



**BENE**

Bizkaiko Eritasun Neuromuskularren Elkarte  
Asociación de enfermos neuromusculares de Bizkaia

## PRESENTACION

La Asociación de enfermos neuromusculares de Bizkaia, BENE ( Bizkaiko Eritasun Neuromuskularren Elkarte), nació en 1997 con el fin de;

- Promover la investigación y tratamiento de la Enfermedad Neuromuscular
- Agrupar a los/as afectados/as y familiares ante la enfermedad, origen tratamiento e investigación
- Divulgar y lograr la sensibilización de la opinión pública y administración sobre la problemática de las enfermedades neuromusculares
- Cooperar con aquellas entidades que tengan igual o similar finalidad

Esta asociación, tiene su sede en el Centro Cívico Bidarte, que se encuentra en la calle Lehendakari Aguirre 42, 48014 ( Deusto), esta compuesta por familiares, afectados/as por enfermedades neuromusculares, así como por colaboradores. El teléfono de contacto de la asociación es el 94.448.0155, y el correo electrónico es [bene@euskalnet.net](mailto:bene@euskalnet.net), para cualquier tipo de información. También contamos con nuestra página web, que es informatizada cada día y en la cual aparecen muchas noticias de interés: [www.asociacionbene.com](http://www.asociacionbene.com).

BENE, pertenece desde sus inicios a **FEEKOR** (Coordinadora de Disminuidos Físicos de Bizkaia), **FENEUME** (Federación de Asociaciones de Enfermos/as Neuromusculares de Euskadi, con la que colabora en actos conjuntos desde el año 2000

y a la Federación de Asociaciones de enfermos Neuromusculares **ASEM** desde el año 2005.

En la actualidad, BENE se compone por unos 500 socios/as de los que un alto porcentaje están afectados por una Enfermedad neuromuscular.

## MEMORIA 2007

Desde BENE, se intenta cubrir una amplia gama de necesidades ofreciendo distintos tipos de programas:

- Programa de Ocio y Tiempo Libre
- Programa de Sensibilización y divulgación
- Actividad Asociativa
- Apoyo Especializado
- Apoyo a Proyectos de Investigación

### *1. PROGRAMA DE OCIO Y TIEMPO LIBRE*

#### **1.1 DIA DEL AFECTADO/ A NEUROMUSCULAR**

##### **1.1.1 Introducción**

Hace años surgió el día del afectado con el propósito de crear una interacción directa de los menores con el contexto social por medio del ocio. Pensamos que este sería un modo natural para la integración del menor afectado de una Enfermedad Neuromuscular con un mundo creado por y para gente no discapacitada. Creamos un contexto de enseñanza transversal por la que niños con discapacidad se relacionan con

más niños (con o sin discapacidad), y aprendan a convivir, a crear, a relacionarse... por medio del juego. En este juego se crean escenarios que podrían simbolizar situaciones en los que, en un futuro no muy lejano, se pueden ver inmersos.

Si nos basamos en el paradigma social, la clave es tener la garantía del ejercicio de los derechos de toda persona, independientemente de que tenga o no discapacidad.

Las personas con discapacidades forman un grupo heterogéneo, con limitaciones y capacidades distintas pero que deben formar parte tanto en los procesos de animación sociocultural como en los de socialización.

Las personas con discapacidad tienen el derecho de integrarse en los mismos grupos y procesos de animación sociocultural que las personas sin minusvalía. Por este motivo, esta jornada estuvo abierta a todas las personas que quisieron ir uniéndose a nosotros/as participando en las actividades, sin que estas pudiesen parecer privadas o exclusivas para enfermos neuromusculares o discapacitados, sino que estuvieron abiertas a quien quiso disfrutar de ellas en nuestra compañía.

Pero como el mundo del niño no se limita a él solo, sino que interacciona con otras personas, la jornada atrae a padres y madres, afectados adultos, curiosos,... Porque todos tenemos derecho al ocio y a la interacción con otras personas, quizá su pueda leer entre líneas “el día del afectado neuromuscular”, de una manera un poco más global.

Así, desde este ocio inclusivo, luchamos indirectamente por una sociedad inclusiva en que vea más que las diferencias. Porque somos personas con una discapacidad, no discapacitados con una persona detrás.

### 1.1.2 Objetivos

#### Objetivo General

*Inclusión de los/as enfermos/as neuromusculares en un contexto normalizado a través de los mismos procesos de animación sociocultural que las personas sin minusvalía.*

## Objetivos Específicos

- Mejora de la autoestima
- Aprendizaje y refuerzo de habilidades sociales a través del juego
- Coeducación en el valor de la inclusión entre los diferentes colectivos
- Creación de un espacio de inclusión
- Difusión de la Federación a la sociedad

### 1.1.3 Usuarios y Ubicación de la Jornada

En un principio, los usuarios a la jornada fueron los socios y/ o afectados de nuestra asociación.

Asimismo se invitaron y asistieron a los actos amigos y familiares de los afectados.

### 1.1.4 Recursos y Programa de Actividades

Un año más nos tocó realizar a BENE en Bilbao el Día del Afectado Neuromuscular. Este día se celebró el día 23 de Junio de 2007, fue un día muy tranquilo, de lo más apacible ya que nos vimos favorecidos por el tiempo se pudieron realizar todas las actividades programadas.

Las actividades comenzaron a partir de las 11.00-12.00 que fue cuando empezó a venir toda la gente. La jornada se hizo en la Pérgola, lugar concedido por el Ayuntamiento que se encuentra en el Paseo de Abandoibarra.

En cuanto a las actividades que estaban programadas, el teatro, los talleres, cuentos, castillo hinchable, tuvo mucha aceptación entre los asistentes, ya que no solo había niños/as afectad@s sino que también contamos con la presencia de muchos amigos y familiares. (*ANEXO 1*)

La jornada en la Pérgola se acabó a las 14.00 con una suelta de globos en la que todo el mundo participó.

Dando por finalizada la jornada se trasladó a la mayoría de los asistentes al Hotel Barceló Nervión de Bilbao, donde tuvo lugar una comida de Hermandad entre todos los

participantes. Sobre las 19.00 dimos por concluida la jornada pasando el testigo a nuestra asociación hermana ARENE que lo organizara el próximo año.

## 1.2 JORNADA DE VOLUNTARIADO DE IBERDROLA

Un año más IBERDROLA ha organizado la Jornada Solidaria en la que hemos participado principalmente los niños de BENE y la asociación GORABIDE. El acto resultó de lo más entrañable y con un aumento de participación mayor que el año pasado.

Alrededor de 200 personas participaron en la jornada en una mañana soleada, en los numerosos juegos que se desarrollaron y que contaron con la ayuda del Voluntariado de Iberdrola.

Este acto se realizó en el Instituto de Bertendona de Bilbao el pasado 10 de Noviembre de 2007. (*ANEXO 2*)

## 1.3 X ANIVERSARIO DE BENE

Este año BENE celebró el X Aniversario de la constitución de la asociación, y lo celebramos con una comida en el Kafe Antzokia en la cual nos reunimos unas 120 personas.

## *2. SENSIBILIZACION Y DIVULGACION*

### **2.1 Revista Divulgativa**

En el año 2005 se llevo a cabo uno de los proyectos que BENE ha estado persiguiendo desde sus inicios. Creamos una revista que perseguía unos objetivos claros:

- Dar a conocer la Asociación BENE y todas sus acciones a favor del conocimiento y reconocimiento de las Enfermedades Neuromusculares.
- Divulgación y sensibilización sobre las Enfermedades Neuromusculares.

- Crear una sola voz que reúna la de todos los afectados a la hora de solicitar más ayudas.
- Aportar los acontecimientos que surjan con motivo de la Investigación
- Buzón de sugerencias

La revista además de proporcionársela a todos los socios, se repartió a entidades hospitalarias, con lo que pretendíamos una rápida difusión de la existencia de nuestra revista, de nuestra Asociación, y sobre todo de las Enfermedades Neuromusculares.

Cada año la asociación saca dos revistas, y este año se sacó en el mes de Febrero, que es ya la Nº 4. En esta revista el tema central fue una valoración al XXIII Congreso de ASEM en Bilbao, pero también hubo diversidad de artículos como La Distrofia Facio Escapulo Humeral, un escrito de Psicología en relación a nuestros hijos y del Proyecto de Apoyo Psicológico que estamos realizando con la Universidad de Deusto; también se realizó una entrevista al ex jugador del Athletic, Julen Guerrero ya que donó en el Mes de Marzo a BENE el premio que recibió de El Correo al “ Mejor Deportista Vasco 2006”.

### 3. *ACTIVIDAD ASOCIATIVA*

#### 3.1 Información y Orientación

La Asociación de Enfermos Neuromusculares de Bizkaia, **BENE**, entre sus funciones figura la de asesorar a aquellas personas a las que les ha sido diagnosticado una Enfermedad Neuromuscular.

Entre las actividades más importantes se encuentran las siguientes:

- Información sobre el funcionamiento de la Asociación, cómo pueden convertirse en socios/as y lo que ello implica, los servicios que ofrece...
- Asesoramiento sobre los recursos de la sociedad en general, sobre todo de las Administraciones Publicas.

- Documentación sobre las Enfermedades Neuromusculares, nuevas técnicas, nuevos tratamientos..., sobre todo documentaron de la AFM( Asociación Francesa de Miopatías) y textos en los que a grandes rasgos, se explica la evolución de las enfermedades neuromusculares, tipos, tratamientos, zonas más afectadas, diferencias entre los individuos,...
- Búsqueda de información en Internet y revistas científicas.
- Situación actual de la Investigación a través de las informaciones recibidas de ASEM.

### 3.2 Grupos de Auto apoyo

Consistente en reuniones mensuales, tiene dos objetivos fundamentales:

- Por una parte, reunir a los/as afectados/as y comentar las nuevas actividades, propuestas y decisiones que toma la Junta Directiva, es decir, sobre la “marcha” de la Asociación;
- Por otro, el objeto es prestar apoyo afectivo y apoyo moral

Es muy importante que en estas reuniones los/as afectados/as comprendan el funcionamiento de la Asociación y de la marcha de la misma, comentando los servicios que se realizan, todos los días en sesión de mañana, y los martes y los jueves también por la tarde, así como, la puesta en marcha de las actividades importantes como las Jornadas, el Telethon, conferencias...En estas reuniones también se ofrece documentación que recibe la Asociación de la **AFM**( Asociación Francesa de Miopatías) y **ASEM**( Federación de Asociaciones de Enfermos Neuromusculares) como también asesoramiento e información individual para aquellas personas que no puedan acudir a la Asociación durante la semana.

Es importante explicar también la existencia de la fisio- rehabilitación en nuestra Asociación, ya que su utilización significa una gran ayuda para las personas afectadas que sienten una mejor tonificación, o al menos un no empeoramiento, de los músculos, lo que da a los afectados una mayor autoestima al ver que se siguen valiendo por ellos mismos.

Los puntos importantes en lo que se trabaja en los grupos de auto- apoyo serían los siguientes:

- Intercambio de experiencias personales, dialogo sobre problemas que conlleva una Enfermedad Neuromuscular y aprendiz o reforzamiento de estrategias de solución de los mismos.
- Manifestación de los sentimientos y pensamientos negativos que nos invaden cuando nos enfrentamos ante una situación difícil y problemática.
- Análisis y manejo de los mismos.
- Aprendizaje, entrenamiento y refuerzo de las habilidades sociales con la finalidad de poder mejorar y facilitar nuestras relaciones familiares y sociales.
- Aprendizaje de estrategias de afrontamiento para vivir día a día con nuestra enfermedad.
- Aprendizaje, entrenamiento y refuerzo de estrategias para mejorar nuestra autoestima y favorecer nuestro crecimiento personal.

Estas reuniones han ido evolucionando y los familiares y afectados/as poco a poco han ido asumiendo su enfermedad, y aquellos que en un principio tenían sentimientos de desmoralización, tristeza y de incertidumbre ahora pueden cooperar con otros, explicando el desarrollo de la enfermedad, sus dificultades cotidianas, pero también sus logros diarios. De esta forma unos informan a otros basados en su propia experiencia.

### **3.3 Reuniones Mensuales Junta Directiva de BENE**

La Junta Directiva de BENE se junta todos los meses para explicar las diferentes actividades que se están llevando a cabo, o las que se pueden pedir para el siguiente año, dependiendo de las necesidades de la asociación. Suelen ser unas reuniones en las cuales se juntan el Presidente, Vicepresidentes y Vocales, y suelen tener una duración de 3 horas.



### 3.4 Coordinación y Participación con la Federación en Euskadi de Asociaciones de Enfermos Neuromusculares

La cooperación con otras Asociaciones es importante para poseer una fuerte red social, llena de contactos y para apoyarse mutuamente en aquellas acciones que tienen puntos comunes entre las Asociaciones.

Esto se acentúa cuando las Asociaciones tienen en común no solo una forma de trabajar un tema o una preocupación parecida sino que albergan al mismo tipo de afectados/as. Los objetivos y proyectos tienen un fondo común y solamente una superficie o una forma diferenciada.

Cuando hay objetivos afines es positivo unir fuerzas, y es lo que **BENE**, junto con ARENE Y GENE pretenden conseguir; sobre unos principios y objetivos mínimos se da forma a FENEUME, una Federación, que puede llevar a un mejor conocimiento por parte de la sociedad de las Enfermedades Neuromusculares y que lucha por potenciar la investigación para un tratamiento y para paliar los efectos de la enfermedad o lograr la curación para los /as afectados/as de enfermedades neuromusculares.

### 3.5 Coordinación y Participación en ASEM( Federación de Asociaciones a nivel estatal de Enfermedades Neuromusculares)

En 2005 BENE consiguió formar parte de una Federación de Asociaciones a nivel estatal en ASEM (Asociación Española de Enfermedades Neuromusculares), por lo que la información que nos llega es mejor, más precisa, mas variada y abundante. Además hay que señalar, la importancia que tiene el formar parte de ASEM, que en estos momentos cuanta con 18 Asociaciones Federadas y que frente a ayudas, desarrollo y apoyo de diferentes Proyectos ha significado para BENE una importante inyección de conocimiento y de proyección a todos los niveles. La Comisión Ejecutiva de ASEM, está formada por siete personas, y en el año 2006 se ha elegido a un miembro de BENE, Antonio Álvarez, lo cual representa para BENE aportar, solicitar y en definitiva conocer la problemática de las Enfermedades Neuromusculares desde la perspectiva de ASEM.

Este año también se ha participado con ASEM en varias actividades y proyectos:

- **Elaboración y Presentación en el Congreso de los Diputados y del Senado del Documento de la Importancia de la Fisio- Rehabilitación en las ENM.**

Este documento lo ha realizado BENE junto con información de Médicos, Fisioterapeutas y experiencias de algunos padres en relación a la Fisio-rehabilitación. Tiene por objeto describir de una forma detallada la importancia que actualmente tiene el tratamiento de la Fisio- Rehabilitación en las Enfermedades Neuromusculares.

Se pretende en el mismo, realizar una descripción y clasificación de las Enfermedades Neuromusculares( ENM), recomendaciones, precauciones, aspectos de mejora prácticas y sobre todo reseñar la Fisio- Rehabilitación como, tratamiento fundamental en la mejora de la Calidad de Vida de los afectados por dichas enfermedades.

- **Asistencia por parte de BENE al XXIV Congreso de ASEM, celebrado en Zaragoza**

La asociación BENE ha asistido el mes de Noviembre, los días 16, 17 y 18 de Noviembre de 2007 al XXIV Congreso de ASEM, realizado por ASEM Aragón. El lema de este Congreso fue: *“INVESTIGACION, el impulso que nos mueve”*. En este Congreso han participado, un montón de médicos especializados en las diferentes enfermedades Neuromusculares. Desde BENE nos trasladamos a Zaragoza y el Congreso se realizó en el Centro de Exposiciones y Congresos de Ibercaja. (ANEXO 3)

### 3.6 Coordinación con la Coordinadora de Disminuidos Físicos de Bizkaia

Estamos en contacto con la Coordinadora de Disminuidos Físicos por medio de un representante de BENE, Manu Arroyo, en la Comisión de Organización de actos, talleres y diversas actividades que realiza.

Por otra parte, en la Comisión de la Mujer Discapacitada, la representante es M<sup>a</sup> Carmen Muñoz. Ambos hacen labores de coordinación con la Junta Directiva, bien a través de contacto telefónico o en modo presencial.

Además la Asociación distribuye a través de carta o telefónicamente aquellas actividades que realiza la Coordinadora.

- **Colaboración en la elaboración del Plan Estratégico de FEKOOR( 2007-2010)**

Este año BENE ha participado en la elaboración del Plan Estratégico de Fekoor junto con las diferentes asociaciones integradas en FEKOOR.

#### **4 DESARROLLO DE PROYECTOS**

**4.1 Proyecto de Investigación Sobre la Atrofia Muscular (AME), Hospital de Basurto: “Correlación entre los patrones de delección y niveles de expresión de los genes SMN y NAIP y las características clínicas de la Atrofia Muscular Espinal”.** Continuidad a dicho proyecto por la nueva subvención de la BBK.

##### **4.1.1 Antecedentes y Estado Actual del Tema**

La Atrofia Muscular Espinal ( AME) es la segunda enfermedad autosómica recesiva más frecuente tras la fibrosis quística, con una prevalencia aproximada de entre 1/6000 y 1/10000 recién nacidos vivos y una tasa de portadores que varía dependiendo de los países entre 1/40 y 1/60 individuos. Se trata de un desorden neuromuscular provocado por la degeneración de las neuronas motoras del asta anterior de la médula espinal. El proceso degenerativo da lugar a una atrofia muscular progresiva, que en su forma más severa acaba en fallo respiratorio y muerte en la infancia.

##### **Tipos de Atrofia Muscular Espinal**

La clasificación del Consorcio SMA Internacional define diferentes grados de severidad en el fenotipo de las AME, dependiendo de la edad de inicio y de la afectación del desarrollo motor.

##### ***Tipo I o enfermedad de Werdnig- Hoffmann***

Es la forma más severa, con inicio incluso intrauterino, con movimientos fetales reducidos, o como muy tarde en los seis primeros meses de vida. Los niños afectados por esta forma presentan hipotonía, fasciculaciones, pobreza de movimientos y arreflexia. Los niños afectados tienen una inteligencia normal pero son incapaces de sentarse, tienen serias dificultades para alimentarse y mueren por fallo respiratorio o por aspiración antes de los dos años.

### ***Tipo II o intermedia***

Con inicio en los dos primeros años de vida, los niños llegan a sentarse pero no son capaces de andar por si solos. Las complicaciones que presentan incluyen la escoliosis y la dificultad para alimentarse. El curso clínico es variable y la supervivencia depende del grado de afectación de la musculatura respiratoria.

### ***Tipo III o enfermedad de Kugelberg- Welander***

Es la forma menos severa, generalmente comienza después de los dos años y los afectados llegan a andar sin ayuda, aunque lo hacen con retraso y se caen con frecuencia. Presentan escoliosis con una lenta degeneración que puede acabar con una dependencia y necesidad de utilización de silla de ruedas.

### ***Tipo IV o de inicio adulto***

Comienza generalmente después de los 35 años, y es menos frecuente que el resto de formas de AME. Se caracteriza por tener un inicio muy agresivo y un progreso lento. Los músculos implicados en la función respiratoria raramente están afectados.

## **4.1.2 Presentación y Objetivos del Proyecto**

Actualmente, en la Comunidad Autónoma del País Vasco no se dispone de estudios epidemiológicos que indiquen la tasa de incidencia ni la prevalencia de Atrofia Muscular Espinal. Tampoco se realizan los análisis necesarios para el diagnóstico molecular de esta alteración. Por este motivo, uno de los objetivos de este proyecto es poder establecer la metodología necesaria para el diagnóstico molecular de AME en Bizkaia.

### ***Objetivo general:***

Profundizar en el estudio de la Atrofia muscular espinal intentando definir mejor los factores determinantes de la severidad de la enfermedad y sentar bases objetivables para medir el efecto terapéutico *in vivo* de ciertas moléculas.

### ***Objetivos específicos:***

- Puesta a punto de la metodología necesaria para cuantificar el número de copias de SMN2.

- Analizar estos parámetros en los pacientes de AME y sus familiares, en una muestra poblacional de Bizkaia y en otra correspondiente a la CAPV
- Puesta a punto de la metodología necesaria para medir el nivel de expresión (mRNA y proteína) de SMN, determinando estos parámetros en los afectos de AME y sus familias
- Establecer una prueba que permita objetivar de forma reproducible el efecto de ciertas moléculas *ex vivo* en pacientes con AME, facilitando la tarea de cara a posteriores ensayos

#### 4.1.3 Metodología

##### **Diseño**

Se trata de un estudio longitudinal en el cual se prevén varias fases:

##### *a) Fase de estudio-diseño*

Recogida y/o revisión sistemática de datos clínicos de los nuevos casos conocidos a través de BENE de Atrofia muscular espinal en cualquiera de sus presentaciones clínicas.

##### *b) Fase de aplicación experimental*

Puesta a punto de las técnicas de análisis de delección del gen NAIP.

Se pondrán a punto las técnicas de análisis de expresión y niveles de proteína y se realizarán estas determinaciones en todas las muestras disponibles.

##### *c) Fase de transferencia*

Tras la realización de todos los análisis (detallados más adelante), se analizarán los resultados junto a los datos clínicos de los sujetos de estudio.

##### **Sujetos de estudio**

Todos los individuos con AME y sus familiares. Según los datos del Registro de mortalidad, la tasa cruda de mortalidad por enfermedad de las células del asta anterior corresponde a 3,03/100.000 habitantes, con un número de casos de 34 en Bizkaia durante el año 2002. Esta tasa de mortalidad es el dato más cercano con que podemos

contar actualmente para aproximarnos a la incidencia de esta alteración en nuestra población, ya que no se cuenta con estudios epidemiológicos referidos a esta población, ni a la población estatal.

No obstante el tamaño de esta muestra queda abierta además a posibles futuras incorporaciones con los pacientes provenientes de otras provincias de la Comunidad Autónoma Vasca.

## **Variables**

Hemos clasificado las variables a tener en cuenta en tres apartados: variables sociodemográficas (las habituales en este tipo de estudios), clínicas y genéticas.

Las variables clínicas que se utilizarán son:

- Antecedentes familiares, dos categorías según los antecedentes sean positivos o negativos
- Edad de inicio, tres categorías: temprana (<6 meses), intermedia (6 meses y dos años) y tardía (>2 años)

Las variables genéticas van a ser agrupadas en:

- Deleciones en los genes SMN1 y NAIP
- Análisis de niveles de expresión de los genes SMN1 y SMN2.
- Análisis de los niveles de proteína presentes en células sanguíneas mononucleadas.

## **Otros aspectos metodológicos**

Los procedimientos que se llevarán a cabo para la recogida de los datos de los análisis genéticos se describen a continuación:

### ***Extracción de DNA y cuantificación***

El DNA será extraído mediante procedimientos estándar (*Salting-out procedures*) a partir de sangre periférica, obtenida tras la firma del consentimiento informado. La valoración se efectuará espectrofotométricamente. Una alícuota del DNA será diluida a 10 ng/microlitro para utilizarse como solución de trabajo y el resto del DNA será almacenado a  $-20^{\circ}\text{C}$ .

### ***Diagnóstico molecular de AME y detección de portadores***

Se analizará la presencia o ausencia los exones 7 y 8 del gen SMN1 mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR). La validación del producto de PCR se realizará mediante electroforesis en geles de agarosa al 2%.

Tras la PCR, se pondrá a punto la digestión enzimática de estos fragmentos con los enzimas DraI y DdeI y se comprobará el resultado en geles de agarosa al 3%.

La detección de portadores se llevará a cabo mediante la técnica MLPA utilizada ya en la fase anterior del proyecto.

### ***Detección de deleciones en el gen NAIP***

La detección de la deleción en el exón 5 del gen NAIP (la más común) se llevará a cabo mediante una técnica de PCR múltiplex seguida de la comprobación del resultado mediante un gel de agarosa al 2%.

### ***Determinación del número de copias de SMN2***

El número de copias de SMN2 se determinará mediante la técnica de PCR a tiempo real. Esta técnica conlleva diferentes pasos, como son, la elaboración de una recta de calibración, la amplificación de las muestras utilizando sondas TaqMan y la extrapolación de resultados e interpretación de los datos por el método de cuantificación por comparación de Ct.

### ***Análisis de los niveles de expresión de SMN***

El nivel de expresión de los genes SMN1 y SMN2 se realiza mediante la cuantificación de los niveles de RNA mensajero en células mononucleadas obtenidas de sangre periférica.

La técnica utilizada será la PCR a tiempo real igual que en el caso anterior.

### ***Análisis de los niveles de proteína de SMN***

Los niveles de proteína de los genes SMN1 y SMN2 se analizarán mediante un inmunoensayo celular para el que es necesario un anticuerpo monoclonal anti-SMN y un lector de placas de ELISA para la cuantificación.

### **Análisis de datos**

Se sistematizarán los datos, se archivarán en una base de datos en formato informático (asegurando que se cumplan los requisitos de confidencialidad de la Ley de protección de Datos Personales), se realizará un análisis descriptivo completo de la serie de casos.

## **Control de calidad**

Para mejorar la formación y estandarización se elaborará un manual con la definición de las variables incluidas. También se hará una comprobación de doble entrada de los datos.

### **4.1.4 Plan de Trabajo**

#### **Primer año de trabajo**

- a. Reunión de los implicados en el Proyecto para la puesta a punto de los detalles logísticos que supone la coordinación de un estudio de estas características.
- b. Determinación del número de copias del gen SMN2 mediante técnicas de PCR cuantitativa: definición y elaboración de rectas de calibración, extrapolación de los valores de cuantificación obtenidos en las muestras
- c. Interpretación de los resultados obtenidos.

#### **Segundo año de trabajo**

- a. Análisis de mutaciones en el gen NAIP
- b. Determinación del nivel de expresión de SMN mediante cuantificación de mRNA .
- c. Cuantificación del nivel de proteína SMN en células mononucleadas

#### **Tercer año de trabajo**

- a. Análisis estadístico de los datos: establecer correlaciones entre los diferentes parámetros determinados e intentar relacionarlos con los datos clínicos de los sujetos a estudio.
- b. Se realizará una ampliación de este análisis, incorporando los datos y resultados obtenidos en la primera fase del proyecto subvencionado en la anterior convocatoria.
- c. Divulgación de resultados mediante edición de documentos, sesiones formativas, seminarios...



## 4.2 Proyecto de Apoyo Psicológico con la Universidad de Deusto

### 4.2.1 Introducción

Las enfermedades neuromusculares son afecciones de carácter genético, generalmente hereditarias, cuyos síntomas fundamentales son la atrofia y la debilidad muscular. Entre éstas, un amplio tipo de miopatías, entre las que se destacan Steinert, Becker, distrofia de Cintura, etc. La distrofia muscular de Duchenne es la enfermedad más común en la niñez. Sus síntomas aparecen a partir de los dos años y sólo sucede en varones. Este subtipo tiene carácter degenerativo, produciéndose el deceso de éstos entre los 20 y 30 años. A nivel sintomático, la afectación muscular es extensa. Aparece primero en la zona de la pelvis, para extenderse a los brazos y piernas, originando dificultades para levantarse de la posición de sentado o acostado, con tendencias a las caídas y a la marcha inestable.

El uso de aparatos ortopédicos es una opción necesaria que facilita la posibilidad de desplazamiento. No obstante, a partir de los 12 años se hace necesario el empleo de otros medios de desplazamiento, como la silla de ruedas.

Desde el punto de vista neuropsicológico, en algunos subtipos, como en la distrofia muscular de Duchenne, la afectación del Sistema Nervioso Central y Periférico que caracteriza a esta patología produce alteraciones del desarrollo intelectual y de la cognición.

Tanto en los casos de distrofia muscular de Duchenne, como en otras miopatías que aparecen durante el periodo de escolarización obligatoria, (Ej.: distrofia muscular miotónica congénita, distrofia de Becker, de anillo óseo y de Emery- Dreifuss), es importante señalar que las posibles diferencias con niños sin miopatías pueden deberse a la dificultad a la hora de desplazarse al lugar de estudio o a otras condiciones ambientales todavía por establecer. En tal sentido, no parece claro que se pueda hablar de causas biológicas definitivas que expliquen el nivel de rendimiento académico.

Otro aspecto a tener en cuenta tiene que ver con el afrontamiento de la enfermedad. Es frecuente la existencia de problemas de depresión y de ansiedad, tanto en la familia como en los afectados, asociados a la incertidumbre en la evolución y a las pérdidas progresivas que se producen. Esta reacción de duelo suele conllevar un proceso de aislamiento social progresivo relacionado con los problemas de movilidad. La falta de

comunicación e interacción con sus iguales, favorece el incremento de los niveles de estrés, se sienten sentimientos de soledad, indefensión y desamparo.

#### 4.2.2 Breve Descripción del Proyecto

El proyecto presente trata de abordar las necesidades de niños y adolescentes con discapacidad muscular, a través de un programa de provisión de apoyo a los familiares y amigos, basado en el empleo de las nuevas tecnologías de la información. Se pretende llegar al máximo de afectados y familiares posible. Se enfatiza, para ello, la relevancia de la inclusión social como forma de evitar el aislamiento social de algunas familias y sus hijos. No es infrecuente en estas personas detectar: alteraciones en las relaciones sociales, en los roles familiares, aislamiento, aburrimiento, soledad, falta de interacción social y ausencia de actividades de ocio. Los límites que imponen el uso de las sillas de ruedas produce un empobrecimiento de las actividades y una experiencia de mayor aislamiento social. Los niños mayores con discapacidades musculares tienden a pasar mas tiempo viendo televisión y a percibirse como inadecuados.

La incidencia de depresión es bastante alta, suelen percibirse menos capacitados para las relaciones sociales y a evitar el contacto con sus iguales. Además, conforme la enfermedad avanza, la percepción de control sobre sus vidas es cada vez menor. A nivel funcional, dependen de sus familiares o de terceras personas para poder desplazarse o realizar determinadas actividades. Todo ello produce un menoscabo en el sentimiento de auto- confianza, de identidad individual y de la percepción de la imagen corporal. La falta de autodeterminación, de independencia, agravan el estado del humor.

El empleo de las nuevas tecnologías de la información como Internet se ha revelado una estrategia eficaz para romper este círculo vicioso. La red de Internet permite acceder a un gran número de recursos, entre ellos: un incremento del número y frecuencia de contactos sociales y la obtención de información relevante que les permita afrontar mejor los problemas físicos y emocionales. El empleo de chats, e-mails y de la elaboración de una página Web han sido ensayados con éxito en otros países, como Inglaterra, con este mismo colectivo.

### 4.2.3 Objetivos Generales

1. En la Web de acceso restringido: Explorar el potencial de la información en la reducción del aislamiento social y en la potenciación de ciertas habilidades interpersonales e intelectuales en un colectivo de niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares y sus familiares.
2. En la Web de acceso publico: Facilitar información general, mediante una Web de acceso publico, sobre diversos recursos relacionados con las enfermedades neuromusculares.

### 4.2.4 Objetivos específicos:

1. Web de acceso restringido:
  - Respecto a los niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares: mejorar el nivel de percepción de control y de autoestima a través de a) la reducción del aislamiento social; b) favorecer la creación de redes sociales en personas con problemas de movilidad; c) mejora del nivel de autonomía e independencia; d) estimulación del funcionamiento de ciertas capacidades relacionadas con el rendimiento escolar; e) fomento del aprendizaje vicario de estrategias de afrontamiento de los problemas físicos y psicosociales.
  - Respecto a los familiares: a) proporcionar recursos y asesoramiento técnico para un mejor afrontamiento de los problemas del hijo/a; b) facilitar la creación de redes de apoyo on-line entre progenitores a través de las que compartir experiencias, información y estrategias de alivio emocional.

## 2. Web de acceso publico:

Crear la primera pagina Web en lengua castellana sobre enfermedades neuromusculares que combina información multidisciplinar e información de recursos disponibles para los afectados y sus familiares.

### 4.2.5 Resultados Esperados

#### 1. Web de acceso restringido y atención on-line

- a) Reducción del aislamiento social del colectivo atendido
- b) Reducir los sentimientos de soledad y desamparo, favoreciendo la creación de redes sociales.
- c) Incrementar el nivel de autonomía e independencia psicológica.
- d) Mejorar el rendimiento escolar
- e) Incrementar el nivel de conocimiento sobre la enfermedad y de acceso a recursos legales, sanitarios, científicos, ayudas técnicas y psicológicas.

#### 2. Web de acceso publico

- a) Incrementar el nivel de información disponible sobre estas enfermedades.
- b) Creación de la primera base de datos a nivel nacional especializada en enfermedades neuromusculares

### 4.2.6 Objetivos Operativos

- Conseguir que un 70% de los casos se produzca una disminución de los sentimientos de aislamiento social.
- Conseguir en un 90% de los casos que se produzca un incremento de los contactos.
- Conseguir en un 70% de los casos una reducción de los niveles de ansiedad y depresión.
- Conseguir en un 70% de los caos una mejoría en el rendimiento académico.

#### 4.2.7 Contenidos y ámbito de aplicación

El punto central de este proyecto es la creación de una página Web que se compondrá de los siguientes subapartados:

- Área de acceso público. Contará con enlaces a sitios relevantes de búsqueda en Internet, educación y enseñanza, canales de empleo, salud, ocio, compras, ayuda e información sobre la enfermedad, discapacidad, jóvenes, foro, Chat público, novedades, bancos, apartado de búsqueda, ayuda, contacto, patrocinadores del proyecto y posible publicidad.
- Área de acceso restringido. Constituye el elemento clave del *Proyecto Piloto de Aplicación de las Tecnologías de la Información a Enfermos Neuromusculares* e incluye entre los servicios exclusivos para los usuarios: claves de acceso personales, dispondrá del servicio de apoyo psicológico on-line (estimulación cognitiva y consejo), correo electrónico y Chat privado. Entre los contenidos probables según el tipo de población, destacamos los siguientes:

##### ❖ Muestra

Integrada por un total de 12 niños y adolescentes de la Asociación de Enfermos Neuromusculares de Bizkaia (BENE), así como un total de 24 familiares.

a) para los 12 niños y adolescentes en edad escolar: estimulación cognitiva on-line para lo cual se diseñarán ejercicios y estrategias de estimulación cerebral individualizadas de las áreas deficitarias, reforzando los puntos fuertes o habilidades conservadas. Se programarán ejercicios breves y atractivos, siempre considerando el nivel de fatiga, empleando distintos canales sensoriales de presentación. Asimismo, se utilizarán en la medida de lo posible, situaciones de la vida diaria para mejorar la capacidad de adaptación al entorno. Las actividades se acompañarán de apoyo psicológico a través de un programa de entrenamiento en solución de problemas, aumento de autoestima y asertividad, control de ansiedad y depresión.

Las sesiones tendrán una duración de tres horas a la semana por persona, ya que está demostrado que la repetición de conductas y destrezas producen una adquisición consolidada. Por otro lado, se creará un chat de discusión en

el que los niños- adolescentes tendrán la oportunidad de discutir sobre aquellos temas e inquietudes de su interés

b) familiares de los 12 menores de edad: en la pagina Web se elaboraran informaciones sobre la enfermedad, recursos, fondo bibliográfico y acceso a un foro y Chat en directo en el que se podrán intercambiar experiencias con otros padres y apoyo psicológico y asesoramiento on-line.

Se facilitara la posibilidad de realizar un curso basico de acceso a Internet a todos los usuarios que los soliciten. Este consistirá de un total de seis sesiones introductorias, de una duración aproximada de una hora y media, dirigidas a familiares interesados en adquirir destrezas básicas de Internet.

#### 4.2.8 Procedimiento

Con el fin de poder sistematizar e implementar los diferentes objetivos mencionados, a continuación detallamos como se va a realizar el proyecto citado.

En un primer momento, se procederá a recabar información de las actividades y tareas desempeñadas por los diferentes profesionales que colaboran en l asociación BENE. Su contribución es considerada una piedra angular para la confección posterior de los contenidos y metodología didáctica de la pagina Web. Se creara un foro de discusión que se reunirá, en la fase preliminar, durante los dos primeros meses. Asimismo. Consideramos imprescindible el poder intercambiar impresiones e información con un grupo de familiares interesados en aportar sus puntos de vista y experiencias.

En un segundo momento, se realizara el diseño de la pagina WEB en el que participaran, junto con las personas designadas por la asociación BENE, un total de tres profesionales de la Universidad de Deusto: el coordinador del proyecto, una neuropsicóloga y el técnico informático. Se analizaran los requisitos mínimos que, *grosso modo*, debe reunir: planteamiento estratégico( objetivos), planificación, estructuración, diseño, redacción de contenidos, ensayo, lanzamiento y proceso de mantenimiento.

En un tercer momento, se realizará un ensayo piloto con un grupo reducido de usuarios y familiares, a fin de evaluar la idoneidad del prototipo en HTML sobre diferentes cuestiones: objetivos, a quien va dirigido, eficacia en la comunicación y análisis de la adecuación del diseño.

En un cuarto momento, se invitara a un total de 12 niños y adolescentes y a sus familiares de la asociación BENE de Bilbao. Serán entrevistados individualmente (locales de la Universidad de Deusto y en la sede de la Asociación de Enfermos Neuromusculares de Bizkaia) a fin de constatar: su disponibilidad, conocimientos del medio informático y expectativas de resultados.

Posteriormente, será instalado un ordenador personal conectado a Internet y con cámara Web a quien nos disponga de él. Cada persona será entrenada previamente, tanto en la metodología como en los contenidos. Asimismo, se facilitara una clave de acceso y una cuenta de correo electrónico.

Finalmente, y durante la realización del proyecto, estimada inicialmente en un año, los participantes serán entrevistados periódicamente vía e-mail, telefónica o personalmente. Se propone la realización de entrevistas al inicio, a los cuatro meses y al finalizar el proyecto. Cada usuario dispondrá de una ficha confidencial en la que se incluirán datos socio- demográficos y de las entrevistas. Se analizara, entre otras cosas: la frecuencia del empleo del ordenador, el progreso en la realización de actividades escolares, el incremento del sentimiento de independencia, la extensión de la red de relaciones, la reducción del sentimiento de aislamiento social. Se aprovechara la ocasión para recopilar datos sociodemográficos de los socios de la asociación como lo tramos de edad, genero, tipo de enfermedad, tratamientos, etc.

El proyecto concluirá con la realización de un estudio en el que se valorara el nivel de satisfacción de los usuarios y el impacto en la calidad de vida. Tras el análisis de datos preceptivos, se publicara el estudio.

#### **4.2.9 Recursos humanos y materiales**

## Profesionales

- a) Coordinador del Proyecto:
- Labores de coordinación entre el Departamento de psicología de la Facultad de FICE, Asociación BENE e Iberdrola
  - Contactos con la Universidad de Newcastle responsables del programa de atención on- line de enfermos neuromusculares de Gran Bretaña
  - Asistencia a las reuniones preliminares con los familiares de los usuarios
  - Análisis de los datos obtenidos y redacción y edición del informe final
- b) Una neuropsicóloga a tiempo completo( 8 horas/ día) responsabilizada de las siguientes tareas:
- Asistencia y coordinación del foro de discusión
  - Confección de contenidos y metodología didáctica de la pagina Web
  - Supervisión del ensayo piloto
  - Entrevistas de la muestra de usuarios de las asociaciones BENE y ASEM
  - Diseño de los contenidos relacionados con los programas de mejora de calidad de vida on-line: estimulación cognitiva y counseling ( apoyo psicológico)
- c) Un informático con dedicación a tiempo parcial durante los meses enero, febrero y marzo de 2006
- Diseño de la pagina Web
  - Impartición de curso básico sobre Internet



## Recursos Materiales

- Espacios: laboratorio de neuropsicología con accesibilidad y ausencia de barreras arquitectónicas. Mobiliario de oficina e instrumentos de trabajo del laboratorio: dos mesas, cuatro sillas, cristal de separación, camilla, estanterías, dos ordenadores con acceso a Internet, cámara Web, impresora- scanner, teléfono, mesa de estimulación cognitiva.
- 12 ordenadores personales con capacidad para programa informático que exige, como mínimo un Procesador: Pentium III 350 Mhz; Memoria: 128 MB de RAM; Disco Duro: 10 Gb; Lector CDROM 52x; Monitor de 15” o Pantalla Táctil; Tarjeta de Sonido compatible Sound Blaster, Altavoces, teclado, ratón, micrófono acceso a Internet( MODEM 56kb); Software Microsoft Windows 98/2000/ XP.
- Accesorios: 12 cámaras Web ( idem número para muestra nacional)
- Material fungible: folios, disquetes, material de papelería, fotocopias y archivadores.
- Material bibliográfico y de evaluación psicológica y neuropsicológica.
- Material de estimulación cognitiva: software

### **4.2.10 Presentación ante los MMCC del Estado del Proyecto de Apoyo Psicológico**

### **4.3 Presentación de diferentes proyectos a diferentes entidades:**

- CAN: *“Ayuda Complementaria al Proyecto de Fisiorehabilitacion”*

El objeto del presente proyecto es la de solicitar una Ayuda Complementaria para desarrollar los servicios de Fisio- Rehabilitación de las personas Afectadas por Enfermedades Neuromusculares. En estos momentos, las personas están recibiendo Fisiorehabilitacion, aspecto fundamental para su mejora de calidad de vida, realizando un importante esfuerzo económico, algunas familias han dejado de recibir asistencia por dicho motivo. El resto de los afectados que actualmente reciben tratamiento han tenido que dejar de asistir al Centro, y también por motivos

económicos. La ayuda Complementaria que solicitamos en este Proyecto, nos servirá para mejorar la atención a las personas afectadas.

● CAJA MADRID y BARCLAYS FUNDACION: “ *Ayuda para la accesibilidad y dependencia de los Afectados por Enfermedades Neuromusculares*”

Los afectados por Enfermedades Neuromusculares conocen, a causa de la disminución progresiva de fuerza muscular, la constante necesidad de adaptación del entorno y ayudas técnicas. Conocen así mismo la dependencia. Desde la Asociación de Enfermos Neuromusculares de Bizkaia ( BENE), queremos ampliar sus conocimientos, hacer con ellos un seguimiento de sus necesidades y de la aplicación de la Ley de Dependencia y transmitir nuestra experiencia a las asociaciones que conforman la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares ( ASEM).

## 5 PROGRAMA DE APOYO ESPECIALIZADO

### 5.1 Apoyo Psicológico

La Asociación de Enfermos Neuromusculares de Bizkaia, **BENE**, cuenta con la ayuda inestimable de un psicólogo, Emilio Palacios, miembro de la Asociación y afectado de una Enfermedad Neuromuscular, que presta Apoyo Psicológico a algunos/as afectados/as que tienen una especial problemática o que demandan a la Asociación entrevistas con el mismo.

Son entrevistas individualizadas, con los/as afectados/as y con los familiares en las que orienta psicológicamente y ayuda a afrontar los sentimientos, la nueva situación y un soporte psicológico adecuado para el mejor desarrollo del niño/a y así poder sentirse integrado en la sociedad, haciendo hincapié en las posibilidades potenciales que tiene de desarrollo psicológico, emocional y en aras a poder realizar un trabajo de acorde con su discapacidad.

Desarrollo de técnicas de estudio, así como la superación de las barreras para poder concentrarse en el estudio, debido a la peculiaridad física de las personas con

problemas neuromusculares. Para ello se ha acudido a algún centro de estudio para orientar, informar y aprovechar al máximo el potencial que tienen las personas con discapacidades por enfermedad neuromuscular, teniendo diversas reuniones con los profesores, orientadores y directivos de los centros.

También hacia los padres que sean un vehículo de potenciación y a su vez de tranquilidad dentro de la familia, previniendo los posibles momentos de tensión familiar debido a la peculiaridad de este tipo de enfermedades degenerativas y a no dejarse manipular emocionalmente por el familiar afectado.

Igualmente se da un Apoyo Psicológico a las personas adultas afectadas por alguna de las enfermedades propias de esta asociación para afrontar los momentos de crisis y saber vivir con su discapacidad aunque las condiciones vayan cambiando, ya que se tratan de enfermedades degenerativas. Así como potenciar el afán de superación y de lucha continua con todos los inconvenientes cotidianos debido al carácter degenerativo de la enfermedad, estimulándoles hacia el deporte adaptado.

En el 2005 el número de personas tratadas vario, obteniéndose los siguientes resultados:

El número de personas afectadas ha sido de tres.

El número de familias han sido dos.

El número de personas, familiares de afectados, han sido cinco

El número de personas que han seguido un programa de técnicas estudio individualizado ha sido una.

El número de visitas a centros de estudio han sido tres

## **5.2 Fisio- Rehabilitación**

La Fisio-Rehabilitación es una de las actividades más importantes dentro de la Asociación. A ella pueden acceder todos los socios que paguen una pequeña cuota por ello. Así los socios acuden dos o más veces por semana, en función de la gravedad de la patología y de sus posibilidades económicas. Hoy día no existe una cura para las

Enfermedades Neuromusculares, por lo que el propósito de la fisioterapia es el mantenimiento del mejor estado posible del afectado, durante el mayor periodo de tiempo que se pueda conseguir, a la espera de posibles tratamientos con terapias génicas, investigación en células madre, etc.

Este proyecto se lleva a cabo gracias a la colaboración de unos profesionales de la fisioterapia que dedican una media de 30 horas semanales al proyecto.

Debido al recorte de subvenciones, este año nos hemos visto obligados a hacer el pago de las sesiones de fisioterapia cada uno de manera personal, es decir, cada afectado ha tenido que acarrear con el coste de sus sesiones. Esto ha supuesto en algunos casos problemas, ya que aunque los precios son un poco más reducidos en comparación con fisioterapia privada, para un alto número de personas supone un gran gasto debido a el número de sesiones semanales que necesita.

Del resultado de un muestreo efectuado a los seis meses de comenzado este proyecto, se constató un amplio índice de satisfacción con dicho programa y a la vez nos llamó la atención el que una gran parte de familiares mostraran un agradecimiento especial porque a la vez que servía de satisfacción a los pacientes de algún modo a ellos les reportaba una especie de lo que se denomina, desahogo familiar, por el hecho de que estos movimientos de fisioterapia pasiva, al no estar recogidos dentro de la seguridad social se lo tenían que realizar los mismos familiares, bien padres, hijos...etc.

Por eso concluimos con la conclusión de que la fisioterapia no solo beneficia a los afectados sino también a todos sus familiares y amigos.

## **6. Participación en el Maratón de EITB**

Como todos los años la Televisión Vasca ( EITB) realiza una campaña de Solidaridad llamada “ Eitb Maratoia- Maratón Eitb” y este años ha tocado a las Enfermedades Raras, así que le toca a BENE. Esta campaña se va a realizar a través del Departamento de Sanidad del Gobierno Vasco. La prioridad de haber escogido las Enfermedades Raras es porque las enfermedades poco comunes son una de las prioridades del Programa de Salud Pública de la UE, que tiene como doble objetivo

dar apoyo a las redes europeas de información y elaborar estrategias para la coordinación a escala comunitaria.

El Maratón se va a realizar el 20 de Diciembre de 2007 en EITB2 durante todo el día, y el dinero recaudado se destinara a realizar proyectos de investigación.

#### **7. Representación por parte de BENE en una gala solidaria en el Guggenheim para recaudar fondos para ASEM.**

El 15 de Diciembre de 2007, se celebro una gala solidaria en el Guggenheim para recaudar fondos para ASEM.

#### **8. Asistencia a la recogida de los Premios del Deporte Vasco organizado por el periódico EL CORREO en el Guggenheim.**

El pasado 5 de Febrero, Julen Guerrero se hizo con el galardón “ Mejor Deportista Vasco 2006” gracias a los votos de 1800 personas que quisieron que fuera el vencedor de un concurso promovido por EL CORREO. Dono su premio a BENE.

## **ANEXO 1. PROGRAMA DIA DEL AFECTADO NEUROMUSCULAR**

## **ANEXO 2. JORNADA DE TIEMPO LIBRE DE IBERDROLA**

### **ANEXO 3. TRIPTICO XXIV CONGRESO DE ASEM ARAGON**