

# 5ª Jornada Informativa para Pacientes y Familias con Enfermedades Neuromusculares

Hospital Universitario de Sant Joan de Deu  
Barcelona, 27 de octubre de 2018

*Dr. Eduard Goñalons, Colaborador y Asesor Farmacéutico, Fundación Noelia*

Un año más, se ha celebrado en Barcelona la Jornada Informativa para Pacientes y Familias con Enfermedades Neuromusculares (ENMs) que, en 2018, llega a su quinta edición. Gracias a la Unidad de Tratamiento Integral Neuromuscular (UTIN) del Hospital de Sant Joan de Déu que ha organizado el evento, se han podido presentar los últimos avances en el diagnóstico y tratamiento de este tipo de enfermedades así como el estado actual de la actividad científica y asistencial de la Unidad de Patología Neuromuscular. Además, se ha dado voz a nuevas entidades que contribuyen al avance de la investigación, a las familias y a los pacientes, los cuales han compartido sus experiencias y han tenido la oportunidad de realizar talleres específicos de la mano del equipo de rehabilitación y psicología de la UTIN.

En este artículo ofrecemos un resumen de la actualidad más relevante a los pacientes y familias de Distrofia Muscular Congénita por déficit de Colágeno VI (DMC-Col6) que se presentó en esta jornada.

**NOTA IMPORTANTE:** *Este documento tiene carácter meramente informativo y no sustituye en ningún caso la opinión médica ni debe utilizarse como guía de tratamiento. Fundación Noelia declina expresamente cualquier responsabilidad derivada de la aplicación de cualquiera de las prácticas terapéuticas que en él se describen sin la pertinente participación de un facultativo cualificado para ello.*

## Avances en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades neuromusculares

El Dr. Carlos Ortez y el Dr. Andrés Nacimiento hacen un repaso de la situación actual en cuanto al diagnóstico de las ENMs y algunos conceptos clave a nivel de los abordajes terapéuticos disponibles.

A día de hoy, hay identificadas 884 patologías neuromusculares diferentes que se clasifican en 16 grupos según su tipología. La problemática principal de la terapia de este tipo de patologías (más allá de su baja prevalencia, lo cual hace difícil acumular experiencia y disponer de tratamientos ampliamente accesibles) es su variabilidad. Ello se debe al hecho de que, por un lado, varios genes distintos pueden producir un mismo cuadro clínico, por lo cual se engloban todas bajo una misma denominación, aunque su origen genético y, por tanto, su posible tratamiento, sea distinto. Por otro lado, una mutación en un solo gen puede provocar múltiples alteraciones en la expresión de diversas proteínas y, por ende, múltiples manifestaciones clínicas en los pacientes, las cuales pueden requerir tratamientos de muy diversa índole (desde físicos a farmacológicos).

En los últimos años se han producido avances destacables en el tratamiento de las ENMs, los cuales no estaban disponibles hasta hace poco tiempo. Con frecuencia, se trata de terapias producto de lo que en farmacología se conoce como el “reprofiling”. Este proceso consiste en identificar nuevos usos y aplicaciones de fármacos ya conocidos para tratar otras patologías. En ocasiones, el efecto de un fármaco (sea su efecto principal o incluso un efecto secundario) puede resultar útil para tratar ciertos síntomas de las ENMs, aun cuando el medicamento haya sido desarrollado para otro tipo de pacientes. No obstante, no olvidemos que, en cualquier caso, se trata de terapias de carácter paliativo, orientadas a disminuir las manifestaciones clínicas de la enfermedad. Si bien no constituyen una cura, dado el origen es genético de la patología, sí pueden mejorar notablemente la calidad de vida de los pacientes o incluso enlentecer la posible progresión de la enfermedad.

En cualquier caso, para poder identificar nuevos abordajes terapéuticos, es necesario primero conocer en detalle el mecanismo subyacente de cada una de las patologías para poder determinar, en base a ello, la diana farmacológica más adecuada.

En este proceso juega un papel clave la historia natural de cada una de estas enfermedades. La historia natural describe la evolución normal de los pacientes y sirve de línea base contra la cual comparar el efecto que las nuevas terapias puedan ofrecer. De este modo, podemos determinar el grado de mejora que aportan, si enlentecen o no la evolución o si revierten alguno de sus efectos. En este sentido, recordemos que la Fundación Noelia está financiando desde 2017 el proyecto “Historia Natural, Diagnóstico y Tratamiento de las Distrofias Musculares por Déficit de Colágeno VI”, el cual se encuentra en curso en el Hospital de San Joan de Déu con el objetivo de dotar a la comunidad clínica de esta línea base contra la cual comparar el efecto de nuevas terapias en pacientes de CMD-Col6.

Un aspecto que es importante subrayar cuando hablamos de avances terapéuticos es la diferencia entre tratamiento y cura. Por desgracia, a día de hoy, no estamos en disposición de curar de forma definitiva estas enfermedades debido al hecho de que la causa es una mutación a nivel del ADN lo cual la terapéutica actual aún no puede corregir. Sin embargo, esto no significa que no haya tratamiento. Por el contrario, existen muchas terapias que pueden mejorar dramáticamente la calidad de vida de los pacientes, como por ejemplo:

- Rehabilitación y ejercicio (en la medida de las capacidades del paciente) para mejorar la conservación de la funcionalidad muscular
- Regímenes alimentarios para superar dificultades funcionales (disfagias, por ejemplo) y prevenir obesidad o desnutrición
- Ayudas dinámicas para facilitar la vida diaria
- Tratamientos farmacológicos que combatan los efectos metabólicos u orgánicos de la mutación

Todas estas estrategias tienen cabida en diverso grado en las diversas fases de la patología. En cada una de ellas puede ser útil un abordaje distinto en función de la enfermedad de que se trate, la edad del paciente y su situación de salud particular. El hecho de que la enfermedad progrese no significa de ningún modo que no haya tratamiento. Solo hay que utilizar el abordaje ajustado a cada momento.

En este sentido, cabe reflexionar un poco y tratar de cambiar el paradigma. Debemos empezar a ver los trastornos neuromusculares del mismo modo que vemos una enfermedad crónica como pueda ser la hipertensión arterial o el colesterol elevado (que no olvidemos que son una de las principales causas de muerte en el mundo). Del mismo modo que las ENMs, las patologías crónicas no se curan sino que se controlan mediante abordajes terapéuticos ajustados a la situación particular de cada paciente (desde dietas o regímenes de actividad, a medicamentos, intervenciones quirúrgicas o implantación de dispositivos médicos).

Pero más allá de las consideraciones emocionales, por suerte, la ciencia sigue avanzando, no sólo para incorporar nuevas terapias que mejoren la calidad de vida del paciente sino también orientadas a una cura definitiva de estas patologías. Cualquier avance en una de ellas, aunque no redunde en un beneficio directo, abre las puertas a nuevas soluciones a problemas similares, por lo que cualquier logro que se produzca en este campo es digno de mención.

Así pues, hay ejemplos de miopatías en los que, en modelos animales (perros, en concreto), se ha podido revertir la disfunción muscular mediante la terapia génica, la cual que se presenta claramente como la gran esperanza. No obstante su indiscutible avance, estas terapias no están aún en la fase de pruebas en humanos ni tampoco suficientemente maduras, por lo que su eficacia no es aún completa. Se está trabajando en varios frentes y la evolución de estas terapias es rápida, pero aún queda camino por recorrer.

Mientras se avanza en la investigación básica (para perfeccionar los mecanismos moleculares de la terapia génica) y en la medicina traslacional (cómo transformar esos conocimientos en terapias aplicables a pacientes), es clave desarrollar una aproximación integral a los pacientes desde las diversas especialidades (neurología, neumología, fisioterapia y rehabilitación, nutrición, etc., en definitiva, desde la UTIN) para mantener y, si cabe, mejorar la calidad de vida de los pacientes y retrasar todo lo posible la evolución de estas patologías.

## Algunos apuntes nutricionales

El aspecto más destacado cuando se habla de nutrición en enfermedades neuromusculares es la disfagia orofaríngea. Esta condición consiste en una dificultad para tragar derivada de la debilidad muscular propia de algunas de estas patologías, lo cual puede provocar la aspiración del alimento hacia las vías respiratorias y la consecuente aparición de neumonías por aspiración. No obstante, no es una que se presente en todas las patologías. En el caso de la DMC-Col6, en particular, no es un signo característico, sino que, por lo general, la deglución está preservada, al igual que la musculatura orolingual y facial. En los casos graves y en etapas muy avanzadas podría verse afectada, pero no sería una característica a destacar en la miopatía por déficit de Col VI.

La Dra. Damaris Martínez, del equipo de nutrición pediátrica de la UNIT, nos ofrece una ponencia enfocada a cómo superar las dificultades para tragar los alimentos desde un punto de vista práctico, buscando no sólo el valor dietético de las comidas sino también el aspecto sensorial de las mismas, con el fin de maximizar la calidad de vida del paciente disfágico en cuanto a la alimentación.

Aunque los pacientes de CMD-Col6 no se ven afectados por estas disfunciones orofaríngeas, no debemos olvidar la importancia de una correcta alimentación, dado que el estado nutricional y el sobrepeso son causas de complicaciones y dificultades que conviene evitar.

Por un lado, a lo largo del tiempo, el consumo energético de los pacientes puede reducirse, sea porque pierden masa muscular (que es el tejido del cuerpo que más energía consume) o porque su nivel de actividad disminuye (y por tanto, el cuerpo requiere menos energía), lo cual puede conducir a situaciones de sobrepeso que a su vez complican la movilidad, creando así un círculo vicioso.

En el extremo contrario, situaciones de desnutrición que pueden acompañar a una alimentación desequilibrada o ser consecuencia de dificultades en la deglución, pueden comprometer la correcta sutura de los tejidos o su cicatrización en un posible procedimiento quirúrgico al que el paciente deba someterse, como pueda ser una corrección de escoliosis.

Es por ello que el aspecto nutricional de los pacientes es un ámbito que conviene cuidar y monitorizar de forma regular como medida preventiva de la aparición de complicaciones futuras.

## Función respiratoria y enfermedad neuromuscular: Qué debemos saber y qué podemos hacer para prevenir las complicaciones

La Dra. Maria Coll, neumóloga pediátrica de la UNIT, destaca que las complicaciones respiratorias son la primera causa de morbi-mortalidad en pacientes neuromusculares y nos ofrece una serie de recomendaciones preventivas y de apoyo ante la aparición de éstas.

Recordemos que la debilidad muscular que caracteriza las ENMs incrementa el riesgo de aparición de alteraciones de la función respiratoria que pueden desembocar en situaciones de diversa gravedad.

1. **Patrón respiratorio restrictivo** (la respiración se vuelve menos eficaz). Con el tiempo, se puede producir una disminución progresiva de la funcionalidad de los músculos respiratorios que raramente se identifica de forma obvia por parte del paciente o sus cuidadores. Si esta alteración se cronifica podemos llegar a situaciones de insuficiencia respiratoria que requieran ingreso hospitalario. Un signo precoz al que debemos estar atentos es el incremento de la frecuencia respiratoria, la cual se produce como respuesta del organismo para compensar la pérdida de volumen de aire que ingresa con cada inspiración. Dado que el cuerpo necesita una cantidad determinada de aire por minuto, si con cada inspiración entra menos aire, el cuerpo aumenta el número de inspiraciones que realiza para conseguir la misma cantidad absoluta de aire (la respiración se hace más rápida y superficial). Lógicamente, el riesgo de que se produzca este tipo de complicaciones se ve agravado por el sobrepeso o la obesidad así como por deformaciones torácicas que dificultan los movimientos mecánicos del aparato respiratorio.
2. **Tos ineficaz para expulsar secreciones.** Cuando tosemos, inspiramos una cantidad elevada de aire y luego lo soltamos abriendo repentinamente el paso de aire mediante los músculos de la garganta, de forma que sale de golpe y arrastra con él las secreciones que se producen en el árbol bronquial. En los pacientes neuromusculares, la eficacia de la tos queda comprometida porque, por un lado, no inspiran

tanto aire como una persona sana y, por otro, tienen dificultad en cerrar el paso del aire por la propia debilidad muscular. Por tanto, la fuerza de salida del aire es menor y, en consecuencia, les resulta más difícil expulsar el moco. La acumulación de mucosidades en los pulmones puede evolucionar a bronconeumonías por sobreinfección (el propio moco es un excelente caldo de cultivo para cualquier microorganismo de los muchos que hay presentes en el aire), o bien a atelectasia (reducción del volumen pulmonar cuando un tapón de moco bloquea el acceso del aire a una sección del pulmón, lo cual reduce nuevamente la capacidad respiratoria del paciente).

3. **Trastornos respiratorios del sueño.** Durante el sueño profundo, en el que el cuerpo sólo se mueve lo mínimo, la debilidad muscular puede provocar que la lengua caiga hacia atrás y bloquee momentáneamente la entrada de aire por la nariz. Adicionalmente, dado que hay menor fuerza muscular, la inspiración es más suave y ya de por sí entra menos aire. Todo ello reduce la cantidad de oxígeno que recibe el cuerpo y ello puede causar hipoventilación nocturna. Para identificar precozmente este tipo de situaciones, debemos estar atentos a ciertos signos particularmente indicativos del trastorno respiratorio del sueño:

- Despertares nocturnos que se producen de forma frecuente durante la noche (uno o dos son normales en cualquier persona). En muchas ocasiones se suelen atribuir a que el paciente se siente incómodo por tener la movilidad limitada y la incomodidad lo despierta. En realidad, lo que provoca que el paciente se despierte es la falta de oxígeno (hipoxia) por la mala ventilación pulmonar, y es entonces, una vez consciente, cuando nota la incomodidad. Este signo es clave sobre todo en casos en que los despertares van en aumento.
- Cefaleas matutinas, que se deben a la falta de oxígeno que sufre el cerebro durante la noche y, aunque no producen daños, sí causa de dolores de cabeza que se disipan al poco rato de despertarse, una vez el paciente recupera su estado normal de oxigenación.
- Pérdida de peso sin dieta. Se conoce que una mala ventilación del organismo, en especial durante el descanso nocturno, conduce a una pérdida de peso. Por tanto, si observamos este signo sin que haya habido cambios sustanciales en la dieta o el régimen de actividad del paciente, debemos recurrir a una revisión de la función respiratoria para determinar la posible presencia de algún trastorno durante la noche.

4. **Síndrome aspirativo crónico.** Esta complicación respiratoria sólo se da en aquellas enfermedades que cursan con disfagia o en casos en los que el paciente sufre de reflujo gastroesofágico (ERGE). La disfagia puede producir que parte del bolo alimenticio se desvíe de su camino y, en lugar de bajar por el esófago hacia el estómago, se cuele por la tráquea. La presencia de restos alimenticios en el árbol bronquial genera un ambiente propicio para la aparición de infecciones (neumonía por aspiración). En el caso del ERGE, el ácido que se regurgita desde el estómago puede, igualmente, pasar a las vías respiratorias y producir irritación de la mucosa e infecciones de diversa índole.

Pero ante estas posibles complicaciones existen numerosos abordajes que mejoran dramáticamente la calidad de vida de los pacientes y que son muy eficaces para prevenirlas.

### **Medidas de prevención**

Con el objetivo de evitar la aparición de procesos respiratorios podemos tomar numerosas medidas de prevención de carácter general:

- Mantener una buena higiene, tanto propia como evitando la proximidad a posibles focos de infección (personas resfriadas)
- Cumplir los programas de inmunización habitual para cualquier niño (seguir el programa vacunal oficial), al que se recomienda añadir la vacuna de la gripe de forma anual (accesible para estos pacientes como población de riesgo) y la vacuna pneumocócica (Prevenar<sup>®</sup>), si es posible.
- Se recomienda la administración precoz de antibióticos (siempre bajo supervisión médica) ante la aparición de procesos respiratorios, aun cuando no haya fiebre, para evitar la aparición de infecciones que se puedan complicar

- Aplicar un criterio de ingreso hospitalario más restrictivo que en la población general (saturación basal de oxígeno por debajo del 95%, presencia de fatiga o que el paciente requiera mucha asistencia a la tos)

Adicionalmente, podemos realizar una prevención mucho más específica mediante fisioterapia respiratoria. En este sentido, es muy recomendable ejercitar de forma rutinaria la musculatura respiratoria con el objetivo de mantenerla lo más conservada posible.

### Medidas terapéuticas

- Cuando ya estamos frente a la presencia de moco y la tos es ineficaz, podemos aplicar técnicas de asistencia para favorecer la expulsión del moco, las cuales deben ser indicadas y demostradas por el equipo de profesionales del hospital para que se ejecuten de manera correcta:
  - Maniobras de fisioterapia respiratoria orientadas a facilitar la expulsión de moco, mediante asistencia manual en la aspiración por parte del cuidador.
  - Asistencia a la tos con bolsa autoinflable (Ej: AMBU®). Ayuda a incrementar la inspiración máxima y por tanto mejora la capacidad de la tos para expulsar el moco.
  - *Cough-Assist*®. Se trata de un dispositivo mecanizado que, a través de una mascarilla, insufla aire de forma forzada en los pulmones del paciente y también fuerza la expulsión del mismo, momento en que el paciente debe toser. Este dispositivo se aplica únicamente en pacientes colaboradores y a partir de una cierta edad dado que se requiere coordinar la respiración o la tos con el funcionamiento del aparato.
- Ventilación no invasiva: Apoyo ventilatorio mediante mascarilla (Ej: BIPAP o pipeta de apoyo durante el día). Se suele aplicar en casos de apnea del sueño, hipoventilación nocturna, en pacientes con insuficiencia respiratoria crónica o cuando se cumplen otros criterios clínicos que son específicos de cada patología en concreto (atelectasias, infecciones recurrentes, etc.).
- Ventilación invasiva domiciliaria (traqueotomía). Es muy eficaz y además permite aspirar las secreciones pero se reserva para casos extremos ya que puede comportar ciertas complicaciones frecuentes y potencialmente graves (disfunciones de deglución, fonación, alteraciones de los mecanismos de defensa o incluso mortalidad consecuencia directa de complicaciones agudas como un tapón de moco o una descanalización accidental) además de empeorar sensiblemente la calidad de vida del paciente y el cuidador principal (se requiere una formación especial y unos cuidados más exquisitos por lo que requiere la atención permanente de un cuidador entrenado).

Del mismo modo que hay muchas cosas que podemos hacer para prevenir las complicaciones, también hay elementos que debemos evitar con el mismo fin:

### CUIDADO CON:

- **Oxigenoterapia aislada.** Si el paciente no ventila bien, la cantidad de oxígeno en la sangre baja, ante lo cual aparece la tentación de administrarle oxígeno, lo cual hará que los niveles de oxígeno en sangre vuelvan a la normalidad. No obstante, ello no hará que el paciente ventile bien y, por tanto, puede acumular niveles tóxicos del CO<sub>2</sub> que produce el organismo y que normalmente expulsamos al respirar, y pueden producirse efectos tóxicos a nivel cerebral.
- **Antitusivos:** No se recomienda la administración de antitusivos ya que estos inhiben el reflejo de la tos, el cual es el mecanismo natural del cuerpo para expulsar el moco acumulado.
- **Mucolíticos:** Aunque no están contraindicados, aportan poco al paciente neuromuscular, ya que el problema que presenta no es que el moco sea más o menos fluido, sino que su aparato respiratorio tiene dificultades para expulsarlo.
- **Antiasmáticos.** Están claramente indicados en casos en los que el paciente padezca de asma. Si por el contrario no es así, sólo aportan un alivio temporal de la situación al producir una dilatación de las vías respiratorias y facilitar la entrada de aire. No obstante, a la vez, la propia dilatación reduce la presión de aire en los bronquios y dificulta la expulsión del moco que se ha acumulado en ellos.

- **El Vest®** es un chaleco que ayuda de forma mecánica a desprender las secreciones de las paredes de los conductos respiratorios mediante vibración. No obstante, si el paciente tiene dificultades para expulsarlas y no las moviliza hacia el exterior, este moco puede quedarse instalado en las vías centrales (tráquea y bronquios) y comprometer la entrada de aire. El dispositivo es útil siempre que el paciente pueda toser con eficacia o bien se acompañe de una asistencia respiratoria que garantice la expulsión de las mucosidades.

## Proyectos en desarrollo en el HSJD con el apoyo de familias y asociaciones de pacientes

Varios miembros del equipo de la UTIN expusieron los proyectos que actualmente se están llevando a cabo en el hospital de SJD en relación con las enfermedades neuromusculares, muchos de ellos gracias al apoyo de las asociaciones de pacientes.

Algunos de los proyectos tienen un carácter muy básico y pueden parecer alejados de la práctica clínica pero, sin embargo, constituyen los cimientos necesarios para el desarrollo de nuevos abordajes terapéuticos.

- **Biomarcadores:** el estudio de biomarcadores (sustancias que podemos medir con relativa facilidad y que se pueden utilizar como indicadores del estado del paciente) permitirían ayudar a realizar un diagnóstico más rápido o más precoz, con el objeto de iniciar lo antes posible terapias preventivas. Asimismo, los biomarcadores pueden ayudar a identificar perfiles de pacientes distintos, dentro de una misma enfermedad, que ayuden a prever la evolución de cada uno de ellos o el nivel de respuesta a ciertas terapias (financiado por la Fundación Noelia).
- **Historia Natural:** como hemos comentado, el conocer la historia natural de una enfermedad permite establecer la línea base contra la que comparar el efecto de posibles tratamientos en estudios clínicos y contribuye a conocer la previsible evolución de los nuevos pacientes.
- **Cardiología.** Los pacientes de ciertas ENMs tienen comprometida la función cardiaca como consecuencia de la afectación del músculo del corazón, no siendo este el caso de CMD-Col6. En este campo, el hospital de SJD es pionero en el estudio de las alteraciones cardiacas que se pueden producir en estos pacientes con el objetivo de prevenir la muerte súbita. Específicamente, la investigación se centra en dos aspectos: (a) la predicción de la aparición de fibrosis del músculo cardiaco por medios sencillos, precoces y no invasivos y (b) el tratamiento preventivo de accidentes cardiovasculares mediante la implantación de medidores subcutáneos que monitorizan de forma remota el ritmo cardiaco y de marcapasos o desfibriladores en los casos de mayor riesgo.
- **Psicología.** El hospital de SHJD ha lanzado y está desarrollando un programa de apoyo psicológico a pacientes, familias y centros educativos de la mano de la Dra. Irene Zschaeck. El programa ofrece apoyo a los diversos miembros de la unidad familiar (pacientes, padres, hermanos) dependiendo de su situación particular en cuanto a edad del paciente, tiempo desde el diagnóstico y los acontecimientos vitales por los que esté pasando (ingreso en la escuela, tránsito hacia la adolescencia, etc.). Asimismo, el proyecto incorpora a cinco escuelas dentro del programa “El Hospital va a la Escuela” orientado a la sensibilización, la orientación, la comprensión de la diversidad, la inclusión y la prevención de la discriminación escolar.
- Otros proyectos de investigación incluyen el **proyecto CRISPR**, que desarrolla una técnica para la corrección de errores genéticos como los que causan las enfermedades neuromusculares. En el estado actual, el equipo de la Dra. Mallebrera está poniendo a punto la técnica para poder probarla en modelos celulares, antes de pasar a modelos animales (financiado por la Fundación Noelia).
- El Dr. Nascimento presenta **Share4Rare** ([www.share4rare.org](http://www.share4rare.org)), una plataforma colectiva en línea que tiene como objetivo ayudar a los pacientes de enfermedades raras y sus familias, facilitando el contacto directo entre pacientes y familias y los investigadores y clínicos, para acabar con el aislamiento y fomentar el flujo de conocimiento.

## Asociaciones y familias

Se presentaron diversas asociaciones que, desde su reducido tamaño pero con gran determinación, impulsan iniciativas de fomento de la investigación y apoyo a los pacientes y sus familias:

- Proyecto Alfa (distrofia muscular de cintura por déficit de sarcoglicano) <http://www.proyectoalpha.org/>
- ImpulsaT (distrofia muscular por déficit de merosina) <http://impulsate.org/>
- Asociación de afectados de artrogriposis múltiple congénita <http://amc-esp.blogspot.com/>

Hay que destacar la presencia de la **Plataforma Divulgativa de lucha por una curación para la Atrofia Muscular Espinal**, que presentó un handbike eléctrico *low-cost* desarrollado por dos miembros del grupo con el fin de facilitar la vida de los niños con ENMs que tengan la movilidad reducida.



Silla de ruedas de adulto con handbike

Los handbikes son dispositivos desmontables que se acoplan a las silla de ruedas para dotarla de tracción mecánica, sea manual o eléctrica.

Hasta el momento lo único que existe en este campo son los modelos para sillas de adulto y su coste suele ser bastante elevado (varios miles de euros).

Por el contrario, el handbike ideado por estos padres consiste en la adaptación casera de un juguete disponible en tiendas a una silla de ruedas pediátrica. La idea se basa en ensamblar el módulo de tracción de un “*scooter drift*” (existen muchos modelos en el mercado) a la silla de ruedas mediante diversas opciones de anclaje. Lógicamente, existe la posibilidad de elegir diversos tipos de scooter y múltiples estrategias de anclaje, según el caso, pero el ejemplo llevado a cabo por nuestros compañeros resulta particularmente satisfactorio.

El resultado es claramente *low-cost* dado que el *scooter* elegido no supera los 200 € en cualquier tienda de juguetes y ofrece una autonomía de entre 2 y 3 días, según el uso que se le dé. Este dispositivo en particular está equipado con un acelerador de puño similar al de una motocicleta, tres velocidades (6-18 km/h), desconexión por llave y freno de tambor, además de una luz led delantera por si hay que desplazarse durante las horas nocturnas.



Silla de ruedas infantil con handbike *low-cost* acoplado, adaptado a partir de un *scooter drift*

Para mayor información, podéis visitar [aquí](#) el blog de la Plataforma Divulgativa de lucha por una curación para la AME donde encontrareis un video demostrativo del funcionamiento de la silla con el handbike y un documento guía para la adaptación de un scooter a sillas de ruedas pediátricas.

Por la tarde, los contenidos teóricos de la mañana se complementaron con una serie de talleres más orientados a cuidadores que a pacientes que profundizaron en temas prácticos como las transferencias del paciente, técnicas de fisioterapia respiratoria, estiramientos, así como apoyo psicológico.

Referente al taller de estiramientos, impartido por los mismos fisioterapeutas del HSJD, adjuntamos un dossier de ayuda, donde se describen cada uno de los ejercicios y en el cual hemos hecho las anotaciones oportunas para favorecer un mayor entendimiento.

En cuanto el taller de técnicas de fisioterapia respiratoria, las recomendaciones de la utilización o no de los diferentes dispositivos, siempre tienen que ser prescritos por un facultativo. A parte de enseñar diferentes maniobras de fisioterapia, se dio a conocer la diferencia entre el Alpha 300 y el *CoughAssist*<sup>®</sup>: El primero está pensado para realizar fisioterapia respiratoria y se ha visto que mejora la capacidad respiratoria del paciente. El segundo se utiliza también como método de fisioterapia respiratoria pero además como asistente a la tos (en aquellos casos en que la tos es ineficaz), para facilitar la expulsión de secreciones. Es importante valorar cada paciente en particular, siempre teniendo claro el objetivo que se quiere conseguir, el cual estará directamente relacionado con las necesidades de cada uno en cada momento.

En conjunto el programa fue muy completo y ofreció un foro de actualización del estado actual de la clínica y la terapéutica de las ENMs, además de permitir un foro de contacto entre familias y profesionales fuera de la vorágine de las visitas médicas habituales. Nuevamente, un éxito del equipo de la UTIN del Hospital de Sant Joan de Déu de Barcelona que, sin duda, dará continuidad a este evento en 2019 con nuevas aportaciones.