la administración local, como los ayuntamientos. Dentro de la oferta de prestaciones municipales destaca el Servicio de Ayuda a Domicilio. Además, la Federación Española de Municipios y Provincias firma acuerdos y convenios con las distintas administraciones para el desarrollo de programas para la inserción social de las personas con discapacidad en el ámbito de la administración local.