



**FUNDACION PARA EL DISCAPACITADO
MUSCULAR NACIONAL**

c/ Santísima Trinidad 6, 1ºE Madrid-28010
Tlno. 91 448 40 67 CIF: G83089524

MEMORIA ACTIVIDADES

Año 2016

FUNDACION PARA EL DISCAPACITADO MUSCULAR NACIONAL

c/ Santísima Trinidad 6, 1ºE Madrid-28010 Tlno. 91 448 40 67 CIF: G83089524

Indice

Páginas

1. INTRODUCCION	3
2. PROYECTO “REHABILITACION DOMICILIARIA Y ASISTENCIA PSICOSOCIAL PARA EL DISCAPACITADO MUSCULAR DE ORIGEN GENETICO.....”	4
3. PROYECTO “ESTUDIO DE LOS MECANISMOS DE PATOGENICIDAD EN LA MIOPATIA PRODUCIDA POR DEFICIENCIA DE TIMIDIN-KINASA 2”	6
4. CURSOS DE FORMACION EN VOLUNTARIADO	7
5. FINANCIACION	8
6. ANEXO: SESIONES DE FISIOTERAPIA	9

1. INTRODUCCION

Las enfermedades musculares por causa genética no incluidas en las Distrofias Musculares son aquellas que, teniendo una etiología genética, afectan el funcionamiento de la musculatura y evolucionan hacia la pérdida progresiva de la fuerza y de la capacidad funcional para la marcha y para las actividades de la vida diaria (Miopatías Mitocondriales, Síndrome MELAS, Síndrome Steiner, Síndrome de Leigh, etc.). Se incluyen dentro de las *enfermedades poco comunes* (incidencia menor de 5 por 10.000 habitantes). La población afectada en España supera la cifra de treinta mil personas, en su gran mayoría niños. Todas estas enfermedades producen un mayor o menor grado de invalidez o discapacidad de los pacientes, cuyo resultado es una disminución considerable de su calidad de vida y de su potencial socioeconómico. El hecho mismo de la rareza de estas enfermedades suele conducir a que las personas que las sufren no reciban por parte de la Administración Pública o de entidades privadas con proyectos de Obra Social los recursos y servicios sanitarios que necesitan, planteándoles graves dificultades a ellas y a sus familias; circunstancias todas ellas reconocidas por el Parlamento Europeo y el Consejo de la Unión Europea (Decisión 1295/1999/CE de 29 de Abril de 1999). Además, al no pertenecer a las Distrofias Musculares, estas personas tampoco reciben ayuda de las Asociaciones dedicadas a este otro tipo de enfermedades más frecuentes (Distrofia Muscular de Duchenne, Distrofia Muscular de Becker, Distrofia Facio-Escápulo-Humeral, etc.).

Esta difícil realidad se produce por la falta de tratamientos etiológicos que permitan la curación de la mayoría de estas enfermedades.

Con la Fisioterapia se pueden mantener las capacidades funcionales del paciente y prevenir las deformidades, que en la progresión de la enfermedad se tornarían definitivas agravando la invalidez. La Fisioterapia mejora por tanto la calidad de vida de los pacientes, posibilita su integración socio-laboral y permite que en los pacientes se mantenga la esperanza en los tratamientos etiológicos para su curación.

La Fundación para el Discapacitado Muscular Nacional, registrada en el Registro de Fundaciones del Ministerio de Educación el 5 de Noviembre de 2001 (BOE nº 285 de 28-NOV-2001, Orden nº 22222), avalada por el Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Madrid y fundada sin ánimo de lucro, establece sus fines en el artículo 5 de sus Estatutos y que son:

- 1º. Promover la Investigación Básica y Clínica de las enfermedades que afectan al aparato locomotor por causa genética muscular.
- 2º. Facilitar la Rehabilitación institucional y domiciliaria de los afectados por dichas enfermedades.
- 3º. Colaborar en su Tratamiento etiológico.

Para la consecución de sus fines FUNDISMUN y durante el año 2016 ha desarrollado: Un Proyecto de Rehabilitación domiciliaria y Asistencia Psicosocial a pacientes afectados por enfermedades musculares de causa genética, Un Proyecto de Investigación de una de las enfermedades musculares de causa genética más invalidantes y Cursos de Formación en Voluntariado.

2. PROYECTO “REHABILITACION DOMICILIARIA Y ASISTENCIA PSICOSOCIAL PARA EL DISCAPACITADO MUSCULAR DE ORIGEN GENETICO”

Iniciado catorce años antes, en Enero del año 2002, ha continuado realizando durante 2016:

1.- Fisioterapia Domiciliaria a tres pacientes afectados por enfermedades musculares congénitas severamente invalidantes.

Los tratamientos de Fisioterapia se han realizado en los domicilios de los pacientes debido al riesgo de neumonías por cambios bruscos de temperatura durante su traslado hasta el centro de Rehabilitación y al añadido esfuerzo que su traslado supondría para la familia. Dichos tratamientos consisten en Fisioterapia del Aparato Locomotor y del Aparato Respiratorio, realizada por Fisioterapeutas especializados en

enfermedades neuromusculares en sesiones diarias de 60 minutos, 5 días por semana.

Por falta de apoyo institucional y por la escasez de los recursos de FUNDISMUN, el número de beneficiarios del programa se ha reducido con relación al pasado año para adecuar el presupuesto a los fondos de FUNDISMUN.

Hasta donde sabemos, FUNDISMUN es la única Fundación o Asociación que proporciona estos tratamientos domiciliarios diarios gratuitos a este tipo de pacientes.

2.- Asistencia Psicosocial:

Realizada por dos Psicólogas expertas en terapia psicosocial y atiende dos aspectos fundamentales, el familiar y el del paciente:

Asistencia Psicológica Familiar

- Intervención en la situación de crisis.
- Contención y estudio de cada familia. Estudio de los recursos psicológicos y socioeconómicos para poder afrontar la nueva situación. Información acerca de la enfermedad. Recursos para afrontarla.
- Conexión con los Centros y especialista para el control de la enfermedad
- Grupos de Apoyo para Padres (la gran mayoría de los afectados son niños). Contención de la angustia y entrenamiento en habilidades para afrontar la enfermedad. Preparación de los padres para el manejo del estrés y de las distintas etapas de la enfermedad. Desdramatización y desculpabilización de los progenitores por la posible transmisión genética de la enfermedad. Prevención del maltrato hacia el niño. Asistencia psicológica a la pareja y ante las situaciones de abandono por parte de uno de sus miembros.
- Adaptación y reajustes al tratamiento médico. Apoyo psicológico ante las difíciles decisiones que hay que ir tomando (sobre todo quirúrgicas).
- Manejo de la incertidumbre y la culpabilización de los padres en cuanto a su responsabilidad en las consecuencias de dichas decisiones.
- Intervención en crisis (efectos colaterales de descompensación psicológica del grupo o de alguno de los miembros de la pareja. Manejo de los sentimientos de impotencia y culpa. Prevención de recaídas.

- Asistencia psicológica en el momento de un posible desenlace o pérdida del familiar dirigido a evitar un sufrimiento innecesario.

Asistencia Psicológica Individual

- Psicoterapia Individual para niños y adultos afectados sin déficit intelectual. Contención en situaciones de crisis y cambios. Readaptación.
- Programa de estudios secundarios y universitarios para los pacientes sin déficit intelectual, Afrontamiento de Barreras psicológicas y medioambientales.
- Programa de inserción laboral.
- Seguimiento psicológico del paciente y entrenamiento en habilidades para afrontar su discapacidad.

El control de la evolución y evaluación de los resultados de las actividades de ese Proyecto se ha realizado mediante la elaboración de tablas de seguimiento. Los resultados de los tratamientos han sido muy satisfactorios, con una evolución estable en las capacidades de autonomía y relación psicosocial de los pacientes.

3. PROYECTO “ESTUDIO DE LOS MECANISMOS DE PATOGENICIDAD EN LA MIOPATIA PRODUCIDA POR DEFICIENCIA DE TIMIDIN-KINASA 2”

Los recientes avances en el diagnóstico genético han permitido conocer y localizar las alteraciones genéticas responsables de algunas de ellas, conocimiento necesario e imprescindible para conseguir los tratamientos etiológicos. Tal es el caso de la Miopatía Mitocondrial por déficit de la enzima Timidin-Kinasa 2 (TK2), cuyo defecto genético ha sido identificado en el Año 2002 gracias al trabajo conjunto de investigadores del Hosp. Valle Hebrón de Barcelona y de la Universidad de Columbia de New York (USA), **financiado por FUNDISMUN.**

Con el proyecto se consiguió durante el año 2008 una línea estable de ratón transgénico “knock in” afectado por el defecto genético de déficit de Timidin-Kinasa 2 (TK2). En él se está estudiando la patogenia de las mutaciones de la TK2 con el fin de conocer la bioquímica básica de la deplección de mtDNA producida por mutaciones de TK2. En el año 2009 se iniciaron ensayos de terapias en el modelo animal, necesarias para conseguir resultados terapéuticos. En el año 2011 se consiguió una terapéutica farmacológica efectiva en el modelo animal con la que se ha conseguido que los ratones nacidos afectados por la enfermedad no la desarrollen y presenten un crecimiento normal e igual al de los ratones sanos. Durante el año 2012 continuaron los ensayos terapéuticos. Los resultados permitieron que dicho tratamiento comenzara a aplicarse desde el año 2013 a todos los pacientes afectados por esta invalidante enfermedad mitocondrial. Actualmente, en el año 2016, los pacientes beneficiados del tratamiento en todo el mundo, son más de quince. En nuestro país son cinco los pacientes que están siendo tratados con resultados **extraordinariamente positivos**. Sin embargo, este tratamiento tendría un efecto muy reducido si no se acompañara de la actividad muscular tanto activa como pasiva que proporciona la fisioterapia del Aparato Locomotor y Respiratorio, necesaria para generar fibras musculares sanas.

4. CURSOS DE FORMACION EN VOLUNTARIADO

Durante el año 2016, tres voluntarios en el Proyecto de REHABILITACION DOMICILIARIA Y ASISTENCIA PSICOSOCIAL han recibido cursos de actualización en el conocimiento de las enfermedades musculares raras que afectan a los pacientes incluidos en el proyecto y en la adquisición de las habilidades necesarias para su adecuado manejo, de acuerdo con el Plan del Voluntariado de FUNDISMUN. Dicha formación la ha realizado FUNDISMUN en los cursos de formación para voluntarios en enfermedades musculares raras.

5. FINANCIACION

FUNDISMUN financia el proyecto de Rehabilitación domiciliaria con las donaciones que recibe de los Amigos de FUNDISMUN, donaciones que sin embargo han sido insuficientes para atender a todos los afectados que nos han solicitado La Rehabilitación domiciliaria, sólo pudieron ser atendidos tres de los diez pacientes que solicitaron Fisioterapia. Fundismun se financia también con el Concierto Benéfico Anual de Navidad, a cargo de la Orquesta Juventas, ocasión que utiliza para la difusión de los proyectos.

Madrid, 2 de Junio de 2017



Dr. José Luis Martínez Moreno
Presidente de FUNDISMUN

ANEXO

Fotos de las sesiones de Fisioterapia



