

Un vistazo a la atrofia muscular espinal (SMA), la distrofia muscular (MD) y otras afecciones neuromusculares

Las afecciones neuromusculares son enfermedades que afectan algunas partes del sistema neuromuscular. El sistema neuromuscular incluye los músculos, los nervios motores periféricos (en las piernas, los brazos, el cuello y el rostro) y la “unión neuromuscular”, en la que los músculos se unen a las células nerviosas que controlan los músculos (neuronas motrices) en la médula espinal.

Las afecciones neuromusculares pueden heredarse de diferentes maneras. Algunos se heredan de manera recesiva ligada al cromosoma X, lo que significa que afectarán principalmente a los varones. Otros se heredan de manera autosómica recesiva o autosómica dominante, lo que significa que afectarán por igual a hombres y a mujeres. Todas condiciones neuromusculares son progresivos y todos producen debilidad muscular y cansancio. Algunas condiciones comienzan con el nacimiento, algunos en la niñez y otros durante la adultez.



Conozca a Bodhi en la página 24

El deterioro muscular puede causar calambres, rigidez, deformidad en las articulaciones, malestar y dolor crónico, y a veces, rigidez y endurecimiento de las articulaciones (contracturas).

Muchos niños con afecciones neuromusculares tienen una inteligencia normal; sin embargo, la debilidad muscular y el cansancio pueden hacer que escribir, realizar tareas u organizar materiales sea más difícil para los alumnos. Los niños con estas afecciones son más susceptibles a desarrollar infecciones respiratorias graves, lo que puede hacer que se ausenten mucho a clases. Algunas condiciones neuromusculares se asocian a una mayor incidencia de discapacidades de aprendizaje e intelectuales.

La expectativa de vida varía según cada afección y su gravedad. Los problemas cardíacos y respiratorios, que generalmente se deben al deterioro muscular, a menudo son la causa de muerte en personas con afecciones neuromusculares.

Obtenga más información sobre las características físicas de condiciones neuromusculares:

Corazón

La mala circulación puede causar.

- Cansancio
- Aletargamiento
- Inflamación en las piernas y los pies
- Extremidades frías
- Problemas digestivos

Nutrición

- Los músculos que participan en la deglución y la masticación pueden estar debilitados y causar
 - Deshidratación
 - Malnutrición
 - Aspiración de alimentos, que puede causar asfixia o infecciones respiratorias
 - Inhalación de líquido hacia los pulmones (aspiración)
- Tal vez sea necesaria una sonda de alimentación (sonda de gastrostomía)
- La constipación puede ser un problema debido a la falta de movimiento, que a su vez puede causar falta de apetito.

Obtenga más información sobre condiciones neuromusculares específicos:

Enfermedad de Charcot Marie Tooth (1 de cada 3,300 casos)

- Se caracteriza por la debilidad y el deterioro de los músculos y los nervios.
- Generalmente, afecta desde los codos hacia abajo en los brazos, y desde las rodillas hacia abajo en las piernas.
- Otras complicaciones:
 - Deformidades en los pies
 - Entumecimiento
 - Espasmos en los tobillos
 - Calambres musculares
 - Dolor neuropático

Tratamiento y ayudas:

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Órtesis para piernas
- Órtesis para muñecas
- Silla de ruedas u otros dispositivos de asistencia

Distrofinopatías (1 de cada 4,700 casos)

[Distrofia muscular de Duchenne (DMD) o Distrofia muscular de Becker (BMD)]

Se trata de un grupo de afecciones musculares progresivos que solo afectan a los varones, causados por una mutación en un gen del cromosoma X. Provocan la degeneración del músculo esquelético y, por lo general, la causa de muerte es una cardiomiopatía.

Distrofia muscular de Duchenne (DMD)

- Se manifiesta en las primeras etapas de la niñez con retrasos en los hitos del desarrollo.
 - Retrasos para sentarse y ponerse de pie.
 - La debilidad muscular proximal causa una marcha anserina y dificultad para subir escaleras.
 - Los músculos proximales son los que están más cerca del centro del cuerpo.
 - Los niños pueden tener dificultad para caminar y ser inestables.
- La DMD avanza rápidamente y los niños, por lo general, dependen de una silla de ruedas a los 12 años de edad.
- La cardiomiopatía (enfermedad del músculo cardíaco) suele manifestarse en los últimos años de la adolescencia.
 - Dificultad para respirar
 - Retención de líquidos en los pies y la parte inferior de las piernas

Distrofia muscular de Becker (BMD)

- En la BMD, la debilidad muscular aparece más tarde.
- Habitualmente, las personas pueden caminar hasta los 20 años.
- Algunos niños experimentan calambres musculares a causa de la actividad.

Tratamiento (se aplica a ambas enfermedades):

- Los medicamentos descongestivos alivian los síntomas.
- Se puede administrar prednisona para mejorar la fuerza y la función motora.
- Vacuna antigripal y antineumocócica cada año
- Alimentación equilibrada rica en vitamina D y calcio para mejorar la densidad ósea y reducir el riesgo de fracturas
- Control del peso para evitar la obesidad

Distrofia muscular de Emery Dreifuss (EDMD; prevalencia desconocida)

- Se caracteriza por la debilidad y degeneración de los músculos que forman los hombros, la parte superior de los brazos y las espinillas.
- También pueden presentarse:
 - Deformidades en las articulaciones
 - Complicaciones cardíacas

Ataxia de Friedreich (1 a 2 de cada 50,000 casos)

- Se caracteriza por una ataxia progresiva lenta.
- Se manifiesta entre los 10 y los 15 años de edad.
- Habilidades cognitivas
 - Generalmente, no afecta la cognición.
 - Puede haber retrasos en el tiempo de respuesta mental o reacción motora.
 - El perfil de inteligencia suele estar definido por
 - Pensamiento concreto
 - Poco desarrollo de las capacidades
 - Razonamiento visoespacial con velocidad de procesamiento reducida
 - Dificultad para mantener la atención y con la memoria funcional
- Otros hallazgos característicos:
 - Debilidad muscular
 - Disartria (una afección motriz que afecta el habla y los músculos de la boca y el rostro)
 - Espasticidad o ausencia de reflejos en las extremidades inferiores
 - Escoliosis
 - Disfunción de la vejiga
 - Pérdida del sentido de posición y vibración
 - Apnea del sueño
 - Temblores
 - Falta de coordinación
 - Falta de equilibrio
 - Dificultad para pronunciar ciertos sonidos o palabras (arrastrar las palabras)
 - Disfagia (dificultad para tragar)
 - Pérdida de la audición
 - Pérdida de la agudeza visual

Tratamiento:

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Apoyos para caminar
- Silla de ruedas
- Terapia del habla
- Terapia ocupacional
- Fisioterapia para ganar fuerza y equilibrio
- Intervenciones con órtesis para la escoliosis o deformidades en los pies
- Dispositivos auditivos para la pérdida de la audición
- Abordar los problemas de la visión
- Cambios a la dieta o sonda de gastrostomía para la disfagia
- Es posible que necesiten insulina o controlar la alimentación a causa de la diabetes.
- Asesoramiento y apoyo psicológico
- Ataxia:
 - Evitar las áreas que representen un riesgo de caída para la persona
 - El consumo excesivo de alcohol puede intensificar la ataxia.

Distrofia muscular de Limb Girdle (LGMD 1 de cada 14,500 a 123,000 casos)

- Existen más de 20 subtipos diferentes, que varían en cuanto a progresión, gravedad y edad de aparición.
- Este es un grupo de trastornos que afectan los músculos voluntarios, principalmente de las caderas y los hombros.
- La debilidad y la atrofia muscular limitan la movilidad y la capacidad para levantar los brazos y los hombros.
- El intelecto no se ve afectado.
- Se pueden presentar problemas cardiopulmonares a medida que avanza la enfermedad.

Distrofia miotónica (1 de cada 20,000 casos)

- Es un trastorno multisistémico que afecta los músculos esqueléticos y lisos.
- Puede ser leve a moderado.
- La mayoría de los síntomas de la distrofia miotónica comienzan después de los 20 años.
- Esta afección impide la relajación de los músculos.
 - Generalmente afecta las siguientes áreas:
 - Rostro
 - Pies
 - Manos
 - Cuello

- También afecta los ojos, el corazón, el sistema endócrino y el sistema nervioso central.
- En algunas personas, se manifiesta una discapacidad intelectual menor.
- La falta de expresión facial puede dificultar determinar el nivel de inteligencia.
- Es posible que manifiesten una conducta antisocial.
- Posibles características conductuales
 - Evasivo
 - Obsesivo compulsivo
 - Personalidad pasivo-expresiva
 - Ansiedad
 - Depresión
- Puede tener apnea del sueño y somnolencia durante el día.

Obtenga más información sobre las diferentes formas de distrofia miotónica:

Forma leve de distrofia miotónica

- Incluye cataratas y miotonía (contracciones musculares sostenidas) leve

Forma clásica de distrofia miotónica

- Debilitamiento y desgaste muscular
- Miotonía
- Cataratas
- Anomalías en el sistema de conducción cardíaca
- Los adultos pueden presentar discapacidades físicas.

Forma congénita (presente en el nacimiento)

- Hipotonía (tono muscular bajo)
- Debilidad generalizada grave en el nacimiento
- Insuficiencia respiratoria y muerte prematura
- Discapacidad intelectual (50 al 60 %)
- Condición del espectro autista
- Condiciones de ansiedad/estado de ánimo
- Problemas de atención
- Alteraciones de la capacidad visoespacial
- Escasa agudeza visual, hipermetropía, astigmatismo

Tratamiento (depende del diagnóstico específico de la persona):

- Órtesis para tobillos y pies
- Sillas de ruedas y otros dispositivos de asistencia

- Control del dolor
- Evaluación cardíaca
- Eliminación de cataratas
- Terapia física

Atrofia muscular espinal (SMA; 1 de cada 10,000 casos)

La SMA es una enfermedad que debilita la fuerza física de la persona de manera progresiva y ataca las células nerviosas motoras en la médula espinal. Esto afecta la capacidad de caminar, comer o respirar. Es la principal causa genética de muerte en bebés. La función cognitiva no se ve afectada.

- Existen cuatro tipos de SMA: tipo I, II, III y IV. El tipo de SMA depende de la edad de aparición y los hitos físicos alcanzados.
- Las personas con SMA también pueden tener:
 - Poco aumento de peso
 - Alteración del sueño
 - Escoliosis
 - Contracturas en las articulaciones
 - Problemas gastrointestinales
 - Constipación
 - Reflujo gastrointestinal
 - Incontinencia
 - Dolor

Tratamiento y otras ayudas:

- Terapia física
 - Elongación
 - Actividades para el rango de movimiento
- Terapia ocupacional
 - Adaptación de las tareas escritas
 - Tecnología por computadora
 - Fortalecimiento de la motricidad fina
- Intervenciones con órtesis para la escoliosis o deformidades en los pies
- Cambios a la dieta o sonda de gastrostomía para la disfagia
- Asistente para la tos CoughAssist, BiPAP (sistema de bipresión positiva) y otras intervenciones respiratorias
- Garantice la seguridad en el patio de juegos, en los corredores y en el aula.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Educación física adaptada
- Apoyos para caminar, silla de ruedas y otros tipos de apoyo para desplazarse por el aula

Para obtener más información sobre la SMA en general y la SMA en el aula, visite:

<http://www.curesma.org/support-care/living-with-SMA/daily-life/at-school/>

Datos a tener en cuenta

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

- Ciertas distrofias musculares requieren dietas especiales o restricciones en la alimentación. Es importante analizar las necesidades alimentarias del niño con los padres. Si la persona no requiere una dieta especial, alimentarse de forma equilibrada es importante.
- Cuando los músculos que se utilizan para la deglución y la masticación están debilitados, existe riesgo de deshidratación, malnutrición, asfixia o infecciones respiratorias causadas por la inhalación de alimentos o líquido hacia los pulmones (aspiración).
 - Tal vez se requiera una sonda de gastrostomía.
 - Si el niño padece reflujo ácido, permita que guarde antiácidos en la enfermería.
- Es importante hablar sobre la naturaleza de la afección del alumno y cómo afecta las actividades escolares. Los médicos del niño determinarán qué actividades y nivel de actividad puede realizar el alumno.
- Es posible que los niños en edad escolar que tienen condiciones neuromusculares deban consultar a distintos médicos y especialistas para controlar sus afecciones.
- En casi todas las personas con un trastorno neuromuscular, el control de esfínteres (orinar y defecar) es normal, aunque algunos alumnos pueden necesitar ayuda para ir al baño a medida que se debilitan físicamente.
- Si el niño presenta diabetes, siga el plan de cuidados para ese alumno.

Lo que puedes hacer

- En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca inusual y notifíquelo a los padres.
- Preste atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.
- Realice adaptaciones para los alumnos que deban ir la enfermería para tomar medicamentos mientras estén en la escuela.
- Tenga en cuenta que el alumno tendrá una mayor susceptibilidad a las infecciones respiratorias que podrían resultar mortales:
 - Se debe evaluar la aplicación anual de la vacuna antineumocócica y la vacuna antigripal
 - (virus sincitial respiratorio [RSV]).
 - Toda infección se debe tratar rápidamente antes de que se transforme en una enfermedad grave.
- Procure que el niño se exponga a la luz solar y mantenga una dieta equilibrada y rica en vitamina D y calcio para mejorar la densidad ósea y reducir el riesgo de fracturas.
- Conozca los signos y síntomas de insuficiencia cardíaca o dificultades respiratorias.
- Conozca cómo ayudar a un alumno que tiene diabetes (si el niño tiene un diagnóstico de diabetes).

2. Apoyos a la educación

Lo que necesitas saber

Es importante tener expectativas de aprendizaje altas para los niños que tienen condiciones neuromusculares. Algunos alumnos necesitarán apoyos físicos o al aprendizaje, según su afección particular y la etapa que transita. Es importante analizar las necesidades individuales del niño como equipo. Muchas de estas afecciones son progresivas. Es importante tener expectativas altas pero realistas para cada niño.

Incluso con una inteligencia normal, las personas pueden presentar debilidad muscular y cansancio. Esto puede hacer que sea difícil para los alumnos mantener el ritmo de la exigencia física de la escritura manuscrita, la realización de tareas y la organización de materiales.

El aprendizaje de la lectura, las matemáticas y diferentes conceptos podría resultarles difícil. A diferencia de la debilidad muscular, los efectos cognitivos no son progresivos con el tiempo.

Lo que puedes hacer

Evalúe la posibilidad de consultar a terapeutas y especialistas para proporcionar apoyo al maestro en el aula.

Terapia física

- Alivia los efectos de las enfermedades neuromusculares al mantener el cuerpo flexible, erguido y en movimiento.
- Ayuda a evitar las contracturas o rigidez de las articulaciones de la rodilla, la cadera, los pies, los codos, las muñecas y los dedos al implementar ejercicios de amplitud de movimiento y elongación.
- Los ejercicios en la piscina a menudo son efectivos, especialmente en una piscina climatizada.
- Es fundamental mantener la seguridad al trasladar a los alumnos que no se desplazan por sí mismos. Los asistentes, maestros y otros cuidadores deben recibir la capacitación adecuada.
- Asegúrese de que el alumno tenga un apoyo musculoesquelético adecuado y realice un tratamiento continuo para prevenir las complicaciones relacionadas con la escoliosis.

Terapia ocupacional

- Asegúrese de que el niño tenga utensilios y vasos especiales para comer y beber, según sea necesario.
- Las férulas para las manos mantienen la correcta posición de las muñecas y los dedos.
- Trabaje con el niño para que aprenda a vestirse solo y desarrolle las habilidades diarias necesarias para su independencia.
- Adapte el juego, el entorno y las rutinas, según sea necesario.

Terapia del habla

- Fomente el uso de tecnología asistencial como grabadoras de audio.
- Es posible que se requiera un sistema de comunicación alternativa.
- El uso de dispositivos aumentativos y alternativos de comunicación podría ser de ayuda.

Equipo de asistencia

- Dispositivos de comunicación
- Adaptaciones de computadoras y software
- Herramientas para facilitar las tareas diarias:
 - Utensilios y vasos especiales
 - Sorbetes
 - Adaptador de goma para lápices y lapiceras
 - Grabadoras
 - Escritorio inclinado
 - Bandejas, posiblemente con bordes laterales
- Los bipedestadores permiten que los alumnos no ambulantes sostengan su peso con las piernas, lo cual promueve:
 - Huesos saludables
 - Mejor circulación
 - Columna vertebral más recta
- Las tablas de transferencia y los elevadores mecánicos permiten mover a un alumno no ambulante de manera más fácil y segura.
- Los andadores, las sillas de ruedas y la órtesis para pies, tobillos y piernas permiten que el niño se mueva de manera segura, y que interactúe y juegue con sus compañeros.

Adaptaciones generales para distrofias neuromusculares:

Evalúe las siguientes ideas para ayudar a niños con distrofia muscular:

Ideas generales

- Traslado especial
- Terapia física y ocupacional
- Minimizar la exposición a infecciones
- Modificaciones en el plan de estudios (según sea necesario)
- Asistentes para tomar notas
- Tutoría
- Más tiempo en las evaluaciones
- Teclados, software y calculadoras adaptadas
- Educación física adaptada
- Tiempo para descansar
- Ayuda para ir al baño
- Ayuda en las excursiones

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Tiempo adicional para trasladarse de un salón de clases a otro
- Un juego adicional de libros de texto para el hogar, para que no tenga que cargar libros pesados
- Modificaciones para el acceso al aula y las instalaciones escolares
- Ayuda para hacer amistades y mantener las relaciones sociales
- Maneras alternativas de demostrar la comprensión de un concepto
 - Presentación de las tareas en forma oral en lugar de escrita
- Apoyo de los compañeros y uso de aprendizaje asistido por computadora
- Utilizar estrategias de educación especial para:
 - Aprendizaje
 - Memoria
 - Dificultades con el procesamiento del lenguaje
- La enseñanza en el hogar para niños que faltan a la escuela debido a una enfermedad, etc. requiere lo siguiente:
 - Apoyo constante
 - Comunicación entre la escuela y el hogar
 - Seguimiento y expectativas altas
 - Inclusión de alumnos con discapacidades en las actividades sociales y extracurriculares
- Permita que los niños sean lo más independientes posible.
 - Especialmente aquellos que se encuentran en la escuela media y preparatoria, pero también de todas las edades
 - Asegúrese de que tengan tareas al igual que el resto de los alumnos.
 - Permita que los niños desarrollen la independencia emocional y social, aunque su independencia física vaya disminuyendo.

Apoyos a la educación específicos para distrofia muscular de Duchenne (DMD)/distrofia muscular de Becker (BMD)

Los niños con DMD son más propensos a manifestar problemas cognitivos, de aprendizaje, del desarrollo y de conducta. Los niños con BMD pueden presentar un deterioro cognitivo; sin embargo, esto no es tan frecuente o tan grave como en la DMD. A menudo tienen dificultades con la memoria funcional activa y la memoria ejecutiva.

Problemas de aprendizaje característicos:

- Dificultades debido a la memoria verbal a corto plazo
- Déficit en la capacidad visoespacial, verbal y auditiva

- Deficiencia cognitiva y de la función adaptativa
- Problemas con la planificación y la organización
- Dificultad para comprender información verbal compleja
- Retrasos en el lenguaje expresivo
- Alteraciones de la conducta orientada a los objetivos y falta de flexibilidad mental
 - Fijación en una idea y dificultad para cambiar de pensamiento
- Dislexia
- Discalculia (dificultad en el aprendizaje de las matemáticas)
 - Disminución de la capacidad de razonamiento matemático
 - Tienen dificultad con los conceptos matemáticos
 - Calcular cantidades puede ser un desafío
 - Dificultad para comprender el valor, el concepto de mayor que, menor que o para entender los conceptos matemáticos abstractos
 - Dificultad debido a los problemas con la memoria para las operaciones matemáticas
 - Problemas para recordar pasos con factores numéricos (es decir, factor de multiplicación) para resolver ecuaciones
 - Dificultad para realizar cálculos mentales
- Disgrafía: (condición de la expresión escrita)
 - Requiere que se integren muchas habilidades
 - Puede relacionarse con un déficit en las habilidades lingüísticas
 - Dificultades con la función ejecutiva
 - Dificultad para comenzar, planificar y organizar proyectos escritos
 - Problemas con la memoria a corto plazo (memoria funcional)
 - Debilidad en fonética
 - El índice de dislexia es mayor
 - Problemas con la planificación motora que no se relacionan con la debilidad muscular. Esto puede causar:
 - Torpeza
 - Falta de coordinación
 - Poca coordinación entre manos y ojos
 - Afección de procesamiento sensorial

Lo que puedes hacer:

- Ayude a mantener el ritmo con el trabajo en clase/las tareas.
- Sea claro y conciso.

- Establezca expectativas claras.
- Proporcione un asiento con soporte.
- Escritorio elevado
- Adaptadores especiales para lápices
- Persona que tome notas
 - Asistente
 - Dé tiempo adicional.
- Dé tiempo adicional entre clases.
- Apoyo de compañeros para ayudar con los libros, etc.
- Esté atento a los signos de cansancio.
- Puede resultarles difícil prestar atención y concentrarse.
 - Separe la información nueva en partes más pequeñas.
 - Resuma la información.
- Las transiciones pueden ser difíciles
 - Avise con anticipación sobre las transiciones.
- Aborde las dificultades en matemáticas y lectura y brinde apoyo.
 - Implemente las mismas estrategias que usa con otros niños con dislexia.
 - Utilice ejemplos de la vida real.
 - Practique técnicas de memorización con el alumno.
 - Proporcione espacio adicional para trabajar, si es necesario.
 - Permita que utilicen la calculadora o rectas numéricas.
 - Reduzca la cantidad de preguntas.
 - Brinde pequeñas cantidades de información cada vez.
 - Presente un concepto por vez.
- Brinde oportunidades para que participen en las actividades en clase.
- Respalde las habilidades sociales y facilite las relaciones con los compañeros.
- Garantice el acceso físico a la escuela, y preste especial atención a:
 - El ancho y peso de las puertas (por ejemplo, puertas pesadas)
 - Escaleras
 - Puertas pesadas
 - Bebederos
 - Distancias entre los salones de clase
 - Pasillos entre los escritorios
 - Baños accesibles

Niños de entre 4 y 7 años

- Pueden necesitar ayuda para ponerse de pie luego de estar sentados.
- Pueden perder el equilibrio cuando:
 - Se agachan para ajustar el calzado.
 - Levantan algo del suelo.
- No pueden caminar distancias muy largas y deben evitar las escaleras.
- Los tratamientos con esteroides pueden causar un rápido aumento de peso y cambios faciales.
- Efectos psicológicos de los esteroides
 - Dificultad para concentrarse
 - Somnolencia
 - Control de las emociones
- Pueden manifestar dificultades con el procesamiento del lenguaje.
 - Puede resultarles difícil aprender a leer.

Niños de entre 7 y 11 años

- Los músculos de las piernas se debilitan
 - Problemas para caminar, ponerse de pie y mantener el equilibrio
 - A menudo no pueden subir escaleras
 - Necesitan ayuda para ponerse de pie
 - Ayuda para ir al baño
- Se puede dificultar la respiración. Esto puede causar
 - Dolor de cabeza
 - Lapsus mentales
 - Dificultad para concentrarse o mantenerse despierto
- Puede haber un retraso en las habilidades ejecutivas. Esto puede causar problemas con:
 - Planificación
 - Organización
 - Inicio de las tareas
 - Autoevaluación
 - Procesamiento de grandes cantidades de información o instrucciones
 - Respuestas a preguntas
 - Expresión verbal
- Ideas de apoyo:
 - Permita que realicen pruebas orales.
 - Dicte las respuestas en una grabadora.
 - Abrevie las tareas.

- Presentación de las tareas en forma oral en lugar de escrita
- Instrucciones explícitas, concretas y específicas
- Minimice el trabajo escrito.

Niños de más de 12 años

- Generalmente, a esta edad los niños utilizan una silla de ruedas.
 - Brinde tiempo adicional para trasladarse con la silla de ruedas
- Problemas con la complejidad del trabajo y para mantener el ritmo de las tareas

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

Algunos tipos de distrofia muscular pueden traer aparejadas complicaciones psicológicas. Es importante analizar los problemas individuales del niño con el equipo y tratarlo según el plan desarrollado.

Dificultades psicológicas y psicosociales

- El cansancio y el dolor pueden empeorar los problemas psicológicos.
 - El miedo al dolor y a la inestabilidad de las articulaciones puede generar un comportamiento evasivo.
 - Esto puede empeorar la disfunción y discapacidad.
 - El estrés psicológico puede aumentar el dolor.
- Los niños pueden cohibirse debido a las diferencias físicas.
- La depresión a menudo se asocia con el dolor crónico y las discapacidades.
 - Las personas pueden sentirse incomprendidas o solas.
- Otros problemas psicológicos posibles
 - Ansiedad
 - Poca confianza en sí mismo
 - Pensamientos negativos
 - Desesperanza
 - Desesperación

Otras consideraciones:

- Las ideas erróneas sobre las habilidades pueden provocar inseguridad y ansiedad en situaciones sociales.

- Las limitaciones físicas pueden generar frustración o vergüenza.
- Los medicamentos pueden tener efectos secundarios que afectan el comportamiento o el rendimiento escolar.

Problemas específicos de conducta para niños con distrofia muscular de Duchenne

- Mayor incidencia de
 - Impulsividad
 - Condición por déficit de atención (ADD)
 - Autismo
 - Conducta oposicionista/desafiante
 - Agresión
 - Características obsesivas
 - Inflexibilidad mental
 - Depresión y ansiedad
 - Signos físicos
 - Dolor de cabeza
 - Dolor de estómago
 - Sensibilidad
 - Cambios en el apetito
 - Se puede deber a que saben que esta es una enfermedad mortal.

Otras consideraciones:

- Dificultad para concentrarse y controlar las emociones
- Incapacidad para desarrollar estrategias de afrontamiento
- Rigidez e inflexibilidad en el pensamiento
 - Esto puede generar desobediencia o discusiones
- Dificultad con la transición
- Inestabilidad emocional
- Problemas sociales debido a:
 - Limitaciones físicas
 - Retrasos cognitivos
 - Déficit de las habilidades sociales
 - Dificultad para identificar e interpretar los gestos faciales
 - Falta de práctica con las habilidades sociales:
- Posible tratamiento con esteroides
 - Esto puede hacer que los niños estén más sensibles y más activos de lo normal

Lo que puedes hacer

Los niños con distrofia muscular y complicaciones psicológicas pueden beneficiarse de lo siguiente:

- Asesoramiento y apoyo para el dolor
- Apoyos al comportamiento
- Meditación y yoga
- Antidepresivos
- Ayuda con la adaptación y la aceptación de los problemas y posibles limitaciones
 - Brinde ayuda
 - Sea comprensivo
 - Sea constante
- Algunas personas necesitan apoyo para el desarrollo de las habilidades sociales

Ideas de apoyo:

- Establezca contacto visual para garantizar la atención.
- Sea claro y conciso.
- Proporcione rutinas y estructuras.
- Límites claros
- Transiciones
 - Avise con anticipación sobre los cambios.
 - Pistas visuales

Ideas de apoyo

- Establezca contacto visual para garantizar la atención.
- Sea claro y conciso.
- Proporcione rutinas y estructuras.
- Límites claros
- Transiciones
 - Avise con anticipación sobre los cambios.
 - Pistas visuales

4. Actividad física, excursiones y eventos

Lo que necesitas saber

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

Educación física:

- Es importante que las personas con distrofia muscular tengan la oportunidad de realizar actividad física para optimizar su salud física y mental.
- Ciertos síndromes contarán con recomendaciones muy específicas respecto del ejercicio físico y sus restricciones.
 - El ejercicio es importante y se debe alentar.
 - Es posible que los niños puedan ejercitarse, pero no participar de deportes de contacto.
 - Todos los niños ambulantes deben realizar ejercicios suaves para evitar contracturas y el desgaste muscular.
 - Se recomienda una combinación de actividades en la piscina y recreativas.
 - Se debe monitorear a los niños que manifiesten dolor muscular al realizar ejercicio o posteriormente a fin de controlar la mioglobinuria (mioglobina en la orina).
 - El dolor muscular en el plazo de 24 horas después de realizar ejercicio indica esfuerzo excesivo que puede provocar rabdomiólisis (destrucción rápida del músculo esquelético)
 - Los ejercicios de fortalecimiento pueden dañar las células musculares frágiles si se realizan de manera muy vigorosa.
 - Es importante realizar ejercicios moderados y suaves, o ejercicios de pie, bajo la supervisión de un fisioterapeuta o médico.
 - Esto permite mantener el tono y la flexibilidad muscular.
 - Puede ayudar a combatir la obesidad y el debilitamiento óseo.
 - Los niños con DMD y BMD no deben:
 - Levantar peso
 - Hacer flexiones de brazos o dominadas (pull ups)
 - Abdominales

Lo que puedes hacer

- Aliente las actividades sociales, académicas y artísticas.
- Permita que el niño participe como entrenador o colaborador del equipo si tiene restricciones físicas.
- Si corresponde, considere el plan 504 en la escuela para implementar modificaciones a la actividad física.
- Enseñe técnicas de automonitoreo para que el niño aprenda a determinar su propio nivel de cansancio durante el ejercicio.
 - Brinde oportunidades para practicar el automonitoreo.
 - Enseñe técnicas de relajación, seguridad y respiración.

- Evalúe la posibilidad de un programa de educación física adaptado.
 - Reducir el tamaño del equipo, por ejemplo, usar bates más pequeños
 - Tener un corredor designado
 - Si no se puede modificar una actividad para que sea segura, pida al niño que registre la puntuación, haga de árbitro, etc.
- La evaluación de terapia ocupacional puede ayudar con las adaptaciones y modificaciones.
- Algunas personas necesitan tiempo adicional para llegar a la clase.

Excursiones:

- Si la excursión requiere caminar mucho, es importante que tenga presente que les tomará más tiempo y podrían cansarse.
 - Considere reducir las caminatas siempre que sea posible.
 - Use medios de transporte alternativos.
- Existen dispositivos de asistencia disponibles para mejorar la accesibilidad e independencia en el hogar, la escuela, el lugar de trabajo y el automóvil.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

Ausencias:

- Los niños con distrofia muscular tal vez necesiten ausentarse debido a una cirugía, enfermedad o cita médica.
- La mayor susceptibilidad a las infecciones respiratorias que podrían resultar mortales puede hacer que los alumnos se ausenten con frecuencia.

Cansancio:

- Los medicamentos pueden provocar somnolencia o falta de energía.
- El cansancio puede ser síntoma de una afección o puede ser un efecto secundario de la falta de sueño.
- El cansancio es síntoma de una enfermedad muscular.
- El niño es más propenso a caerse y de lesionarse cuando está cansado.

Lo que puedes hacer

- Procure facilitar las transiciones de llegada y salida.

- Dé tiempo extra para completar las tareas o permita recuperar trabajo según sea necesario.
- Realice adaptaciones para poder tomar un descanso.
- Pida a los compañeros que compartan las notas que tomaron en clase.
- Controle el trabajo para asegurarse de que represente un desafío, pero asegúrese de que las metas sean alcanzables y realistas.
- Planifique teniendo en cuenta las ausencias y considere la tutoría.
- La comunicación con los padres es importante para superar estos desafíos con éxito.

6. Planificación de emergencia:

Lo que necesitas saber

- Se debe contar con un plan para la evacuación de emergencia de los niños con limitaciones físicas.
- Tenga en cuenta que algunos niños con condiciones neuromusculares pueden tener diabetes.

Lo que puedes hacer

- De ser necesario, desarrolle un plan de emergencia según las necesidades individuales de cada niño.
 - Por ejemplo, el niño puede tener diabetes y necesitar un plan de cuidados
- Desarrolle un plan para ayudar al alumno en una salida de emergencia.
 - Si es posible, planifique el uso de una salida alternativa para evitar el apiñamiento con otros alumnos, ya que esto presenta riesgo de lesión.
 - Asigne a una persona como refuerzo para ayudar al alumno si el miembro del personal primario no está disponible.

7. Recursos:

Asociación de la Distrofia Muscular (MDA)

<http://MDA.org>

Una organización dedicada a encontrar tratamientos y curas para la distrofia muscular

<http://mda.org/publications/teachers-guide>

A Teacher's Guide to Neuromuscular Disease (Guía para maestros sobre la enfermedad neuromuscular)

Education Matters (Para distrofia muscular de Duchenne)

<http://www.parentprojectmd.org/site/DocServer/EdMatters-TeachersGuide.pdf?docID=2403>

A Teacher's Guide to Duchene Muscular Dystrophy (Guía para maestros sobre la distrofia muscular de Duchene)

<http://www.parentprojectmd.org/site/DocServer/EdMattersAdaptivePE.pdf?docID=2401>

Adaptive Physical Education – a PE Teacher's Guide for Duchenne muscular dystrophy (Educación física adaptada: Guía para maestros de educación física sobre la distrofia muscular de Duchene)

The Cooperative International Neuromuscular Research Group

<http://www.cinrgresearch.org/aboutnd/diseases.cfm>

Información de las investigaciones continuas sobre enfermedades neuromusculares

EndDuchenne.org

http://www.parentprojectmd.org/site/PageServer?pagename=Care_educational_edmatters#sthash.GrB6pZeJ.dpuf

Proporciona información y vías de contacto para familias de personas recientemente diagnosticadas, y para aquellos que cuidan a personas con distrofia muscular de Duchenne. Este es un producto de Parent Project/Muscular Dystrophy.

Artículos

<http://www.biomedcentral.com/content/pdf/1471-2431-10-55.pdf>

Physical training in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study (Entrenamiento físico en niños con distrofia muscular de Duchenne: El protocolo del estudio No utilizar es descuidar) es un artículo presentado en Bio Med Central (BMC) Pediatrics en 2010.

http://www.muscular-dystrophy.org/assets/0002/6398/Schools_-_DMD_L_d_Behaviour.pdf

Duchenne muscular dystrophy - learning and behavior (Distrofia muscular de Duchenne: Aprendizaje y conducta) fue escrito en 2011 para la Campaña de Distrofia Muscular/Para profesionales.

Cure SMA

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

www.curesma.org

Una organización nacional dedicada al tratamiento y la cura de la atrofia muscular espinal

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales)

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales) es un recurso de Boulder Valley Vision Therapy, P.C. (<https://www.bouldervt.com/>), de Boulder, Colorado. Describe una serie de problemas y ofrece estrategias para lidiar con ellos.

<https://www.bouldervt.com/wp-content/uploads/sites/478/2015/12/227-Course-Handout-CCIRA-2016.pdf>

Genetics Home Reference

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

SMA

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/spinal-muscular-atrophy>

Distrofia miotónica

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/myotonic-dystrophy>

Distrofia muscular de Duchenne y Becker

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/duchenne-and-becker-muscular-dystrophy>

Nota: Esta versión impresa no incluye la información que se encuentra debajo del botón verde marcado como “Transiciones” en el sitio web. Esas páginas generales pueden estar impresas por separado.

Conozca a un niño con una condición neuromuscular

Creemos en Bodhi

Sus grandes ojos marrones recibieron al desconocido que se sentó junto a él en la mesa de la cocina y, luego, lentamente apareció una hermosa sonrisa en su rostro. Pronto estaba conversando y ofreciendo compartir su rosquilla y jugo de mandarina. Cuando Bodhi conoce a una persona, comenta su madre Déodonné, inmediatamente interactúa con ella y la hace reír y sonreír. “Realmente es muy observador y lee la energía de las personas. Lo que le falta de fuerza física, lo compensa con su espíritu”. Pronto, llegó otra visitante; Bodhi unió sus manos, bajó la cabeza y le dijo “Namasté”.



Déodonné se llena de esperanza cuando lo ve sonreír y lo escucha conversar. Cuando se siente abrumada por el futuro y los desafíos que puede traer, estar con Bodhi la transporta nuevamente a un lugar de esperanza.

Bodhi. Su nombre proviene del “árbol de la iluminación”, y habla de las raíces de su padre en Nepal. Sus amigos y familiares se reunieron para pintar un complejo y hermoso mural de un árbol Bodhi en su habitación. Conocerlo fue un verdadero honor, su espíritu está lleno de luz.



A los 18 meses, Bodhi es un niño muy ocupado. Como parte de su programa de intervención temprana, recibe fisioterapia, terapia ocupacional y acuaterapia. Además, un nutricionista va a su hogar. También visita a un fisioterapeuta y nutricionista en la clínica pediátrica de un gran hospital. Para garantizar la continuidad y calidad de la atención, su familia coordina los cuidados de los distintos proveedores y ha organizado sesiones de Skype entre el equipo del hospital y sus terapeutas locales.

Bodhi comenzó a montar a caballo en la granja de un amigo. Realmente se conecta con el animal y le da palmadas suaves mientras monta con su madre. Está trabajando para fortalecer los músculos del tronco ya que al montar el peso de Bodhi pasa de lado a lado, imitando el efecto de la caminata en sus caderas.

A Bodhi le diagnosticaron atrofia muscular espinal (SMA) tipo 2

cuando tenía alrededor de 12 meses de edad, luego de que sus habilidades motrices parecieron detener su desarrollo. La SMA es una enfermedad rara, que afecta 1 de cada 10,000 nacimientos, y solo conocen a unas pocas familias con SMA en este estado.

La familia de Bodhi se ha involucrado completamente en su atención y en la concientización sobre la SMA. Su primo de ocho años de edad organizó una venta de pasteles en el vecindario y recaudó \$400 para Cure SMA. Otros miembros de la familia se unieron al evento anual Walk & Roll de Cure SMA y recaudaron casi \$3,000 para la organización. El nombre de su equipo era “Creemos en Bodhi”. Se involucraron en la concientización a través de medios de comunicación tradicionales y redes sociales. El periódico estatal publicó una imagen de Bodhi en la primera plana y la familia logró que el Gobernador proclamara que agosto fuera el Mes de la concientización sobre la SMA.

Déodonné, que tenía puesta una camiseta con la leyenda “Nunca te rindas”, ofrece **consejos para los padres** que la ayudaron a ella al recibir el diagnóstico de Bodhi:

- **Cuiden la respiración.** Bodhi usa una máquina de asistencia para la tos (Mr. Coughy) todos los días, junto con el cepillado de dientes. Utiliza un nebulizador cuando lo necesita y un monitor de oxígeno durante 1 hora a la semana cuando duerme.
- El diagnóstico es abrumador. Vayan paso a paso.
- Participen de Cure SMA. Cuando llegaron a la organización inmediatamente después del diagnóstico, recibieron un paquete de cuidados con un carro, un colupio, juguetes, etc. y la organización ayudó para que la familia pudiera asistir a la conferencia anual de Cure SMA. Si bien la conferencia fue abrumadora, inmediatamente después del diagnóstico, aprendieron mucho de los especialistas en SMA, investigadores, y otros padres.
- Compartir la propia experiencia con el público ayuda a crear conciencia. “Fue como sacarse un gran peso de encima”, dice Déodonné. Agrega que es una forma de “permitirles a los demás que te muestren lo mejor de ellos” mientras ofrecen su ayuda.



Déodonné compartió algunas ideas y **consejos para maestros, terapeutas y profesionales.**

- Supongan que los niños tienen competencia. Lo que les falta en musculatura, lo compensan con su inteligencia y perspicacia. Supongan que podrán seguir el ritmo. Y no juzguen a las personas por la forma en que se presentan o lucen.
- Busquen información sobre la SMA y aprendan cómo manejar al niño y proteger sus huesos cuando lo trasladan. Reúnanse con los padres para crear una capacitación específica para ese niño.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Respeten su dignidad y privacidad. Permítanle hacer todo lo que sea posible. Garanticen su seguridad desde lejos y traten de que los adultos no participen cuando forma sus relaciones y amistades.
- Ayúdenlo a encontrar el equilibrio adecuado, por ejemplo, entre la independencia y el cansancio.