

Recensión bibliográfica

Imanol Amayra Caro, Juan Fco. López Paz y Esther Lázaro Pérez. Enfermedades neuromusculares: bases para la intervención. Bilbao: Universidad de Deusto, 2014.

Ortega, J.*

Los editores de este libro, Imanol Amayra Caro, Juan Fco. López Paz y Esther Lázaro Pérez, pertenecen al centro de investigaciones Neuro e-motion de la Universidad de Deusto (Bilbao, País Vasco). La labor investigativa de este equipo se centra en el desarrollo y validación de programas de evaluación e intervención psicosocial para personas afectadas por enfermedades neuromusculares y del neurodesarrollo. En este contexto, elaboran el libro *Enfermedades neuromusculares: bases para la intervención*, con el objetivo de ofrecer una visión integradora de las enfermedades neuromusculares, y proveer herramientas para la intervención psicológica a distintos profesionales de la salud -médicos, genetistas, psicólogos, entre otros-. El libro está organizado en once capítulos en los que se presentan revisiones bibliográficas o reportes originales de investigaciones. Cada uno de ellos fue desarrollado por diferentes autores expertos en Neurología, Genética, Fisioterapia, Rehabilitación, Psicología y Pediatría. A los fines de la presente recensión

estos capítulos serán agrupados según las principales áreas temáticas a las que hacen referencia.

En los primeros **capítulos (1 y 2)**, Gutiérrez-Rivas, Gutiérrez-Gutiérrez, Ortiz, Benaprés y Saa realizan una descripción clínica de las distrofias musculares, tanto en la infancia como en la edad adulta. Las distrofias musculares comprenden un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por la debilidad muscular progresiva debido a la degeneración muscular; suelen ser de etiología genética y de carácter hereditario. La prevalencia media de estas enfermedades es de 1 en cada 3500 personas, por ello, se trata de Enfermedades Poco Frecuentes (EPF). Algunas de estas condiciones son de aparición temprana en la infancia, como son la Distrofia de Duchenne, Distrofia de Becker, las Distrofias de cintura, distrofia facioescapulohumeral, Distrofia de Emery-Dreifuss, Distrofias musculares congénitas y las Distrofias miotónicas (capítulo 2). Otras son de aparición en la edad adulta, como son la Distrofinopatía de Becker, Distrofia

*Lic. en Psicología. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). Centro de Investigaciones en Psicología y Psicopedagogía. Facultad de Psicología y Psicopedagogía, Pontificia Universidad Católica Argentina. Av. Alicia Moreau de Justo 1300, C1107AAZ, Buenos Aires, Argentina 4349-0200 (int. 1107).

Correo electrónico: javiera_ortega@uca.edu.ar

Fecha de Recepción: 24 de abril de 2019 Fecha de Aceptación: 5 de junio de 2019

miotónica, Distrofia muscular facio-escápulo-humeral, Distrofias musculares de cintura y la Distrofia oculofaríngea (capítulo 1). En ambos capítulos (1 y 2), los autores hacen una descripción detallada, de la presentación clínica, etiología, pronóstico y evolución de estas condiciones neuromusculares que limitan la vida de las personas, disminuyendo su calidad de vida.

En el siguiente **capítulo (3)** Palmieri y Angelini abordan específicamente la temática de la calidad de vida en enfermedades neuromusculares. El constructo de calidad de vida comprende no solo la salud física sino además aspectos familiares, psicológicos, emocionales, espirituales y socioeconómicos. Este concepto incluye y da importancia al juicio que hace la persona sobre la propia salud y enfermedad. Los autores proponen tres consideraciones principales para la evaluación de calidad de vida en enfermedades neuromusculares: a) heterogeneidad y numerosidad, b) validez de los instrumentos, y c) impacto familiar. a) En primer lugar, se debe tener en cuenta que debido a la heterogeneidad y la numerosidad de estas enfermedades, podrían presentar ciertas diferencias entre ellas en cuanto a la calidad de vida. b) En segundo lugar, los autores remarcan la importancia de contar con instrumentos válidos para la evaluación de la calidad de vida, señalando la utilidad que los mismos pueden tener en el trabajo clínico, al lograr identificar áreas específicas en las que se debe intervenir. c) Por último, plantean la necesidad de considerar el impacto que estas patologías tienen en la familia y los cuidadores. Los autores hacen hincapié en la necesidad de cuidar la salud mental tanto del paciente como de

sus familiares ya que los problemas en esta área impactan directamente en la calidad de vida y el tratamiento, de ahí la necesidad de involucrar psicólogos en el tratamiento transdisciplinario de estas enfermedades. Basándose en estas tres consideraciones, se hace una recopilación de antecedentes relevantes en algunas condiciones neuromusculares: Distrofia muscular de Duchenne, Distrofia muscular de Becker, facioescapulohumeral y de cinturas, Distrofia miotónica tipo 1 y 2, y Esclerosis lateral amiotrófica (capítulo 3).

En los **capítulos 4 y 5** se abordan las afectaciones cognitivas asociadas a enfermedades neuromusculares. Angelo y Gandossini (capítulo 4) describen las características neurofuncionales, genéticas y psiquiátricas en las enfermedades neuromusculares de comienzo en la infancia (Distrofia de Duchenne y Distrofia miotónica). Ambas distrofias presentan déficit cognitivo, que parece no ser progresivo y que se expresa mayormente en la dificultad verbal. De igual forma, estas patologías parecen asociarse a trastornos neuropsiquiátricos como son el trastorno del espectro autista y el trastorno de atención e hiperactividad. De forma específica, la Distrofia miotónica de inicio infantil y juvenil presenta además trastornos relacionados al sueño y la fatiga, ansiedad, problemas conductuales, retraimiento social y apatía. Por otro lado, Sistiaga, Camaño y López de Munain se centraron en recabar las evidencias sobre la afectación cognitiva de la Distrofia facioescapulohumeral (capítulo 5). Esta distrofia parecería estar asociada a trastornos del sistema nervioso central más serios como son la epilepsia, retraso mental y la esquizofrenia, así como a distintos

trastornos de la personalidad, sobretodo la depresión y la fobia. Si bien la calidad de vida de estos pacientes puede verse afectada por el dolor, factores psicosociales como el apoyo social percibido y las estrategias de afrontamiento influyen de manera positiva sobre la misma.

Con el propósito de esclarecer en que consiste el tratamiento y rehabilitación de las personas con enfermedades neuromusculares, Ivánovic Barbeito desarrolla en el **capítulo 6** la tarea a la que se enfrentan los profesionales que trabajan con estas patologías. Una vez obtenido el diagnóstico en el Servicio de Neurología, los pacientes son derivados al Servicio de Medicina Física y Rehabilitación. La rehabilitación del paciente consiste mayormente en mantener su funcionalidad y capacidades el máximo tiempo posible, a pesar del carácter progresivo de la enfermedad. La persona con una enfermedad neuromuscular va a necesitar de una atención integral enfocada en la rehabilitación física y psicosocial. Este equipo interdisciplinar está conformado por el médico rehabilitador, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, logopeda, trabajador social y psicólogo. El trabajo del psicólogo consiste en realizar una evaluación global y acompañamiento tanto de la persona con enfermedad neuromuscular como de su familia. El autor resalta la importancia de que estos profesionales despierten confianza y ánimo en el paciente, para ayudarlo a afrontar el tratamiento y favorecer la adherencia al mismo. Uno de los primeros y principales problemas con los que se enfrentan los profesionales es la desinformación que tiene el paciente. Para combatir la misma se recomienda

informar de manera clara y concisa sobre la enfermedad y sus causas, en un lenguaje adecuado a la capacidad de cada paciente. De igual forma es importante explicar de forma sencilla los signos que aparecen en el paciente, así como la exploración física de los mismos. La implicación del paciente en su tratamiento y la confianza en los profesionales resultan fundamentales para la colaboración y adhesión al tratamiento; porque si bien los tratamientos ocupan pocas horas, el paciente debe aplicar de manera domiciliaria lo aprendido en la consulta durante todo el día.

El **capítulo (7)** desarrollado por Sarasola Díez y García Barcina trata sobre el consejo o asesoramiento genético y el impacto psicosocial que tiene el mismo sobre el paciente y sus familiares. El proceso de consejo genético se apoya en dos pilares fundamentales: la información genética familiar y el diagnóstico etiológico. Es un proceso de comunicación que tiene como finalidad ayudar a la persona diagnosticada con una enfermedad genética, y sus familiares, a entender las características de la enfermedad, las posibilidades de transmisión y las opciones de prevenirla o evitarla. Dentro de este proceso de comunicación también deben abordarse los aspectos psicológicos y sociales relacionados con la condición genética. Los autores resaltan la importancia de la elección del momento apropiado para la transmisión de información al paciente, recomiendan que en una primera instancia el asesor genético se limite a transmitir el diagnóstico a los padres, brindando mensajes de apoyo. En los próximos encuentros se podrá abordar el tema de la recurrencia y transmisión de la enfermedad. El diagnóstico

de una enfermedad genética en un niño lleva a la familia a pasar por un proceso de adaptación a la enfermedad, en el que atraviesa estadios de asombro, negación, rechazo y culpabilidad. Los pacientes adultos con enfermedades neuromusculares tienen además implicancias a nivel psicosocial en áreas como la independencia, la sexualidad y la planificación familiar. Sin embargo, se ha demostrado que la realización de estudios predictivos en adultos que tienen posibilidad de desarrollar una enfermedad hereditaria ayuda a mejorar la calidad de vida de las personas en cuanto reduce la incertidumbre, y permite a aquellas en los que los resultados sean positivos, la oportunidad de tomar decisiones sobre su posible descendencia y opciones de vida.

Los **capítulos 8, 9 y 10** son dedicados a la descripción de programas de intervención psicológica online para personas con enfermedades neuromusculares y sus familias. El primer programa de intervención descrito es el “Programa de mejora de habilidades sociales y emocionales para personas diagnosticadas de Miastenia Gravis” desarrollado por un equipo de investigación de la Universidad de Valladolid (8). Se basan en un programa previo sobre desarrollo de habilidades sociales adaptando sus contenidos para representar situaciones cotidianas en la población de personas con miastenia. Las sesiones tienen una modalidad teórico-práctica, en una primera parte se explica la temática de la sesión, y luego se ejercita de forma práctica, a través de la realización de ejercicios. El programa se lleva a cabo en 11 sesiones y ha demostrado

ser efectiva para aumentar la calidad de vida de las personas con miastenia, especialmente los aspectos emocionales y de salud mental. Por otra parte, el equipo de investigación de enfermedades neuromusculares de la Universidad de Deusto desarrolló una intervención dirigida a padres y madres de niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares que consistió en un Programa de Apoyo Psicológico Online (9). Los grupos de apoyo online están basados en los mismos principios que los grupos de apoyo tradicionales, y buscan motivar la expresión de preocupaciones, emociones e ideas, ofreciendo un entorno de seguridad y apoyo. La modalidad online parecería además favorecer la desinhibición y reducir la discapacidad, permitiendo un proceso de autoayuda y autoconocimiento. El programa de apoyo psicológico online consistió en una página web que tenía un apartado de acceso libre, en el que se podía encontrar información multidisciplinaria relacionada a las enfermedades neuromusculares, y un apartado restringido, en el que se organizaban encuentros grupales online a través de chat. Se encontró que esta modalidad de apoyo online puede ser válida para crear y mantener grupos de apoyo, reducir síntomas de ansiedad y represión emocional, y fomentar el uso de estrategias de afrontamiento adaptativo. En esta misma línea, el equipo de la Universidad de Deusto desarrolló el programa de Apoyo Psicoeducativo Online para niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares (10). Este programa está subdividido en dos grupos según las edades de los participantes, de 5 a 9 años y de 10 a 18

años, y consiste en 10 sesiones -2 semanales- destinadas a trabajar habilidades sociales, autoestima, resolución de problemas y toma de decisiones. En cada una de las sesiones se trabaja un tema diferente -comunicación no verbal, relajación, autoestima, etc.- a través de una primera lectura de instrucciones teóricas continuada por la realización de actividades prácticas en la página web. De manera adicional, se organizan sesiones semanales de chat grupal para los niños entre 10 y 18 años en las que se analizan con el terapeuta los temas trabajados esa semana. Este programa parece ser una intervención eficaz que ayuda a los niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares a reducir el uso de estrategias de afrontamiento negativas y a mejorar su calidad de vida familiar y emocional.

En el último capítulo del libro (11) Amayra Caro, López Paz, Lázaro Pérez y colaboradores describen distintos instrumentos utilizados en la evaluación de personas con patologías neuromusculares y sus familiares. Algunos de estos instrumentos son para población general, otros para

población con enfermedades crónicas y algunos son específicos para enfermedades neuromusculares. Los tests que los autores recomiendan y que se utilizan en población adulta son el *Cuestionario de Salud SF 36*, *Sickness Impact Profile*, el *Cuestionario individualizado sobre la calidad de vida muscular*, el *Neuromuscular Symptom and Disability Funtional Score* y el *Assessment of Problem-focused Coping*. Para la evaluación en niños con enfermedades neuromusculares se describen los tests: *Autoquestionnaire Qualité de vie-Enfant-Imagé*, *Kidscreen*, y *Pediatric Quality of Life Inventory*.

El libro aquí reseñado, *Enfermedades neuromusculares: bases para la intervención*, se convierte en una valiosa herramienta teórica-práctica para todos aquellos profesionales de la salud que trabajen en el área de las enfermedades neuromusculares, proporcionándoles no solo información de la descripción clínica de las enfermedades sino principalmente las claves para la intervención psicológica en esta población.