



**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 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.

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 426 socios/as de los que un alto porcentaje están afectados por una Enfermedad neuromuscular.

## MEMORIA 2006

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 MENOR AFECTADO/ A NEUROMUSCULAR (DIA DEL AFECTADO NEUROMUSCULAR)**

##### **1.1.1 Introducción**

Hace años surgió el día del menor 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

Este año, el día del menor afectado se llevó a cabo en Donostia a mediados de Julio. Desde nuestra asociación acudieron unas 40 personas, por lo que para el desplazamiento hasta allí se precisó de un autobús adaptado alquilado.

Una vez allí, fueron colocados unos “stands” informativos donde todo el que quisiera o se interesara era informado a cerca de nuestras Asociaciones tanto de BENE, por parte de Bizkaia, GENE, en Guipúzcoa y ARENE, en Gasteiz.

Hubo una visita al Museo de la Ciencia, y después se realizó una charla médica, con diferentes expertos en enfermedades neuromusculares, Jon Andoni Urtiz Berea, Itxaso Martin y Adolfo Lopez de Munian, que hablaron acerca de los avances en la investigación en las enfermedades neuromusculares.

Después, se fue a comer a una sidrería llamada Aguinaga. Y finalmente a la tarde las personas se fueron hacia sus domicilios.

## *2. SENSIBILIZACION Y DIVULGACION*

### **2.1 Jornadas de Fisioterapia**

La Asociación de Enfermos Neuromusculares de Bizkaia, BENE, realiza anualmente desde sus inicios unas jornadas en las que intervienen profesionales de la medicina, terapeutas, profesionales de la educación y/o de lo social, dando unas herramientas y pautas de trabajo a los afectados/as o a otros profesionales, siempre relacionados con las Enfermedades Neuromusculares.

Todas las jornadas que BENE ha llevado a cabo desde sus inicios son las siguientes:

- I Jornada sobre Sociedad y Enfermedades Neuromusculares: **Escolarización y discapacidad. ( 1998)**
- II Jornada sobre Sociedad y Enfermedades Neuromusculares: **Psicología e Integración. ( 1999)**
- III Jornada sobre Sociedad y Enfermedades Neuromusculares: **Nutrición y farmacología. (2000)**
- IV Jornada sobre Sociedad y Enfermedades Neuromusculares: **Investigación y Genética. (2001)**
- V Jornada sobre Sociedad y Enfermedades Neuromusculares: **Respiración.( 2002)**
- VI Jornada sobre Sociedad y Enfermedades Neuromusculares: **Sexualidad.( 2003)**
- VII Jornada sobre Sociedad y Enfermedades Neuromusculares: **Tratamiento de las Escoliosis Neuromusculares( 2005)**

El día 5 de Marzo se realizó en el hotel Nervión, la VII Jornada sobre Enfermedades Neuromusculares, al que acudieron gran numero de personas interesadas, tanto de

dentro del mundo de la medicina como personas afectadas ( de dentro y fuera de la Asociación)

El programa que se trató, en el que participaron diferentes especialistas reconocidos, fue el siguiente;

- 10:15 **Saludo y presentación** de la jornada a cargo de **Don Marcelino Fernández**, presidente de la asociación BENE
- 10:20 **Introducción** a la jornada por el **Dr Alfredo Rodríguez Antigüedad** ( Jefe del servicio de neurología del hospital de Basurto)
- 10:40 *“Tratamiento quirúrgico de las escoliosis neuromusculares”* por el **Dr Norberto Ventura** del Hospital infantil San Joan de Deu de Barcelona.
- 12:00 – 12:15 PAUSA
- 12:15 *“Tratamiento de fisioterapia en las enfermedades neuromusculares”* por **Dr. Joaquín Fagoaga**, fisioterapeuta del hospital infantil de San Joan de Deu, Barcelona.
- 13:10 **Coloquio** (ruegos y preguntas) moderado por **Don Antonio Álvarez**, Vicepresidente de BENE
- 14:00 **Clausura** de la jornada

## 2.2 Curso para Familiares

**En el primer curso**, realizado el 28 de mayo, contamos con la estimable presencia del reconocido fisioterapeuta francés Sr. René Zugarramurdi, que realizo un curso intensivo de fisioterapia-postural especializada en Enfermedades Neuromusculares.

Dio comienzo el mismo a las 10 de la mañana con una introducción y explicación de la importancia de la rehabilitación para las personas con enfermedades neuromusculares y el porqué de los diversos movimientos que se iban a enseñar. Posteriormente empezó a mostrar los ejercicios de rehabilitación con un voluntario y diversos fisioterapeutas, también voluntarios, dando paso seguido a los asistentes a

realizar dichas actividades. Una vez concluidos todos los ejercicios, enseñó técnicas de respiración.

Por la tarde hizo un pequeño resumen de las actividades de la mañana, dando paso acto seguido a preguntas sobre los programas de rehabilitación, respiración y a hacer reconocimientos a algunas personas con enfermedades neuromusculares.

El 29 de octubre, se llevó a cabo el **segundo de los cursos**, en este caso impartido por un logopeda del gabinete de Logopedia EDER en Vitoria. El curso duró toda la mañana del sábado empezó con unas explicaciones básicas Sobre logopedia, relajación...etc. A continuación y ya pasando a la parte práctica se realizaron ejercicios posturales, ejercicios de relajación tanto activa como pasiva, así como ejercicios para controlar la respiración, los movimientos de la faringe y laringe...

Este curso resultó muy interesante y práctico, puesto que muchas veces los problemas con el músculo de la garganta se suceden en personas afectadas y les resulta problemático el hecho de tragar o respirar.

## 2.2 Revista Divulgativa

En el año 2005 se llevó 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.

El último número que salió en el Otoño de 2006, el tema principal era el del XXIII Congreso ASEM, que se celebró los días 17, 18 y 19 Noviembre en Bilbao. Además en la revista se pudo observar, la entrevista realizada a la periodista Isabel Gemio. También se incluyeron varios artículos de Investigación sobre la Cirugía del Gen y sobre el diagnóstico molecular de Atrofia Muscular Espinal. En cuanto a la parte de la Psicología, desde el Departamento de Psicología de la Universidad de Deusto, se va a desarrollar en el 2007 un portal de apoyo psicológico on-line a familiares y afectados de enfermedades neuromusculares.

### *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 Públicas.
- 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 Autoapoyo

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.

### 3.2 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.

### **3.4 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.

### **3.5 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.

## **4. DESARROLLO DE PROYECTOS**

### **4.1 Proyecto de Investigación Sobre la Atrofia Muscular ( AME), Hospital de Basurto**

#### **4.1.1 Antecedentes**

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una de las enfermedades autonómicas recesivas, afectando aproximadamente a 1 de cada 10.000 nacidos vivos. Además, la frecuencia de los portadores es de 1 de cada 50.

Esta enfermedad se caracteriza por una debilidad de los músculos proximales y está causada por una degeneración de las células del asta anterior de la médula espinal. Existen 4 tipos de AME que varían tanto en su gravedad como en su edad de inicio.

A pesar de esas diferencias, todos los tipos de AME están asociados con mutaciones homocigotas en el gen SMN1. Aproximadamente el 94% de los individuos con una AME típica desde el punto de vista clínico carecen de las dos copias del exón 7 del gen SMN1. Sin embargo, la dificultad en el diagnóstico de esta enfermedad radica en la presencia de un gen altamente homólogo a SMN1, el gen SMN2.

#### **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.

Para ello es necesario:

- Poner a punto la técnica para el diagnóstico molecular de individuos afectados por Atrofia Muscular Espinal
- Poner a punto la detección molecular de portadores de la delección causante de AME

- Disponer de un número de muestras suficiente para poder desarrollar un estudio epidemiológico de la enfermedad en nuestra población.

#### **4.1.3 Trabajo desarrollado entre Septiembre de 2005 y Mayo de 2006**

##### **Recogida y almacenamiento de muestras**

El primer paso para el desarrollo del proyecto era definir cómo iba a ser la recogida y almacenamiento de las muestras destinadas a l proyecto.

En el laboratorio se realizaron diferentes pruebas para elegir el mejor método de purificación del ADN de dichas muestras y el de mayor rendimiento y calidad fue la técnica de purificación por precipitación salina. Según los datos obtenidos, para que la cantidad de ADN sea suficiente para realizar el estudio molecular se ha acordado la extracción a cada individuo participante en el proyecto de 3 tubos de 8-9 mL de sangre en EDTA.

##### **Puesta a punto del diagnóstico molecular de afectados por AME**

El siguiente paso era la puesta a punto de las técnicas necesarias para la detección de los individuos afectados de AME. La técnica elegida por su fiabilidad fue PCR-RFLP.

Esta técnica consiste, en primer lugar en una amplificación de la región del genoma en el que se encuentra el gen de interés (en nuestro caso, SMN1) y, posteriormente en un corte específico con un enzima de restricción

##### ***Puesta a punto de la técnica de PCR (amplificación)***

La mayor dificultad en la puesta a punto de las técnicas moleculares radica en la presencia de un gen altamente homólogo a SMN1, el gen SMN2, cuyas secuencias se diferencian únicamente en 5 pares de bases.

Por ello, el diseño de los primers necesarios para el diagnóstico de AME debe ser muy cuidadoso y lleva consigo mucho tiempo.

### **Puesta a punto de la técnica de RFLPs**

Esta técnica es la que permite diferenciar entre los dos genes SMN1 y SMN2 y, en definitiva, confirmar si un paciente está afectado o no por la delección en el exón 7 causante de la Atrofia Muscular Espinal.

Los enzimas elegidos para este paso fueron *DraI* y *DdeI* cuyas dianas de restricción contienen alguna de las 5 bases en las que SMN1 y SMN2 son diferentes.

Para el óptimo funcionamiento de esta técnica es necesario definir la cantidad de amplificado que se añadirá a la mezcla de reacción y el tiempo necesario para que todas las copias del gen hayan sido cortadas.

### **Puesta a punto de la detección de individuos portadores de AME**

En este momento en el Hospital de Basurto se dispone de termocicladores a tiempo real y un secuenciador que permite aplicar diferentes técnicas con el fin de determinar si un individuo es portador o no de la delección en el exón 7 de SMN1.

Se va a comenzar la evaluación de los dos métodos disponibles que están destinados a lo mismo: a cuantificar el número de copias de SMN presentes en el genoma del individuo en estudio. Es importantísimo elegir la técnica más fiable debido a las implicaciones éticas de este tipo de diagnóstico.

### **Objetivos Pendientes**

Puesta a punto de la detección molecular de portadores

- Recogida sistemática de las muestras de individuos afectados y posibles portadores
- Análisis de dichas muestras
- Estudio de portadores en población control. Para este último objetivo se solicitarán muestras representativas de la misma al Banco Vasco de DNA

## 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 más 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.

#### 4.27 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

## *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 numero 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 numero 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 Curso de Autoestima

A través de un curso de autoestima se pretende que aquellos sentimientos derivados no solo del diagnóstico como enfermo neuromuscular sino lo que supone vivir con una minusvalía o con un familiar con discapacidad tengan un espacio de expresión y de comprensión. Se trabajan los mismos temas que en principio se creyeron más importantes y/o interesantes el año pasado, como son :

- Manejo de la ansiedad
- Potenciación o desarrollo de habilidades sociales
- Intercambio de experiencias personales, saber uno que no es el único, que hay otras personas con la misma enfermedad neuromuscular
- Trabajar los sentimientos de culpabilización
- Conocimiento de que la persona discapacitada es una persona sexuada.
- Potenciar sentimientos positivos y expresarlos de forma adecuada.

Estos talleres se han ampliado hacia los padres y madres de niños con enfermedades neuromusculares en un plano de puesta en común de los miedos, incertidumbres, sentimientos de culpa ocasionados por tener un hijo con esta problemática, y de esta forma, conocer como superan las diversas familias el día a día, como algo positivo y aprender nuevas estrategias, además de expresar todos esos sentimientos de impotencia y rabia.

## 5.3 Escucha Telefónica

Durante las horas que la asociación ofrece sus servicios se pone en contacto un voluntario con una periodicidad quincenal con aquellos /as afectados /as o con sus familiares, sobre todo para aquellas personas con movilidad tan reducida que prácticamente no tienen contacto con el exterior o simplemente con sus familiares más allegados, para que estén lo más posible en contacto con la realidad exterior y con esta asociación y así suponga también un espacio de expresión y de socialización.

En estos momentos se está realizando este proyecto con dos personas ya que no poseemos los medios adecuados para llegar a más gente.

#### **5.4 Físio- Rehabilitación**

La Físio-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. XXIII CONGRESO ASEM- BILBAO

### 6.1 Antecedentes

A lo largo de estos años **BENE**, ha desarrollado una intensa actividad y más concretamente en estos dos últimos dos años. Se ha dado un impulso a la Asociación con importante Proyectos, que ha significado para los afectados un mejor conocimiento de las Enfermedades y una mejora en su calidad de vida con el desarrollo de la Fisio- Rehabilitación.

Uno de los retos más importantes de **BENE**, fue el de asumir en año 2005 cuando se celebró el XXII Congreso de Vigo, la Organización del XXIII Congreso, con la poca experiencia que una Asociación como **BENE** tenía para organizar un evento de estas características.

### 6.2 Descripción del Congreso

La Organización del XXIII Congreso ASEM ha estado a cargo de la Asociación **BENE**, de Bizkaia. La primera de las acciones que se tomó desde la Asociación **BENE** para la organización del XXIII Congreso, fue la elaboración de un Ante-Proyecto y Programa donde se explicaban detalladamente lo que **BENE** tendría que realizar coordinadamente con ASEM. Como en todos los Congresos de ASEM, el Congreso es promovido por ASEM y organizado por **BENE** en este caso en Bilbao.

### 6.3 Objetivos del Congreso

#### - Objetivo General

Promover la información y reflexión sobre las Enfermedades Neuromusculares en los profesionales, afectados, familiares, amigos y la sociedad en general.

## - Objetivos específicos

- Facilitar a los afectados y sus familias un lugar de encuentro, formación, intercambio y reflexión.
- La difusión a todos los niveles sobre la problemática económica y de recursos en la investigación así como el grado de conocimiento de las Enfermedades Neuromusculares.
- Crear un entorno de coloquio y debate
- Informar sobre los avances en el tema de las enfermedades neuromusculares
- Sensibilizar a la opinión pública sobre este colectivo.

### 6.4 Ámbito Temporal

Las fechas una vez consensuadas por las personas que componen la Junta Directiva de **BENE** y realizada la aprobación por parte de la Comisión Ejecutiva de ASEM, se decidió que fueran los días **17, 18 y 19 de Noviembre**.

### 6.5 Ámbito Territorial

El acto se realizó en Bilbao, establecidos los contactos con **La Universidad de Deusto** y teniendo en cuenta la excelente acogida de la propia **Universidad** y considerando, el marco tan incomparable de la misma, la Universidad cedió para este acto el **Auditorium** con objeto de que se pudiera celebrar los días 17 por la tarde viernes y la mañana y tarde del 18 sábado del mes de Noviembre las Ponencias del Congreso.

La cena del 17 viernes, comida y cena del día 18 sábado se celebró en el Hotel Nervión.

Posteriormente el domingo por la mañana del día **19 de Noviembre en el mismo Hotel Nervión** tuvo lugar la reunión de la Mesa de Expertos en la cual se realizó una puesta en común entre ASEM y el Comité de Expertos.

## 6.6 Destinatarios

Por las características científicas del evento, los ponentes de gran prestigio y los temas que se trataron en el XXIII Congreso tuvo una especial atracción. Acudieron; socios, afectados, familiares, investigadores, profesores, público en general y medios de comunicación.

La asistencia al XXIII Congreso fue excepcional tanto por los venidos de toda España como familiares y amigos, así como profesionales del mundo de la medicina.

## 6.7 Proyecto Internacional

Este XXIII Congreso se realizó a escala nacional, aprovechando sinergias de la unión de las tareas realizadas por todas las Asociaciones que forman ASEM (Federación de Asociaciones de Enfermedades Neuromusculares)

Acudieron a él Representantes de Asociaciones Francesas y ponentes de España, Italia y Francia

## 6.8 Personas participantes en Congreso

### **Miembros de Honor:**

- S.A.R.D. Felipe de Borbón. Príncipe de Asturias.
- Excma. Sra. Dña. María Teresa Fernández de la Vega. *Vicepresidenta Primera del Gobierno.*
- Excma. Sra. Dña. Elena Salgado. *Ministra de Sanidad.*
- Excmo. Sr. D. Jesús Caldera. *Ministro de Asuntos Sociales.*
- Excma. Sra Dña. Amparo Valcarce. *Secretaria de Estado de Servicios Sociales.*
- Excmo. Sr. D. Gabriel M<sup>a</sup> Inclán Iribar. *Consejero de Sanidad del Gobierno Vasco.*
- Excmo. Sr. D. Iñaki Azkuna. *Alcalde de Bilbao.*
- Excmo. Sr. D. Ibon Idígoras. *Director Asuntos Sociales Diputación de Bizkaia.*

- Excmo. Sr. D. Ignacio Pérez Iglesias. *Rector Universidad del País Vasco.*
- Excmo. Sr. D. Jaime Oraá. *Rector de la Universidad de Deusto.*

**Ponentes:**

- Dra. Loreto Martorell
- Dr. Joseba Barcena
- Dr. Adolfo López de Muniain
- Dr. Eduardo Tizzano
- Dra. Teresa Sevilla
- Dra. Yolanda Campos
- D. Rene Zugarramurdi
- Dña. Esther Lázaro y D. Imanol Amayra
- Dra. Isabel Illa
- Dr. Ricardo Pardal
- Dr. José Prats
- Prof. Dr. Giovanni Nigro
- Dr. Jon Andoni Urtizberea
- Dra. Pía Gallano
- Dr. Luis García

**Desarrollo del Congreso**

Como se ve en el tríptico adjunto ( **Anexo A**), el XXIII Congreso destaco por las ponencias de gran interés que desarrollaron médicos de prestigio tanto nacionales como internacionales. Además de esto, contamos con la presencia de dos grandes periodistas como son la Sra. Isabel Gemio y la Sra. Mercedes Milá. El sábado Isabel Gemio, como madre de un niño afectado por una Enfermedad Neuromuscular, dedico unas palabras a los asistentes, reclamando entre otras cosas más involucración por parte

de los políticos. Mercedes Milá, acudió el sábado a la tarde y leyó un Manifiesto de carácter reivindicativo que la Federación ASEM había preparado.

El sábado a la noche se clausuró el Congreso con la cena de Clausura donde se entregaron varios detalles a figuras importantes dentro de las Asociaciones Federadas, así como de dentro de la medicina tanto a Ponentes como a Expertos.

El domingo por la mañana los Expertos de ASEM se reunieron en el Hotel Barceló-Nervión para realizar una puesta en común entre la Federación ASEM y el Comité de Expertos.

Los expertos que forman el comité colaboran con la Federación ASEM durante todo el año y tienen objetivos como:

- Reunirse con la Junta Directiva de la Federación ASEM, tres veces al año, y en aquellas ocasiones que se precise un encuentro de emergencia para tratar temas urgentes.

Además de mantener contacto durante el resto del año entre ellos y la federación mediante teléfono o correo electrónico.

- Asesorar científicamente sobre cualquier tema médico, científico o social. Teniendo en cuenta que en nuestras enfermedades a menudo aparecen noticias que pueden ser malinterpretadas o en un momento dado pueden crear falsas esperanzas en las familias afectadas, el deber de la Federación ASEM es pronunciarse sobre estos temas pero siempre con una base científica y avalada por especialistas serios y con experiencia que nos asesoren sobre estas cuestiones.

- Estudiar bien las noticias que afecten a nuestras patologías, la fuente de las mismas, su base y su credibilidad.

- Sintetizar los pros y los contras de un posible tratamiento. En ocasiones, muchos estudios terapéuticos han tenido éxito con animales pero ha sido imposible hacer que funcione en humanos. Hemos de distinguir claramente lo que es un avance científico en

sí y lo que es su aplicabilidad directa e inmediata al tratamiento de una determinada enfermedad.

- Adquirir el papel de mediador y de interlocutor con las autoridades encargadas de la sanidad y de la investigación en las diferentes autonomías o regiones, y también en el país.

- En el caso de que preveamos destinar financiación a investigación, este comité garantizará el buen uso y distribución de esos fondos. Un control riguroso de fondos es imprescindible como garantía de la seriedad y la transparencia de la entidad. También puede montar estrategias y líneas de desarrollo científico que sean de interés y de actualidad par la entidad.

- Orientar a los pacientes hacia determinados especialistas.

### **Reunión Comité Expertos**

El domingo día 19 de Noviembre a las 10.00 h se celebró una reunión entre el Comité de ASEM y el Comité de Expertos para realizar un apuesta en común de las diferentes actividades que conjuntamente se realizan y de manera especial las solicitudes de ayuda para la Investigación y Tratamiento a realizar a la Administración Central.

Se planteó una reunión a mediados de 2007 para analizar la situación de los temas pendientes. El Dr. Adolfo López de Muniain se encargó de hacer una pequeña agenda de temas a tratar.



**XXIII Congreso ASEM ( Anexos)**

**ANEXO A**

**TRIPTICO DEL XXIII CONGRESO ASEM-BENE**

## ANEXO B

### COMUNICADO RUEDA DE PRENSA

La Federación ASEM celebrará su XXIII Congreso en Deusto la próxima semana

## **La investigación y la información, claves para el avance contra las enfermedades neuromusculares**

**Informar de los últimos avances en la investigación de las enfermedades neuromusculares y sensibilizar a la sociedad sobre estas patologías que afectan a 40.000 personas en España y a 4.000 en la CAV son los principales objetivos del XXIII Congreso que se va a celebrar la próxima semana en la Universidad de Deusto.**

Las Enfermedades Neuromusculares son poco conocidas debido a su bajo índice de prevalencia, a las diferentes edades en las que pueden aparecer los síntomas y por su diversidad. En estos momentos se puede considerar que a nivel estatal pueden estar afectadas por estas Patologías unas 40.000 personas, de las cuales a nivel de Comunidad Autónoma Vasca el número de afectadas se cifra en 4.000 personas.

La mayoría son de origen genético, aunque también las hay de origen autoinmune, infeccioso... Todas ellas tienen, entre otros rasgos comunes, la pérdida progresiva de fuerza muscular que en la mayoría de casos deriva a una situación de dependencia, y ausencia de tratamiento curativo. Muchas de ellas son de origen genético, y puede haber varias personas afectadas en una misma unidad familiar. En todos los casos, son las familias que aportan la atención y los cuidados y se ven en grandes aprietos para mantener el bienestar y la calidad de vida familiar. La atención y cuidados recaen generalmente en la madre, esposa o hermana.

Entre las medidas que propone la Federación ASEM están varias de carácter sanitario, como la realización de un Estudio Epidemiológico; la creación de un Consejo Asesor específico, el desarrollo de una Atención Temprana, la Fisioterapia o las prestaciones ortopédicas, que incluyan las ayudas técnicas imprescindibles.

También se proponen diversas medidas sociales de ayuda a la independencia a través de la eliminación de barreras arquitectónicas, transportes accesibles, adaptación de los hogares; atención domiciliaria, asistencia personal, además de la creación de centros de respiro familiar, o crear medidas para la integración escolar o laboral, sin olvidar una mejora del sistema de prestaciones económicas o el apoyo psicológico, tanto para las personas con enfermedades neuromusculares como para sus cuidadores y familiares.

## Congreso anual

La Federación ASEM organiza un congreso anual acerca de las enfermedades neuromusculares con el fin de mantener informados a sus asociados de los últimos avances. Este año, y organizado por BENE, Asociación de Enfermos Neuromusculares de Bizkaia – Bizkaiko Eritasun Neuromuskularren Elkarte, el encuentro de repercusión estatal se celebrará en el Auditorio de la Universidad de Deusto, los próximos 17 y 18 de noviembre, contando con la participación de diversos y prestigiosos doctores especializados en estas patologías.

ASEM pone especial atención en la organización de eventos de ámbito sanitario, donde se convocan a especialistas que puedan exponer los últimos avances conseguidos, debido al bajo porcentaje de personas afectadas por estas patologías que muchas veces tardan en ser diagnosticadas y a menudo los especialistas tiene dificultades para asesorarles. Estas situaciones además provocan que las personas afectadas y sus familiares se sientan solas.

Este XXIII Congreso contará con la presentación de las sesiones a cargo del conocido periodista televisivo José Ituarte. Para la inauguración está prevista la asistencia del Consejero de Sanidad del Gobierno Vasco, Gabriel Inclán; el diputado de Acción Social de Bizkaia, Juan María Aburto; el Jefe del Departamento de Neurología del Hospital de Cruces, el Dr. Juan José Zarranz; el rector de la Universidad de Deusto, Jaime Oraá, así como el Subdirector General de BBK, Jon Mancisidor.

En la introducción al Congreso participará como invitada la periodista Isabel Gemio, colaboradora de ASEM y madre de un niño con enfermedad neuromuscular. Asimismo, las moderaciones de las sesiones del Congreso correrán a cargo de Antonio Cea (Miembro del Comité Organizador y Médico de Familia), Alfredo Rodríguez Antigüedad (Jefe del Servicio de Neurología del Hospital de Basurto) y José Prats (Servicio de Neurología del Hospital de Cruces).

## Protagonistas, la investigación y la situación actual

La primera sesión, el viernes por la tarde, estará dedicada a Distrofias y Miopatías, abordado con las nuevas perspectivas de la Distrofia Miotónica, a cargo de la Dra. Loreto Martorell (Hospital St. Joan de Deu, Barcelona), o una puesta al día de la Miastenia Gravis, con el Dr. Joseba Bárcena (Hospital de Cruces, Barakaldo). Por su parte, el Dr. Adolfo López de Muniain (Hospital Donostia, San Sebastián) abordará la Epigenética en la Distrofia Facioescapulohumeral.

La segunda sesión, el sábado por la mañana, se dedicará a las Neuropatías y Otras, donde el Dr. Eduardo Tizzano (Hospital Sant Pau, Barcelona) tratará los avances en los conocimientos de la atrofia muscular espinal. Le seguirá el Dr. Francesc Palau (Instituto de Biomedicina de Valencia) que tratará la Genética y dianas terapéuticas de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y neuropatías relacionadas.



Luego, la panorámica actual sobre las enfermedades mitocondriales será el tema de la Dra. Yolanda Campos (Unidad de Investigación del 12 de octubre), antes de tratar la Rehabilitación Respiratoria en las enfermedades neuromusculares, a cargo del Dr. Rene Zugarramurdi (Hospital Nid Marin, Hendaye). También habrá espacio para el Apoyo Psicológico en Enfermedades Neuromusculares, que lo desarrollarán Dña. Esther Lázaro y D. Imanol Amayra, de la Universidad de Deusto.

Esta segunda sesión contará asimismo un espacio para la Investigación en red, con el Dr. Juan José Vílchez (Hospital La Fe, Valencia) y la Cardiopatía en las Enfermedades Neuromusculares, desarrollada por Giovanni Nigro (Universidad de Nápoles).

La tercera sesión, el sábado por la tarde, versará sobre la incidencia de las Enfermedades Neuromusculares. La periodista Mercedes Milá dará lectura a un Manifiesto reivindicativo sobre las Necesidades fundamentales y apoyo a la Investigación de estas enfermedades neuromusculares, antes de que se trate sobre las Células Madre de la cresta neural como alternativa terapéutica por el Dr. Ricardo Pardal (Hospital Virgen del Rocío, Sevilla), o la Miositis Osificans, con el Dr. Jon Andoni Urtizberea (Hospital Marin, Hendaia). Tras una pausa, llegarán los últimos avances en la Genética en las distrofinopatías, con la Dra. Pía Gallano (Hospital Sant Pau) y la Terapia del Salto de Exon en las distrofinopatías y otras distrofias musculares.

Tras un diálogo abierto se realizarán el resumen y las conclusiones del Congreso, antes de la clausura y entrega de diplomas.

Además, el Domingo día 19 en el Barceló Hotel Nervión tendrá lugar una reunión entre el Comité de Expertos y la Federación ASEM, con el objetivo de realizar una puesta en común conjunta.

## ANEXO C

### PRESUPUESTO DE GASTOS

#### PRESUPUESTO DE GASTOS

#### XXIII CONGRESO NACIONAL ASEM 2006

#### SOBRE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

#### COMITÉ DE EXPERTOS

Bilbao 17, 18 y 19 de Noviembre de 2006

#### PRESUPUESTO DE GASTOS

#### XXIII CONGRESO NACIONAL ASEM 2006

#### Y COMITÉ DE EXPERTOS

#### SOBRE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Bilbao 17, 18 y 19 de Noviembre de 2006

CONCEPTO	TOTAL
<b>I: SEDE</b>	<b>3.500,00</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Auditorium de la Universidad de Deusto días 17 y 18.Coffe Break Asistentes</li><li>• Salones del Hotel Nervión días 17, 18 y 19.Cóctel Asistentes a Cena de Clausura</li></ul>	
<b>II: SECRETARIA Y ASESORAMIENTO TECNICO</b>	<b>1.000,00</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Manipulación de base de datos de contactos, previamente facilitada por ASEM, para el envío del programa al colectivo interesado. Se realizarán dos envíos, el primero con un preprograma en los próximos días y otro en el mes de septiembre/ octubre con el programa definitivo.</li><li>• Seguimiento de Secretaría: atención de teléfono y correspondencia relacionada con el congreso, redacción de cartas de invitación, de informes para solicitud de subvenciones, seguimiento de las mismas....</li><li>• Solicitud de presupuestos de hoteles, restaurantes, autobuses, salones, etc.; localización de ubicaciones para la celebración del congreso y actividades paralelas.</li><li>• Coordinación de la elaboración, diseño e impresión de programas y demás materiales gráficos necesarios para la celebración del congreso.</li><li>• Recepción y procesado de inscripciones y alojamiento, control de pagos de cuotas de inscripción,</li></ul>	

<p>confirmación de inscripciones, preparación de credenciales y listados.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Envío y recepción de información e inscripciones a través de fax, teléfono y correo electrónico habilitando, si fuese necesario, una cuenta de correo específica, así como un número de teléfono personalizado.</li> <li>• Atención a ponentes. Organización de sus viajes y alojamientos, coordinación de la recepción de ponencias para ser incorporadas en el libro del congreso, así como cualquier otro aspecto que sea necesario a lo largo de la celebración del evento y su organizado.</li> <li>• Organización de traslados de congresistas durante la celebración del congreso.</li> <li>• Estimadas en 350 las inscripciones.</li> <li>• Gestión, sugerencias, asesoramiento, realización, y coordinación de los aspectos reseñados, ejecutivo técnico y personal implicado, antes, durante y después de la celebración del Congreso</li> <li>• Contactos con potenciales colaboradores y seguimiento de sus aportaciones y colaboración.</li> <li>• Secretaría en la sede del Congreso.</li> <li>• Contratación agencia de Comunicación</li> </ul>	
<b>III: MATERIAL GRAFICO PARA DIFUSIÓN, DECORACIÓN Y SEÑALIZACIÓN</b>	<b>11.200,00</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diseño y elaboración de la imagen gráfica del congreso así como de todos los materiales gráficos necesarios para el desarrollo del mismo: cuadripticos de programa, papel de cartas, sobres, identificadores, libros de ponencias, invitaciones, nombres de sobremesa ... Suponemos 3.000 programas y 350 asistentes al congreso. Incluimos los costes de imprenta y la coordinación con la misma.</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elaboración de pantalla del congreso para su proyección en sala detrás de la mesa de presidencia.</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elaboración de 300 carteles tamaño A-2 para su distribución en centros de interés así como para decoración y señalización de sala durante el evento en Euzkara y Castellano.</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elaboración de 2.000 cuadripticos a todo color sobre papel estucado de 125 gr. Incluido boletín de inscripción y alojamiento</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elaboración e impresión 3.000 sobres a todo color y las etiquetas de direcciones correspondientes.</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elaboración e impresión de aproximadamente 2.000 cartas de presentación en papel offset de 90 gr. Tarjetas de visita de la Organización.</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elaboración de 500 identificadores a cuatro colores para Asistentes al Congreso y Organización incluido cordón sencillo y funda, así como identificadores de sobremesa para conferenciantes y junta directiva</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Impresión de 500 libros de ponencias tamaño A4 de 100 páginas con interior en grises, portada y lomo a cuatro colores. Formato revista tamaño A-4 con grapa central. Con traducción parcial Euzkara/Castellano.</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Elaboración y Difusión 800 Ejemplares Revistas de la Asociación BENE .</li> <li>- Elaboración y Difusión 3.500 Ejemplares Revistas de la Federación ASEM .</li> </ul>	
<b>IV: MATERIAL CONGRESISTA</b>	<b>3.500,00</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• 350 Block de notas y bolígrafo del congreso así como obsequio conmemorativo del mismo</li> </ul>	

• 150 Obsequios conmemorativos para asistentes a la Cena de Clausura	
- 50 Obsequios para Ponentes y miembros que de manera especial colaboran con las E.N	
<b>V: MEDIOS TECNICOS</b>	<b>350,00</b>
-Traducción de las Ponencias Italiano / Castellano y Francés/Castellano	
• Alquiler de proyector de datos durante dos jornadas y Sonorización de la Sala	
• Alquiler de pantalla durante una jornada	
• Alquiler de ordenador para presentaciones durante dos jornadas	
• Alquiler de equipos de traducción simultánea, durante dos jornadas, para un par de idiomas (p.e. castellano-francés, castellano-italiano), con 350 receptores, incluido montaje, desmontaje y asistencia técnica durante dos jornadas	
- Traducción simultanea Italiano/Castellano y Francés/Castellano.Contratación de Interpretes	
<b>VI: GASTOS DE PONENTES Y COMITÉ DE EXPERTOS</b>	<b>6.525,00</b>
• Alojamiento para 20 personas Comité de Expertos durante una noche	
• Estimación gastos de viaje para 30 personas Ponentes + Expertos desde Italia/Madrid/Barcelona/San Sebastián / Sevilla/Valencia/Francia	
• Alojamiento para 20 personas Ponentes durante dos noches	
- Alojamiento para 20 personas Organización del Congreso y Directiva de ASEM	
<b>VII: ALMUERZOS</b>	<b>3.600,00</b>
• Estimación de comidas para Ponentes, Organizadores del Congreso y Directiva de ASEM	
- Estimación de cenas para Ponentes, Organizadores del Congreso y Directiva de ASEM	
<b>VIII: PERSONAL Y OTROS GASTOS</b>	<b>2.000,00</b>
• Centros de flores presidencia y secretaría	
• Servicio de autobuses para traslado de asistentes a la sede del congreso y a hoteles viernes y sábado para 220 personas	
- Servicios de taxis recogida Ponentes y Expertos	
• Gastos generales: teléfono, fax, correo electrónico, fotocopias e impresiones varias	
• Franqueo normalizado para 3.000 sobres, dos envíos de 2.000 direcciones nacionales, a 0,29 € / sobre	
• Franqueo normalizado para 100 sobres, dos envíos de 50 direcciones europeas a 0,40 € / sobre	

<b>IX: SERVICIO DE PRENSA Y PUBLICIDAD</b>	<b>2.150,00</b>
• Servicio de gabinete de prensa antes y durante la celebración del Congreso	
• Reportaje gráfico de la inauguración y desarrollo del Congreso	
• Realización video-clip de las enfermedades neuromusculares a presentar en el Congreso	
- Realización de reportaje fotográfico y CD con todas las fotografías del evento	
<b>X: SEGUROS</b>	<b>0,00</b>
• Seguro personal para congresistas desde que salen de su hogar hasta que regresan al mismo, incluida su estancia durante el Congreso, para 200 personas.	
• Seguro para la exposición comercial	
<b>SUBTOTAL</b>	<b>33.825,00 €</b>
<b>16% IVA</b>	<b>5.412,00 €</b>
<b>TOTAL</b>	<b>39.237,00 €</b>
<b>Aportación del MTAS</b>	<b>30.000,00€</b>
<b>Aportación Federación Española de Enfermedades Neuromusculares</b>	<b>9.237,00€</b>

La Secretaria Técnica será responsable de la supervisión, coordinación y realización de todas las etapas programadas para el perfecto desarrollo del XXIII Congreso de ASEM en estrecha colaboración con el Comité Organizador.

30% de a la aceptación de presupuesto y firma del contrato. Resto de honorarios 30 días fecha factura. Proveedores a determinar.



