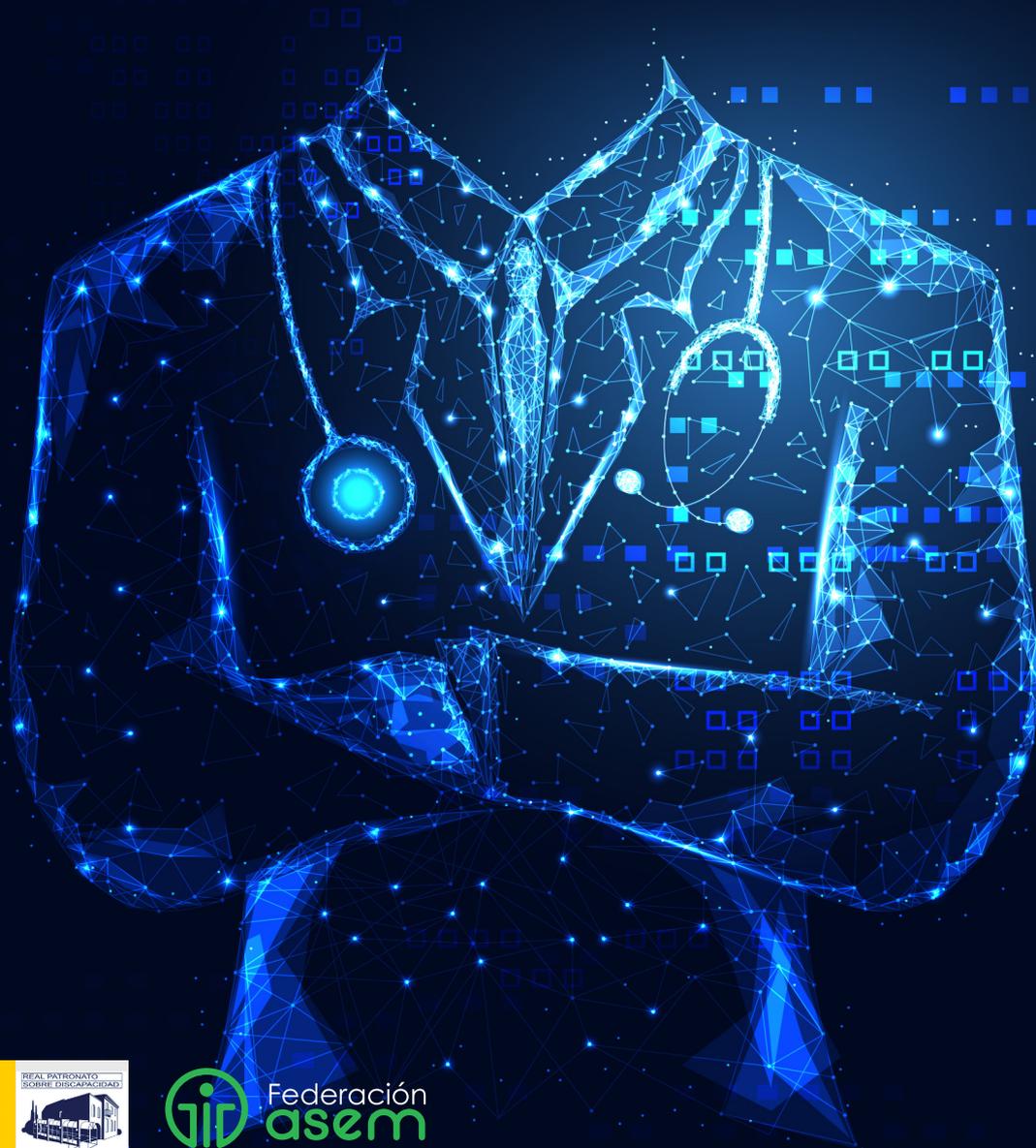


# NECESIDADES DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN FASE AVANZADA Y SUS FAMILIARES



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE SANIDAD, CONSUMO  
Y BIENESTAR SOCIAL



Federación  
asem

**Autores:** Isabel Amo Mora

Pablo Gálvez Hernández

Alicia Borrás Santos

Roser Vallés Navarro

Instituto Universitario de Pacientes

Universidad Internacional de Cataluña

Josep Trueta, s/n, 08195, Sant Cugat del Vallès

Tel. 93 504 20 19 / iupacientes@uic.es

**Edita:** Real Patronato sobre Discapacidad

<http://www.rpdiscapacidad.gob.es/>

Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social

<http://www.msbs.es>

**Cuidado de la edición:**

Centro Español de Documentación sobre Discapacidad (CEDD)

<http://www.cedd.net>

Serrano, 140 · 28006 · MADRID

Tel. 91 745 24 46 · 49

[cedd@cedd.net](mailto:cedd@cedd.net)

**Maquetación:** Editorial MIC

 25 años Editorial MIC  
Tel.: 902 271 902  
[www.editorialmic.com](http://www.editorialmic.com)

**NIPO:** 738-19-005-9

Catálogo de Publicaciones Oficiales de la Administración General del Estado:

<https://cpage.mpr.gob.es>

# ÍNDICE

Prólogo .....	4
Introducción .....	6
Objetivos del estudio .....	7
Metodología de trabajo .....	7
Consideraciones éticas.....	9
Resultados.....	9
Discusión y conclusiones.....	35
Cuadro resumen.....	38
Bibliografía .....	39
Anexos .....	40

## PRÓLOGO

Actualmente según la Sociedad Española de Neurología (SEN), se estima que hay más de 60.000 personas que tienen una enfermedad neuromuscular en España. A pesar de que la etiología, la edad de inicio, su curso evolutivo y el grado de discapacidad que genera son diferentes en cada caso, comparten su carácter crónico y progresivo a lo largo del ciclo vital de la persona.

Del mismo modo, el hecho de ser una enfermedad con una afectación multisistémica, de gran complejidad y donde coexisten múltiples factores, hace imprescindible que sea abordada transversalmente desde diferentes disciplinas y ámbitos de la vida de la persona. Por ello, es obligación de la Administración General del Estado analizar, planificar y velar para que las personas que tienen enfermedades neuromusculares sean atendidas de forma integral y coordinada respecto a las diferentes necesidades biopsicosociales que presenten a lo largo de su vida.

El presente estudio permite identificar cuáles son las principales necesidades de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada y de sus familiares. Entre otras, cabe destacar el impacto biopsicosocial que se produce a nivel individual y familiar desde la fase del diagnóstico, donde se vislumbra un profundo reajuste de la dinámica familiar, que en múltiples ocasiones provoca que incluso el cuidador familiar tenga que abandonar el trabajo y/o su vida social, por el alto nivel de dependencia que presenta.

En esta línea la SEN señala que más del 50 % de los afectados por este tipo de enfermedades presenta el grado Grado III de Gran Dependencia, y la persona necesita ayuda para realizar las actividades de la vida diaria, así como el apoyo indispensable y continuo de otra persona para su autonomía personal.

Además, es una enfermedad que por la acuciada pérdida de movilidad que genera, en múltiples ocasiones requiere de una importante inversión económica, ya que es necesario adquirir numeroso material ortoprotésico, cambios en la estructura de la vivienda, abandono en algunos casos del empleo de la persona o cuidador principal, que hace que los hogares tengan que enfrentarse a una pérdida de su nivel adquisitivo e incluso a situaciones de pobreza.

Tampoco podemos finalizar sin reflexionar sobre la necesidad urgente que existe de promocionar y apoyar la investigación científica con el fin de poder prevenir, avanzar en la mejora y rapidez de los diagnósticos, tratar la evolución de la enfermedad y proporcionar sus cuidados paliativos, para mejorar el proceso de atención de este tipo de enfermedades. Además, hay que recordar que el 20 % de las enfermedades raras pertenecen al grupo de enfermedades neuromusculares y que a diferencia de otras patologías, están aumentando de forma muy significativa.

Por esta razón creo que este estudio es de gran importancia para identificar cuáles son los próximos pasos a dar, para poder abordar de forma integral las necesidades que presentan estas personas y sus familias, que aclaman una profunda colaboración y coordinación entre el sistema de atención sanitario, social y de atención a la dependencia.

**Jesús Celada Pérez**

*Director General de Políticas de Discapacidad  
Director del Real Patronato sobre Discapacidad*

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un conjunto de más de 150 enfermedades neurológicas, que se caracterizan por la afectación de algún componente de la unidad motora y su principal manifestación es la debilidad muscular progresiva, que conduce a discapacidades físicas pronunciadas e incapacitantes. (1) La afectación de los distintos grupos musculares compromete en mayor o menor medida el funcionamiento del sistema respiratorio, principal determinante de la morbi-mortalidad. La insuficiencia respiratoria aguda asociada a infección respiratoria es la causa más frecuente de ingreso hospitalario no programado y la insuficiencia respiratoria crónica es una causa frecuente de muerte en estos pacientes. (2)

La Sociedad Española de Neurología (SEN) estima que el 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares hereditarias y que más de 60.000 personas padecen una enfermedad neuromuscular en España. La esclerosis lateral amiotrófica (ELA), la miastenia y las distrofias musculares son las enfermedades neuromusculares más prevalentes. (3) Aunque las causas de las enfermedades neuromusculares son muy diferentes e incluso muchas de las enfermedades son de origen desconocido, muchas de estas son genéticas y hereditarias y más del 50% debutan en la infancia. (3)

Debido a la complejidad del manejo de los múltiples problemas asociados a las ENM su abordaje terapéutico debe ser multidisciplinar con equipos en los que se integren diferentes profesionales como neurólogos, neumólogos, cardiólogos, médicos rehabilitadores, fisioterapeutas, especialistas en nutrición o psicólogos. Los cuidados hacia estos pacientes deben permitir maximizar su calidad de vida, sus capacidades funcionales, promover la detección precoz de complicaciones y facilitar la completa integración del paciente en la comunidad. (1) En las últimas décadas se ha producido un cambio en la historia natural de las enfermedades neuromusculares debido, en gran parte, a la mejoría en el diagnóstico y el tratamiento de las complicaciones respiratorias que representan la principal causa de muerte. El progresivo cambio en el enfoque clínico de estos pacientes junto con la evaluación precoz de la función respiratoria y el manejo por equipos multidisciplinarios, ha permitido una considerable mejoría en la calidad y en la expectativa de vida de los mismos. (4)

Aun así, la mayoría de las ENM no son susceptibles de tratamiento curativo y, por lo tanto, los cuidados paliativos estarían indicados en este tipo de pacientes. Estos cuidados pretenden mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, que enfrentan un problema asociado con una enfermedad que amenaza la vida, ayudando en el manejo de los síntomas, el control del dolor y el soporte psicosocial y espiritual al paciente y su familia. Así pues, es importante acompañar a los pacientes afectados por una ENM, sus padres y cuidadores a tomar decisiones compartidas junto con el equipo de salud sobre los cuidados en la etapa de final de vida.

A diferencia de otras enfermedades, como el cáncer, la literatura no revela una definición o categorización clara para la etapa de final de vida de las ENM. Un grupo de expertos la definió en función de criterios funcionales (valores de capacidad vital forzada y eventos hipercápnicos). Como consecuencia, el manejo de este grupo heterogéneo de trastornos suele estar fragmentado en comparación con el programa de cuidados paliativos bien organizado para pacientes con cáncer. (5)

Así pues, en etapas finales de vida de ENM, los pacientes rara vez tienen planes de atención avanzados. La política de atención al final de la vida en el Reino Unido, por ejemplo, aboga por discusiones abiertas entre los profesionales de la salud y los pacientes a medida que se acerca el final de la vida. Por consiguiente, es importante acompañar a los pacientes afectados por una ENM, sus padres y cuidadores a tomar decisiones compartidas junto con el equipo de salud sobre los cuidados en la etapa de final de vida. Aun así, existe poca literatura sobre estudios cualitativos que muestren opiniones y preferencias sobre el final de la vida de pacientes afectados por ENM y el acompañamiento de los profesionales de la salud. (6-8)

Por ello, creemos que es necesario conocer las vivencias y necesidades biopsicosociales de las personas con enfermedades neuromusculares y sus familias en la fase avanzada de la enfermedad con el fin de ofrecer una atención integral que ayude a mejorar su calidad de vida y a planificar el tipo de atención deseado.

## OBJETIVO DEL ESTUDIO

### OBJETIVO GENERAL

Describir las vivencias y necesidades biopsicosociales de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada y de sus familiares.

### OBJETIVO ESPECÍFICO

Conocer el grado de acuerdo sobre las necesidades detectadas de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada y de sus familiares.

## METODOLOGÍA

### DISEÑO DE ESTUDIO

La metodología que se ha seguido para este estudio ha sido la cualitativa fenomenológica, ya que se trata de comprender un fenómeno en base a la experiencia subjetiva de los participantes. La técnica de recogida de datos ha sido la entrevista semiestructurada. Este diseño ha permitido detectar las necesidades de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada y de sus familiares.

Para conocer el grado de acuerdo en referencia a estas necesidades por parte de familiares y pacientes de otras comunidades autónomas, posteriormente se han sometido a la técnica de consenso Delphi. Para ello se han depurado las necesidades y se ha creado un cuestionario que se ha enviado en dos rondas.

## **PARTICIPANTES**

Para detectar las necesidades se han realizado 10 entrevistas semiestructuradas, de las cuales 7 se han llevado a cabo presencialmente en la comunidad autónoma de Cataluña, y 3 por vía telefónica con participantes de Aragón, Castilla-La Mancha y Andalucía.

El cuestionario Delphi se ha enviado a 20 personas con ENM en fase avanzada o familiares de las comunidades autónomas de interés. Los criterios de inclusión han sido que fuesen personas con una ENM en fase avanzada mayores de 18 años; familiares que ejerzan el rol de cuidador principal de una persona con ENM en fase avanzada; con plenas capacidades de comprensión y comunicación; que firmen el consentimiento informado.

El acceso a los participantes se ha realizado a través de la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM). El procedimiento de información sobre el estudio se ha realizado a través de correo electrónico y/o vía telefónica y ha incluido la presentación del protocolo de estudio y de la hoja informativa sobre el mismo. Este proceso ha respetado las últimas leyes de protección de datos (LOPD 15/1999 y LSSI-CE 34/2002).

## **INSTRUMENTOS DE RECOGIDA DE DATOS**

Los instrumentos de recogida de datos para este estudio han sido el guion de entrevista semiestructurada (anexo I) y el cuestionario Delphi (anexo II). Además, se ha desarrollado un cuestionario con variables descriptivas para caracterizar a los participantes (anexo III).

El guion de entrevista semiestructurada se ha desarrollado en base a la revisión de la literatura y ha sido validado por el grupo de trabajo conformado por miembros de la junta directiva de Federación ASEM. Este equipo está formado por Cristina Fuster Checa, presidenta de la entidad; Xavier de Vega Font, psicólogo y coordinador técnico de la entidad; y Mónica Suárez Felgueroso, abogada y relaciones institucionales de la Federación ASEM. El cuestionario Delphi se ha desarrollado en base a las necesidades detectadas en las entrevistas, que han sido depuradas y reformuladas en forma de ítem.

## **RIGOR**

Para dar rigor al estudio, se han tenido en cuenta los criterios de fiabilidad y validez propios de la investigación cualitativa, como la credibilidad, la dependencia, la confirmabilidad y la transferibilidad. Las acciones particulares han implicado la selección de ejemplos particulares

surgidos en las entrevistas, mediante la incorporación de frases literales (*verbatim*s) que respaldan los resultados del estudio. Las categorías finales, que representan los principios que dan cabida a los datos recurrentes de las subcategorías, han seguido la estructura del guion semiestructurado.

## ANÁLISIS DE LOS DATOS

Para el análisis de los datos se ha seguido la estrategia de comparaciones constantes mediante los 6 pasos descritos por Miles *et al.* (1994) (9), que comprenden la codificación de los datos, de las notas, las observaciones y las entrevistas; la grabación de ideas y reflexiones de los investigadores sobre los datos; la clasificación los datos para identificar frases similares, patrones, temas, secuencias y aspectos importantes; la comparación de las similitudes y diferencias entre los datos y la extracción para su consideración y análisis posterior; la elección sobre un pequeño grupo generalizaciones que son válidas para los datos; el examen de estas generalizaciones a la luz de los conocimientos actuales. El cuestionario Delphi se ha analizado mediante el cálculo de las medidas de tendencia central, que son la media y la mediana, la desviación estándar, el rango, los cuartiles y el rango intercuartil entre oleadas.

## CONSIDERACIONES ÉTICAS

El protocolo de este estudio ha sido enviado para su aprobación al Comité de Ética de la Investigación de la Universitat Internacional de Catalunya. Sigue todas las cláusulas que se encuentran en la Declaración de Helsinki, el Código de Buenas Prácticas en Investigación Clínica, así como las leyes vigentes en el Estado español en materia de confidencialidad. Los participantes han recibido toda la información relativa al estudio mediante la hoja informativa (anexo IV) para poder elegir libre y voluntariamente la participación en el mismo mediante la firma del consentimiento informado (anexo V).

La confidencialidad de los participantes ha sido respetada en todas las fases del proyecto, en ningún caso aparece o se puede identificar el nombre de los participantes. Los datos socio-demográficos se han recogido de forma anónima, y han sido almacenados y confinados por los investigadores del Instituto Universitario de Pacientes de la Universitat Internacional de Catalunya.

## RESULTADOS

### RESULTADOS ENTREVISTAS SEMIESTRUCTURADAS

Se han realizado un total de 10 entrevistas semiestructuradas con una duración media de 1h 18' minutos, siendo de 48 minutos la de menor duración y de 154 la de mayor. Los participantes fueron un 70% mujeres, con una media de edad de 46,2 años, y en un 50% con estudios universitarios finalizados. La mitad de los entrevistados eran personas con una ENM, mientras que el 50% restante estaba compuesto por cuidadores familiares y familiares. Solo el 10% eran trabajadores por cuenta propia o ajena. Los años desde el diagnóstico de la enfermedad tenían un rango de entre 8 meses a 30 años (tabla 1).

**Tabla 1.** Datos descriptivos de los participantes en las entrevistas semiestructuradas

	Sexo	Edad	Perfil entrevistado	Situación laboral	Nivel estudios completados	Tipo enfermedad	Edad diagnóstico	Tratamientos elegidos
<b>E1</b>	Hombre	62	Paciente	Jubilado	Universitarios	Facio-escapulo humeral	42 años	Médicos Sociales
<b>E2</b>	Mujer	65	Cuidador/ Paciente	Incapacidad laboral	Secundarios	Facio-escapulo humeral	27 años / 6 años	Psicológicos Sociales
<b>E3</b>	Hombre	21	Paciente	Estudiante	Universitarios	Atrofia muscular espinal tipo 2	8 meses	Médicos Ensayo clínico
<b>E4</b>	Mujer	56	Familiar	Trabajador por cuenta ajena	Universitarios	Atrofia muscular espinal tipo 2	12 años	Médicos Sociales Fisioterapia
<b>E5</b>	Mujer	25	Paciente	Estudiante	Primarios	Distrofia muscular Steinert	1 año	Médicos
<b>E6</b>	Mujer	59	Paciente	Incapacidad laboral	Secundarios	Distrofia muscular Duchenne	30 años	Médicos Psicólogos Sociales Fisio
<b>E7</b>	Hombre	47	Paciente	Trabajador por cuenta ajena	Universitarios	Distrofia muscular	4 años	Médicos Fisio
<b>E8</b>	Mujer	28	Familiar	En paro	Universitarios	Distrofia muscular de Duchenne	14 años	Médicos Psicológicos
<b>E9</b>	Mujer	54	Cuidador familiar	En paro	Secundarios	Paraparesia espástica familiar	11 años	Médicos
<b>E10</b>	Mujer	45	Cuidador familiar	En paro	Primarios	Distrofia muscular de Duchenne	15 años	Médicos Psicólogos Sociales Fisio

Fuente: elaboración propia.

La tabla 2 muestra los resultados obtenidos las entrevistas semiestructuradas. A través del análisis de los datos se han detectado 5 categorías y 22 subcategorías. Estas presentan similitudes con el guion utilizado en el desarrollo de las entrevistas. Los resultados se sustentan en experiencias reales de los participantes, que se adjuntan entre comillas mediante *verbatim*s, que confirman los resultados expuestos a continuación.

**Tabla 2.** Categorías y subcategorías surgidas de las entrevistas semiestructuradas

Categorías	Subcategorías
<b>1. Diagnóstico, síntomas y control por el paciente y la familia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Atención psicológica en la visita médica</li> <li>• Los síntomas y su control</li> <li>• Fuentes de información para el control de los síntomas</li> <li>• Necesidad de un equipo especializado multidisciplinar: el papel del médico paliativista</li> </ul>
<b>2. La asistencia sanitaria actual y las ENM</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Percepción de las unidades de hospitalización en fase avanzada</li> <li>• Planificando la atención en la fase avanzada enfermedad: voluntades anticipadas y cuidados paliativos.</li> <li>• La necesidad de profesionales sanitarios especializados en ENM.</li> <li>• Soporte psicológico en los centros sanitarios</li> </ul>
<b>3. Impacto familiar e individual</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Adaptación familiar e individual</li> <li>• El factor hereditario y el sentimiento de culpa</li> <li>• Impacto laboral</li> </ul>
<b>4. Afrontamiento y duelo en la fase avanzada</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Evolución de la enfermedad e incertidumbre</li> <li>• La aceptación de la enfermedad</li> <li>• Estrategias para afrontar la enfermedad</li> <li>• Impacto emocional</li> <li>• El duelo</li> <li>• Acompañamiento psicológico</li> <li>• Aspectos espirituales</li> <li>• La comunicación como estrategia de afrontamiento</li> </ul>
<b>5. Relación con el entorno: accesibilidad y soporte social</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Percepción social de las ENM</li> <li>• Accesibilidad</li> <li>• Ayudas sociales e impacto económico</li> </ul>

Fuente: elaboración propia.

# 1. Diagnóstico, síntomas y control por el paciente y la familia

## ATENCIÓN PSICOLÓGICA EN LA VISITA MÉDICA

La comunicación de malas noticias, desde el momento del diagnóstico, supone una experiencia dolorosa a nivel individual y familiar. Los participantes han tenido experiencias duras en relación a este momento, ya que en ocasiones han sido informados de forma poca cuidadosa. La información que se transmite durante el transcurso de la enfermedad lleva incluida el concepto de “enfermedad incurable”, lo que provoca un impacto emocional significativo para el paciente y la familia. A pesar de que la transmisión de las malas noticias pueda ser adecuada desde el punto de vista del profesional sanitario, algunos entrevistados expresan que sería necesario un acompañamiento psicológico a continuación, tras esta visita.

*E9: “La transmisión de la enfermedad fue dura, nos dijeron qué enfermedad era y que no tenía cura, entonces cambié de profesional, y la otra me lo explicó un poco mejor. La ayuda psicológica es imprescindible... las consultas cuando te van a dar el informe tendrían que haber un psicólogo.”*

*E7: “Los padres recibieron una información muy contundente, se ha de ser más cuidadoso”.*

*E1: “Hay médicos que vas a ellos y sales hecho polvo”.*

## LOS SÍNTOMAS Y SU CONTROL

El manejo de los síntomas por parte del paciente y/o la familia pasa a tener un papel central en sus vidas. Los participantes explican cómo los principales síntomas son los derivados de la afectación muscular. La pérdida de fuerza muscular implica cada vez una mayor pérdida de la autonomía de la persona con la ENM y, en consecuencia, aumenta la necesidad de disponer de dispositivos y personas a su alrededor que faciliten la consecución de las actividades básicas de la vida diaria (ABVD) y las actividades instrumentales de la vida diaria (AIVD). En función del grado de dependencia, son los familiares los que asumen el rol de cuidador principal, o es el propio paciente el que gestiona sus síntomas, requiriendo en ocasiones de la ayuda de un cuidador formal o asistente. La contratación de un cuidador formal o asistente para el soporte en la movilidad, comporta dificultades debido a la falta de disponibilidad de los mismos, o a la limitación de recursos económicos.

*E1: “Necesito una persona que me acompañe, me vista y desvista... no hay muchas posibilidades de conseguir acompañantes/ayudantes”.*

*E4: “Es adolescente y a veces no entiende que haya que estar un poco condicionada por ella... me sabe mal, pero... tampoco tenemos dinero para comprar una ayuda externa”.*

*E9: "Hubiese necesitado soporte, una ayuda de un cuidador 2 o 3 veces al día para hacer los cambios, las higienes...ahora que ha pasado todo creo que hice mucho el bruto...me podría haber hecho daño, lo levantaba como podía para llevarlo al sillón. Luego ya decidí coger la grúa para hacer las movilizaciones".*

Esta falta de movilidad puede provocar la aparición de puntos de presión, por lo que los cuidados de la piel son una prioridad dentro de los cuidados. Para ello, se requiere información sobre hidratación de la piel, cuidado de los puntos de presión o sobre movilizaciones periódicas para evitar la aparición de úlceras. Algunos de los participantes han tenido que gestionar úlceras complicadas y hubieran necesitado más soporte de especialistas en este campo para el manejo en domicilio.

*E1: "Hidratación de la piel, cuidado con las llagas. En verano se tiene que vigilar mucho..."*

*E2: "Está todo el tiempo estirada pero no tiene llagas, se le cuida mucho con cremas y cambios de posición. Están muy pendientes de dónde puede tener rozaduras para evitar llagas. La piel es más delicada".*

*E9: "Hubiese necesitado más información sobre el manejo de heridas, un cursillo de este tipo... Las personas que tenemos personas a nuestro cargo necesitamos información sobre estos aspectos... una persona especializada que te lo explique".*

Posteriormente a la falta de movilidad, los síntomas respiratorios son los que más presentes se encuentran durante el transcurso de la enfermedad. Existe unanimidad en que su manejo debe ser prioritario, por lo que en algunas ocasiones el neumólogo se convierte en el profesional de referencia. Por otro lado, implica que el paciente y la familia deban dominar el uso de inhaladores y dispositivos de ventilación mecánica no invasiva. En fases avanzadas, puede haber una afectación sobre el músculo cardíaco, y también se ven afectados los músculos deglutorios. En este sentido, los pacientes requieren más información sobre situaciones que se puedan dar en la fase avanzada de la enfermedad, como un paro cardiorrespiratorio.

*E3: "Existe tendencia a que la musculatura pierda tono, fuerza. A nivel esperanza de vida afecta, una complicación respiratoria..."*

*E1: "El tema respiratorio es la espada de Damocles, a nivel respiratorio es una afectación muy grave, muy afectado".*

*E8: "Me hubiera gustado saber cómo reaccionar ante una parada cardiorrespiratoria. Una persona con una ENM tiene afectado el músculo cardíaco, pero cuando llegó el momento nadie te había dicho cómo se tenía que hacer. No sabía hacer la reanimación..."*

Las piezas claves para el manejo de los síntomas musculares y respiratorios son la fisioterapia y el deporte adaptado, principalmente la piscina. El fisioterapeuta tiene un rol principal debido a la

vertiente física pero también la fisioterapia respiratoria. Dada la importancia de estos tratamientos, en Cataluña se financia de forma pública la atención por el fisioterapeuta, hasta 2 horas semanales. El deporte tiene además un beneficio social, ya que es un espacio para establecer relaciones sociales. La oportunidad de utilizar espacios colectivos implica un espacio para visibilizar las ENM. A pesar de la necesidad del uso de espacios como la piscina, es común que estos no estén adaptados ni sean accesibles. Si además no se puede disponer de ayuda, lo que debería ser una herramienta para el control de síntomas se convierte en una barrera.

*E3: "Sobre todo de dos cosas, estiramientos y sobre todo ejercicios respiratorios con unos aparatos para hacer ejercicios y un asistente de tos. "Hay que controlar mucho la capacidad respiratoria tanto a nivel de volumen de aire como a nivel de fuerza, de tos."*

*E1: "Yo aplico la fórmula del "2 + 2 + 2": 2 días de piscina + 2 días de fisio + 2 días de gimnasia y el domingo también voy a la piscina". Nos relacionamos con otros y nos lo pasamos bien. Es un estímulo para salir de casa y relacionarse. Te relacionas...gente...y me hago visible". "Hay que visibilizar lo que la gente no ve..."*

*E4: "Antes hacía piscina, lo que pasa que por cuestiones laborales nuestras nos es bastante imposible compatibilizar tantas cosas."*

## FUENTES DE INFORMACIÓN PARA EL CONTROL DE LOS SÍNTOMAS

Los pacientes y los familiares participantes coinciden en que su experiencia con la enfermedad les ha llevado a ser "expertos en su cuidado". Necesitan tener información que van adquiriendo paulatinamente debido a la lenta evolución de la enfermedad. Además de la propia experiencia, las asociaciones de pacientes (AAPP) son las fuentes más fiables y ricas de información para el manejo de la enfermedad. Allí disponen de información científica proveniente de congresos, jornadas y charlas de expertos profesionales sanitarios e intercambian información práctica basada en la propia experiencia.

*E2: "Necesitaría más información que la que recibí hace 37 años. Los médicos están más formados e informados. "Lo que ella ha perdido ya no lo va a recuperar. Lo que pasa es que yo quiero seguir estando informada. Me alegro por la gente que empieza ahora. Pero yo la información que tuve en su día era muy muy escueta."*

No es común que los profesionales ofrezcan información comprensible sobre los síntomas y su control para los pacientes y familiares. La comunicación con lenguaje técnico dificulta este intercambio. Por este motivo los entrevistados explican que los profesionales sanitarios deben recomendar fuentes de información fiables, como asociaciones de pacientes, o fuentes en Internet.

*E4: "No saben cómo comunicar, es horrible. No saben bajar de nivel...un lenguaje muy técnico... dígame que le pasa y que le pasará"*

*E3: "Darle fuentes de información asociaciones, fundaciones, Internet, que están preparadas para entenderlas".*

### **NECESIDAD DE UN EQUIPO ESPECIALIZADO MULTIDISCIPLINAR: EL PAPEL DEL MÉDICO PALIATIVISTA**

La sintomatología, derivada de la afectación paulatina de distintos sistemas, requiere un seguimiento multidisciplinar y especializado. Los pacientes y familiares necesitan sentir que se realiza un trabajo integrado entre los profesionales y que la patología se está controlando en su conjunto.

*E4: "Control por neurólogo, rehabilitación... Ahora pérdidas de orina y de vientre (estreñimiento). La escoliosis es controlada por traumatología y neumólogo, lleva BIPAP (Sistema de Bipresión Positiva). El control se hace cada 6 meses un pack general de todas las especialidades. Las escalas físicas del fisioterapeuta que se van pasando progresivamente para ver la evolución..."*

Una familiar cuidadora principal, que ha vivido la fase avanzada de la enfermedad, explica cómo durante los últimos meses recibió acompañamiento por el médico paliativista, como persona que controlaba los síntomas en su conjunto. De este modo, a través de visitas de seguimiento gestionaban conjuntamente el manejo de la sintomatología compleja y múltiple.

*E10: "Las unidades de cuidados paliativos se pusieron en contacto conmigo para hacer una consulta, no hubo ingreso solamente fue consulta. Hicieron como una pequeña... un control general de los síntomas en conjunto, cardíaco respiratorio, también tenía problemas de alimentación. Hacíamos un repaso para intentar valorar la situación y valorar lo que podíamos hacer".*

## 2. La asistencia sanitaria actual y las ENM

### PERCEPCIÓN DE LAS UNIDADES DE HOSPITALIZACIÓN EN FASE AVANZADA

Existe la percepción para el familiar de que los cuidados que ellos proporcionan atienden de forma más integral y efectiva las necesidades de una persona con ENM que los que pueden darse en una unidad de ingreso en fase avanzada, como es un centro socio sanitario o una unidad de cuidados paliativos. Así, intentan evitar el ingreso a toda costa, aunque en alguna ocasión hubiese sido necesario por sobrecarga del cuidador. Tener la percepción de que estos cuidados no serán efectivos motiva al cuidador a asumir la totalidad de los cuidados.

Los entrevistados han expuesto experiencias propias o vividas por personas cercanas, que ponen de manifiesto cómo en muchas ocasiones la atención que se recibe de estos centros no está adaptada a las necesidades de una persona con una ENM. Paradójicamente, los participantes defienden que la existencia de este tipo de centros de día es necesaria para el cuidado de este tipo de pacientes, ya que, en caso de un alto grado de dependencia, los cuidadores principales requieren poder descansar para evitar el efecto de “sobrecarga del cuidador”. La falta de confianza en relación a la asistencia sanitaria en la fase avanzada de la enfermedad genera también incertidumbre entre las personas con una ENM entrevistadas, que comparten malas experiencias.

*E2: “En los sociosanitarios no están preparados para este tipo de pacientes. No cubren las necesidades que tienen e incluso pueden llegar a realizar algún cambio en las medicaciones que desestabilice a los pacientes. Es necesario una preparación específica para el cuidado postural, movilidad, piel...de este tipo de paciente.... iba a estar tres semanas, pero a la semana y media me la tuve que traer a casa. El personal no está preparado”.*

*E3: “El futuro no es fácil. Sobre todo, por tema de asistencia, yo creo que es el punto más clave”.*

*E6: “Cuando tuvo el accidente, la solución fue ir a un sociosanitario, fue una muy mala experiencia”.*

### PLANIFICANDO LA ATENCIÓN EN LA FASE AVANZADA DE LA ENFERMEDAD: VOLUNTADES ANTICIPADAS Y CUIDADOS PALIATIVOS

El acceso a cuidados paliativos puede no ser comprendido por el familiar, puesto que lo asocia al final de vida. La percepción es similar de las unidades de cuidados paliativos. A pesar de no haber requerido ingresos, como miembro de una asociación se tiene la percepción de que en este ámbito hay muchos profesionales sanitarios que no están preparados para atender a las necesidades particulares de las ENM en fase avanzada. La dificultad para encontrar recursos que ofrezcan correctos cuidados en la fase avanzada de la enfermedad implica que los cuidadores familiares no puedan tener un soporte en caso de incapacidad. Para las personas con una ENM, lleva a plantear otras alternativas, como la creación de viviendas adaptadas compartidas.

*E10: "No [existen unidades de cuidados paliativos adaptadas]. No creo que el sistema esté preparado para eso, es un tema muy interesante. También se ha de cambiar la cultura de lo que significan los cuidados paliativos, cómo la gente se asusta porque cree que es para los últimos momentos, pero no, son de vital importancia para desde el momento del diagnóstico para llevar bien la enfermedad".*

*E9: "Un día me ofrecieron ingresarlo [unidad de paliativos] y yo no entendía por qué, yo lo estaba cuidando bien. [Este tipo de ingreso] está bien por descanso tuyo, yo no quiero llevarlo, porque sé que allí no va a haber una persona pendiente de él 24h, y va a estar toda la noche con la misma posición. Yo lo cambio mucho durante la noche para que no le salgan úlceras. Las personas que están trabajando la gran mayoría no están preparadas para atender este tipo de paciente... es que hay que estar pendiente de todo... Hay mucha dejadez en estos centros, no se les presta demasiada atención".*

*E6: "Están mirando, sé que en otros países se hace, viviendas en que cada uno tiene su habitación y después espacios compartidos para personas con estas enfermedades".*

Para algunos participantes, la planificación de las actuaciones en la fase avanzada de la enfermedad debe ser en una fase estable de la misma. Este procedimiento es complejo puesto que de algún modo "anticipa el desenlace" en un momento en que quizá la persona afectada por la ENM está estable. En caso de mayoría de edad, explica que son los pacientes los que tienen que decidir sobre el abordaje en fase final.

En la actualidad no hay ninguna estrategia que te diga cuándo hay que hacerlo, cómo hay que hacerlo o cuál es la persona adecuada para hacerlo. La falta de protocolos hace que la planificación de las decisiones anticipadas se vaya posponiendo y pueda provocar que se realicen procedimientos distintos a los que se hubiesen decidido.

*E8: "Hablaban del testamento vital y, claro, a la mujer no le encajaba muy bien lo del testamento vital... no puede ser que a una persona... la forma de decirlo no sé...".*

*E10: "Actualmente no se está haciendo en la fase estable de la enfermedad... no todas las familias están preparadas para hablar de las últimas voluntades en una fase estable".*

## **LA NECESIDAD DE PROFESIONALES SANITARIOS ESPECIALIZADOS EN ENM**

Los entrevistados han experimentado diferencias notables en el resultado de la terapia realizada por el fisioterapeuta en caso de que fuese en centros especializados. Por ejemplo, en rehabilitación... ha realizado muchos ejercicios de fisioterapia. Los efectos de la misma en la fuerza muscular de piernas y otros difería mucho cuando la realizaba en un fisioterapeuta de un centro especializado a otros generalistas. A nivel farmacológico, el manejo de los síntomas por parte de una persona con ENM es distinto que en la población general y esto es lo que se reclama de los profesionales sanitarios, que tengan conocimientos particulares sobre estas necesidades.

*E9: "Para una rehabilitación de una rotura, un ictus... entonces sí, pero para este tipo de enfermos no, y lo he llevado a muchísimos centros de rehabilitación". Se notaba muchísimo la diferencia de las personas que estaban trabajando en uno de estos centros especializados".*

*E10: Los fisioterapeutas: se observa mucha diferencia en la atención entre centros especializados y no especializados. "Hay fisioterapeutas que no están acostumbrados a tratar las complicaciones de un paciente con una ENM. Queda mucho por hacer....*

*E6: "Por ejemplo, si alguna vez tengo lumbago o algo similar, no puedo tomar relajantes musculares, porque me caigo... este es el problema".*

Otros participantes explican experiencias con acompañantes, cuidadores o transportistas y, en general, han experimentado una atención no adaptada a estas características específicas. Algunos participantes explican haber tenido dificultad para encontrar asistentes que pudieran proporcionar una atención correcta. Todo esto provoca que finalmente el cuidador familiar acabe realizando cuidados las 24 horas.

*E10: "Conozco a gente que utiliza ese formato de ambulancia (de transporte al centro sanitario) y sí que es verdad que falta un poco.... Es un paciente diferente que tiene una patología complicada, las sillas son más grandes, no se puede mover nada, necesitan que una persona vaya con ellos 24h al día, el tiempo de espera cuando tienen que hacerse pruebas en un hospital tienen que esperar 3 o 4 horas hasta que la ambulancia pueda volver... falta formación e información de la patología".*

*E1: "Muchas dificultades para encontrar personas que nos atiendan, vacaciones...etc."*

*E2: "El personal que tiene el ayuntamiento en estas empresas que hacen el servicio de trabajadoras familiares no está cualificado... No está cualificado para una enferma como la que es mi hija".*

## **SOPORTE PSICOLÓGICO EN LOS CENTROS SANITARIOS**

La atención emocional proporcionada por los profesionales sanitarios es, en general, satisfactoria. Los participantes explican varias situaciones en que la atención recibida ha comportado empatía, sensibilidad y cuidados humanizados. Aun así, también han vivido experiencias traumáticas, donde han sentido que no se ha tenido en cuenta su situación de vulnerabilidad.

Las habilidades relacionales de los profesionales sanitarios pueden tener un efecto en la experiencia de la enfermedad. Los participantes explican que no hay apoyo psicológico en las unidades que tratan a personas en la fase avanzada de la enfermedad. Muchos de ellos explican que las asociaciones de pacientes han asumido esta necesidad y son las responsables de proporcionar los servicios a través de psicólogos contratados.

*E10: "El tema de los ingresos... hay mucha falta de empatía de los profesionales. Es una enfermedad que no tiene cura, falta el tema emocional, para mí es un punto muy importante. La experiencia es que falta mucha empatía, he tenido experiencias muy malas. La falta de empatía a un familiar que está pasando un momento difícil, que no te escuchan de lo que a tu hijo le va bien".*

### 3. Impacto familiar e individual

#### ADAPTACIÓN FAMILIAR E INDIVIDUAL

La adaptación familiar a la ENM varía según los participantes, ya que depende de diversos aspectos tanto internos, como la dinámica familiar preestablecida, el estado emocional de la unidad familiar o los lazos entre los miembros de la familia; como externos, como la conciliación laboral, accesibilidad del hogar o aspectos económicos. Para los cuidadores familiares, el impacto a nivel individual se percibe en distintas esferas, en la física relacionada con el descanso inadecuado, y en la social debido a la disminución en las relaciones y el entorno laboral, y en la esfera emocional. A nivel individual, las personas afectadas con una ENM han percibido aislamiento en algún momento de la enfermedad, debido a que notan que "se quedan atrás".

La comunicación tiene que ser fluida entre los miembros de la familia de modo que garantice que siempre queda una persona al cuidado de la persona afectada.

*E6: "No tener un cierto dinamismo, no poderse mover, no ser autónomo... muchas veces también socialmente hace que estas personas se queden atrás, ¿no? No pueden seguir el ritmo".*

*E3: "La coordinación tiene que ser buena, al menos informarnos de dónde vamos, las horas que vamos a estar fuera; es súper importante".*

*E6: "Tengo un horario y va muy bien. Es importante la organización. Te ayuda a mantener un horario el tener actividades. Si no, te vas dejando, duermes más... Te has de mover cada día".*

Las familias tratan de adaptar las dinámicas familiares a las necesidades que la ENM requiere, pero siempre intentando modificar lo mínimo posible las rutinas habituales. Un ejemplo recurrente de ello es la planificación de las vacaciones. Así, se organizan para buscar lugares más accesibles, normalmente más cercanos.

*E7: "Vacaciones seguramente, ya que no se puede hacer un tipo de vacaciones que no podemos hacer. Ahora es más complejo para él viajar, ha de ser hotel adaptado, transporte adaptado, que haya grúas para poder moverte".*

*E4: "No he dejado de hacer nada. Hemos ido a Croacia, a Grecia, ahora nos vamos a Finlandia en una motorhome".*

En relación a las dinámicas familiares, la ENM en algunos casos ha unido más a la pareja, y en otros casos la ha distanciado. La figura del cuidador familiar principal normalmente es asumida por la mujer. El impacto que estos cuidados tienen en su vida social es muy notable.

*E4: "No ha afectado como pareja, pero hubiera necesitado que fuese más compartido con la pareja".*

*E2: "Yo no tengo vida ninguna. Ni vida social ni nada. Mi obsesión es levantar y cuándo podré dormir otra vez".*

*E8: "Como familia, nos unió más".*

## **EL FACTOR HEREDITARIO Y EL SENTIMIENTO DE CULPA**

Algunos participantes, principalmente familiares, han experimentado sentimientos de culpabilidad derivados de la ENM. El componente genético de la enfermedad implica que muchos de los entrevistados exijan herramientas de test genético accesibles y sensibles.

*E2: "Yo me volqué completamente en ella. Además, yo me he sentido culpable durante muchísimos años".*

*E6: "Nivel diferente de impacto. Al ser hereditarias, muchos padres lo pasan muy mal, tiene un fuerte impacto. Depende de la familia. En su caso han ido hacia delante y afrontando lo que iba apareciendo".*

*E1: "A nivel médico se está haciendo mucho hincapié en el tema de la información a nivel genético...antes no se hacía, pero es que tampoco se conocía tanto."*

## **IMPACTO LABORAL**

Como muestran los datos sociodemográficos de los participantes, el impacto laboral es una de las principales esferas afectadas debido a que "a la larga, estos cuidados se pueden traducir en 24h de atención, y a que las empresas no ofrecen una suficiente flexibilidad como para poder compatibilizar ambas tareas, ni adaptar los puestos de trabajo a las capacidades de una persona con una ENM. Esta situación provoca que se deban distribuir los roles de cuidador y/o trabajador entre los miembros de familia.

*E3: "Al tratarse de negocio familiar, el padre intenta estar en casa para ayudarle cuando él necesita ayuda más de fuerza física, por ejemplo, ducha, levantarse... Su madre y su hermana se organizan el resto del día, ya se pueden ir organizando".*

*E4: "Necesitas mucho tiempo para poder gestionarlo, los empleadores deberían tener en cuenta la situación personal de los trabajadores para facilitar estas situaciones familiares. A mí me ha caído todo, todo lo que... médicos, escuelas... él se ha dedicado a trabajar".*

## 4. Afrontamiento y duelo en la fase avanzada

### EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD E INCERTIDUMBRE

Hay participantes que lo viven con ansiedad y participantes que tienen una visión más positiva. Una de las participantes, cuidadora (madre de una paciente) comenta afrontar mal la incertidumbre de la enfermedad, y tener ansiedad por los síntomas y la evolución. También comenta que el fallecimiento de su hija sería una liberación, ya que su hija no tiene calidad de vida y cada vez está peor. En cambio, otro participante declara que es necesario saber vivir con incertidumbre y que prefiere no preocuparse. En la misma línea, otro paciente comenta que hay que ser positivo y no pensar demasiado. Además, se comenta que el tener una evolución lenta facilita el aprendizaje y el manejo paulatino de la enfermedad.

*E2: "Aquellos fueron unos años horribles, era levantarme por la noche y ver si respiraba. Era un sin vivir, esa ansiedad que ella ha desarrollado, yo digo que se la he transmitido yo, si es que eso se puede transmitir. Porque yo viví en una angustia permanente. A día de hoy, si os he de decir la verdad...estamos en una situación tan mal...que... hasta lo vería una liberación... pero la ves sufrir tanto y la calidad de vida que tiene, y que ella lo repite mil veces..."*

*E1: "Al ser lenta tiene la ventaja de que te deja ir haciendo tu vida, pero de todas maneras es traumática; yo a lo mejor tengo problemas para coger el cuchillo y cuando encuentras la fórmula para cogerlo... resulta que entonces no puedes coger el tenedor y es siempre una lucha"*

*E6: "Al ser una enfermedad evolutiva te obliga a hacer adaptaciones constantes en tu vida". Una de las participantes está preocupada porque se hace mayor y está perdiendo autonomía, lo que a la larga hará que tenga que buscar soluciones para sus cuidados y no vivir sola. Nos comenta que las asociaciones de pacientes están estudiando el tema de la vivienda compartida para gente que tenga dificultades para moverse. Es uno de los temas que interesa a estos pacientes, al igual que la vejez, que es uno de los temas que les preocupan.*

*E2: "Lo que me sobrepasa es que ella pase estos días que ha estado llorando... y mamá ya no puedo más así...a mí me pide que la ayude y que... Me acuerdo cuando venían los de paliativos decían, ¿pero tú sabes lo que le estás pidiendo a tu madre? Cuando tiene una crisis muy fuerte..."*

*E3: "Yo sé lo que sé. Sé que voy a tener menos fuerza en el futuro, que las complicaciones respiratorias son un punto muy importante, y con estas cosas y otras más me voy manejando. No pretendo saber lo que me va a pasar"*

*E7: "En esta enfermedad siempre has de estar contento, porque siempre estarás mejor de lo que estarás mañana"*

## LA ACEPTACIÓN DE LA ENFERMEDAD

El proceso al que se deben enfrentar en este momento incluye la “aceptación de la enfermedad”, que para muchos de los entrevistados es un primer paso para poder hacer frente a la nueva realidad. Las experiencias relatadas coinciden en identificar este proceso como un factor que modula directamente el impacto emocional. Algunas de las personas que no aceptan la enfermedad evitan hablar de la misma y tratan la situación de forma distante, lo que en ocasiones puede generar más malestar a nivel psicológico y emocional.

*E2: “Ella nunca, nunca, nunca ha aceptado la enfermedad. A los 6 años ya empezó con el primer psicólogo. El marido se volcó en el trabajo. No quería ver la enfermedad. No quería ni preguntar que le habían dicho los médicos cuando volvían del hospital.”*

*E9: “Yo tenía mucha fuerza de voluntad, lo que más ayudó fue aceptar y asimilar la enfermedad enseguida”. “Tengo amigas que no han aceptado la enfermedad, no la han aceptado de ninguna manera y han tenido que recurrir a psicólogos particulares...”*

## ESTRATEGIAS PARA AFRONTAR LA ENFERMEDAD

En cuanto a las estrategias que utilizan a nivel individual y familiar para afrontar la idea de fase avanzada, tener un entorno social favorable es muy importante. Una de las participantes confiesa que cada vez es más difícil para ella afrontar la enfermedad, ella intenta rodearse de gente que le aporte cosas positivas para estar bien. Otro participante resalta el hecho de que las pequeñas cosas son las que te ayudan (por ejemplo, ir a tomar un café con una amiga), el vivir el día a día.

Las relaciones en entornos con personas afectadas por ENM permiten sentirse comprendido y poder hablar de la enfermedad con fluidez. Por otro lado, pueden hacer más presente la enfermedad, debido a que también se puede convivir con situaciones de pérdida que supongan un impacto. Tener varias fuentes de sociabilización puede ser beneficioso, ya que como explica un participante, proporciona diversas opciones en caso de que “alguien te falle”.

*E1: “En esta vida es muy importante el cómo te sientes rodeado”.*

*E3: “Tuvo unos años buenos, en los grupos de juventud. Pero ella siempre ve el vaso medio vacío. En la asociación entró en el grupo de teatro, hasta que se mezclaron disminuidos psíquicos con físicos y esto complicó la actividad, además de sumarle la cantidad de fallecimientos de miembros de la asociación, por lo que finalmente se desintegró el grupo”.*

*E4: “Necesita hacer amigos diferentes de diferentes entornos por si le rechazan de un grupo tenga más opciones. En la asociación de pacientes no van ni tienen amigos como tal, me da miedo que sólo tenga amistades con enfermedad. Necesita ampliar, hacer amigos en otros lados. Que no se encuentre que en la escuela se le ponen de culo. Necesita tener más gente diferente para abrir conocimiento de otra gente”.*

*E6: "Con las amigas pues lo que pasa... una se va de viaje aquí, otra allá... y tú siempre te quedas aquí..."*

También es muy importante no culpar ni a la familia ni las personas cercanas de la falta de información y formación. Otra participante comenta que la meditación (taichí) y escuchar música clásica, le ha ayudado con el afrontamiento de la enfermedad y a relajarse. Otro paciente comenta que es importante trabajar desde pequeño la fortaleza mental, "has de ser fuerte y no debes rendirte."

*E2: "A mí me ayuda el vivir el día a día. Y si me apuras la mañana y la tarde, porque a lo mejor por la mañana se despierta bien y por la noche mal".*

*E8: "Centrarse en el día a día ayuda a paliar la incertidumbre de la fase avanzada".*

Sentirse valioso y realizar actividades que den sentido a la vida ayuda a mejorar el afrontamiento de la enfermedad. Un participante comenta que el hecho de sentirse útil le ha ayudado muchísimo para afrontar el proceso de la enfermedad. Incluso un familiar-cuidador comenta que tener otro tipo de carácter la hubiera ayudado a afrontar el proceso.

*E1: "La gente que me rodea, la gran mayoría tienen problemas, me ayuda el querer estar al lado de esas personas que están mal y las quieres ayudar".*

## IMPACTO EMOCIONAL

Cada participante experimenta emociones a diario dependiendo de su realidad. Mientras alguno refiere tristeza, otros sienten emociones como la culpabilidad, la impotencia, la frustración, la apatía, el miedo y el vacío. Algún participante explica que el trabajo le ayuda a desconectar y son sus horas de 'descanso'. La frustración que sienten los pacientes está relacionada con el querer hacer una cosa y no poder cuando quieres y cómo quieres. El tener que depender de los demás frustra y genera impotencia.

*E2: "Sobre todo tristeza, apatía, vacío... no sé cómo explicarlo... es algo como que estás vacía para sentir emociones de alguna manera, que ya no sientes".*

*E4: "Para mí, son las horas de descanso, ir a trabajar allá son mis horas de... que yo no pienso. Lo siento mucho, pero no pienso en ella, pienso en el trabajo y está muy bien".*

*E6: "Va a días. Hay días que estoy contenta y otros días que no me hablen".*

*E10: "Siento cansancio, mucho cansancio y miedo... como padres".*

Uno de los participantes comenta que lo que provoca más estrés es que no vengan a levantarlo por la mañana, sobre todo los fines de semana que no hay nadie en su casa ya que su hijo suele estar fuera, y tiene que pensar cómo organizarse. Otra participante, cuidadora, comenta

experimentar estrés, por miedo a no oír a su hija por las noches. Asimismo, comenta que le podría ayudar que viniera alguien a dormir para poder descansar. Aunque es complicado encontrar a alguien que esté preparado para llevar a cabo un correcto cuidado. Su hija también sufre estrés, lo pasa muy mal cuando siente que se pone nerviosa. Otra participante comenta sufrir estrés, principalmente por la gestión de los cuidados, se siente desbordada. Otra participante comenta sentir estrés relacionado con el tema familiar, le gustaría tener más apoyo o al menos que le pregunten cómo está. Es un tema que le preocupa, porque “si ahora no vienen... más adelante vendrán menos”. Otra participante comenta que hizo terapia, pero no le funcionó; en un momento puntual le fue bien pero luego no. Depende del profesional. “Las terapias de grupo le van bien, le gustan”. Otro participante también comenta que el no poder realizar las cosas por uno mismo genera mucho estrés.

*E1: “A mí el problemón que me crea el ver que no me vienen a levantar... los fines de semana, que no tengo a nadie y es mi hijo que me tiene que ayudar... y el fin de semana se va... por suerte siempre hay alguien que te puede echar una mano, pero te crea inseguridades”.*

*E2: “Estoy pendiente. Yo no duermo a pierna suelta”. “Le da un ataque de tos o lo que sea y yo no me entero... cómo me quedo yo... y eso me genera mucho estrés”.*

*E4: “Hay cosas que se me escapan, si he de controlarlo todo, no sólo este tema... casa, intenciones, papeles... todo. Al final me saturó”.*

## EL DUELO

Según uno de los participantes, los familiares que pierden un enfermo con ENM sienten culpabilidad por sentirse liberados. Él considera que su familia no tiene muy trabajado el tema del duelo y cree que el hecho de poder explicar y poder compartir son recursos que facilitarían el proceso de duelo.

Los momentos cercanos a la pérdida, explican los participantes, son más llevaderos puesto que “te sientes acompañado por la gente que se preocupa”. A medida que van pasando los meses, la sensación de pérdida se va acentuando, hasta que:

*E10: “Al principio, los primeros días y los primeros meses, tienes el apoyo de todo el mundo, a tu alrededor... también depende de cómo hayas vivido... le despedimos como habíamos pensado despedirle... hablaron sus amigos, sus profesores, de la asociación... una despedida muy bonita, eso nos ayudó...”.*

*E8: “Los primeros dos meses son más fáciles porque la gente se preocupa más, luego más adelante todo se vuelve a poner en su sitio y se hace más duro, al principio no se nota tanto pero luego te sientes más desprotegido... En casa nos apoyamos mucho, entre nosotros cubrimos”.*

*E9: “Los primeros días no te das cuenta, pero luego lo pasas peor...”.*

Algunas de las estrategias para afrontar el duelo coinciden con las estrategias para afrontar la fase avanzada de la enfermedad. Estas incluyen hacer actividades que te hagan sentir útil, compartir conversaciones con personas que muestren comprensión, o seguir realizando las actividades que daban sentido a la vida. Además, algún participante explica que le ha ayudado pensar que se ha hecho todo lo posible por atender a la persona, tener buenos recuerdos, o también guardar algún recuerdo físico en el domicilio, para tener una conexión con esta persona.

*E9: "Las estrategias para superarlo son mediante el recuerdo de buenas situaciones, sensación de que fue feliz... o momentos finales... Quedarse con la sensación que los cuidados en la fase final fueron correctos".*

*E10: "Me ayuda estar sola con mi hijo en casa, porque las cenizas de mi hijo están en casa, está su habitación... A mí eso me ayuda, saber que no ha cambiado todo de golpe y porrazo..."*

## ACOMPañAMIENTO PSICOLÓGICO

Algunos de los participantes recurren a los psicólogos, psiquiatras y a la familia para hablar y desahogarse, aunque la mayoría buscan otras estrategias. Una de las participantes comenta que si fuera al psicólogo no cambiaría su situación. Además, otro participante explica que un psicólogo no te puede ayudar ya que al no tener la enfermedad no puede llegar a comprender tu realidad, por lo que prefiere el apoyo de la AAPP o de un familiar. En el caso de una familiar cuidadora, le sería de mucha utilidad que su hijo y el entorno más próximo fuesen conscientes de su dedicación y constancia. Otro participante es partidario de la fortaleza individual para poder superar la enfermedad y ser más independiente.

Aquellos participantes que han requerido apoyo psicológico lo han buscado en psicólogos privados o de las AAPP. Algunos centros sanitarios ofrecen también terapia familiar para trabajar dinámicas, como la autonomía de la persona con ENM.

*E4: "Hace falta más información y asesoramiento psicológico".*

*E2: "Yo necesito desahogarme... Si no lo saco de aquí o llorando o hablando, yo no hubiera resistido lo que he resistido...no hubiera podido, no hubiera podido. "En Sant Pau tuvimos terapia familiar. A mí me salvó por lo menos porque hasta los 23 años iba conmigo a todos los sitios. Además, con silla manual. Y a partir de la terapia familiar entonces empezó...también nos costó a nosotros dejarla ir sola..."*

*E1: "Yo creo que es importante, pero yo como he mamado todo lo que es el tejido asociativo...un psicólogo profesional no puede vivir igual la enfermedad que un paciente que tiene la misma enfermedad...No le puede insuflar lo mismo".*

## ASPECTOS ESPIRITUALES

La mayoría de los participantes no ha vivido el soporte espiritual como una ayuda para afrontar la enfermedad. Uno de los participantes comenta que sentirse útil en la vida ha sido para él su soporte espiritual y el hecho de tener amigos/as también. Aun así, comenta que puede entender que, para otras personas, tener fe pueda ayudar también a afrontar la enfermedad. Otra participante comenta que a ella no le ha servido y que no ha encontrado nada en la religión que le haya podido ayudar. En la misma línea, otro participante comenta ser ateo. Al igual que otra participante que comenta no ser creyente y que si lo hubiera sido probablemente habría dejado de serlo. Únicamente una participante comenta que el soporte espiritual la ha ayudado y que puede ser de ayuda a otros pacientes, dependiendo del momento de la enfermedad.

*E1: "Sentirme útil, a mí me da vida, pues el que cree en Dios pues también le da vida. Para mí el dios es una amiga o un amigo..."*

*E2: "A otras personas les ayuda...y a lo mejor a mí me hubiera ayudado...a lo mejor me hubiera servido de algo...y no lo habría pasado tan mal. Pero desde luego que no".*

*E3: "El problema está cuando entidades asumen esa función y lo tergiversan de manera bastante irresponsable y con mala intención".*

*E4: "Si yo hubiera sido creyente, que no lo soy, hubiera dejado de serlo".*

## LA COMUNICACIÓN COMO ESTRATEGIA DE AFRONTAMIENTO

Por lo general, los participantes coinciden en que no hablan mucho de su enfermedad con otras personas que no estén también enfermas. Aunque sí que hablan con personas cercanas, como amigos/as. Un participante comenta que, si se relaciona con otra persona, lo intenta hacer desde la normalidad. Aun así, una cuidadora explica que ha dejado de hablar porque no ve mucho interés en el resto de personas de su entorno y hablar sobre estos temas le provoca tristeza. Asimismo, reconocen que pueden comentar según qué cosas en la asociación de pacientes. Otra participante también comenta que las amistades suelen hacer su vida y que cuando ella está mal prefiere aislarse.

*E3: "No todo el mundo entiende según qué cosas. Depende del tema, pero yo creo que hablar de algo intensifica eso que estás sintiendo".*

*E4: "Yo necesitaría explicar más cosas de estas. Pero he dejado ya... Incluso mis padres, ves que dicen, ostras otra vez con el rollo este... con todo el amor del mundo, eh... pero ves que no tienen tanta necesidad de saber lo que nos pasa".*

*E4: "Lo que más me preocupa es la relación que tendrá ella con el resto de gente...con las personas de su edad. Es lo que veo más negro..."*

*E7: "Las personas con enfermedades también hacen una evolución, y muchas veces te alejas de querer explicar nada a nadie, digamos que no lo entenderían porque es una cosa complicada interna... a veces es demasiado difícil de transmitir".*

Para decidir hablar con otra persona reconocen que el interlocutor 'debe hablar el mismo idioma', debe existir el respeto mutuo. La gente que está en su misma situación es la que más les puede entender. Que el interlocutor muestre un cierto interés sincero, también ayuda en la comunicación.

*E2: "El problema que yo tengo es que me encuentro que me dicen: ay, pero yo como te voy a explicar lo mío, con lo que tú tienes".*

*E4: "Que demuestre un interés sincero, no aquello de forzado como... ahora le tengo que preguntar a esta cómo está la niña".*

*E4: "Los padres no sabían cómo hacerlo, se agobiaban. Había una fiesta de cumpleaños de una amiga en una casa que no tenía ascensor y no le dijeron nada". "Ha sido un tema de padres, que les hacía angustia el cómo tratarla, el desconocimiento de cómo ponerla a dormir... entonces a ella no la invitaban". "Los padres no son capaces de explicar las cosas bien, por ejemplo."*

## 5. Relación con el entorno: accesibilidad y soporte social

### PERCEPCIÓN SOCIAL DE LAS ENM

Los participantes explican que el entorno desconoce mucho sobre las capacidades de las personas con una ENM. Los niños con ENM en ocasiones tienen dificultades para una correcta integración en las aulas, en algún caso se explica que “los dejan de lado”. Los entornos de inclusión ofrecen una oportunidad para que desde una temprana edad se puedan conocer las capacidades de una persona con diversidad funcional.

*E3: “Existe mucha desinformación a nivel social sobre este tipo de patologías. Se ha de formar e informar a profesionales y a la sociedad para que comprendan la situación y las capacidades de estos pacientes. Él ha podido hacer una educación normal, ya que a nivel cognitivo no ha tenido ningún problema”. “Es súper importante que desde etapas de pre adolescencia se tenga este tipo de contacto”.*

*E4: “Algunos padres lo dicen, otros no, pero el tener [a una persona con ENM] en clase les ha aportado un beneficio a los niños de la clase porque han visto que hay gente diferente”.*

*E2: “En el colegio también le costaba. Muchísimo, muchísimo... Nunca se integró... Los niños la miraban, pero los padres no los educaban o explicaban un poco lo que sucedía”.*

### ACCESIBILIDAD

Los problemas de accesibilidad siguen presentes en la actualidad y dificultan la vida diaria de las personas con una ENM en fase avanzada. Diversos entrevistados han experimentado situaciones como no poder ir a visitar a sus familiares ya que estos no disponen de ascensor o espacios suficientes para la silla de ruedas. Aunque existen ayudas para la adaptación de la primera vivienda, son inferiores al coste total de las mismas.

*E1: “No puedo ir a ver a mi madre a su casa porque no cabe la silla en el ascensor”.*

*E4: “Los abuelos no tienen ascensor en casa y ahora no los pueden visitar”.*

*E6: “Hubo cambios cuando ya no podía subir a casa de mi madre”.*

*E3: “Adaptar la casa es complicado, por ejemplo, la grúa ha sido imposible instalarla en la casa por la cama ergonómica, no les cabe”.*

Las infraestructuras de los medios de transporte han mejorado mucho durante los últimos años. Las reivindicaciones de distintos colectivos con diversidad funcional han fundamentado

en gran parte estas mejoras. Como ejemplo, un entrevistado creó un movimiento para poder mejorar el transporte y así poder estudiar, ya que sus padres trabajan y era difícil llevarlo en coche cada día. Se convirtió en una campaña viral, que consiguió llegar a medios incluso nacionales.

*E6: "El año que empecé la universidad el tema del transporte era un tema muy clave, generalmente era un problema. A veces te han de ayudar a subir o bajar del metro, vas con mucho cuidado para que no te rompan la silla".*

*E4: "Va al colegio sola con su hermana. Usan los transportes públicos, pero hay poco mantenimiento de rampas de los autobuses, se rompen mucho. Si no funciona la rampa van a pie. A veces se rompe cuando están arriba del autobús y no pueden bajar".*

*E6: "En su momento el tema del transporte [era un problema], ahora no". "El transporte es una de las bases para disminuir la incapacidad".*

*E2: "No pudo trabajar nunca. Estudió, ingresó en una escuela de dibujo y artes y oficios. Tuvieron problemas de accesibilidad al instituto que provocó que tuvieran que ir a ensenymant y finalmente le instalaron una especie de oruga. Pero esto a ella le afectó mucho y provocó que no se integrara en el grupo. A los dos años lo dejó".*

## AYUDAS SOCIALES E IMPACTO ECONÓMICO

Las ayudas económicas para cubrir el sobrecoste que tiene la discapacidad, aún hoy en día no son suficientes. No es lo mismo el coste de un coche adaptado que no adaptado. Hay, pero son insuficientes y son para cubrir necesidades básicas. A pesar de esto, la situación es mejor que años atrás, y existen diversas ayudas sociales y económicas, aunque no cubren la totalidad de las necesidades de las personas con una ENM. Un participante explica cómo desde el ayuntamiento de su ciudad se proporciona el programa de 40h semanales de asistente. Esta ayuda permite disponer de una persona que le acompañe en la realización de sus actividades básicas de la vida diaria (ABVD) y actividades instrumentales de la vida diaria (AIVD). La tramitación de estas ayudas puede ser compleja, los participantes explican que los trabajadores sociales deberían informar de forma más detallada, ya que en ocasiones se han sentido perdidos y tienen la sensación de que quizá no han solicitado todas las ayudas a las que podrían acceder.

*E4: "...tampoco sabemos si tenemos acceso a más, porque son tantos papeles a hacer que seguro que me he dejado alguna cosa".*

*E6: "A nivel de ayudas yo no encuentro que te expliquen bien lo que puedes pedir, los asistentes sociales no te lo explican".*

*E6: "Te dan una ayuda para comprar las sillas, pero no la paga entera. Son ayudas insuficientes, te dan 3800 € por sillas de 10.000-12.000 €".*

La independencia económica es uno de los principales retos para los participantes. La incapacidad laboral, las dificultades para el acceso a estudios superiores o la falta de adaptación de los empleadores a las necesidades de este colectivo, hace que se encuentren en desventaja a nivel económico. Esto implica una barrera que condiciona la forma de vida y lo que puede alcanzar una persona con discapacidad.

*E3: “El poder o no ser independiente afectará a términos de representación social... En este país tenemos un problema muy grave, económico, con las ayudas de dependencia”. “Para que realmente exista una igualdad de oportunidades, es una cosa muy clave”.*

## RESULTADOS DELPHI

En la primera ronda, se enviaron los cuestionarios a un total de 20 participantes, de los cuales se recibieron 18 correctamente cumplimentados. En la segunda ronda, se reenviaron los cuestionarios a los 18 participantes con la puntuación atribuida en la primera ronda y las medias para cada necesidad por el conjunto de participantes, recibiendo 10 cuestionarios. Un 66,6% corresponden a mujeres, de una media de edad de 50,6 años. Más de la mitad de los participantes había finalizado estudios superiores (66,6% estudios universitarios). La mitad eran personas con una ENM y el 50% restante familiares y cuidadores. La distrofia muscular de Duchenne era la ENM más representativa (33,3%). La media de años desde el diagnóstico es de 25,7 años, con un rango de entre 3 y 49 años. Un 44% de los participantes ha recibido atención psicológica. La tabla 3 muestra los datos descriptivos completos.

**Tabla 3.** Datos descriptivos de los participantes del estudio Delphi

	Sexo	Edad	Relación con la ENM	Situación laboral	Estudios completados	CCAA	Tipo de ENM	Años desde diagnóstico	At. psicológica
Id1	Mujer	58	Paciente	Incapacidad laboral	Universitarios	Aragón	Síndrome miasténico congénito de canal lento	3	í
Id2	Hombre	45	Paciente	Jubilado	Secundarios	Madrid	Atrofia muscular espinal Werding Hoffman	42	Sí
Id3	Mujer	46	Paciente	Incapacidad laboral	Universitarios	Madrid	Distrofia Muscular FacioEscapuloHumeral	28	No
Id4	Hombre	50	Paciente	Incapacidad laboral	Secundarios	Andalucía	Distrofia Muscular FacioEscapuloHumeral	37	No
Id5	Hombre	65	Paciente	Jubilado	Universitarios	Bizkaia	Amiotrofia Espinal	44	No
Id6	Mujer	46	Paciente	En paro	Universitarios	Asturias	Amiotrofia Espinal	43	No
Id7	Mujer	63	Paciente	-	Secundarios	Asturias	Distrofia Muscular FacioEscapuloHumeral	49	No
Id8	Hombre	46	Paciente	Incapacidad laboral	Universitarios	Madrid	Charcot Marie Tooth	40	No
Id9	Mujer	56	Paciente	Incapacidad laboral	Secundarios	Guipúzcoa	Distrofia muscular de cinturas	45	Sí

	Sexo	Edad	Relación con la ENM	Situación laboral	Estudios completados	CCAA	Tipo de ENM	Años desde diagnóstico	At. psicológica
Id10	Mujer	61	Familiar-Cuidador	Trabajador por cuenta propia o ajena	Universitarios	Aragón	-	22	Sí
Id11	Mujer	49	Familiar-Cuidador	En paro	Universitarios	Canarias	Distrofia Muscular de Duchenne	14	Sí
Id12	Mujer	48	Familiar-Cuidador	Otro	Secundarios	Asturias	Distrofia Muscular de Duchenne	11	Sí
Id13	Mujer	57	Cuidador	En paro	Primarios	Andalucía	Distrofia Muscular de Duchenne	16	No
Id14	Mujer	45	Cuidador	Trabajador por cuenta propia o ajena	Universitarios	Andalucía	Distrofia Muscular de Duchenne	14	No
Id15	Mujer	52	Familiar-Cuidador	Otro	Universitarios	Andalucía	Charcot Marie Tooth	14	Sí
Id16	Mujer	49	Familiar-Cuidador	Trabajador por cuenta propia o ajena	Universitarios	Euskadi	Distrofia Muscular de Duchenne	15	No
Id17	Hombre	34	Familiar	Trabajador por cuenta propia o ajena	Universitarios	Andalucía	Distrofia Muscular de Duchenne	20	No
Id18	Hombre	41	Cuidador	Trabajador por cuenta propia o ajena	Universitarios	Madrid	Encefalomiopatía mitocondrial gen TK2	7	Sí

Fuente: elaboración propia.

A través de los resultados de las entrevistas semiestructuradas se construyeron dos cuestionarios Delphi, uno para pacientes con 49 ítems y otro para familiares con 53 ítems. De estos ítems, 48 eran similares para los dos grupos. Ambos fueron validados por un grupo de expertos en el ámbito de las ENM. Se pidió a los participantes que atribuyeran una puntuación del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo) según el grado de acuerdo en relación a si las necesidades descritas eran representativas de las experimentadas por ellos. Los tres criterios para valorar el grado de acuerdo entre grupos han sido que el ítem tuviera una media de puntuación igual o mayor de 4 y que la proporción de participantes que han atribuido una puntuación de 5 para ese ítem fuera igual o mayor del 60%. Las puntuaciones entre la primera y la segunda ronda no han variado, por lo que no han afectado al grado de dispersión de la ronda inicial.

Los resultados del estudio Delphi han mostrado un acuerdo o total acuerdo (puntuación >4) para un total de 24 necesidades. Entre ellas, los ítems "Es necesaria información detallada sobre los síntomas respiratorios ya que son los más importantes y los que requieren más atención"; "Debería haber más disponibilidad de "profesionales" para ayudar a realizar las actividades de la vida diaria"; "El primer paso para poder disminuir el impacto emocional es aceptar la enfermedad"; "Es necesario disponer de test genéticos fiables y asequibles para poder decidir de forma informada el deseo de tener o no descendencia"; y los ítems relacionados con la vivienda accesible garantizada y las infraestructuras adaptadas, han conseguido un pleno consenso entre pacientes y familiares. En la tabla 4 se pueden observar las puntuaciones medias y el porcentaje de acuerdo de estos ítems.

**Tabla 4.** Necesidades con una puntuación de acuerdo >4 ordenadas de más a menos grado de acuerdo

Necesidades relacionadas con las ENM	Personas con una ENM		Familiares	
	% de total acuerdo con la necesidad	Puntuación media y desviación estándar	% de total acuerdo con la necesidad	Puntuación media y desviación estándar
Es necesaria información detallada sobre los síntomas respiratorios ya que son los más importantes y los que requieren más atención.	100	5 (0)	100	5 (0)
Debería haber más disponibilidad de "profesionales" para ayudar a realizar las actividades de la vida diaria.	100	5 (0)	100	5 (0)
Es necesario disponer de test genéticos fiables y asequibles para poder decidir de forma informada el deseo de tener o no descendencia.	100	5 (0)	100	5 (0)
El primer paso para poder disminuir el impacto emocional es aceptar la enfermedad.	100	5 (0)	100	5 (0)
Deberían mejorar el cuidado de las infraestructuras públicas adaptadas a personas con discapacidad (ascensores, rampas autobús, metro).	100	5 (0)	100	5 (0)
Las personas con una ENM deben tener garantizada una vivienda adaptada y accesible.	100	5 (0)	100	5 (0)
La fisioterapia tanto domiciliaria como hospitalaria ayuda a un mejor control de los síntomas del paciente.	87,5	4,88 (0,35)	100	5 (0)
La comunicación con personas no familiarizadas con las ENM es importante para visibilizar estas enfermedades y normalizarlas.	87,5	4,88 (0,35)	88,8	4,78 (0,67)
Es importante recibir información para tener un buen cuidado de la piel y realizar los cambios posturales de forma correcta.	62,5	4,5 (0,76)	100	5(0)
El relacionarse con otras personas es imprescindible para un mejor estado emocional.	75	4,75 (0,46)	88,8	4,89 (0,33)
La atención por partes de las asociaciones de pacientes es necesaria para un mejor afrontamiento tras el diagnóstico y para explicar la evolución de la enfermedad.	87,5	4,88 (0,35)	88,8	4,78 (0,67)
Es necesario recibir información detallada sobre los signos de alarma (p. ej. fiebre-infección respiratoria) para saber cuándo acudir a los servicios de urgencias.	62,5	4,75 (0,46)	77,7	4,56 (0,88)
Tras la información del diagnóstico médico hubiera necesitado más acompañamiento en aspectos emocionales.	62,5	4,25 (1,16)	77,7	4,78 (0,44)
Se han de mejorar las condiciones laborales en puestos de trabajo adaptados a las personas con una ENM.	87,5	4,63 (1,06)	100	5 (0)
Sería necesario que las unidades de cuidados paliativos pudieran ofrecer servicios como hospital de día en la fase avanzada de la enfermedad.	62,5	4,5 (0,76)	77,7	4,78 (0,55)
Creo que es necesaria una formación específica para que los profesionales sanitarios de las unidades de cuidados paliativos puedan ofrecer un buen control de los síntomas derivados de la ENM en fase avanzada.	<b>87,5</b>	4,75 (0,71)	<b>77,7</b>	<b>4,56 (1,01)</b>

Necesidades relacionadas con las ENM	Personas con una ENM		Familiares	
	% de total acuerdo con la necesidad	Puntuación media y desviación estándar	% de total acuerdo con la necesidad	Puntuación media y desviación estándar
Las ayudas económicas son insuficientes.	62,5	4,36 (1,06)	66,6	4,57 (0,5)
El acompañamiento entre iguales (personas con una ENM) facilita el correcto afrontamiento de la enfermedad.	<b>62,5</b>	4,38 (0,74)	<b>77,7</b>	<b>4,56 (1,01)</b>
La atención del paciente con ENM se ha de mejorar en los servicios de urgencias y traslado en ambulancias por parte de los profesionales implicados.	<b>75</b>	4,38 (1,19)	<b>66,6</b>	<b>4,22 (1,20)</b>
Es necesario disponer de unidades de cuidados paliativos especializados para atender los síntomas de personas con una ENM en etapa avanzada.	<b>37,5</b>	4,00 (1,31)	<b>100</b>	<b>5</b>
En alguna ocasión, los profesionales sanitarios de hospitales y centros socio sanitarios no han sabido atender correctamente las necesidades de la persona con una ENM (posturas, higiene, prevención de úlceras...).	<b>62,5</b>	4,13 (1,46)	<b>66,6</b>	<b>4,11 (1,45)</b>
Como cuidador familiar hubiera necesitado disponer de recursos para poder tomarme algún día libre.	-	-	<b>88,8</b>	<b>4,67 (1,00)</b>
Ser cuidador familiar ha implicado la pérdida del rol propio debido a la gran cantidad de cuidados que se requieren.	-	-	<b>66,6</b>	<b>4,56 (0,73)</b>
Es necesario conocer el pronóstico de la enfermedad para organizar el futuro familiar.	-	-	<b>66,6</b>	<b>4,44 (1,13)</b>

Fuente: elaboración propia.

La dimensión final es afrontada de forma distinta entre los participantes afectados con una ENM y sus familiares. Los familiares han puntuado más alto los ítems "Es necesario disponer de unidades de cuidados paliativos especializados para atender los síntomas de personas con una ENM en etapa avanzada" (5 vs 4) y "Sería necesario que las unidades de cuidados paliativos pudieran ofrecer servicios como hospital de día en la fase avanzada de la enfermedad" (4,78 vs 4,5). En los comentarios adoptados por los familiares, explican que llevan años pidiendo unidades de cuidados paliativos con todos los especialistas médicos que necesitan (cardiólogos, neumólogos, etc.). Así mismo, los familiares han requerido más atención psicológica que los pacientes (2,89 vs 1,5).

Por otro lado, los ítems que menos acuerdo han conseguido, así como las puntuaciones medias inferiores han sido "He necesitado más recursos de soporte ventilatorio de los que me han proporcionado"; "He necesitado atención por el psicólogo y/o psiquiatra para tratar el impacto emocional"; "Las creencias espirituales pueden ayudar al correcto afrontamiento de la enfermedad"; y "Para que como familiar no me afecte tanto la enfermedad, la he negado", como se observa en la siguiente tabla.

**Tabla 5.** Necesidades con un menor acuerdo entre los participantes

Necesidades relacionadas con las ENM	Personas con una ENM		Familiares	
	% de total acuerdo con la necesidad	Puntuación media y desviación estándar	% de total acuerdo con la necesidad	Puntuación media y desviación estándar
He necesitado más recursos de soporte ventilatorio de los que me han proporcionado.	0	1(0)	0	2,38 (1,51)
He necesitado atención por el psicólogo y/o psiquiatra para tratar el impacto emocional.	12,5	1,50 (1,41)	33,3	2,89 (1,83)
La emoción que más predomina en mi día a día es la tristeza	<b>0</b>	1,38 (0,74)	<b>11</b>	<b>2,78 (1,30)</b>
Las creencias espirituales pueden ayudar al correcto afrontamiento de la enfermedad.	<b>0</b>	1,88 (0,83)	<b>11</b>	<b>3,11 (1,05)</b>
Para que como familiar no me afecte tanto la enfermedad, la he negado.	-	-	<b>0</b>	<b>1,22 (0,44)</b>

Fuente: elaboración propia.

## DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

El estudio de las necesidades de las personas con una ENM en fase avanzada y de sus familiares mediante dos técnicas de recogida de datos distintas, ha conseguido generar evidencia en un ámbito poco estudiado. Además, la técnica Delphi ha permitido corroborar los hallazgos detectados en la fase previa de entrevistas semiestructuradas.

De los participantes, tanto de las entrevistas como de las encuestas, nos hemos encontrado con problemas de participación por parte de los pacientes debido al avance de su patología con afectaciones del habla y posibilidades de comunicación en general, lo que ha provocado que en muchas ocasiones sea el propio familiar/ cuidador quién haya tenido que responder. Consideramos que, en estas situaciones en concreto, se pierde una parte importante de información de tipo emocional y de necesidades desde la visión del paciente.

Los resultados de las entrevistas muestran cómo esta enfermedad tiene una afectación multi-sistémica, por lo que su manejo es complejo. A nivel neuromuscular, la pérdida de movilidad supone una disminución de la autonomía que deriva en la necesidad de asistencia y cuidados por terceras personas. La falta de disponibilidad de este acompañamiento es una de las mayores fuentes de estrés para los participantes, hecho que se pone de manifiesto en los resultados del estudio Delphi, donde el ítem "Debería haber más disponibilidad de "profesionales" para ayudar a realizar las actividades de la vida diaria" ha obtenido un 100% (media de 5 sobre 5) de total acuerdo en pacientes y familiares.

Los participantes de este estudio han puesto de manifiesto la necesidad de un cuidado integral desde el sistema sanitario, y se detecta en los cuidados paliativos una posible vía para la desfragmentación de la asistencia sanitaria por especialidades. Para ello, se debería difundir la idea que los cuidados paliativos no significan “final de vida”, sino que pueden paliar los síntomas presentes en la fase estable de la enfermedad. Aunque para algún participante del estudio Delphi, plantear aspectos sobre el final de vida puede ser doloroso en un momento de estabilidad en la enfermedad, el ítem “Sería necesario que las unidades de cuidados paliativos pudieran ofrecer servicios como hospital de día en la fase avanzada de la enfermedad”, ha sido puntuado con una media de (4,5 sobre 5) en cuanto a grado de acuerdo, y con un 4,78 por los familiares.

La experiencia con la enfermedad y su lenta evolución “ha permitido” a los entrevistados aprender de forma paulatina cómo manejar los síntomas que iban apareciendo; aun así, requieren información actualizada sobre cuidados del sistema respiratorio (grado de acuerdo de un 100% en el estudio Delphi), de la piel (4,5 sobre 5 para los pacientes y 5 sobre 5 para familiares) o de actuaciones en caso de emergencia (4,75 sobre 5 para los pacientes y 4,56 para los familiares), entre otros. Las asociaciones de pacientes e Internet pueden suponer fuentes importantes de información, por lo que sería interesante que los profesionales sanitarios pudieran dar estas recomendaciones.

La idea de fase avanzada genera incertidumbre y miedo a los entrevistados, tanto a familiares como a participantes afectados por una ENM. En muchos casos por la falta de confianza de que el sistema sanitario les va a poder atender de forma adecuada una vez llegue el momento de requerirlo. No existe la percepción de que los profesionales sanitarios, ni las unidades de hospitalización de cuidados paliativos, ni los centros socio sanitarios, estén preparados para tratar de forma óptima las necesidades de una persona con ENM. El ítem “Creo que es necesaria una formación específica para que los profesionales sanitarios de las unidades de cuidados paliativos puedan ofrecer un buen control de los síntomas derivados de la ENM en fase avanzada”, puntuado con una media de 4,75 sobre 5 por los afectados o un 4,56 por los familiares, muestra un elevado grado de acuerdo en relación a esta necesidad.

Esta situación implica para muchas familias la decisión de asumir los cuidados las 24h del día a pesar de haber necesitado ayuda en algún momento, ante el temor de que frente a un ingreso pueda empeorar el estado de salud de su familiar. Por este motivo piensan que es necesario “Que las unidades de cuidados paliativos pudieran ofrecer servicios como hospital de día en la fase avanzada de la enfermedad”, con una puntuación media de 4,5 sobre 5 para pacientes y un 4,78 sobre 5 para familiares.

El impacto biopsicosocial a nivel individual y familiar está presente desde la fase del diagnóstico. Para la persona afectada por una ENM, la pérdida de movilidad condiciona la esfera social, laboral y emocional. Algunos participantes explican cómo sienten que se han ido “quedando atrás”, por no haber podido seguir el ritmo de sus círculos sociales. Las unidades familiares han requerido un reajuste de la dinámica familiar, provocando que el cuidador familiar tenga que abandonar el trabajo o la vida social para poder cuidar. Así, el ítem “Ser cuidador familiar ha implicado la pérdida del rol propio debido a la gran cantidad de cuidados que se requieren”, ha

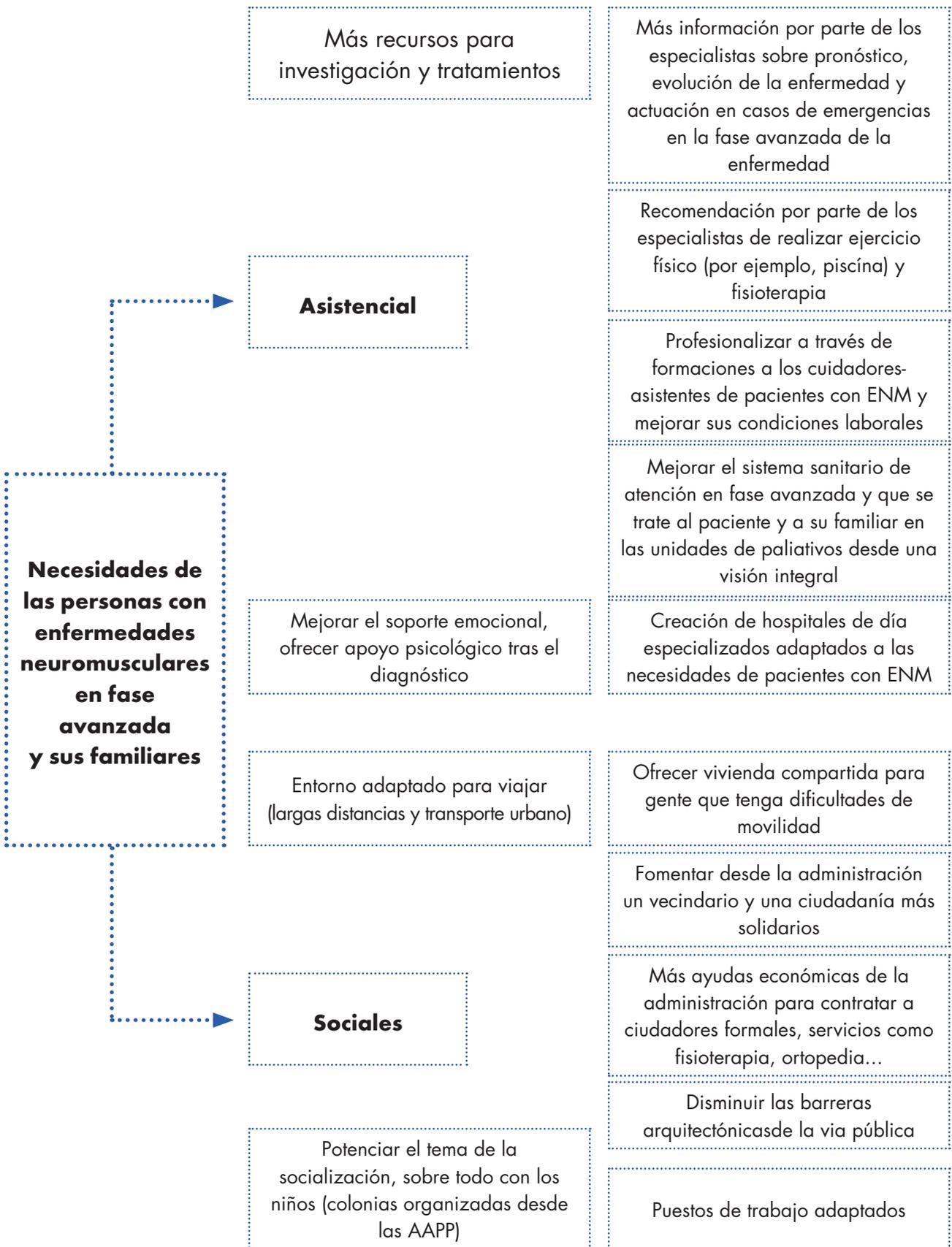
conseguido un alto grado de acuerdo (4,56 sobre 5). Algunas familias han salido reforzadas de esta situación, habiéndose estrechado los lazos entre sus miembros.

Emociones como la tristeza, la rabia, el miedo, la culpabilidad o la sensación de vacío forman parte en el día a día de los participantes en el estudio. El afrontamiento positivo de la situación requiere un paso previo compartido por los entrevistados, "Aceptar la enfermedad" (100% de acuerdo en el estudio Delphi, para familiares y pacientes). Quizá este motivo, además de los lazos estrechos con el mundo asociativo, explica que los asistentes no hayan utilizado en su mayoría soporte psicológico, y verbalizasen no necesitarlo. Aun así, existe un amplio consenso en que la atención psicológica es necesaria tras las visitas médicas, debido a que en muchas ocasiones el impacto emocional es elevado, con una puntuación de acuerdo de 4,25 para pacientes y 4,78 para familiares en este ítem. Asimismo, se ha podido observar que una gran parte de los entrevistados tenían poco contacto en su día a día con sus familiares teniendo en cuenta sus situaciones personales complicadas, que nos podrían llevar a pensar en una necesidad de un contacto con la familia más estrecho.

Para las personas con una ENM y sus familiares, mantener un entorno social que muestre comprensión por la situación, permite compartir con los demás el impacto emocional vivido y, en consecuencia, disminuirlo (4,75 y 4,89 sobre 5). La comunicación de sentimientos y emociones, el soporte de los demás, compartir la experiencia de la enfermedad con miembros de las AAPP (4,88 sobre 5 para pacientes, y 4,78 para familiares), guardar buenos recuerdos sobre los momentos finales con la persona afectada, o realizar actividades que den sentido a la vida, permite manejar la fase avanzada de la enfermedad, y también el duelo.

Finalmente, las ayudas económicas siguen siendo insuficientes y no garantizan la independencia económica de esta población, lo que significa que no existe equidad frente a una persona que no esté enferma. La accesibilidad ha mejorado en los últimos años, pero existe un 100% de acuerdo en que se debe garantizar una vivienda adaptada, un acceso efectivo a lugares como los centros de estudio, lugar de trabajo, y a las viviendas de los familiares, y más ayudas económicas para la compra de materiales (como sillas de ruedas, ortopedia...) necesarios para estos pacientes.

**CUADRO RESUMEN**



Fuente: elaboración propia.

## BIBLIOGRAFÍA

- (1) ASEM. Federación Española de Enfermedades Neuromusculares:  
<http://www.asem-esp.org/index.php/las-enfermedades-neuromusculares>
- (2) Martínez Carrasco, C. *et al* (2014): "Respiratory treatments in neuromuscular disease". *Anales de Pediatría*, 81 (4): 259.e1-9.
- (3) Sociedad Española de Neurología: <http://www.sen.es/>
- (4) Farrero, E. *et al.* (2013): "Normativa sobre el manejo de las complicaciones respiratorias de los pacientes con enfermedad neuromuscular". *Archivos de Bronconeumología*. 7 (49): 279-316.
- (5) Tripodoro, V. y Vito, E.L. (2015): "What does end stage in neuromuscular diseases mean? Key approach-based transitions". *Current Opinion in Supportive and Palliative Care*, 9 (4): 361-8.
- (6) Hiscock, A. *et al.* (2017): "Advance care discussions with young people affected by life-limiting neuromuscular diseases: A systematic literature review and narrative synthesis". *Neuromuscular Disorders*, 27 (2): 115-119.
- (7) De Visser, M. y Oliver, D.J. (2017): "Palliative care in neuromuscular diseases". *Current Opinion in Neurology*, 30 (6): 686-691.
- (8) Hiscock, A. y Barclay, S. (2017): "'It's a hard conversation to have'. Healthcare professionals' views concerning advance care discussions with young people affected by life-limiting neuromuscular diseases: an interview study". *Supportive and Palliative Care*, 9 (1).
- (9) Miles, M.B. *et al.* (1994): *Qualitative data analysis: An expanded sourcebook*. Thousand Oaks, CA: SAGE.

## ANEXOS

### Anexo I. GUION DE ENTREVISTA

A continuación, realizaremos una serie de preguntas donde su participación es voluntaria. La información recogida será confidencial.

Dimensiones	Preguntas
<b>Síntomas y control</b>	<p>¿Cuáles son los síntomas experimentados?</p> <p>¿Cómo se realiza el control de los síntomas? (cuidados paliativos, cuidados en domicilio...)</p> <p>¿Qué actividades de control y abordaje realizan?</p> <p>¿Qué dificultades experimentan?</p> <p>¿Qué información ha recibido o hubiera necesitado recibir sobre los síntomas y su control?</p> <p>¿Qué tipo de soporte necesitaría en relación a cuidados paliativos?</p>
<b>Impacto familiar</b>	<p><b>Impacto de la enfermedad en la familia</b></p> <p>¿Cómo ha impactado la enfermedad en las siguientes dimensiones? Esfera individual (social, física, psicológica, profesional) Esfera familiar en conjunto.</p> <p>¿Qué tipo de ayuda necesitaría/hubiese necesitado para que este impacto sea/hubiese sido menor?</p> <p><b>Organización familiar</b></p> <p>¿Cómo se organiza la familia para atender los cuidados y necesidades de la persona afectada? ¿Qué dificultades experimentan?</p> <p>¿Qué aspectos lo facilitan?</p> <p>¿Qué estrategias y cambios en la organización familiar han experimentado para afrontar la nueva situación?</p> <p>¿Cómo es su día a día?</p> <p>¿Qué dinámicas familiares se han visto afectadas por la enfermedad?</p> <p>¿Qué hubiera necesitado conocer de forma previa en cuanto al impacto familiar?</p>
<b>Comunicación con las personas cercanas</b>	<p>¿De qué temas relacionados con la situación actual necesita hablar con otras personas? ¿Qué efecto le provoca hablar de estos temas?</p> <p>¿Qué cualidades cree que tiene una persona para que decida hablar con ella?</p> <p>¿Qué estrategias útiles para usted ha utilizado para comunicarse?</p> <p>¿Qué le hubiera facilitado la comunicación?</p>
<b>El afrontamiento</b>	<p>¿Cómo afronta la incertidumbre de la enfermedad?</p> <p>¿Qué estrategias utiliza a nivel individual y familiar para afrontar la idea de fase avanzada?</p> <p>¿Qué cree que le hubiera ayudado a afrontar este proceso?</p> <p><b>Manejo de emociones</b></p> <p>¿Según su vivencia, cuáles son las emociones más presentes a diario?</p> <p>¿Qué estrategias utiliza para manejar las emociones?</p> <p>¿Qué tipo de soporte necesitaría para el afrontamiento y el manejo de emociones? (información, asistencial, social etc.).</p> <p>¿Experimenta estrés? ¿Cómo lo maneja?</p> <p><b>El duelo y el luto</b></p> <p>¿Ha vivido un proceso de duelo?</p> <p>¿Cómo se ha sentido durante este proceso?</p> <p>¿Qué recursos podrían facilitar el proceso de duelo?</p>

Dimensiones	Preguntas
<b>Aspectos espirituales</b>	¿Qué influencia piensa que el soporte espiritual puede tener en el afrontamiento? ¿Qué idea tiene sobre el soporte espiritual?
<b>Propuestas de mejora</b>	¿Qué estrategias de mejora propondría en relación a las necesidades detectadas? *El entrevistador dará <b>feedback</b> sobre las necesidades expuestas por el participante.

## Anexo II. GUIÓN DELPHI (pacientes)

### Código del participante: 1ª Ronda

# Necesidades de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada de la enfermedad. Estudio Delphi

El Instituto Universitario de Pacientes de la Universidad Internacional de Cataluña (UIC) junto con la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM) está desarrollando un estudio con el objetivo de describir las necesidades biopsicosociales de las personas con enfermedades neuromusculares y de sus familiares. A través de 7 entrevistas en profundidad realizadas en la provincia de Barcelona, se han detectado distintas necesidades en este ámbito. Para conocer el grado de acuerdo de las personas afectadas por una ENM y sus familiares de diferentes comunidades autónomas, se plantea el desarrollo de un estudio Delphi de dos rondas.

En la primera ronda debe valorar mediante una puntuación del 1 al 5 el grado de acuerdo en relación a que las necesidades descritas son representativas de las experimentadas por usted. Además, puede realizar comentarios sobre el contenido de las mismas, puede proponer reformulaciones, e incluir o eliminar nuevas necesidades. En la segunda ronda, se reenviará un documento similar en el que se presentará el grado de consenso para cada necesidad por el conjunto de participantes, y se pedirá que la vuelva a puntuar y comentar si lo cree oportuno.

## DIMENSIÓN 1: DIAGNÓSTICO/ SÍNTOMAS Y CONTROL

Expresé su grado de acuerdo con estas necesidades teniendo en cuenta las experimentadas por usted.

### 1.1 El dolor es uno de los síntomas principales y que más impacto tiene para la persona, por lo que su control es prioritario.

Expresé su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.2 Es necesario recibir información detallada sobre los signos de alarma (p. ej. fiebre-infección respiratoria) para saber cuándo acudir a los servicios de urgencias.**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.3 Es necesaria información detallada sobre los síntomas respiratorios ya que son los más importantes y los que requieren más atención (p. ej. Evitar las temperaturas extremas es importante para evitar complicaciones respiratorias, uso inhaladores, uso máquinas de soporte respiratorio).**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.4 Es preferible aguantar un poco el dolor para tomar menos medicación analgésica.**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.5 La fisioterapia tanto domiciliaria como hospitalaria ayuda a un mejor control de los síntomas del paciente.**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.6 Es necesario que la persona que ayuda “cuidador/a” en el control de los síntomas y/o en las actividades de la vida diaria tenga una formación profesionalizada.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.7 Debería haber más disponibilidad de “profesionales” para ayudar a realizar las actividades de la vida diaria.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.8 Alguno de los cuidadores o acompañantes no han tenido los conocimientos necesarios para prestar una atención de forma correcta.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.9 He necesitado más recursos de soporte ventilatorio de los que me han proporcionado.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.10 Es importante recibir información para tener un buen cuidado de la piel y realizar los cambios posturales de forma correcta.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.11 Tras el diagnóstico, hubiera necesitado más información para realizar el control de los síntomas de forma efectiva.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.12 Pienso que el diagnóstico de la enfermedad se debería haber realizado de forma más rápida.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**1.13 Hubiese necesitado más información sobre cómo la enfermedad iba a ir evolucionando.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

## **DIMENSIÓN 2: IMPACTO FAMILIAR**

Expresar su grado de acuerdo con estas necesidades teniendo en cuenta las experimentadas por usted.

### **2.1 La percepción de soledad es una de las principales consecuencias del impacto de la enfermedad.**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **2.2 Se han de adaptar los horarios de los miembros de la familia para organizar los momentos en los que el familiar/cuidador puede atender a las necesidades de la persona afectada por la enfermedad.**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **2.3 Es necesario disponer de test genéticos fiables y asequibles para poder decidir de forma informada el deseo de tener o no descendencia.**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **DIMENSIÓN 3: COMUNICACIÓN CON LAS PERSONAS CERCANAS**

Expresar su grado de acuerdo con estas necesidades teniendo en cuenta las experimentadas por usted.

#### **3.1 La comunicación con personas no familiarizadas con las ENM es importante para visibilizar estas enfermedades y normalizarlas.**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **3.2 Hubiera necesitado que los aspectos sensibles de la enfermedad (p. ej. diagnóstico) se hubieran transmitido de forma más cuidadosa.**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **3.3 Siento que algunos profesionales no ven al paciente como una persona, sino como una enfermedad.**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **3.4 Evito hablar sobre la enfermedad porque pienso que distanciaré a las personas con las que hablo.**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **3.5 Para hablar sobre la enfermedad y cómo me siento con otra persona necesito que ésta sea empática y respetuosa.**

Expresé su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

## **DIMENSIÓN 4: EL AFRONTAMIENTO**

Expresé su grado de acuerdo con estas necesidades teniendo en cuenta las experimentadas por usted.

### **4.1 El primer paso para poder disminuir el impacto emocional es aceptar la enfermedad.**

Expresé su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **4.2 El relacionarse con otras personas es imprescindible para un mejor estado emocional.**

Expresé su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **4.3 Tras la información del diagnóstico médico hubiera necesitado más acompañamiento en aspectos emocionales.**

Expresé su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **4.4 Los profesionales sanitarios que prestan atención psicológica se deberían implicar más con la persona.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **4.5 El acompañamiento entre iguales (personas con una ENM) facilita el correcto afrontamiento de la enfermedad.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **4.6 He necesitado rodearme de personas positivas para aumentar el bienestar.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **4.7 He necesitado atención por el psicólogo y/o psiquiatra para tratar el impacto emocional.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **4.8 La lentitud de la evolución de la enfermedad disminuye la percepción de mal pronóstico.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **4.9 Necesito sentirme útil en la sociedad (realizando alguna actividad que te dé sentido) para tener estado emocional positivo.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **4.10 La emoción que más predomina en mi día a día es la tristeza.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **4.11 La situación que más estrés me genera es cuando necesito y no puedo disponer de una persona que me ayude.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**4.12 Prefiero que mi círculo de amigos sean personas fuera del ámbito de las ENM.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**4.13 El impacto psicológico de la enfermedad ha provocado que no quiera salir de casa.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**4.14 Las creencias espirituales pueden ayudar al correcto afrontamiento de la enfermedad.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

**4.15 La atención por partes de las asociaciones de pacientes es necesaria para un mejor afrontamiento tras el diagnóstico y para explicar la evolución de la enfermedad.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

## **DIMENSIÓN 5: RELACIÓN CON EL ENTORNO**

Expresar su grado de acuerdo con estas necesidades teniendo en cuenta las experimentadas por usted.

### **5.1 Deberían mejorar el cuidado de las infraestructuras públicas adaptadas a personas con discapacidad (ascensores, rampas autobús, metro).**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **5.2 Las personas con una ENM deben tener garantizada una vivienda adaptada y accesible.**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **5.3 En alguna ocasión, los profesionales sanitarios de hospitales y centros socio sanitarios no han sabido atender correctamente las necesidades de la persona con una ENM (posturales, higiene, prevención de úlceras...).**

Expresar su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **5.4 He necesitado más recursos sanitarios en domicilio (cama adaptada, grúa...) de los que he recibido.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **5.5 Mi casa no está adaptada a las necesidades de una persona con ENM.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **5.6 En algún momento las barreras arquitectónicas han provocado que la persona con ENM no quiera salir de casa.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

#### **5.7 Las ayudas económicas son insuficientes.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **5.8 Se han de mejorar las condiciones laborales en puestos de trabajo adaptados a las personas con una ENM.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **5.9 No creo conveniente que las personas con una ENM se pongan en los mismos grupos escolares o laborales que una persona con una discapacidad mental.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

## **DIMENSIÓN 6: ATENCIÓN EN LA FASE AVANZADA DE LA ENFERMEDAD.**

Expresa su grado de acuerdo con estas necesidades teniendo en cuenta las experimentadas por usted.

### **6.1 La atención del paciente con ENM se ha de mejorar en los servicios de urgencias y traslado en ambulancias por parte de los profesionales implicados.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **6.2 Es necesario disponer de unidades de cuidados paliativos especializados para atender los síntomas de personas con una ENM en etapa avanzada.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **6.3 Necesito más información sobre los síntomas que ocurren en el final de vida de una ENM.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **6.4 Creo que es necesaria una formación específica para que los profesionales sanitarios de las unidades de cuidados paliativos puedan ofrecer un buen control de los síntomas derivados de la ENM en fase avanzada.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

### **6.5 Sería necesario que las unidades de cuidados paliativos pudieran ofrecer servicios como hospital de día en la fase avanzada de la enfermedad.**

Expresa su grado de acuerdo o desacuerdo con esta necesidad.  
Puntúe del 1 (nada de acuerdo) al 5 (totalmente de acuerdo).

**Puntuación:**

**Adjunte comentarios sobre esta necesidad:**

En cumplimiento de la LOPD 15/1999 y de la LSSI-CE 34/2002, se informa que los datos de carácter personal que suministre el receptor del presente documento se incorporarán a un fichero automatizado de la UIC con el fin de ser utilizados para comunicaciones periódicas. El interesado puede ejercitar respecto a sus datos los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición enviando una carta a la Universitat Internacional de Catalunya (Immaculada, 22 - 08017 Barcelona.) o un correo electrónico a [datos@uic.es](mailto:datos@uic.es)

### ANEXO III. DATOS DESCRIPTIVOS

El Instituto Universitario de Pacientes de la Universitat Internacional de Catalunya está realizando el estudio “*Necesidades de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada*”. A continuación, adjuntamos una serie de datos sociodemográficos para poder describir el perfil de los participantes. La información recogida será confidencial y no se podrá identificar de ningún modo a los participantes.

#### Variables socio-demográficas:

- Fecha de nacimiento
- Sexo H / M
- Perfil del entrevistado (puede marcar más de una): Cuidador / Familiar / Paciente
- Situación laboral:
  - Trabajador por cuenta propia o ajena
  - En paro
  - Jubilado
  - Con incapacidad laboral
  - Estudiante
  - Otro
- Nivel de estudios completados:
  - Sin estudios
  - Primarios
  - Secundarios
  - Universitarios

#### Variables clínicas:

Tipo de enfermedad:.....

Años desde el diagnóstico de la enfermedad: .....

#### Tratamientos recibidos:

- Médicos (Falta definir las posibles respuestas)
- Psicológicos (Falta definir las posibles respuestas)
- Sociales (Falta definir las posibles respuestas)

## ANEXO IV. HOJA INFORMATIVA (ENTREVISTA SEMIESTRUCTURADA)

Estimado Sr / a

Nos gustaría invitarle a participar en el estudio “Necesidades de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada”. Este estudio, desarrollado por el Instituto Universitario de Pacientes de la Universidad Internacional de Catalunya junto a ASEM, tiene el objetivo de conocer cuáles son las necesidades percibidas de las personas con una enfermedad neuromuscular en fase avanzada y de sus familiares. Este estudio permitirá identificar las temáticas principales para que permitan posteriormente elaborar una guía que responda a algunas de estas inquietudes y necesidades. Además, buscará recoger propuestas de mejora de la atención a las necesidades detectadas.

La información para el estudio se obtendrá a través de entrevistas semiestructuradas, en las que se realizarán preguntas relativas al control de los síntomas en el domicilio, el impacto para la familia, la organización familiar, el afrontamiento y el manejo de las emociones, o la comunicación de personas cercanas, entre otros. Posteriormente, las necesidades detectadas en las entrevistas serán valoradas por personas afectadas por ENM de distintas comunidades autónomas a través de un estudio Delphi.

En este sentido, le invitamos al estudio ya que esperamos, mediante su experiencia, poder explorar estas necesidades conjuntamente. Las entrevistas tienen una duración aproximada de entre 60 y 90 minutos. La misma será grabada en formato audio para posteriormente poder ser analizada. Además, se preguntarán mediante un cuestionario confidencial y personal algunos aspectos como la fecha de nacimiento, el sexo, o la situación laboral, entre otros, para poder describir de manera anónima a los participantes en el estudio. Los investigadores se comprometen a garantizar la confidencialidad de la información obtenida, por lo que su nombre o cualquier otro dato que le pueda identificar nunca aparecerán en ningún documento derivado de las entrevistas.

La aceptación o rechazo a participar no le afectará en ningún caso. Puede dejar de participar en el estudio cuando le parezca oportuno sin que ello ocasione ningún inconveniente. Si accede a participar, deberá firmar la hoja de consentimiento informado, lo que implica que usted consiente el registro y el análisis de la información que nos proporcione. El equipo investigador la introducirá en una base de datos protegida que imposibilitará su identificación mediante un sistema de disociación, de acuerdo con la Ley Orgánica 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal. Si usted desea más información, por favor contacte con **Isabel Amo, del Instituto Universitario de Pacientes de la Universidad Internacional de Cataluña a través del correo [iama@uic.es](mailto:iama@uic.es) o el número de teléfono 93.504.20.19.**

## ANEXO IV. HOJA INFORMATIVA (DELPHI)

Estimado Sr / a,

Nos gustaría invitarle a participar en el estudio "Necesidades de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada". Este estudio, desarrollado por el Instituto Universitario de Pacientes de la Universidad Internacional de Catalunya junto a ASEM, tiene el objetivo de conocer cuáles son las necesidades percibidas de las personas con una enfermedad neuromuscular en fase avanzada y de sus familiares. Este estudio permitirá identificar las temáticas principales para que permitan posteriormente elaborar una guía que responda a algunas de estas inquietudes y necesidades. Además, buscará recoger propuestas de mejora de la atención a las necesidades detectadas.

En una primera fase, se han realizado entrevistas semiestructuradas, y se han detectado diversas necesidades relativas a aspectos como el control de los síntomas en el domicilio, el impacto para la familia, la organización familiar, el afrontamiento y el manejo de las emociones, o la comunicación de personas cercanas, entre otros. Esta segunda fase, que corresponde al estudio Delphi, tiene el objetivo de conocer el grado de acuerdo de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada y de sus familiares sobre las necesidades detectadas.

En este sentido, le invitamos al estudio ya que esperamos, mediante su experiencia, poder conocer su grado de acuerdo en relación a las necesidades detectadas. Para ello, se enviarán dos rondas de un cuestionario Delphi online las necesidades detectadas. Esperamos que usted pueda las puede puntuar y enviar comentarios al respecto. Además, se preguntarán mediante un cuestionario confidencial y personal algunos aspectos como la fecha de nacimiento, el sexo, o la situación laboral, entre otros, para poder describir de manera anónima a los participantes en el estudio. Los investigadores se comprometen a garantizar la confidencialidad de la información obtenida, por lo que su nombre o cualquier otro dato que le pueda identificar nunca aparecerán en ningún documento derivado de las entrevistas.

La aceptación o rechazo a participar no le afectará en ningún caso. Puede dejar de participar en el estudio cuando le parezca oportuno sin que ello ocasione ningún inconveniente. Si accede a participar, deberá firmar la hoja de consentimiento informado, lo que implica que usted consiente el registro y el análisis de la información que nos proporcione. El equipo investigador la introducirá en una base de datos protegida que imposibilitará su identificación mediante un sistema de disociación, de acuerdo con la Ley Orgánica 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal. Si usted desea más información, por favor contacte con **Isabel Amo, del Instituto Universitario de Pacientes de la Universidad Internacional de Cataluña a través del correo [iama@uic.es](mailto:iama@uic.es) o el número de teléfono 93.504.20.19.**

**ANEXO V. HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO****PARTICIPANTE**

He leído o me ha sido leída la hoja informativa relativa al estudio *“Necesidades de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada”* y he comprendido toda la información que se me ha facilitado, por lo que otorgo el consentimiento para permitir mi participación en dicho estudio.

Nombre y apellidos (en mayúsculas)

.....

Fecha: ..... / ..... / .....

Firma:

**INVESTIGADOR**

Por la presente, certifico que he explicado a la persona arriba firmante la naturaleza y los objetivos del estudio: *“Necesidades de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada”*.

Nombre y apellidos (en mayúsculas)

.....

Fecha: ..... / ..... / .....

Firma:

Instituto Universitario de Pacientes UIC BCN  
Josep Trueta, s/n, 08195, Sant Cugat del Vallès  
Tel. 93 504 20 19 / iupacientes@uic.es



