

TRATAMIENTO MULTIDISCIPLINAR DE LAS ENFERMEDADES  
NEUROMUSCULARES DENTRO DEL AMBITO EDUCATIVO.

M<sup>a</sup> CRISTINA GRACIA NAVARRO

NIA 201453

NIP 201453

D.N.I. 17728049V

CURSO 2012

UNIVERSIDAD DE ZARAGOZA

ESCUELA DE ENFERMERÍA Y FISIOTERAPIA

## RESUMEN

Abordaré un caso práctico centrándome en un alumno afecto de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, enfermedad neurológica hereditaria de naturaleza evolutiva que no reduce la esperanza de vida, pero provoca amiotrofia.

Se plantearán, tras su integración en un centro educativo para cursar sus estudios de educación secundaria y bachiller, la necesidad de diagnosticar y valorar convenientemente las limitaciones que le produce su discapacidad, tanto a nivel motriz, como intelectual, anímico y de relaciones sociales.

Se establecerán los objetivos a seguir tanto desde el punto de vista fisioterápico, en sesiones que sustituirán a las de Educación Física que él no puede llevar a cabo como sus compañeros, como curriculares, estableciendo adaptaciones para su vida en el instituto.

Todo ello conllevará una metodología y un plan de actuación que implicará a muchos profesionales: profesores, fisioterapeuta, auxiliares de educación especial, profesor de pedagogía terapéutica, orientador, trabajador social, con el fin de que nuestro alumno pueda adaptarse en la medida de lo posible al desarrollo académico de sus compañeros.

Veremos un tratamiento tanto del aspecto motor como del ámbito psicológico, pasando por la supresión de barreras arquitectónicas, el uso de material ortopédico y el empleo de las nuevas tecnologías informáticas.

El fin: la integración y normalización educativa de este adolescente.

No olvidaremos la revalorización cada cierto tiempo de nuestro alumno, y el seguimiento de la evolución de su degeneración muscular, porque esto nos exigirá aumentar las ayudas necesarias o modificar el apoyo ya existente.

## INTRODUCCIÓN

El término enfermedad neuromuscular designa alteraciones de la unidad motora, primarias o secundarias, aisladas o asociadas.

Las enfermedades neuromusculares son enfermedades crónicas que presentan una evolución variable. El aumento de la dificultad funcional afecta en diferentes grados según la enfermedad a: la motricidad, la autonomía, la respiración, la función cardíaca o incluso, a la nutrición.

Aunque todavía no se sepa como tratar la enfermedad, si es posible prevenir que se agrave, es decir, se puede reducir o paliar el impacto funcional de la disminución de fuerza muscular.

En este contexto, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es una de las enfermedades neurológicas hereditarias más frecuentes, neuropatías hereditarias sensitivo-motoras que comienzan en la infancia en el 50% de los casos.

Debe su nombre a los tres médicos que la describieron en 1886: dos franceses Charcot y Marie y uno británico, Tooth.

También se le denomina neuropatía periférica hereditaria sensitivo-motora, para diferenciarla de la enfermedad de Charcot o de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

La CMT es una enfermedad genética hereditaria, neuromuscular, de naturaleza evolutiva, que no reduce la esperanza de vida. Afecta a los nervios periféricos, lo que provoca con frecuencia una amiotrófica de las pantorrillas, de los antebrazos y de las manos.

La CMT presenta una gran heterogeneidad genética, es decir, bajo una misma denominación se encuentran enfermedades provocadas por genes diferentes, situados en cromosomas diferentes, pero cuyo cuadro clínico es claramente el mismo.

Existen varias formas de CMT que se diferencian por su modo de transmisión, su localización genética y la parte del nervio

afectada: CMT tipo I, CMT tipo II, CMT ligada al cromosoma X...

La que va a ser objeto de mi trabajo es una CMT de tipo II (tipo axonal), presentando ésta unas velocidades de conducción del nervio normales porque el problema se sitúa en el axón y no en la vaina de mielina.

Cada uno de estos tipos se divide a su vez en subtipos (1A, 1B,...2A, 2B,...) en función de la causa genética.

Existen otras formas de CMT muy poco frecuentes y otras que todavía no han sido identificadas en la actualidad.

La edad de aparición de los síntomas es muy variable, lo más frecuente es que aparezcan en la infancia o la juventud.

La CMT en general, evoluciona lentamente, pero a veces lo hace por brotes (especialmente en la adolescencia). Cada caso es particular.

La gravedad de la afectación es variable, incluso en una misma familia, y nada permite predecir la evolución. El grado de discapacidad puede ir de una simple molestia para andar, hasta el uso de una silla de ruedas.

La longevidad no se ve afectada.

La CMT se debe a una anomalía genética transmitida al menos por uno de los padres.

En las formas de transmisión dominante, uno de los padres también está enfermo, en ocasiones sin signos clínicos. Cada uno de los hijos, sin distinción de sexo, tiene un 50% de posibilidades de heredar la anomalía.

Para las formas recesivas es necesario que los dos padres, que son portadores sanos, sean portadores de la anomalía genética. Sus hijos tendrán un 25% de posibilidades de no estar afectados, un 50% de posibilidades de ser portadores sanos y un 25% de posibilidades de desarrollar la enfermedad. Los que son portadores sanos al igual que los que estén enfermos pueden transmitir la anomalía genética pero tienen muy pocas posibilidades de tener hijos enfermos. Esto sólo es posible si su pareja también es portadora de la anomalía.

En las formas bastante frecuentes de CMT ligada al cromosoma x, la transmisión será variable, en función del sexo del padre afectado y del niño. Así, una madre con CMT, tiene un 50% de

posibilidades de transmitir la enfermedad a cada uno de sus hijos, sin distinción de sexo, mientras que un padre con CMT transmitirá el gen defectuoso únicamente a sus hijas.

Formas esporádicas: hay que indicar algunos casos de mutación genética espontánea, sin manifestación conocida de la enfermedad en la familia.

En esta patología, la aparición de situaciones de urgencia muy diversas (médicas, sociales, o técnicas), pueden evitarse con la puesta en marcha de medios de prevención.

La prevención es un asunto de todos, tanto de las personas con una enfermedad neuromuscular, como del entorno y de los profesionales.

La atención habitual diaria se convierte en los períodos de riesgo, en una atención activa y responsable.

La prevención implica información, formación y un control regular. En algunos ámbitos, la carencia de medios (financieros o humanos), dificulta la puesta en marcha de soluciones adecuadas.

## OBJETIVO DEL ESTUDIO

Una vez hemos entrado en contacto con la CMT, me centraré en el caso que nos ocupa de un adolescente con esta afectación, y daré a conocer el proceso de integración de su rehabilitación física dentro del contexto educativo que le corresponde por su edad (estudios de educación secundaria).

La idea de que este chico reciba tratamiento fisioterápico en su instituto, viene apoyada por el hecho de que pueda acceder al currículo como el resto de sus compañeros, sin tener que perder horas de estudio en recibir fuera la fisioterapia, tan necesaria para participar en la prevención de todas las alteraciones que implica su enfermedad.

Para recibir las sesiones se aprovecharán las horas de Educación Física, que él, por su dificultad motriz, no puede realizar; y de

este modo, se aprovechará esta parte de su contenido curricular para recibir un tratamiento físico adaptado.

En el caso de este adolescente, su mayor hándicap ha sido, durante estos últimos años de evolución de la CMT, la pérdida de la marcha de manera autónoma, por lo que el recinto escolar está dotado de ascensores, rampas y de todos aquellos elementos arquitectónicos necesarios para proporcionarle unos desplazamientos autónomos con su silla de ruedas, silla que es capaz de autopropulsarse él mismo.

Otra adaptación necesaria a nivel institucional, es proporcionarle los medios informáticos precisos para suplir las dificultades que puedan empezar a surgir también en la escritura. Las partes distales de la extremidad superior, es decir, los dedos y las manos en general, se ven afectados por una pérdida de sensibilidad, fuerza muscular y capacidad para la prensión, tanto fina como gruesa.

El día a día en un centro de educación secundaria es más complicado para nuestro CMT, que para otros chicos, pero gracias a estas medidas de integración, su adolescencia se desarrolla paralelamente a la de los demás, aunque sea con adaptaciones.

Ello le supone al joven enfermo, el enriquecimiento de su calidad de vida y de su ánimo personal.

La comprensión por parte del entorno es esencial en la aceptación de la enfermedad.

El apoyo psicológico puede resultar útil, y por supuesto no se debe dudar en recurrir a las ayudas técnicas y humanas necesarias.

## DIAGNOSTICO Y VALORACION

El diagnóstico se lleva a cabo con ayuda del electromiograma (EMG), de un análisis genético a partir de una muestra de sangre, y en ocasiones con ayuda de una biopsia de nervio.

El electromiograma permite distinguir la afectación de la vaina de mielina con disminución de las velocidades de conducción motora

(con frecuencia menor de 30m/s en el nervio mediano), de la degeneración axonal con velocidades de conducción motora prácticamente normales.

Estos exámenes ayudan a determinar qué tipo y qué subtipo de CMT tiene el paciente.

En el caso que nos ocupa se trata de una CMT de tipo 2 (tipo axonal), ya que el problema se sitúa en el axón y no en la vaina de mielina, y las velocidades de conducción del nervio son normales.

Centrándonos en un diagnóstico más fisioterápico, comenzaré con una historia clínica del chico, antecedentes familiares y un examen neurológico.

Durante el examen neurológico se buscan signos de debilidad muscular en los brazos, piernas, manos y pies, una disminución de la masa muscular, reflejos reducidos del tendón y pérdida de sensibilidad.

Así mismo, se valoran las deformidades del pie, tales como arcos altos, dedos en martillo, talón invertido o pies planos.

Otros problemas ortopédicos, tales como escoliosis o displasias leves de la cadera, también pueden presentarse.

La edad de aparición de los síntomas es muy variable, lo más frecuente es que aparezcan en la infancia o la juventud.

Los primeros signos afectan a los pies de nuestro alumno, que se hacen cavos, insensibles y poco estables. Poco a poco aparecen: un estepaje que provoca caídas y esguinces, dificultad para la marcha autónoma, reducción del perímetro de la marcha, retracciones tendinosas que pueden provocar que los dedos de los pies se contraigan en forma de garra, y amiotrofia que proporciona a las pantorrillas un aspecto característico de “botella de champán invertida”.

Conforme progresa la enfermedad, nuestro chico presenta debilidades y atrofiaciones musculares en las manos, dando como resultado dificultades en las capacidades motoras. Aunque los nervios sensitivos también están involucrados, no sufre entumecimiento o dolores significativos.

Tiene dificultad en los movimientos finos, los dedos se deforman en forma de garra, la amiotrofia provoca la pérdida de la función de pinza y una disminución de la fuerza.

Todas las afectaciones, tanto en extremidades superiores como inferiores son bilaterales.

Presenta frecuentemente calambres, sobre todo en el período de evolución.

Del mismo modo, se van evidenciando la pérdida de fuerza en el cuádriceps y glúteos, así como los acortamientos músculo-tendinosos a nivel de la cadera, que provocan flexus y obligan a caminar a nuestro alumno con una acentuación de la lordosis en la columna lumbar, al intentar enderezar el tronco.

Poco a poco, aunque con períodos de estacionamiento, han ido aumentando la fatigabilidad, el equilibrio inestable, las dificultades para mantenerse en pie de manera autónoma e incluso con apoyo, la dificultad y luego la imposibilidad para subir escaleras, y la pérdida de habilidades manuales, aunque aún puede escribir un poco lento y torpe.

## METODOLOGIA, TRATAMIENTO Y PLAN DE ACTUACION INTEGRAL.

Actualmente no existe ningún tratamiento curativo, sin embargo es muy importante tomar medidas preventivas.

La fisioterapia, terapia ocupacional, férulas y otros dispositivos ortopédicos, e incluso la cirugía ortopédica, pueden ayudar a nuestro paciente a enfrentar los síntomas incapacitantes de la enfermedad.

La fisioterapia es esencial para retrasar la aparición de deformaciones importantes y de la amiotrofia, así como para mantener un buen estado ortopédico mientras se esperan futuros tratamientos.

La rehabilitación debe ser suave, generalmente pasiva o activo-asistida (movilización de las articulaciones, masajes, estiramientos musculares y ligamentosos).



La terapia física incluye el ejercicio para el fortalecimiento muscular, siempre teniendo en cuenta no llegar a agotar el músculo, y ejercicio aeróbico moderado.

El fortalecimiento muscular puede retrasar o reducir la atrofia del músculo, por lo que el fortalecimiento muscular es más útil si se comienza antes de que la degeneración del nervio y el aumento de la debilidad del músculo terminen en incapacitación.

Los ejercicios de estiramiento pueden prevenir o reducir las deformidades comunes que resultan de una acción no uniforme del músculo sobre los huesos.

La actividad aeróbica moderada puede ayudar a mantener una buena condición cardiovascular y una buena salud en general.

Aprovecharemos juegos adaptados de pelota o de otro tipo, que le resulten divertidos y aumenten su motivación.

También incluiremos los ejercicios respiratorios.

Como deportes a recomendar a nuestro adolescente, ejercicios de bajo impacto o cero impacto sobre todo la natación. Siempre teniendo en cuenta la fatigabilidad.

Se hace uso en el tratamiento de férulas para el tobillo y pie (DAFOS), aunque también podría utilizar las férulas antiequino no dinámicas (AFOS) o Rancho de los Amigos, para aumentar la estabilidad, disminuyendo el riesgo de caídas (al corregir la marcha en estepaje), prolongando así la capacidad de andar.

También emplea otros dispositivos ortopédicos como el andador y las paralelas para intercalar algo de movilidad diaria en el uso de la silla de ruedas, al que ya se ha visto obligado para aumentar su autonomía por el instituto y poder interrelacionarse con sus compañeros.

Del mismo modo se hará necesario el uso de un standing o bipedestador supino para mantener la bipedestación con ayuda, aunque sea a intervalos en el día.

En cuanto a las extremidades superiores, practicaremos una terapia manual con diferentes actividades para trabajar la prensión, tanto fina como gruesa (ya muy limitadas) y la coordinación óculo-manual. Una férula del pulgar le ayudará a combatir la debilidad de la mano y la pérdida de capacidades motrices finas. Si hiciera falta se recurrirá al uso de diversas

ayudas técnicas, como pequeños objetos adaptados para sostener un bolígrafo, cubiertos, etc.

No obstante como ya he comentado anteriormente, se hace necesario el uso del ordenador para poder acceder al currículo en algunas materias.

La adaptación de la ayuda técnica debe volver a evaluarse tras un tiempo de utilización, y después de manera periódica, teniendo en cuenta la posible evolución de las incapacidades funcionales.

La prevención ortopédica implica un tratamiento adaptado, multidisciplinar, realista, compatible con una vida social, que tenga en cuenta las repercusiones ortopédicas en la nutrición, la autonomía, el bienestar, la ventilación, la adaptación al esfuerzo, la psicología....

Como ya he indicado anteriormente, también es necesaria una prevención en el ámbito respiratorio: esto incluye una vez al año control por el neumólogo y llevar a cabo en el tratamiento de fisioterapia métodos de desobstrucción, entre otras técnicas a este nivel.

Para finalizar el tratamiento voy a hablar de la hipoterapia como una técnica de fisioterapia novedosa en este campo, pero muy útil ante la rehabilitación de pacientes con enfermedades neurodegenerativas.

Se trata de una forma de montar donde el paciente es colocado en varias posiciones por el fisioterapeuta para así aprovechar al máximo el movimiento oscilante del caballo.

Consiste en aprovechar los movimientos multidimensionales del caballo para estimular los músculos y articulaciones del paciente. Además el contacto con el caballo, aporta facetas terapéuticas a niveles cognitivos, comunicativos y de personalidad, tan importantes en el caso de nuestro adolescente.

La fase primera del concepto Bobath sobre normalización del tono muscular y de la muestra de movimientos a partir de la inhibición y agilización de determinados puntos claves, se puede lograr idealmente con la hipoterapia.

La clave, radica en el andar del caballo que reproduce en el jinete un movimiento similar al del humano. El cerebro recibe esta información y la interpreta como si la persona estuviera

caminando. De allí, la calidad del estímulo para nuestro paciente con trastornos motrices.

El tratamiento es absolutamente individual y se ajusta a la necesidad y evolución de cada persona.

## CONCLUSIONES

Todo este plan de actuación incluye un trabajo multidisciplinar que requiere la colaboración de los auxiliares de educación, de los profesores, del orientador e incluso de los propios compañeros, tratando de potenciar entre todos la integración de nuestro alumno en el contexto escolar, suprimiendo barreras arquitectónicas y mejorando su estado anímico y sus relaciones sociales.

## BIBLIOGRAFÍA

- Stokes, María. Rehabilitación neurológica. Harcourt.
- Fisioterapia en pediatría. Ed. Mc Grall-Hill.
- Kidd, Jane. Enciclopedia Blume del caballo. Ed. Blume.
- Macías Merlo, L. J. Fagoaga Mata. Fisioterapia en pediatría. Mc. Grall-Hill.
- Association Franchise contre les Myopathies.
- Enfermedades neurodegenerativas. José Segovia, Francisco Mora.
- Principios de Neurociencias, 2ª Edición. Duane E. Haine.
- Federación Española de Enfermedades neuromusculares.



