

UNA GUÍA FAMILIAR PARA LA MIOPATÍA MIOTUBULAR

 Joshua Frase
FOUNDATION™



UNA GUÍA FAMILIAR PARA LA MIOPATÍA MIOTUBULAR



TABLA DE CONTENIDOS

	Acerca de MTM.....	4
	Descripción general del sistema respiratorio.....	12
	Equipo para el hogar.....	20
	Alimentación y cuidados gastrointestinales.....	28
	Cuidados ortopédicos.....	30
	Movilidad	32
	Otras cuestiones y consideraciones	34
	Medicamentos.....	38
	Cómo cuidar a su hijo en casa	40
	Seguros y Medicaid	46
	Investigación, tratamiento y registros	47
	Homenaje y recuerdo	48
	Recursos y enlaces	50
	Glosario de términos médicos	54
	Equipo Médico Duradero (DME)	64
	Transporte, asientos de automóvil, cochecitos y más....	68
	Colaboradores.....	78

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD: La información y los consejos publicados o puestos a disposición en este folleto no pretenden sustituir los servicios de un médico. Este folleto fue escrito y editado por varios expertos con experiencia en MTM. Se sugiere que los padres utilicen este folleto como referencia y lo compartan con el médico de su hijo. Cualquier acción de su parte en respuesta a la información proporcionada en este folleto queda a su propia discreción.



UN PUNTO DE PARTIDA PARA AQUELLOS QUE SON NUEVOS EN LA COMUNIDAD DE MTM.

¡Bienvenido a uno de los grupos de apoyo comunitario más fuertes de cualquier enfermedad rara! Los padres y las familias de los niños con miopatía miotubular (MTM) están unidos para ayudarse mutuamente y están trabajando juntos para encontrar los tratamientos para esta enfermedad. Lo invitamos a usted y a su familia a conectarse con nosotros de cualquier manera que pueda y esperamos conocerlos. El diagnóstico de miopatía miotubular (MTM, o miopatía miotubular ligada al cromosoma X, XLMTM) puede ser aterrador y abrumador. Esperamos que le sirva de consuelo el hecho de que otras personas han pasado por lo mismo que usted, y estamos deseosos de compartir nuestros conocimientos colectivos para facilitarle los primeros pasos de este viaje. En las próximas páginas encontrará información vital que lo llevará desde el nacimiento hasta el cuidado de su hijo en casa, y más allá...



CÓMO UTILIZAR ESTE PAQUETE DE BIENVENIDA DE MTM

De la UCIN a los primeros meses en el hogar

El propósito de esta guía es brindar la información más básica a las nuevas familias y ayudar a conectar a los recién diagnosticados con los recursos disponibles. La guía fue creada en 2013 y fue actualizada en 2020 por el Consejo Asesor Educativo de Joshua Frase Foundation (Fundación Joshua Frase), formado por padres informados cuyas familias han vivido con esta enfermedad. Este documento también fue revisado por el Consejo Asesor Científico de Joshua Frase Foundation. Hemos creado este paquete de bienvenida para ayudar a las nuevas familias a manejar la gran cantidad de información médica con la que se encuentran al comienzo de este viaje. Entendemos que hay una amplia gama de gravedad para las personas con MTM. Es posible que no todos los puntos se apliquen a su caso. Este documento también puede ser útil para las familias con formas graves de Miopatía Centronuclear (MCN) u otras enfermedades neuromusculares similares.

Desgraciadamente, se encontrará con médicos que nunca han oído hablar de la MTM, o, si han oído hablar de ella, puede que solo tengan información desactualizada y algo sombría. Queremos dejar en claro que esto no es culpa de su médico; el MTM es un raro trastorno muscular huérfano del que pocos han oído hablar y es posible que muchos médicos no vean ni un solo caso en toda su carrera. Le instamos a que comparta esta guía con los proveedores de atención médica, los miembros de la familia, el personal de la escuela y otros proveedores de atención. Su médico puede explicarle algunos de los puntos de esta guía si tiene preguntas.

Además, en 2012 se publicó un artículo en el *Journal of Child Neurology* que fue el resultado de la colaboración entre varios profesionales médicos y que proporciona una descripción general del estándar de cuidado para las Miopatías Congénitas, incluida la Miopatía Miotubular. Debe compartir este artículo, la [Declaración de consenso sobre el estándar de cuidado para las miopatías congénitas](#), con su equipo médico. El sitio web de Joshua Frase Foundation tiene enlaces a este y otros recursos que pueden ser útiles para su equipo médico en la sección [“For Clinicians” \(Para los médicos\)](#). El Estándar de cuidado es un documento más técnico sobre el manejo médico de una variedad de Miopatías Congénitas. Nuestro documento pretende dar una breve descripción general que se centra específicamente en el tratamiento de la MTM en un formato fácil de entender.



CÓMO HA LLEGADO HASTA AQUÍ.

Si está leyendo esto, probablemente tenga un hijo que haya nacido “flojo”. Es posible que su médico le haya dicho que su hijo puede tener una miopatía y que usted haya buscado en Internet información sobre miopatías. Es posible que a su hijo le hayan hecho una biopsia muscular y le hayan dicho que tiene una miopatía centronuclear o una miopatía miotubular. Por último, es posible que su hijo se haya sometido a una prueba genética para confirmar el diagnóstico de miopatía miotubular. Si se encuentra en alguna de estas categorías, esta guía puede ayudarlos a usted y a su médico.

Miopatía centronuclear frente a miopatía miotubular

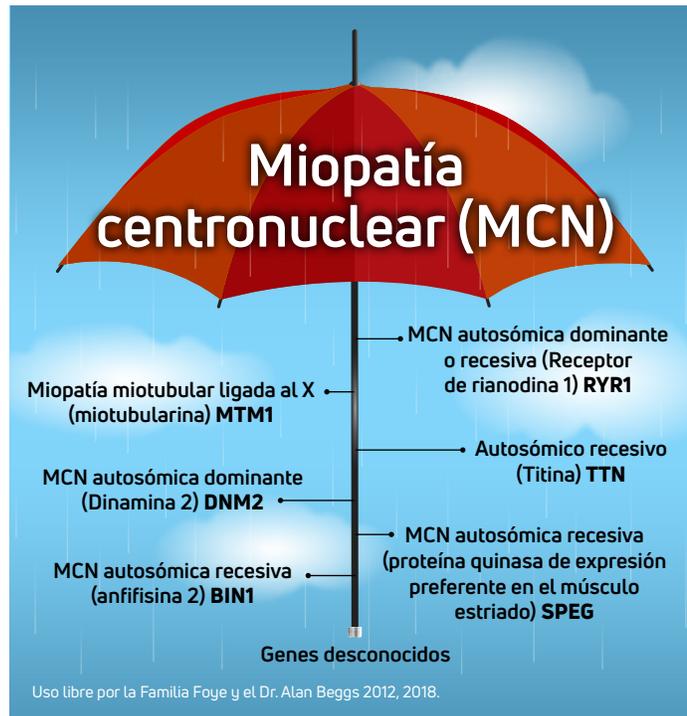
El término miopatía centronuclear es un término amplio que incluye varias miopatías específicas diferentes que comparten un "aspecto" común cuando se observan las células musculares en un microscopio. Este paraguas muestra las diferentes afecciones que se incluyen en la Miopatía Centronuclear (MCN).

Hay más niños con MTM que cualquiera de las otras miopatías dentro del paraguas de la MCN, y hace un tiempo los términos MTM y MCN se usaban para hacer referencia a lo mismo. En la actualidad, el término Miopatía Miotubular se sigue

utilizando en ocasiones de forma errónea como un término amplio para referirse a la MCN, cuando en realidad la única forma de diagnosticar oficialmente a una persona con Miopatía Miotubular es con una prueba genética. Una biopsia muscular puede conducir a un diagnóstico de miopatía centronuclear, pero se necesitan pruebas genéticas para determinar el subtipo concreto. Si no se ha sometido a pruebas genéticas, se recomienda obtener una confirmación genética. Esto es importante porque su hijo puede tener una de las otras miopatías centronucleares como se muestra en el diagrama del paraguas, o bien, puede tener una enfermedad muscular diferente, como la distrofia miotónica congénita. Las pruebas genéticas también son importantes porque a menudo son necesarias para ingresar a un ensayo clínico.

La confirmación de la MTM se realiza mediante una prueba genética

Para obtener una confirmación genética de la MTM, se envía una pequeña muestra de sangre a un laboratorio especializado en pruebas genéticas. La Universidad de Chicago ha establecido el estándar para las pruebas de MCN/MTM. [Descargue el formulario aquí](#). Para ver otros laboratorios de pruebas comparables en todo el mundo, [haga clic aquí](#). Si no ha obtenido la confirmación genética, su médico debería poder extraerle sangre y enviarla al laboratorio de la Universidad de Chicago para realizar la prueba. Aunque la mayoría de los seguros y los planes de salud financiados por el estado pagarán esta prueba, hay programas disponibles que la pueden pagar si no puede obtener la prueba a través de su proveedor de cobertura médica. **Una vez que tenga la confirmación genética, conserve los documentos originales como si fuera un pasaporte. DEBERÁ** mostrarles el informe genético a los investigadores si decide participar en ensayos clínicos de nuevos medicamentos y terapias.





¿QUÉ ES LA MTM?

La miopatía miotubular (XLMTM o MTM) es un trastorno genético poco frecuente. Este trastorno concreto afecta la fuerza de los músculos esqueléticos y, a menudo, los pulmones y el diafragma. La gravedad de la enfermedad difiere de un caso a otro, pero suele ser mortal. La mayoría de las veces, la MTM está presente al nacer, y un niño que nace con esta enfermedad es probablemente “flojo” o, en términos científicos, muestra signos de hipotonía, que significa “bajo tono muscular”. El bebé puede ser extremadamente débil. La mayoría de las veces, estos bebés también tendrán dificultades para succionar, tragar y respirar por sí mismos, ya que todas estas tareas básicas utilizan músculos. Por lo general, el desarrollo del cerebro y la inteligencia no se ven afectados por la MTM, ni tampoco la función cardíaca, ya que el corazón es un tipo de músculo diferente.

A pesar de los retos de la MTM, hay muchas personas en todo el mundo que viven y prosperan con la enfermedad, gracias a las mejoras en la tecnología médica y la atención. Se están llevando a cabo algunos programas de investigación muy interesantes que albergan grandes esperanzas de mejorar la fuerza muscular en la MTM en el futuro.

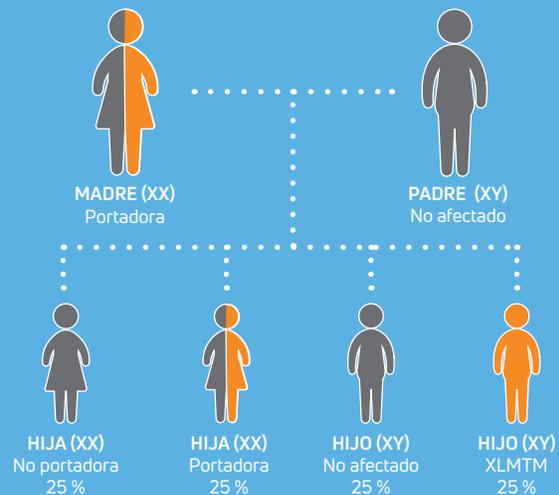


Genética y diagnóstico

La MTM es una enfermedad genética, lo que significa que la persona que la padece nace con ella en sus genes, del mismo modo que nace con un color de pelo o un tipo de cuerpo determinados. A menudo, un cambio (o mutación) en este gen se transmite de la madre (visión general [ligada al cromosoma X](#) en genética), aunque la madre no suele verse afectada por la enfermedad de la misma manera que el niño, debido a las diferencias en los cromosomas entre hombres y mujeres. Los cromosomas son los paquetes de genes. La principal diferencia entre hombres y mujeres son los cromosomas sexuales, X e Y. Los hombres tienen un cromosoma X y otro Y, mientras que las mujeres tienen 2 cromosomas X. El gen del MTM se encuentra en el cromosoma X. Dado que los varones solo tienen un cromosoma X, mostrarán síntomas de MTM, mientras que las mujeres tienen 2 cromosomas X, lo que explica que puedan mostrar síntomas más leves o ninguno. Por lo general, la madre ni siquiera sabe que es portadora de una alteración en el gen hasta que nace el niño afectado, aunque cada vez se identifica un mayor número de niñas y mujeres afectadas. A veces, un niño nace con MTM debido a un cambio espontáneo en el gen, lo que significa que la madre no es portadora (mutación de novo). Esto ocurre aproximadamente en el 10 % de los casos. Entender la genética de la MTM puede ser importante por varias razones, y se recomienda que se ponga en contacto con un buen asesor genético (como el [Beggs Laboratory](#), o el [laboratorio de Jim Dowling](#), (también vea las referencias más abajo)) para discutir la obtención de la confirmación genética.

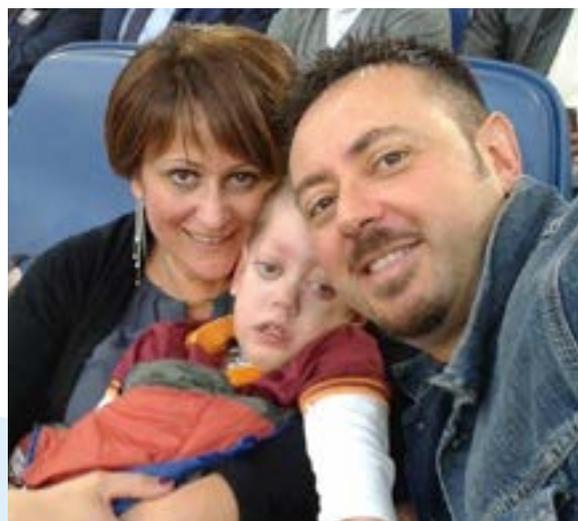
La XLMTM es una enfermedad ligada al cromosoma X, causada por un cambio en el gen *MTM1* del cromosoma X.

- Las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres tienen una X y una Y
- Las mujeres que tienen un cambio genético en el gen *MTM1* están [sanas](#) y se conocen como **portadoras**
- Los varones que heredan un cambio genético en el gen *MTM1* de sus madres portadoras tienen **XLMTM**



ACERCA DE MTM

Joshua Frase Foundation



Conviértase en el defensor de su hijo y cree su equipo de atención

La persona que dirigirá el tratamiento de su hijo es usted, el padre. Dado que la MTM es tan poco frecuente, muchos médicos y hospitales tienen poca experiencia, o ninguna, en el diagnóstico y el cuidado de alguien con MTM, y los primeros médicos con los que se encuentre (por ejemplo, en la UCIN) pueden no saber cuál es la mejor manera de tratar a su hijo. Acabará siendo su responsabilidad asegurarse de tener un gran equipo de médicos y terapeutas. No tenga miedo de pedir segundas opiniones y buscar nuevos médicos si no está satisfecho con la atención que recibe. Abogue por lo que sabemos que necesitará, como se detalla en las siguientes secciones. Debería tener en su equipo a un neumólogo, un especialista neuromuscular, un médico gastrointestinal, un ortopedista/cirujano ortopédico pediátrico, un fisioterapeuta, un terapeuta ocupacional, un terapeuta del habla, un especialista en rehabilitación (fisiatra) y, con suerte, un muy buen médico de cabecera que pueda ayudar a coordinar la atención de todos estos especialistas. Si se dispone de un médico de atención primaria de necesidades especiales paliativas, puede ser maravilloso para ayudar a gestionar toda la información que llega de los especialistas.

Un buen recurso para las recomendaciones de los médicos son otros padres. Tienen una experiencia y unos consejos inestimables sobre el cuidado de los niños con MTM. Los grupos de Facebook utilizados con frecuencia [“MTM/CNM Family Support & Discussion” \(Apoyo familiar y discusión sobre la MTM/MCN\)](#) y [“CNM/MTM Families United” \(Familias con MCN/MTM unidas\)](#) son lugares de reunión para los padres de niños con MTM. Los miembros responderán a sus preguntas y lo ayudarán en todo lo que puedan. También es un lugar en el que está rodeado de gente que “lo entiende”, lo cual es un recurso inestimable. Además, hay una conferencia de familias cada dos años en la que las familias se reúnen y escuchan a los profesionales y conocen a otras familias afectadas por la MCN/MTM aquí en los Estados Unidos y en Europa.

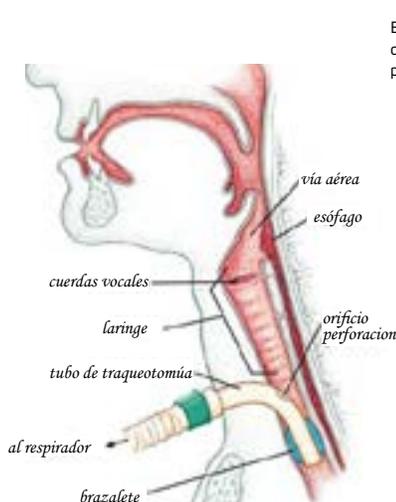


DESCRIPCIÓN GENERAL DEL SISTEMA RESPIRATORIO

Todos los niños con MTM tienen los músculos debilitados, lo que hace que el acto de respirar sea difícil o imposible. Hay muchos músculos que nos ayudan a respirar. El diafragma es un gran músculo situado en la base de los pulmones; cuando no se mueve bien debido a su debilidad, nuestra capacidad para respirar se ve muy afectada. Con un diafragma debilitado y otros músculos debilitados, la capacidad de respirar se verá reducida (hipoventilación) y el intercambio normal de gases de oxígeno y dióxido de carbono no podrá producirse. Cuando el intercambio de gases es inadecuado, se produce una disminución del oxígeno (hipoxemia) y una acumulación de dióxido de carbono (hipercarbia). Si esto no se trata, se produce una situación de emergencia y, sin una intervención inmediata, se producirá la muerte. Esta es la razón por la que los niños con MTM deben tener un excelente soporte respiratorio. Otros aspectos del manejo respiratorio incluyen ayudar a su hijo a manejar las secreciones orales y ayudarlo a toser. Estos aspectos se explicarán en una sección aparte más adelante, pero son muy importantes para mantener un buen cuidado respiratorio.

CONTROLAR LA RESPIRACIÓN DE SU HIJO ES LA PRIORIDAD NÚMERO UNO PARA LA MAYORÍA DE LOS NIÑOS CON MTM

Soporte invasivo



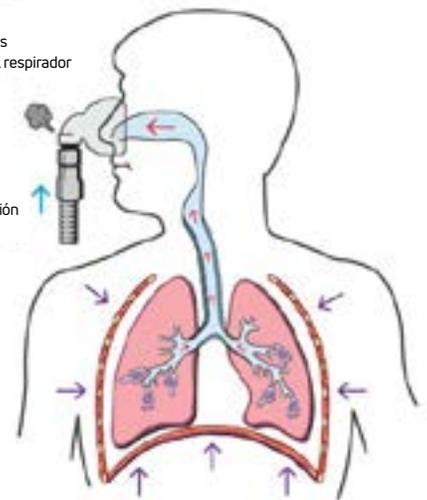
El dispositivo no invasivo ofrece presión predeterminada de apoyo



Cuando inhala...

Soporte no invasivo

El CO₂ exhalado se elimina a través de la máscara del respirador



Cuando exhala...

Cómo encontrar al médico/neumólogo adecuado

Lo más probable es que al principio se reúna con un neumólogo que trabajará para controlar las necesidades respiratorias de su hijo. Un neumólogo es un internista que ha realizado 3 años adicionales de estudio para especializarse en enfermedades pulmonares como el asma o la fibrosis quística. Es importante entender que la MTM no es una enfermedad pulmonar y no se debe tratar como tal. Sin embargo, como se ha comentado anteriormente, el debilitamiento de los músculos provoca problemas que ponen en peligro la vida y es imprescindible contar con un neumólogo que esté familiarizado con este tema. Algunos de los tratamientos son similares a los de una enfermedad pulmonar, pero otros son muy diferentes.

Opciones de tratamiento para los problemas respiratorios

Aproximadamente el 90 % de los niños con MTM requieren asistencia respiratoria al nacer, y la mayoría se conectan a un respirador (máquina para respirar) debido a su incapacidad para respirar adecuadamente. El tubo de respiración que se utiliza en ese momento no puede permanecer colocado durante mucho tiempo debido a las complicaciones que crearía. El objetivo del equipo del hospital será intentar retirar el tubo con la esperanza de que su hijo pueda respirar por sí mismo. Reducirán la cantidad de apoyo que proporciona el respirador para ver qué tal le va a su hijo. La mayoría de los niños con MTM no podrán hacerlo, debido a su grave debilidad, y el equipo del hospital hablará con usted sobre la posibilidad de realizar una traqueotomía. Entre el 60 y el 80 % de los niños con MTM acabarán utilizando una traqueotomía como apoyo. Los que no requieren traqueostomía a menudo necesitarán apoyo a través de alguna otra forma de soporte mecánico como BiPaP o un ventilador de presión negativa.

Estimamos que entre el 15 y el 30 % de los niños con MTM se tratan con ventilación no invasiva, y que este número puede aumentar con los avances en la atención respiratoria. Aquí exploraremos estas opciones.

RECENSUS

En 2018 se publicó un estudio de historia natural llamado **RECENSUS**. El objetivo de **RECENSUS** era definir la carga de la enfermedad y la necesidad médica de los niños con MTM.

RECENSUS recogió y analizó datos sobre aspectos como la asistencia respiratoria, la frecuencia de las hospitalizaciones y cirugías y otras complicaciones de 112 pacientes con MTM en seis centros clínicos diferentes. Con la colaboración de los científicos y las familias que participaron, pudimos obtener una imagen más clara de cómo se presenta y se gestiona la MTM a lo largo del tiempo y en nuestra población de pacientes.

Este conocimiento puede ayudar a las familias a informarse sobre el proceso típico de la enfermedad y su presentación para informar mejor sus decisiones de atención. Le sugerimos enviar una copia de **RECENSUS** al médico de su hijo para que lo revise por adelantado. De este modo, puede llevar una copia a una cita y discutir sus resultados e implicancias para el plan de atención individual de su hijo.

El estudio **RECENSUS** es un gran ejemplo de cómo la participación en un estudio de investigación de historia natural puede ayudar a impulsar la comprensión de la enfermedad para los investigadores y nuestra comunidad. En 2019 se publicó un estudio **RECENSUS** más amplio y actualizado. Para revisar los resultados, [haga clic aquí](#).



112
PACIENTES
CON MTM

+



6
CENTROS
CLÍNICOS

+



100 %
COLABORACIÓN DE LAS
FAMILIAS + CIENTÍFICOS

Vea el enlace en la sección *Research Treatments & Registries* (Tratamientos de investigación y registros) para obtener información sobre **RECENSUS**.

El **RECENSUS 2019** es un estudio internacional y retrospectivo sobre la mortalidad y la asistencia respiratoria en pacientes con XLMTM. Este es un gran ejemplo de cómo la participación en un análisis retrospectivo puede ayudar a impulsar la comprensión de la enfermedad para los investigadores y nuestra comunidad. Puede revisar el artículo [aquí](#).

Traqueotomía y respiradores

La mayoría de los niños con MTM tienen una debilidad muscular tan grave que la ventilación a largo plazo mediante un respirador es la única respuesta para su supervivencia. Para ello, es necesario realizar una traqueotomía. Una traqueotomía es un orificio (ostomía) en la parte delantera del cuello con otro orificio en la tráquea en el que se colocará un tubo de traqueotomía. A continuación, se puede conectar un respirador a la parte exterior del tubo traqueal y los ajustes imitarán el acto de respirar de su hijo.

El tubo de traqueotomía también proporciona acceso para la eliminación de secreciones. Tomarla decisión de permitir que el médico realice una traqueotomía a su hijo suele ser difícil. Es importante entender que muchos niños prosperan una vez que reciben un soporte respiratorio adecuado porque ya no tienen que esforzarse tanto para simplemente respirar. Su energía puede utilizarse para otras cosas, como jugar e interactuar con sus seres queridos. Es importante comprender todo el alcance de lo que será su vida y la de su hijo. Estar preparado y tener una idea de lo que se puede esperar ayudará con los ajustes que su familia tendrá que hacer.

VENTAJAS DE UNA TRAQUEOTOMÍA

Su hijo puede tener soporte respiratorio vital las 24 horas del día

Es probable que tenga más energía porque ya no tiene que esforzarse tanto para respirar

Acceso directo a las vías respiratorias para la aspiración y la administración de medicamentos con nebulizador

No hay obstrucción de la cara

DESVENTAJAS DE UNA TRAQUEOTOMÍA

Requerirá habilidades recién aprendidas y los cuidados son más complicados

Será necesario que un cuidador debidamente formado esté siempre con el niño

Algunos tendrán dificultades para hablar y tragar

Es difícil toser para despejar las vías respiratorias más pequeñas

Hay riesgo de infección en el lugar de la traqueotomía (estoma)

Una vez que a su hijo se le haya realizado la traqueotomía (si la necesita), el equipo del hospital le colocará un respirador (máquina para respirar) y utilizará los ajustes específicos para las necesidades de su hijo. Empezarán a enseñarle sobre el respirador, cómo cuidar la tráquea de su hijo, cómo cambiarla, qué hacer en caso de emergencia y todos los demás cuidados necesarios. Contar con un buen trabajador social en su equipo también puede ser muy útil a la hora de planificar el alta de su hijo en casa. Es probable que se sienta muy abrumado, pero confíe en que podrá aprender y convertirse en un experto en el cuidado de su hijo. Los respiradores que se utilizan en el hospital son bastante grandes, pero los respiradores domésticos son relativamente portátiles, lo que permite a los niños disfrutar de la escuela, viajar y tener una gama completa de experiencias. Serán necesarias una planificación y preparación adicionales, pero con el tiempo verá que se puede conseguir vivir una vida plena.

Soporte no invasivo

Como se ha mencionado anteriormente, hay un pequeño grupo de niños con MTM que no necesitan tanto apoyo respiratorio. No solo tienen la capacidad de respirar por sí mismos, sino que algunos pueden, eventualmente, sentarse y aprender a caminar. Incluso dentro de este grupo hay diferentes niveles de apoyo necesarios. Por eso es valioso contar con un equipo de profesionales que pueda evaluar adecuadamente a su hijo en función de sus capacidades y objetivos. Es común entre este grupo que, durante cualquier tipo de enfermedad, su capacidad de respirar sin apoyo pueda verse gravemente comprometida. Ser capaz de reconocer la mayor necesidad de apoyo y proporcionar las intervenciones es muy importante.

La forma más común de soporte se llama BiPaP (Presión positiva binivel de las vías respiratorias). La CPAP o presión positiva continua en las vías respiratorias no debe utilizarse nunca en pacientes con una enfermedad neuromuscular como la MTM. El BiPap proporciona apoyo a las vías respiratorias a través de una máscara que se coloca sobre la nariz o sobre la nariz y la boca. Sin embargo, en el caso de los niños pequeños no suele recomendarse una mascarilla que cubra la nariz y la boca. La mascarilla se conecta a una máquina de BiPap o a un pequeño ventilador portátil. Los ajustes los determinará el médico de su hijo y deberán reevaluarse al menos una vez al año. Siempre que su hijo esté enfermo, el médico puede considerar un cambio de ajuste temporal si tiene problemas para respirar. A menudo, los niños con una forma más leve de MTM utilizan el BiPap cuando duermen para evitar la hipoventilación y durante una enfermedad. Algunos niños necesitarán utilizar el BiPap durante períodos más largos de tiempo durante el día. De nuevo, dado que algunos niños son más fuertes que otros, un profesional podrá orientarlo.

Otra forma de asistencia no invasiva es a través de un respirador de presión negativa (NPV, por sus siglas en inglés). Funciona como el antiguo pulmón de acero en el que se colocaba a la gente cuando la poliomielitis era una gran epidemia. Al igual que el respirador se ha vuelto más pequeño y portátil, también lo ha hecho el NPV. Se trata de una coraza que se coloca sobre el pecho y el tronco y que se conecta a un respirador que hace entrar y salir el aire de los pulmones mediante presión negativa. Cuando el niño respira, el respirador lo detecta y expande más los pulmones, y reduce así la carga de trabajo de los músculos del niño. Imita la forma en que respiramos de forma natural, es decir, utilizando una presión negativa.

Conocer y considerar todas las opciones en función de las capacidades de su hijo lo ayudará a usted y a su equipo de expertos a desarrollar un plan de cuidados adecuado para su hijo y para su familia.

Aunque el suministro de asistencia respiratoria puede ser diferente, hay otros equipos médicos que utilizan casi todos los niños con MTM. Es posible que escuche los términos “higiene pulmonar” o “aseo pulmonar”, que básicamente se refieren a los actos de mantener los pulmones sanos y en funcionamiento. Todas las máquinas que se enumeran aquí forman parte de lo que se necesita. Ayudan a mantener a su hijo sano y a proporcionarle cuidados cuando está enfermo. Son vitales en el cuidado continuo diario de su hijo. Aunque no lo utilice ahora, habrá un momento en que necesitará hacerlo, y tenerlo ya en casa es importante.

VENTAJAS DEL BIPAP O NPV	DESVENTAJAS DEL BIPAP O NPV
No es necesario realizar una cirugía	Irritación de la piel por la máscara o el chaleco
La capacidad de hablar y tragar permanece intacta	La máscara interfiere con la comunicación y las interacciones
Se puede utilizar solo cuando sea necesario	Puede haber distensión estomacal
El músculo del diafragma sigue funcionando	La máscara o el collarín pueden no ser tolerados por un niño pequeño

DESCRIPCIÓN GENERAL DEL SISTEMA RESPIRATORIO

Joshua Frase Foundation



DESCRIPCIÓN GENERAL DEL SISTEMA RESPIRATORIO

Joshua Frase Foundation





EQUIPO PARA EL HOGAR

Respiradores

Los respiradores actuales son bastante avanzados y relativamente portátiles, lo que permite a nuestros hijos disfrutar de la escuela, los viajes y toda una serie de experiencias con algo de planificación y preparación adicional.

Algunos de los efectos negativos de la traqueotomía/respirador son la dependencia de la máquina y una menor capacidad para hablar. Si bien algunos niños aprenden a hablar, otros no lo hacen. Un terapeuta del habla puede ayudar a su hijo a aprender a hablar con la tráquea colocada. Para ello, a menudo se utiliza una válvula parlante colocada en la cánula de traqueotomía que permite la entrada de aire en el paciente desde el respirador, pero que fuerza la salida del aire más allá de la cánula de traqueotomía y a través de las cuerdas vocales y por la nariz o la boca. Algunas personas con MTM también se comunican con el lenguaje de señas o con dispositivos de ayuda a la comunicación.



Respironics Trilogy

Soporte BiPAP (Presión positiva binivel de las vías respiratorias)

BiPap es un término acuñado por una empresa que desarrolló por primera vez una máquina para este tipo de terapia. La máquina y sus capacidades difieren en gran medida de las conocidas máquinas de CPAP en que la máquina ajusta la presión a una configuración menor cuando el paciente exhala. Esto permite una exhalación más natural y mucho más fácil. Ahora hay máquinas más nuevas que son aún más sofisticadas y ayudan a apoyar la respiración sin la necesidad de una traqueotomía. Una máquina popular que se utiliza para muchos pacientes con músculos debilitados es un respirador Trilogy. Se trata básicamente de una máquina "BiPap" muy sofisticada. Habrá dos ajustes principales que el médico de su hijo establecerá en función de sus necesidades. Se conocen como presión positiva inspiratoria en las vías respiratorias o IPAP y presión positiva espiratoria en las vías respiratorias o EPAP. El ajuste de EPAP será menor que el de la IPAP, ya que permitirá a su hijo exhalar con menos presión en las vías respiratorias. Los aparatos más sofisticados, como el Trilogy, tienen un ajuste AVAPS (Presión de soporte con volumen promedio asegurado). La máquina se ajustará automáticamente a los cambios para mantener un volumen corriente adecuado. El volumen corriente se define como el volumen de aire que se inhala o exhala en una sola respiración. Esto puede ser útil en los momentos en que las necesidades de su hijo pueden cambiar, como durante una enfermedad respiratoria.

CPAP

La presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP, por sus siglas en inglés) es un tratamiento que utiliza una presión de aire continua para mantener abierta la parte posterior de la garganta. Está diseñada únicamente para personas con apnea del sueño. No sirve para tratar la hipoventilación debida a la debilidad de los músculos respiratorios. Nunca **debe utilizarse** como forma de apoyo a la respiración en pacientes con enfermedades neuromusculares y problemas para respirar.

Máquina de succión

Se trata de un equipo vital que probablemente deba llevar consigo en todo momento. La máquina de succión es esencialmente una aspiradora para eliminar la mucosidad de las vías respiratorias y la saliva de la boca y la nariz. La debilidad muscular de la MTM afecta la deglución y, por tanto, la máquina de succión también se utiliza para eliminar la saliva y la mucosidad que se acumulan en la boca, la nariz y los pulmones. La acumulación de saliva y mucosidad puede ser un caldo de cultivo para las infecciones y puede provocar tapones de mucosidad. Un tapón de mucosidad es una secreción más espesa que el niño no puede expulsar al toser debido a la debilidad muscular.

Los tapones de mucosidad pueden ser mortales, ya que pueden bloquear las vías respiratorias e impedir que el aire entre y salga de los pulmones. El proceso de mantener las vías respiratorias libres de mucosidad se llama "higiene pulmonar". Además de la máquina de succión, un pulsioxímetro, nebulizadores, humidificador para la humedad, catéteres de succión y fisioterapia torácica pueden ayudarlo a controlar y mantener la higiene pulmonar diaria de su hijo.



DeVilbiss 7305



NOTA IMPORTANTE: Si sale del hospital sin los siguientes equipos, pregunte por qué y pida a su médico que le prescriba los siguientes equipos que aparecen en las siguientes páginas.

Oxímetro de pulso

Los nombres más comunes son pulsioxímetro o monitor de saturación. Esta máquina es imprescindible para todos los niños con MTM. Controla el nivel de oxígeno o la saturación de oxígeno en sangre. También detectará su ritmo cardíaco. Dará una alarma cuando los niveles de oxígeno de su hijo bajen o cuando la frecuencia cardíaca detectada esté por debajo o por encima de lo normal. Consulte a su médico para conocer los parámetros de O₂ (oxígeno) correctos para su zona.



Pulsioxímetro Masimo Rad-8

Dependiendo de la elevación del lugar donde vive, la alarma se ajustará para que se active cuando se acerque a la zona de peligro. Si la alarma de oxígeno bajo se activa, se trata de una situación de emergencia. Aprenderá las diferentes cosas que hay que comprobar, como una posible desconexión del soporte del respirador, un tubo de traqueotomía obstruido o la lectura baja, que pueden ser el comienzo de una infección respiratoria. La monitorización continua diaria de los niveles de oxígeno de su hijo es imprescindible. Conocer la frecuencia cardíaca normal de su hijo en reposo también puede ayudarlo a señalar cuándo se están gestando problemas.

Nebulizador

Un nebulizador es una máquina que permite vaporizar ciertos medicamentos líquidos e inhalarlos en los pulmones. Muchos niños toman medicamentos como Albuterol, Pulmicort®, Pulmozyme®, DuoNeb® y FloVent® como parte de un régimen diario de mantenimiento de las vías respiratorias. Estos medicamentos pueden actuar para reducir la inflamación de las vías respiratorias o para diluir las secreciones pulmonares. Los medicamentos suelen administrarse por la mañana y de nuevo por la noche. Suelen recomendarse tratamientos adicionales cuando el niño desarrolla un resfriado común u otro problema respiratorio. Se cree que la tasa de supervivencia de los pacientes con MTM mejora con un mantenimiento agresivo de las vías respiratorias. Consulte a su médico, pero un programa agresivo de mantenimiento de las vías respiratorias mejorará la tasa de supervivencia de su hijo.

Fisioterapia torácica

La fisioterapia torácica (CPT, por sus siglas en inglés) se utiliza para aflojar las secreciones. A menudo se utiliza un chaleco de percusión como terapia principal. Hay muchos términos diferentes y distintos nombres de marca para los chalecos de percusión, pero en todos los casos se trata de una máquina que utiliza aire para inflar y desinflar rápidamente un chaleco. Como resultado, el chaleco provoca sacudidas en el pecho del niño. La misma terapia puede realizarse manualmente con vasos de percusión. Los padres golpean repetidamente las copas de percusión en el pecho del niño. La CPT puede realizarse con el chaleco de percusión o con las ventosas. Sin embargo, el chaleco (o la envoltura en el caso de los niños muy pequeños) trata varias regiones diferentes de los pulmones a la vez y, además, permite a los padres tener las manos libres para gestionar la aspiración y otras tareas. Muchos padres creen que la CPT ha sido vital para mantener la salud y evitar tapones de moco y neumonías potencialmente mortales. Sin embargo, ni la CPT ni el chaleco de percusión pueden ser la única forma de despejar las vías respiratorias en un paciente con debilidad neuromuscular y tos deficiente, ya que solo liberan la mucosidad y facilitan su despeje con la tos.

Ventilación percusiva intrapulmonar (IPV)

Otro dispositivo que puede utilizarse para aflojar las secreciones antes de la extracción con el dispositivo de asistencia para la tos es una ventilación percusiva intrapulmonar (IPV, por sus siglas en inglés). Dependiendo del niño, puede ayudar a movilizar mejor las secreciones en comparación con el chaleco de CPT. Algunos niños responden mejor a una IPV y otros a la terapia con chaleco, tanto en tolerancia como en eficacia. Aproveche su estadía en el hospital para probar ambos y ver cuál funciona mejor para su niño. Esta máquina suministra ráfagas rápidas pero pequeñas de aire directamente en la vía aérea a través de un adaptador para el circuito del respirador o de una máscara facial.

Esto hace que las vías respiratorias se abran y que las secreciones se separen del revestimiento pulmonar para que puedan eliminarse más fácilmente. También se pueden nebulizar medicamentos con la máquina mientras está en funcionamiento para ayudar a aflojar las secreciones. Las investigaciones han demostrado que, dependiendo de la configuración, es posible que no se administre la misma cantidad de medicación al paciente que utiliza el dispositivo, por lo que hay que tenerlo en cuenta a la hora de elegir el orden de las terapias. También se puede utilizar solución salina mientras funciona. En algunos hospitales, se refieren a la IPV como “Metaneb”. Esta es una versión de la IPV fabricada por Hill-Rom. No es adaptable al entorno doméstico, pero es muy similar en su acción a la que se podría conseguir en casa.

Asistente para la tos

El asistente para la tos, también conocido como insuflador-exuflador, también ayuda a mover la mucosidad hacia arriba y hacia afuera y es la única forma eficaz de sustituir la tos en un paciente con debilidad neuromuscular. Debido a esto, es una parte esencial de los cuidados respiratorios de su hijo en el día a día cuando está bien y, sobre todo, cuando enferma.

El asistente para la tos es una máquina que imita la tos.

La máquina se conecta a la cánula de traqueotomía de su hijo si está ventilado de forma invasiva, o puede utilizarse con una mascarilla en niños que no tienen una traqueotomía. En primer lugar, empuja el aire hacia los pulmones para inflarlos y, a continuación, succiona el aire. Esta acción de succión imita la fuerza de empuje de la tos, en un intento de mover las secreciones fuera de las pequeñas vías respiratorias de los pulmones. Debido a la debilidad muscular, los niños con MTM no tienen una tos fuerte. De hecho, muchos no pueden toser en absoluto. El asistente para la tos puede utilizarse junto con los otros tratamientos descritos anteriormente, pero suele ser eficaz como único dispositivo para despejar las vías respiratorias.

Es importante recordar que cuando su hijo esté enfermo necesitará tratamientos frecuentes de asistencia para la tos, al igual que la frecuencia con la que usted necesita toser cuando está enfermo. Esto puede significar utilizar el asistente para la tos cada 1 o 2 horas cuando su hijo esté enfermo, y ocasionalmente con más frecuencia según sea necesario. Esto es muy importante si su hijo está en el hospital; necesitará un pedido de asistente para la tos que especifique con qué frecuencia y a qué presiones se puede administrar el tratamiento. Su hijo debe tener un pedido de asistente para la tos o "PRN" según sea necesario para que pueda utilizarlo con la frecuencia que necesite.

En algunos casos, se puede utilizar un tratamiento con nebulizador de Albuterol o solución salina para ayudar a liberar la mucosidad, seguido del chaleco de percusión y, a continuación, el asistente para la tos. El asistente para la tos es la pieza final que ayuda a despejar las vías respiratorias y los pulmones de las secreciones que se aflojaron con los dos primeros tratamientos.

Si su hijo no tiene un asistente para la tos, debe preguntar a su neumólogo si su hijo puede beneficiarse de uno. Es posible que su compañía de seguros intente denegarle el asistente para la tos o el dispositivo de movilización de secreciones (asistente para la tos/IPV) y solo cubra uno. Recuérdele a su médico que en las miopatías el paciente no solo necesita ayuda para movilizar las secreciones, sino también para eliminarlas (tos). Esto le ayudará a guiarlo en la redacción de la carta de necesidad médica. Muchos estudios apoyan el asistente para la tos como el estándar de cuidado para los pacientes miopáticos.



Asistente para la tos Phillips
Respironics T70



CONCEPTOS BÁSICOS DEL FALLO DE ALARMA Y LA FATIGA POR ALARMA

La fatiga por alarma es algo peligroso, incluso en los hospitales, donde se producen muertes y lesiones por este fenómeno.

¿Qué es la fatiga por alarma?

Cuando sus alarmas se disparan todo el tiempo por razones que no son de emergencia y se vuelve insensible a ellas. Así, pierden su capacidad de alertarlo sobre una emergencia cuando se produce.

¿Qué es un fallo de alarma?

Un fallo de alarma se produce cuando un equipo se retrasa o no emite una alarma en caso de emergencia. Hay varias razones por las que esto puede ocurrir. [Consulte este documento en el sitio web de JFF para obtener más información](#). Recuerde que las alarmas solo son útiles si están configuradas de forma adecuada para su hijo y están conectadas o cargadas adecuadamente. Trabaje con su equipo de pulmonía para adaptar el equipo a su hijo y asegúrese siempre de tener redundancias en caso de un fallo de la máquina.



Como padres de niños que dependen de un respirador, comprender los factores que contribuyen al fallo de alarma y fatiga por alarma es muy importante para evitar lesiones hipóxicas innecesarias y la pérdida de vidas. Cada segundo es importante cuando se trata de eventos respiratorios emergentes; como decimos en el campo, “el tiempo es un tejido”.

Nota importante sobre los equipos respiratorios

Todos los equipos respiratorios esenciales que se enumeraron anteriormente requieren energía eléctrica para funcionar. Es importante solicitar un dispositivo de respaldo para cada una de estas piezas de equipo cuando sea posible (particularmente la máquina de succión y el respirador), una opción de respaldo de batería si está disponible y adaptadores o cables que puedan usarse durante los viajes en vehículos. Estas fuentes de energía de respaldo son útiles cuando se empieza a aventurar en la comunidad y también son vitales en casos de cortes de energía y fallos de los equipos. Muchas familias también invierten en generadores de reserva para sus hogares y puede hablar con el personal de apoyo del hospital para averiguar si su estado ofrece asistencia para estas circunstancias. Además, se recomienda que se ponga en contacto con su compañía eléctrica y les haga saber que tiene un hijo que depende de “equipos de soporte vital”; esto les permitirá que le den prioridad al restablecimiento de la electricidad en su casa en caso de un apagón generalizado. Otro paso puede ser notificar a su escuadrón local de paramédicos para hacerles saber que tiene un niño con respirador. Esto les ayuda a saber quién los podría llamar en el futuro.

Oxígeno

La mayoría de las veces, el mantenimiento adecuado de las vías respiratorias y el apoyo del respirador permitirán a la persona con MTM respirar “aire del ambiente” como cualquier otra persona. Pero a veces necesitarán un poco más de oxígeno (el aire del ambiente tiene un 21 % de oxígeno), que puede suministrarse mediante un cilindro de gas comprimido, un sistema de oxígeno líquido más pequeño o un concentrador de oxígeno electrónico. El oxígeno puede administrarse de forma continua a través del respirador en cantidades variables o a través de una cánula nasal o una máscara facial, según convenga. Nunca debe administrarse oxígeno suplementario sin primero preguntarse por qué y tratar el motivo. La razón más común es un tapón de mucosidad en los pulmones y el tratamiento consistiría en utilizar el asistente para la tos para eliminar la mucosidad.



Tanques de oxígeno

El oxígeno requiere una prescripción de su médico y, al igual que otros medicamentos, debe utilizarse según las instrucciones. Su médico puede indicarle que utilice el oxígeno o “PRN” con regularidad (según sea necesario) para mantener la saturación de oxígeno de su hijo en un rango ideal. Es importante entender que una mayor necesidad de oxígeno suele indicar problemas respiratorios que hay que tratar, por ejemplo, un tratamiento de ayuda a la tos y la aspiración de un tapón de mucosidad, o el tratamiento de una neumonía. No proporcione ni aumente el oxígeno sin intentar también solucionar el problema subyacente y pida consejos a su médico si su hijo necesita oxígeno. El oxígeno puede enmascarar a menudo una ventilación ineficaz, lo que permite que los niveles de CO₂ (dióxido de carbono) se acumulen en la sangre y depriman el impulso de la respiración.

[Errores más comunes en el manejo de la respiración.](#)

Bolsa de reanimación "Ambu"

Una bolsa Ambu (una forma de reanimación manual modificada) es un dispositivo manual que se utiliza para suministrar manualmente insuflaciones de aire a los pulmones de los pacientes que no respiran adecuadamente por sí mismos. Para la mayoría de los pacientes de MTM, se trata de una pieza vital del equipo que debe estar con usted en todo momento. Al apretar esta bolsa autoinflable, proporciona respiraciones completas por la nariz y la boca o a través de la tráquea. A menudo, usted dará respiraciones desde la bolsa Ambu mientras succiona rutinariamente o cuando su hijo necesita una respiración más completa o profunda. También es importante llevarla con usted si su hijo utiliza un respirador en caso de que el respirador funcione mal, ya que la bolsa Ambu se utilizará para proporcionar las respiraciones necesarias mientras llega la ayuda de refuerzo. Si su hijo necesita oxígeno, una bolsa Ambu puede conectarse fácilmente a su fuente de oxígeno. En caso de emergencia, se puede utilizar una bolsa Ambu para obtener respiraciones profundas.



Bolsa Ambu



ALIMENTACIÓN Y CUIDADOS GASTROINTESTINALES

Alimentación

Como la mayoría de estos niños no tienen el tono muscular necesario para la ingesta oral, reciben la nutrición que necesitan a través de un líquido administrado por una sonda de alimentación. Se necesita trabajo para masticar y tragar los alimentos, lo que puede fatigar al niño antes de que pueda comer lo suficiente para nutrirse. Además, si su hijo tiene problemas importantes para respirar, puede tener dificultades para coordinar con seguridad la respiración y la deglución. Su médico puede prescribirle una fórmula concreta o usted puede decidir hacer una fórmula casera, utilizando una licuadora especial como una Vitamix. Una Vitamix es una potente licuadora que licúa los alimentos para que puedan pasar por un pequeño tubo. Nuestra comunidad ha tenido un gran éxito con la Vitamix, pero debe saber que existen otras licuadoras comparables en el mercado. Tomar la decisión de preparar usted mismo la comida de su hijo requiere una planificación y una consulta con un dietista para asegurar una ingesta adecuada de nutrientes y calorías.

Si decide utilizar leche de fórmula, estas son las preguntas que debe hacerle al médico de su hijo para determinar qué fórmula es la mejor para su asimilación y absorción.

- 1 - ¿Qué importancia tienen las fórmulas a base de aminoácidos?
- 2 - ¿Hay fórmulas más beneficiosas para la función hepática?
- 3 - ¿Las fórmulas a base de aminoácidos son menos propensas a elevar las enzimas hepáticas?

Estreñimiento

El estreñimiento, la dificultad para defecar o tener 3 o menos deposiciones en una semana afecta al 50 % de los niños de la comunidad con MTM y puede ser incómodo. La debilidad muscular, la disminución de la actividad, la dieta y los medicamentos pueden contribuir al estreñimiento y a la lentitud de las heces a través del intestino. Las heces que se mueven lentamente por el intestino pueden volverse duras, secas y difíciles de expulsar, lo que puede provocar distensión abdominal. Un manejo adecuado puede ayudar a aliviar este problema.

La rutina diaria, el entrenamiento para ir al baño, la dieta, la hidratación adecuada, los remedios naturales y los medicamentos como los ablandadores de heces, los laxantes, el jugo de ciruelas, los supositorios y los enemas pueden ser útiles. Consulte a su médico antes de iniciar una rutina intestinal para elegir la solución más adecuada para su hijo.

Sonda NG/G

Una sonda NG es la abreviatura de una sonda nasogástrica, que es un tubo de alimentación flexible que pasa por la nariz y llega al estómago. Suele utilizarse a corto plazo.

Una sonda G (sonda gastronómica) es un pequeño dispositivo que se coloca quirúrgicamente, comúnmente llamado “botón”, que entra directamente en el estómago, y es una opción más permanente que la sonda NG. Se utiliza para permitir que la nutrición líquida llegue directamente al estómago sin necesidad de que la persona trague.



Botón G

La deglución requiere que muchos músculos trabajen de forma coordinada, incluida la epiglotis, que es una “escotilla” que se cierra en el momento adecuado sobre las vías respiratorias e impide que los alimentos entren en los pulmones. Algunos niños aprenden a tragar sus propias secreciones y, finalmente, algunos alimentos o líquidos, pero puede llevar tiempo. Antes de ofrecerle cualquier alimento o líquido, debe hacerse una prueba en el hospital, con una radiografía, para ver cómo funciona la deglución de su hijo. Esta prueba se denomina comúnmente estudio de deglución. Casi todos los niños con MTM necesitan una sonda G. La sonda G y la máquina de alimentación que la acompaña son fáciles de usar y permiten que los niños crezcan al tiempo que limitan la amenaza de que los alimentos entren en los pulmones.

Funduplicatura de Nissen

En términos más generales, este procedimiento quirúrgico aprieta la parte superior del estómago para ayudar a prevenir el reflujo y los vómitos. Los vómitos pueden causar irritación del esófago, pero también existe el riesgo de aspiración. La aspiración se produce cuando se respiran secreciones, vómitos o líquidos en las vías respiratorias. Los músculos que limitan el reflujo también son débiles en los niños con MTM. Los niños con vómitos y reflujo importantes pueden necesitar una Nissen. En muchos casos, la Nissen se realiza al mismo tiempo que la colocación de la sonda G. A veces, con o sin Nissen, puede ser necesaria medicación para ayudar a controlar el reflujo. Su gastroenterólogo lo ayudará a determinar qué medicamentos y cirugías serán más beneficiosos.



CUIDADOS ORTOPÉDICOS

La mayoría de los niños con MTM no pueden caminar (no son ambulantes) y requieren el uso de una silla de ruedas. Estos niños tampoco soportan peso, lo que puede hacer que sus huesos sean más delgados y débiles que los de otros niños de su edad. Cuanto antes pueda involucrar a su hijo en el ejercicio y la fisioterapia/la terapia ocupacional, más podrá aumentar la probabilidad de maximizar su potencial físico y su fortaleza ósea. Trabajar en los ejercicios de amplitud de movimiento puede prevenir el endurecimiento de los músculos y los tendones por la reducción del movimiento. El trabajador social de su hospital tendrá información sobre los programas de Intervención Temprana de su zona y lo pondrá en contacto con fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales, que pueden ayudar al progreso físico de su hijo.

Al nacer, algunos niños con MTM tienen pies zambos, es decir que los pies se giran hacia dentro en el tobillo debido a la escasa fuerza muscular. Un especialista en ortopedia lo guiará a través de las distintas opciones de tratamiento, que incluyen escayola, férulas y cirugía de liberación de tendones. En muchas ocasiones, los niños llevan AFO (ortesis de tobillo y pie) para ayudar a mantener los pies alineados. El uso de AFO es una forma indolora de mantener los pies en crecimiento alineados.



AFO

Es habitual que los niños con MTM sean muy altos para su edad. En muchos casos, los niños superan la altura del 90 % de los demás niños de su edad. A medida que su hijo crezca, también será necesario que el traumatólogo esté atento a los problemas de la columna vertebral, como la escoliosis (curvatura lateral de la columna). La escoliosis es bastante común entre los niños con MTM, ya que su crecimiento muscular no puede seguir el ritmo de su crecimiento óseo, y puede ser difícil mantener una postura adecuada. Algunos niños llevan una TLSO (ortesis torácica-lumbar, también conocida como "corsé ortopédico"), que es como un chaleco duro que sujeta la zona del tronco. Se pueden realizar pruebas de densidad ósea para comprobar el aspecto de la densidad ósea a lo largo de los periodos de crecimiento.



Corset TLSO

La intervención temprana y el hecho de contar con un buen especialista en ortopedia en su equipo pueden hacer que este proceso se desarrolle sin problemas.

A medida que su hijo crece, la escoliosis puede convertirse en un problema de comodidad y respiración. Se puede considerar la posibilidad de operar para corregir la curvatura. Es un procedimiento importante, pero puede ofrecer alivio. Otro problema ortopédico común para los niños con MTM es la subluxación de cadera. Esto ocurre cuando la bola del fémur se disloca parcialmente de su cavidad y se debe en parte a la hipermovilidad de la articulación y a la ausencia de carga de peso. Trabajar con su equipo de terapia para adquirir un bipedestador para ayudar a su hijo en el ejercicio de soporte de peso para mantener la estabilidad de la articulación puede ayudar con este problema, así como dar una entrada adecuada en los huesos para evitar una mayor debilidad y una dislocación o fractura completa. El bipedestador asegura a su hijo en una posición vertical en ángulos progresivamente desafiantes mientras asegura las rodillas, las caderas y el pecho y tiene un reposacabezas. Un dispositivo para simular el gateo, llamado gateador, utiliza un concepto similar para soportar el peso en las rodillas y los brazos.

Tenga en cuenta que la adquisición de equipos especiales por parte del seguro puede tardar 6 meses o más, así que no se demore en empezar. Tenga en cuenta sus otras opciones, como los armarios de equipos de la MDA que prestan equipos a las familias cuando los tienen disponibles, así como otras familias en los grupos de apoyo de Facebook que pueden tener equipos que ya no utilizan. Visite el [Programa de intercambio de equipos del JFF](#) para este propósito.



MOVILIDAD

Como se ha mencionado anteriormente, la mayoría de los niños no son ambulantes y requieren el uso de una silla de ruedas. Los niños suelen adaptarse muy bien a una silla de ruedas eléctrica, controlada por un joystick u otro dispositivo. Ofrece movilidad autodirigida a los niños que no pueden hacerlo de otro modo en su desarrollo infantil.

En muchos casos, los niños de edades tempranas pueden manejar juguetes que ayudan o benefician la movilidad, al tiempo que contribuyen al desarrollo muscular.

Comience a solicitar la primera silla de ruedas de su hijo a los 6-9 meses. Muchos niños empezarán con una silla de ruedas tipo cochecito. Conseguir que el seguro, la ayuda estatal u otros proveedores de seguros paguen una silla de ruedas puede ser un proceso largo y puede llevar muchos meses.







OTRAS CUESTIONES Y CONSIDERACIONES

La MTM es una enfermedad muy rara y, a pesar de los grandes avances en la investigación de los últimos años, todavía no se cuenta con mucha información. Aunque la debilidad muscular es claramente el principal problema que afecta a todos los que padecen MTM, hay otros problemas que han experimentado algunos miembros de nuestra comunidad. Estas afecciones no son universales, pero podrían estar relacionadas de alguna manera con la MTM, ya sea genéticamente o como “efectos secundarios” de la enfermedad general.

Problemas de hígado

Lamentablemente, hemos perdido a unos cuantos en nuestra comunidad debido a una hemorragia hepática grave/súbita. El término técnico es peliosis hepática (“peliosis del hígado”). No está claro si esto podría estar relacionado ni cómo podría estar relacionado con el gen MTM1, que afecta principalmente a los músculos, pero todavía hay muchas incógnitas sobre esta enfermedad. La peliosis hepática se manifiesta en forma de quistes llenos de sangre en el tejido hepático que pueden romperse y causar graves hemorragias internas. Existen algunos informes de casos (algunos publicados, otros simplemente compartidos en nuestra comunidad) que se remontan al menos a la década de 1990, aunque no se ha estudiado mucho en términos de qué hacer para la detección, la prevención y el tratamiento. Es una complicación algo rara en una enfermedad que ya es rara. Se pueden realizar estudios de imagen como la resonancia magnética, la tomografía computarizada y la ecografía para buscar signos de peliosis, y usted y su médico deben considerar la posibilidad de realizar exámenes periódicos. Sin embargo, no hay pruebas fehacientes de que el cribado con ecografía o los estudios de rutina de la función hepática en sangre sean capaces de detectar la peliosis hepática antes de que se produzca una hemorragia potencialmente mortal. Si un niño con MTM presenta fiebre y dolor abdominal inexplicables, es importante considerar la peliosis como causa y, en ese momento, el diagnóstico por imagen (ecografía/tomografía computarizada/resonancia magnética) debería ser adecuado para su detección.

En algunos niños con MTM se han producido otros problemas hepáticos, como elevación de las enzimas hepáticas, niveles elevados de ácidos biliares o sales biliares y cálculos biliares de calcio. El especialista de su hijo puede sugerir una biopsia de hígado. Este procedimiento no está exento de riesgos significativos y debe considerarse solo a la luz de la terapia que pueda añadirse o cambiarse como resultado de lo que se observe en la biopsia. Niños con MTM murieron como resultado de una hemorragia incontrolada durante las biopsias hepáticas. Es importante tener en cuenta que, aunque las pruebas de laboratorio pueden indicar que los tiempos de hemorragia son normales, algunos de los niños presentan hemorragias prolongadas a pesar de los resultados normales de las pruebas de laboratorio. A veces, la función hepática anormal puede ser causada por medicamentos, y a menudo los problemas hepáticos se resuelven por sí solos. En algunos casos, la medicación es necesaria para ayudar a resolver la función hepática anormal.

Crisis epilépticas

Algunos niños con MTM también presentaron crisis epilépticas, aunque la prevalencia de esto es rara (4 % en un estudio). Las crisis epilépticas se definen como un aumento excesivo de la actividad eléctrica en el cerebro. Pueden ser focales (en una zona del cerebro), multifocales (en muchas zonas del cerebro) o generalizadas (en todo el cerebro). Algunos tipos de crisis epilépticas son las crisis de ausencia, las crisis parciales y las crisis tonicoclónicas. La causa de las crisis epilépticas en estos niños no se conoce bien, aunque a veces pueden ser consecuencia de una falta de oxígeno prolongada, fiebre o infecciones graves. Las crisis epilépticas no controladas pueden provocar daños cerebrales importantes e incluso la muerte.

A veces, las crisis epilépticas pueden ser difíciles de identificar o pueden pasar desapercibidas. Por ejemplo, durante una crisis de ausencia, el niño puede quedarse con la mirada perdida o “perder el contacto” y no responder. Este tipo es fácil de pasar por alto porque los niños con MTM suelen ser poco verbales y débiles, y pueden tener tiempos de parpadeo prolongados. Las crisis de ausencia suelen durar de unos segundos a varios minutos. Las crisis tonicoclónicas son más evidentes, con la rigidez y las sacudidas del cuerpo. Este tipo puede durar de varios minutos a mucho más. Las crisis epilépticas pueden presentarse de forma diferente, desde el tipo de ausencia con mirada fija, una pequeña sacudida o un movimiento repetitivo en una extremidad o en la cara, hasta el tipo de sacudida tónica clónica del cuerpo más importante.

Algunos niños pueden experimentar un “aura” antes de la crisis epiléptica propiamente dicha que puede consistir en una sensación de que se acerca una convulsión, entumecimiento, un olor extraño o un sabor extraño. Después de una crisis epiléptica (periodo postictal), los niños pueden estar confusos, somnolientos, tener dolor de cabeza, no responder o estar molestos durante un periodo de tiempo. Es posible que observe una frecuencia cardíaca alta o baja, una disminución de los niveles de oxígeno de su hijo, piel sudorosa u ojos en blanco. Si sospecha que su hijo está sufriendo una crisis epiléptica, debe gritar su nombre e intentar determinar si responde durante la crisis.

Un EEG (electroencefalograma) puede ayudar a establecer el riesgo potencial de crisis epilépticas y rara vez captará una crisis en sí. Como tal, un EEG solo mostrará la actividad cerebral actual, no mostrará si se han producido crisis epilépticas en el pasado; por lo tanto, es más útil para comprender el riesgo de crisis epilépticas y para orientar la elección de los medicamentos anticonvulsivos si son necesarios. En algunos casos, un electroencefalograma prolongado (hasta 24 horas o más) puede ser útil para captar una grabación de una crisis epiléptica en el momento en que se produce y esto puede ayudar a su neurólogo a determinar si los “episodios” que su hijo está experimentando son realmente crisis epilépticas, o son en cambio otros tipos de movimientos o comportamientos. Las crisis epilépticas son muy variables. Si cree que su hijo puede tener estas crisis, hable con su médico.

Testículos no descendidos

Los testículos no descendidos son comunes en la MTM y, aunque no son directamente perjudiciales, pueden aumentar el riesgo de cáncer testicular más adelante. Muchos padres han optado por bajar los testículos de forma manual mediante una intervención quirúrgica.

Ojos secos

Los niños con MCN/MTM tienden a parpadear con menos frecuencia y con menos intensidad. Esto puede provocar sequedad ocular y lagrimeo, así como sensibilidad a la luz brillante. Es posible que su hijo no cierre completamente los ojos mientras duerme, lo que también provoca sequedad. Los signos son el enrojecimiento y el lagrimeo. A largo plazo, pueden producirse abrasiones en la córnea y cicatrices en la superficie de los ojos.

Varias intervenciones han ayudado a otras personas a proteger sus ojos. Son útiles las gotas lubricantes aplicadas con frecuencia durante el día y una pomada de venta libre por la noche. Se recomiendan las pomadas y gotas sin conservantes. Existen unas gafas nocturnas que han resultado ser muy protectoras y ayudan a mantener la humedad continua. Existe una intervención quirúrgica que puede ayudar, pero que conlleva sus propios riesgos, en la que se coloca un punto de sutura para mantener los párpados más juntos.

Las gafas son un gran apoyo debido al sellado de la humedad y a que mantienen los ojos cerrados. Aquí hay un enlace a una página que muestra un ejemplo de pomada para los ojos que normalmente se puede comprar en una farmacia local: <http://www.refreshbrand.com/Products/refresh-lacrilube>

Infecciones de oído

La acumulación de líquido detrás de los tímpanos puede producirse debido a la falta de deglución y puede estar relacionada con el uso crónico de respiradores. Este líquido puede ser doloroso e infectarse, lo que requiere un tratamiento con antibióticos. A algunos niños se les colocan pequeños tubos de oído (también llamados tubos de miringotomía) en los tímpanos para permitir la salida del exceso de líquido, lo que ayuda a prevenir las infecciones de oído.

Problemas óseos

Con el tiempo, los huesos que no se someten a ejercicios de carga no desarrollan la misma fuerza y grosor que los niños activos. Esto puede significar que los huesos son más susceptibles a sufrir fracturas. El médico de su hijo puede remitirlo a un especialista para que le haga un seguimiento. En general, la administración de suplementos de calcio y vitamina D puede ser útil para mantener una densidad ósea adecuada y una salud ósea general, y debería considerarse en todos los individuos con MTM. También es importante optimizar la exposición al sol si es posible, ya que es la mejor fuente de vitamina D para el organismo. Algunas familias han probado tratamientos con bifosfonatos para ayudar a fortalecer los huesos.

Otras complicaciones

Existen otras complicaciones que se han documentado o autoinformado y se compartieron dentro de nuestra comunidad. Estas complicaciones (informadas en menos del 10 % de los individuos con MTM, y a menudo mucho menos que eso) incluyen: cálculos renales, cálculos biliares, esferocitosis (un cambio en la forma de los glóbulos rojos), estenosis pilórica (un estrechamiento del esfínter entre el estómago y el intestino delgado), tendencia a las hemorragias por vitamina K, ritmos cardíacos anormales, retraso en la madurez sexual con baja testosterona, problemas dentales debido a una boca más pequeña o un paladar alto, hidrocefalia (acumulación de líquido dentro del cerebro), HIE (encefalopatía isquémica hipóxica, daño cerebral causado por la falta de oxígeno) problemas de visión, pérdida de audición, plaquetas bajas, bazo agrandado, problemas de hemorragia, velocidad de procesamiento de la información más lenta y bajos niveles de energía. Cuando los niños con trastornos neuromusculares reciben anestesia, tienen un riesgo ligeramente mayor de sufrir complicaciones relacionadas con el uso de la anestesia. Por lo general, los anestésicos se toleran bien, pero es muy importante que los profesionales médicos implicados sean conscientes de estos mayores riesgos. Deben evitarse los agentes bloqueantes neuromusculares (como la succinilcolina). Por el contrario, los individuos con MTM NO tienen riesgo de desarrollar hipertermia maligna (HM).



A TENER EN CUENTA: todas estas son complicaciones RARAS en un trastorno muy raro. Es posible que su hijo nunca se vea afectado por ninguna de las "otras complicaciones". Sin embargo, queremos que esté totalmente equipado por si surge la necesidad.



MEDICAMENTOS UTILIZADOS A MENUDO POR LOS NIÑOS CON MTM

Es posible que a su hijo le receten medicamentos de uno u otro tipo. Cada niño es único y tiene su propia lista de medicamentos prescritos para él.

La siguiente es una lista de algunos de los medicamentos utilizados:

BROMURO DE IAPRTROPIO DE ALBUTEROL Y SULFATO DE ALBUTEROL (DUONEB®): se utiliza para prevenir y tratar las sibilancias y la falta de aire causadas por problemas respiratorios.

GOTAS/POMADAS PARA LOS OJOS: ayudan a mantener los ojos húmedos y ayudan con el enrojecimiento, la picazón y los ojos llorosos.

PROPIONATO DE FLUTICASONA (FLOVENT®): los esteroides inhalados, también llamados corticosteroides, reducen la inflamación de los pulmones. Se utilizan para tratar el asma y otras afecciones respiratorias. Los esteroides inhalados reducen la inflamación de los pulmones, lo que permite respirar mejor. En algunos casos, también reducen la producción de mucosidad.

PAMIDRONATO: se utiliza para tratar los niveles elevados de calcio en sangre y ciertos problemas óseos (metástasis óseas/lesiones). También se utiliza para tratar un determinado tipo de enfermedad ósea (enfermedad de Paget) que provoca huesos anormales y débiles.

FENOBARBITAL: se utiliza habitualmente para tratar las crisis epilépticas en niños pequeños; puede administrarse por vía intravenosa, inyectarse en un músculo o tomarse por vía oral.

PREDNISONA: la prednisona proporciona alivio a las zonas inflamadas del cuerpo. La prednisona es un corticosteroide (medicamento similar a la cortisona o esteroide). Actúa sobre el sistema inmunitario para ayudar a aliviar la hinchazón, el enrojecimiento, el picazón y las reacciones alérgicas.

PREVACID®: se utiliza para tratar y prevenir las úlceras estomacales e intestinales.

PULMICORT®: se utiliza para controlar y prevenir los síntomas (sibilancias y falta de aire) causados por el asma. Actúa directamente en los pulmones para facilitar la respiración, lo que reduce la irritación e inflamación de las vías respiratorias.

PULMOZYME: se utiliza para mejorar la respiración y reducir el riesgo de infecciones pulmonares. Se utiliza junto con otros tratamientos (por ejemplo, fisioterapia torácica, medicamentos, suplementos nutricionales). Actúa en las vías respiratorias disminuyendo la pegajosidad/espesor de la mucosidad para que pueda ser eliminada de los pulmones más fácilmente.

SINGULAIR®: un medicamento que se utiliza habitualmente para prevenir los ataques de asma y los síntomas de alergia.

TRIAMCINOLONA: la pomada de acetónido de triamcinolona, (nombres de marca: Cinolar, Kenalog, Triderm) es una pomada de corticoesteroides tópicos para la piel, que se utiliza para tratar la inflamación o la irritación causada por afecciones tales como reacciones alérgicas, eczema y psoriasis.

URSODIOL: se utiliza para disolver ciertos tipos de cálculos biliares y evitar que se formen.

VITAMINAS Y MINERALES: como la vitamina D, se consideran nutrientes esenciales porque, actuando conjuntamente, desempeñan cientos de funciones en el organismo. Ayudan a fortalecer los huesos, a curar las heridas y a reforzar el sistema inmunitario. También convierten los alimentos en energía y reparan el daño celular.

ZOLOFT®: un antidepresivo que se utiliza principalmente para tratar los trastornos depresivos importantes.

ZYRTEC®: se utiliza para tratar los síntomas del resfrío o la alergia, como estornudos, picazones, ojos llorosos o secreción nasal.



CUIDADOS DE SU HIJO EN CASA

Todos los padres deben recordar, ante todo, que los niños con MTM/MCN son simplemente eso: ¡Niños! Tienen todas las esperanzas y los sueños, el impulso, la determinación, el amor y el cuidado de cualquier otro niño que nace en este mundo. Los niños con MTM son inteligentes, cariñosos y divertidos.

Les encanta jugar, hacer origami, construir maquetas, ver deportes, conducir karts, pilotear aviones de control remoto, pasear por el bosque, jugar en la piscina, practicar deportes, salir con los amigos e ¡incluso ayudar en la casa y el jardín! Si se les dan muchas de las mismas oportunidades que a cualquier otro niño, los niños con MTM prosperan y aman la vida.

Por ello, en esta sección encontrará consejos sobre cómo (y cuándo) poner en marcha sistemas que lo ayuden a brindarle a su hijo la mejor atención posible.



Equipo Médico Duradero (DME)

El equipo médico común a los hogares familiares de MTM suele ser suministrado y mantenido por una empresa de Equipos Médicos Duraderos (DME, por sus siglas en inglés). El mejor momento para crear su lista de suministros necesarios es cuando todavía está en el hospital con el equipo de profesionales médicos que conocen las necesidades de su hijo. También es el momento más fácil para que su compañía de seguros apruebe los artículos, ya que estarán ansiosos por dar de alta a su hijo del hospital para que reciba atención en casa, donde los gastos de atención serán menores. Solicite todos los artículos que su equipo cree que necesitará y pida también artículos de reserva. A veces, la autorización estándar proporcionada por su compañía de seguros será inferior a lo que su hijo necesita, ya que las normas no siempre se redactan teniendo en cuenta enfermedades como la MTM. Es posible que su médico tenga que escribir una carta de necesidad médica o una carta de sobreutilización para acompañar la prescripción y explicar que la cobertura está garantizada para su hijo.



Cuidados de enfermería

Algunas compañías de seguros y muchos programas estatales de asistencia brindan asistencia a domicilio. Algunos estados solo proporcionan cuidados de enfermería a domicilio para los que están conectados a un respirador. El trabajador social del hospital debería poder hablar con usted sobre los cuidados de enfermería y ayudarlo a seleccionar una agencia de enfermería.

La [Joshua Frase Foundation](#) también puede ayudarlo a ponerse en contacto con otras familias de su zona para que pueda conocer mejor sus opciones de enfermería.



Terapias de intervención temprana (EI)

La intervención temprana (EI, por sus siglas en inglés) es un programa que proporciona terapias a los niños con retrasos en el desarrollo. Los servicios de intervención temprana son un mandato federal a través de la Ley de Educación para Personas con Discapacidades. Normalmente, los niños con MTM podrán recibir terapias de EI hasta los tres años, momento en el que las escuelas deben hacerse cargo de las terapias. Sus terapias de EI pueden incluir, entre otros, a la terapia física (PT, por sus siglas en inglés), terapia ocupacional (OT, por sus siglas en inglés) y terapia del habla (ST, por sus siglas en inglés). Otras ayudas ofrecidas a través de la EI pueden incluir también tecnología de asistencia y servicios nutricionales. Dependiendo del estado, muchas de estas terapias se proporcionarán en su casa. Estos servicios pueden tener una cuota familiar dependiendo del estado y de los ingresos de su familia.



Cuidar al cuidador

La experiencia de tener un hijo con necesidades especiales es una tarea desalentadora y a veces puede resultar abrumadora tanto para usted como para su pareja. Sepa que es normal y que buscar el apoyo de otras personas, como la familia, los amigos, otras personas de la comunidad y asesores profesionales, suele ser útil. Nadie está realmente solo. A veces, un terapeuta familiar puede ser útil para las familias que atraviesan los cambios asociados a su hijo con necesidades especiales. Recuerde que cuando está física y emocionalmente sano puede cuidar mejor a su hijo.







SEGUROS Y MEDICAID

Los gastos médicos de las personas con MTM son extraordinarios. A menudo, los planes de seguros primarios no cubren todos los servicios médicos necesarios y la mayoría no incluye la cobertura de los servicios de enfermería a domicilio que necesitan la mayoría de los niños con MTM. Es muy importante investigar a qué programas estatales puede acogerse su hijo, incluido el SSI (Seguridad de Ingreso Suplementario) o los programas de exención de Medicaid. Todos los estados tienen un programa de exención de Medicaid para los niños que dependen de la tecnología médica para vivir en casa. En muchos estados, nuestros niños con MTM podrán acogerse a este programa de Medicaid que no tiene en cuenta los ingresos de la familia, sino que se concede únicamente en función de las necesidades médicas de su hijo. Es importante informar a su compañía eléctrica que su hijo es dependiente de la electricidad.

Aunque la intención de este programa de exención se implementó específicamente para niños como los nuestros, algunos estados tienen cláusulas de exclusión, listas de espera o recursos limitados. Es importante hablar con el personal del hospital/trabajador social inmediatamente para solicitar cualquier programa de exención de Medicaid al que pueda optar su hijo para garantizar la mejor cobertura posible. [Cómo solicitar los beneficios del seguro social para personas discapacitadas con miopatía miotubular.](#)

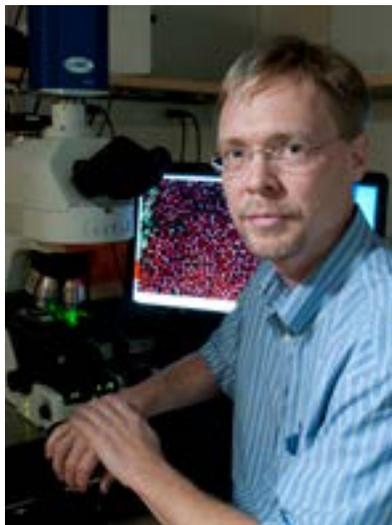




INVESTIGACIÓN, TRATAMIENTOS Y REGISTROS

La participación de nuestra comunidad es primordial para garantizar el éxito potencial de estas terapias que se están estudiando. La investigación ha avanzado tanto gracias a que familias como usted han estado dispuestas a compartir su información familiar y médica con estos científicos. Para ver todas las iniciativas de investigación para nuestra comunidad y para participar, vaya a la página [Get Involved](#) (Involucrarse) en el sitio web de JFF. Además, otra iniciativa muy importante es el [Registro Familiar Internacional de Miopatías Centronucleares y Miotubulares](#), cuyo objetivo es crear una relación investigador-paciente que permita a los investigadores conocer mejor la MCN/MTM y localizar sujetos para realizar ensayos clínicos. Si usted o un miembro de su familia se encuentra afectado con MCN/MTM, [regístrese aquí](#); solo le llevará diez minutos de su tiempo. Hay otros dos registros que también utiliza nuestra comunidad: [CMDIR](#) y el [Registro de Pacientes con Miopatía Miotubular y Centronuclear](#). Puede encontrar los tres registros en el sitio web de [Joshua Frase Foundation](#). Muchos de los sujetos implicados en los estudios preclínicos para nuestra comunidad hasta este momento, como [RECENSUS](#), han utilizado estos mismos registros.

Hay dos empresas de biotecnología que se están acercando a los primeros tratamientos para la MTM. Audent Therapeutics y Dynacure están trabajando en dos tratamientos potenciales diferentes que han demostrado ser prometedores en los datos de laboratorio y preclínicos. Ambas empresas han comenzado los ensayos clínicos (pruebas en humanos) y están muy interesadas en conectar con la comunidad de MCN/MTM y marcar la diferencia para nuestros niños. Visite sus páginas web en: www.audentestx.com y www.dynacure.fr.





CUIDADOS DE SU HIJO EN CASA

Con el uso de la tecnología médica y la asistencia respiratoria avanzada, el número de personas que viven y prosperan con MTM está aumentando y superando con creces las últimas estadísticas publicadas sobre esta enfermedad. La dura realidad es que la MTM se cobra demasiadas vidas, a una edad demasiado temprana. Aunque tenemos una esperanza increíble para el futuro, lamentablemente las familias pueden enfrentarse a la inimaginable pérdida de un hijo mientras luchan valientemente contra esta enfermedad. Nuestra comunidad está aquí para usted; para ayudarlo a superar esta pérdida y para honrar y recordar a su ser querido. No está solo. Las personas de nuestra comunidad que han perdido a un hijo a causa de la MTM encuentran consuelo al conectarse con nuestra comunidad y permitirnos el honor de ayudar a mantener el legado de su hijo fuerte y una parte valiosa de nuestra familia global de la MTM. Ofrecemos dos formas de honrar...". Hay mucho más que dos maneras, así que decir "Hay maneras de honrar a nuestros niños preciosos que se fueron antes que nosotros, así que si usted lo elige, nos encantaría honrar a cualquier ser querido fallecido afectado por la MCN/MTM en la página [In Memorial \(En memoria\) de joshuafrase.org](#). También lo animamos a que registre su información en el [Registro Familiar Internacional de Miopatías Centronucleares y Miotubulares \(Mapa Global\)](#); su información es tan crucial como la de sus hijos que aún están con nosotros. Para honrar a su ser querido que ha fallecido en la página In Memorial, envíe por correo electrónico la foto de su hijo junto con la fecha de nacimiento y la fecha en que recibió sus alas de ángel a info@joshuafrase.org.



Alison, Paul, Isabella y Joshua Frase



RECURSOS Y ENLACES

Joshua Frase Foundation

Para empezar, hay que consultar el sitio web de Joshua Frase Foundation, www.joshuafrase.org. La JFF es el principal lugar para todo lo relacionado con la MCN/MTM. Ha estado financiando la investigación durante más de dos décadas y ha financiado más del 50 % de los dólares de la investigación mundial preclínica para la terapia génica. Varias de nuestras familias comparten su viaje de perseverancia y esperanza en [historias de familias](#). El sitio web tiene toneladas de materiales que le resultarán útiles. La página de Facebook de Joshua Frase Foundation es [Joshua Frase Foundation supporting Centronuclear and Myotubular Myopathy](#); es una página pública para las actualizaciones de las iniciativas de investigación y los acontecimientos dentro de nuestra comunidad.



Grupos de apoyo en Facebook

También hay una comunidad maravillosamente activa y solidaria en Facebook. Estos son enlaces a algunos de los grupos cerrados más activos; [CNM/MTM Families United](#) y [MTM/CNM \(Myotubular/Centronuclear Myopathy\) Family Support & Discussion](#).

Este foro es donde los padres pueden hacer preguntas, discutir temas de MCN/MTM y encontrar ánimos de nuestra comunidad global.



Donde hay voluntad hay cura

La familia de William Whiston creó Will Cure, www.will-cure.org, para recaudar fondos para apoyar la investigación médica de la MTM. Sus esfuerzos continúan financiando a científicos y proyectos que trabajan para conseguir nuevas terapias para los niños con MTM.



Conferencia de la familia con MTM-MCN

Hay una conferencia de la familia con MTM-MCN bianual, www.mtm-cnm.com, que se celebra en los Estados Unidos. Se trata de un evento de base organizado por un equipo de familias que ofrece una magnífica oportunidad para conectar con otras familias y con los principales investigadores en persona. El sitio web de la conferencia y el grupo de Facebook son excelentes para obtener recursos y establecer contactos con las familias. www.facebook.com/groups/mtmcmfamilyconference



Myotubular Trust

Anne Lennox y Wendy Hughes, dos padres de niños afectados por miopatía miotubular, crearon la Myotubular Trust www.myotubulartrust.com en febrero de 2006. Rápidamente se convirtió en una de las principales fuentes de financiación y de información. Con sede en el Reino Unido, apoyan los esfuerzos en todo el mundo y se centran en la investigación europea.



ZNM - Zusammen Stark E.V.

Son la asociación para las miopatías miotubulares y otras miopatías centronucleares en Alemania. Dan voz a las familias, comparten información sobre la MCN y las últimas investigaciones y establecen redes con otras organizaciones. Se fundó el 5 de junio de 2015.

<https://www.facebook.com/znmstark/>



Médicos/genetistas con los que contactarse

El sitio web de Joshua Frase Foundation ofrece una lista de clínicos que se destacan en la atención a niños con MTM. www.joshuafrase.org/resources/clinicians-to-contact.php



Hospitales Shriners

Los hospitales Shriners pueden ser un recurso maravilloso para las familias con MTM. Hay que rellenar una solicitud que se encuentra en el sitio web de Shriners.

www.shrinershospitalsforchildren.org



Clínicas de la Asociación de Distrofia Muscular (Muscular Dystrophy Association, MDA)

La MDA, www.mda.org, mantiene una red de 200 clínicas especializadas en todo Estados Unidos y en Puerto Rico. La mayoría de las clínicas de la MDA están situadas en hospitales universitarios, y muchos de los directores de las clínicas de la MDA son profesores de la facultad de medicina de la universidad, además de médicos activos. Las clínicas de MDA utilizan un enfoque de equipo multidisciplinario, lo que significa que las personas pueden ver a especialistas de la salud bien informados de una variedad de disciplinas, todo en un solo lugar.



MedicAlert Foundation

Considere la posibilidad de utilizar una identificación de alerta médica. Suelen llevarse en forma de pulsera o collar y pueden alertar a los primeros intervinientes de problemas médicos críticos en una emergencia médica. www.medicalert.org



Grupos de apoyo adicionales para nuestras familias de todo el mundo.

Visite la página web JoshuaFrase.org para localizar otras fundaciones, recursos y apoyo en su país.





GLOSARIO DE TÉRMINOS MÉDICOS

ALVEOLOS: Pequeños sacos de aire en los pulmones que dan al tejido un aspecto de panal y amplían la superficie de intercambio de oxígeno y dióxido de carbono.

APNEA DEL SUEÑO: Pausas anormales en la respiración durante el sueño. Es normal que la frecuencia respiratoria disminuya cuando alguien duerme; sin embargo, a veces se ralentiza demasiado. Si alguien hace largas pausas entre respiraciones, se puede acumular dióxido de carbono en el torrente sanguíneo. Cuando esto ocurre, es posible que no llegue suficiente oxígeno al cerebro (hipoventilación). La apnea del sueño es estresante para el organismo. Cuando alguien tiene una hipoventilación crónica (a largo plazo) no tratada, puede provocar una insuficiencia cardíaca u otros problemas multisistémicos.

ARRITMIA: Un cambio en el ritmo de los latidos del corazón.

ARTROGRIPOSIS: Una condición que hace que un bebé nazca con múltiples contracturas. Puede ser un síntoma temprano de CMD, pero puede confundirse con otras causas de contracturas observadas al nacer.

ASPIRACIÓN: Cuando algo (comida, líquido, mucosidad, etc.) va a los pulmones en lugar de ir al estómago o salir por la boca o la nariz. Cuando una sustancia es aspirada hacia los pulmones, puede provocar una infección pulmonar (como la neumonía).

ATELECTASIA: Condición en la que los alveolos de los pulmones han colapsado o no se abren para recibir aire. Una parte o la totalidad de los pulmones que se han colapsado o han desarrollado atelectasia no participan en el intercambio de gases y pueden correr el riesgo de sufrir una infección, lo que puede contribuir a que los niveles de oxígeno sean bajos. Esto puede deberse a una obstrucción de las vías respiratorias o a la presión ejercida sobre ellas desde fuera de los pulmones.

ATENCIÓN MULTIDISCIPLINARIA: Cuando proveedores de atención sanitaria con diferentes áreas de experiencia trabajan juntos como un equipo, por ejemplo, cuando un neurólogo, un neumólogo, un fisioterapeuta y un dietista trabajan juntos para ayudar a mejorar la salud de un paciente.

BI-PAP: También conocida como presión positiva binivel en las vías respiratorias, es una máquina relativamente pequeña y silenciosa que proporciona una ventilación no invasiva y crea una presión y un flujo de aire que están en sintonía con la propia respiración. La Bi-PAP tiene dos niveles de presión en las vías respiratorias: una presión alta cuando la persona inspira y una presión baja cuando la persona exhala. Una máquina Bi-PAP puede programarse para que realice un ciclo cuando la persona respira, o puede ajustarse a un ciclo temporizado.

BOLSA DE RESUCITACIÓN MANUAL

"AMBU": Una bolsa Ambu® (una forma de reanimación manual modificada) es un dispositivo manual que se utiliza para proporcionar manualmente insuflaciones de aire en los pulmones, a través de una máscara facial o una conexión a una traqueotomía, de los pacientes que no respiran adecuadamente por sí mismos.

CAPACIDAD VITAL FORZADA (FVC):

La cantidad máxima de aire que una persona puede expulsar luego de realizar la mayor respiración posible. La FVC puede ayudar a medir si hay un problema de función pulmonar, como la debilidad de los músculos respiratorios, o si hay una infección.

CONTRACTURA: Tensión en los músculos o tendones alrededor de una articulación, que impide que se mueva en su totalidad. Por ejemplo, una contractura en la rodilla puede impedir que la rodilla se enderece o se doble completamente.

CRISIS EPILÉPTICA: Un aumento excesivo de la actividad eléctrica en el cerebro. Este aumento puede permanecer en una sola parte del cerebro (crisis de ausencia o parcial) o recorrer todo el cerebro a la vez (crisis tónico-clónica). Un ataque puede presentarse de forma diferente, dependiendo del lugar del cerebro del que provenga el ataque. Algunas personas pueden tener crisis epilépticas en las que se les tensa todo el cuerpo, solo un brazo o solo una pierna, hasta una crisis en la que solo parece que están mirando fijamente. Si le preocupa la posible actividad convulsiva de su hijo, hable con su profesional sanitario.

CUIDADOS PALIATIVOS: Un tipo de atención multidisciplinar para personas con enfermedades médicas graves. Los cuidados paliativos son diferentes de los cuidados al final de la vida o de los cuidados de hospicio. El objetivo de los cuidados paliativos es mejorar la calidad de vida del paciente y su familia reduciendo los síntomas de la enfermedad. El compromiso temprano con un equipo de cuidados paliativos es a menudo extremadamente útil para navegar por los complejos desafíos que se enfrentan en el cuidado de las personas con MTM.

DEFENSOR: Trabajar con los proveedores de atención médica de su hijo como un miembro del equipo para hacer lo mejor para su hijo. A veces, esto puede significar hablar cuando no se siente cómodo con una situación o un plan de atención, buscar una segunda opinión o identificar a un defensor dentro del equipo de atención médica de su hijo.

DESARROLLO DEFICIENTE: Término utilizado para describir a los bebés o niños pequeños que no crecen o ganan peso como se espera. Suele estar relacionado con la falta de ingesta de alimentos suficientes para satisfacer las necesidades calóricas del niño o con la incapacidad de absorber los nutrientes de los alimentos.

DIAGNÓSTICO: El nombre específico de un trastorno médico.

DISMOTILIDAD: Cuando los alimentos digeridos no se mueven por el estómago o los intestinos a la velocidad adecuada. Los alimentos digeridos se mueven por el cuerpo cuando los músculos de los intestinos se mueven como una ola para empujar los alimentos. A veces la ola se mueve demasiado lento y puede causar estreñimiento. Otras veces se mueve demasiado rápido y puede causar diarrea.

DISPOSITIVO INSUFLADOR-EXUFLADOR: Máquina utilizada para ayudar a fomentar una buena función pulmonar simulando una tos; los pulmones se llenan de aire (como si se respirara profundamente) y luego se aspira brevemente el aire de los pulmones (como si se tosiera con fuerza). Normalmente, estos aparatos se ajustan a un ciclo de un determinado número de toses cada vez que se utilizan. Estas máquinas también se llaman asistentes para toser o se conocen por la marca CoughAssist. Algunos niños dicen que tardan en acostumbrarse a usar estas máquinas, pero que una vez que lo hacen se sienten mucho mejor después de usarlas.

ELECTROENCEFALOGRAMA (EEG): Una prueba de la actividad cerebral que busca la causa de las convulsiones mediante la colocación de electrodos (monitores) en la cabeza. El cerebro se comunica con nuestro cuerpo enviando mensajes (señales) de un nervio a otro, lo que produce un patrón regular que podemos esperar ver cuando el cerebro funciona normalmente. Cuando se observa un patrón irregular en el EEG, una persona puede estar en riesgo de sufrir crisis epilépticas, pero el EEG no nos dice por qué esa persona puede estar en riesgo. Utilizando una analogía, los nervios son como los cables telefónicos que conectan las casas. El EEG controla la actividad que se produce en los cables telefónicos, pero no escucha a las personas que hablan entre sí.

ENFERMEDAD POR REFLUJO GASTROESOFÁGICO (GERD): Cuando el ácido estomacal sale del estómago y sube al esófago (el tubo que conecta la garganta con el estómago).

ESCOLIOSIS: Curvatura lateral anormal de la columna vertebral (huesos de la espalda) que hace que la columna adopte una forma de "C" o "S". Este tipo de curvatura es diferente de una curvatura en la parte baja de la espalda (región lumbar) que hace que el estómago sobresalga (lordosis lumbar) o de una curvatura en la parte alta de la espalda (región torácica), que algunas personas llaman "joroba" (cifosis torácica). Cuando hay tanto cifosis como escoliosis, se habla de cifoescoliosis.

ESPIROMETRÍA: La espirometría, la más común de las pruebas de función pulmonar, mide la cantidad de aire que entra y sale de los pulmones.

ESTOMA DE TRAQUEOTOMÍA: La abertura en el cuello donde se inserta el tubo de traqueotomía. También se conoce como “estoma traqueal”.

EVALUACIÓN FIBROENDOSCÓPICA (O ENDOSCOPIA): Un procedimiento que utiliza un tubo largo y delgado y una luz para mirar dentro de una persona. Por ejemplo, la endoscopia puede utilizarse para observar los intestinos (colonoscopia) o los pulmones (broncoscopia).

FLUJO MÁXIMO DE TOS: Medición de la fuerza con la que alguien puede toser; esto ayuda a medir la función pulmonar y la capacidad de la persona para eliminar las secreciones (es decir, sacar la mucosidad de los pulmones).

FRECUENCIA RESPIRATORIA: El número de respiraciones por minuto que realizamos. Un adulto suele respirar entre 12 y 20 veces por minuto. Los niños respiran más rápido que los adultos (aunque el ritmo depende de la edad).

FUNDUPLICATURA DE NISSEN: Un “nudo” que se ata quirúrgicamente en la parte superior del estómago para ayudar a prevenir la enfermedad de reflujo gastroesofágico (ERGE) grave.

GASES EN SANGRE: Prueba para medir las concentraciones de oxígeno (O₂) y dióxido de carbono (CO₂) en la sangre, junto con el pH sanguíneo y el nivel de bicarbonato. Es un buen indicador de una ventilación adecuada.

GONIOMETRÍA: la medición del ángulo de una articulación, o de cuánto puede doblarse y extenderse una articulación.

HABILIDADES MOTORAS COMPUESTAS: Una forma de medir varios tipos diferentes de habilidades motoras, como la escritura a mano y la alimentación, y juntar estas mediciones para ver cómo están los diversos aspectos de las habilidades motoras de una persona en general.

HIPERPLASIA GINGIVAL: Crecimiento excesivo del tejido que forma las encías alrededor de los dientes en la boca. Suele ser un efecto secundario en pacientes que no pueden cerrar la boca (por hipotonía o debilidad muscular) o en pacientes tratados con fenitoína, un fármaco utilizado para controlar las convulsiones.

HIPERTERMIA MALIGNA: Reacción alérgica a algunos tipos de anestesia (medicamentos que se administran a las personas para hacerlas dormir durante un procedimiento). Esta puede ser una reacción potencialmente mortal que hace que el cuerpo se caliente demasiado. Como todas las alergias, solo algunas personas tienen este problema, pero ciertas mutaciones genéticas pueden aumentar el riesgo de hipertermia maligna. Consulte esta guía de anestesia para el manejo respiratorio de quienes se preparan para la cirugía; también compártala con su médico. Cabe destacar que los individuos con mutaciones en MTM1 NO tienen riesgo de hipertermia maligna. Sin embargo, las personas con MCN causada por la mutación RYR1 tienen un riesgo potencial de desarrollar MH.

HIPOPLASIA: Inadecuación o deficiencia de células que provoca el subdesarrollo o el desarrollo incompleto de un tejido u órgano. Subdesarrollo de una parte del cuerpo. Por ejemplo, la hipoplasia del tercio medio facial es un aplanamiento de la zona que rodea la nariz que puede estar relacionado con el uso de una mascarilla.

HIPOTONÍA: El tono es un término que describe la cantidad de tensión o la resistencia pasiva al movimiento en un músculo. La hipotonía se refiere a un tono bajo (también llamado a veces flojo), y la parte del cuerpo se mueve más fácilmente de lo que debería. El tono alto se denomina hipertonia o espasticidad y es cuando una articulación está rígida. El tono es una medida diferente a la fuerza (un niño hipotónico puede tener una fuerza muscular residual o incluso normal), pero a menudo es difícil distinguir la diferencia entre el tono y la fuerza en los niños.

INSUFICIENCIA RESPIRATORIA: Una condición en la que la función respiratoria es inadecuada para satisfacer las necesidades del cuerpo.

INTERCAMBIO DE GASES: Proceso corporal en el que el oxígeno (O₂) se traslada del aire a los tejidos corporales para ser utilizado por las células y el dióxido de carbono (CO₂) se traslada de los tejidos al aire. Se produce en los pulmones y en el torrente sanguíneo.

LONGITUD DEL CÚBITO: La longitud de la parte inferior del brazo, desde la muñeca hasta el codo, que puede utilizarse para calcular la altura cuando alguien no puede mantenerse erguido.

MIOMETRÍA: Nombre formal para medir la fuerza muscular mediante un dispositivo especial que mide la cantidad de fuerza ejercida por un músculo o grupo muscular determinado.

MONITOR HOLTER: Dispositivo que se coloca en un paciente y que permite realizar un electrocardiograma durante un periodo de tiempo más largo, normalmente de 2 o 3 días. Este dispositivo registra la actividad eléctrica del corazón y se utiliza junto con un diario del paciente para identificar momentos del día o síntomas que puedan reflejar un cambio en la actividad eléctrica registrada. Una vez colocado el monitor Holter, el paciente suele poder irse a casa y no necesita permanecer en la consulta o en el hospital. El músculo cardíaco es diferente al músculo esquelético y no se ve afectado directamente por la MTM.

MULTISISTÉMICO: Cuando varios sistemas corporales diferentes se ven afectados por una enfermedad o dolencia o cuando son controlados o examinados en conjunto por un profesional sanitario.

MUTACIÓN GENÉTICA: Cambio en los genes de una persona que altera algo del cuerpo o de su funcionamiento. Los genes son los planos o instrucciones de cómo se fabrica todo en nuestro cuerpo. Heredamos los genes de nuestros padres biológicos. Se puede decir que nuestros genes son las letras que se unen para producir frases en un manual de instrucciones. Utilizando la misma analogía, una mutación, cuando hay un mal cambio en los genes, es como una falta de ortografía o cuando falta una frase o sección del manual de instrucciones. Todo el mundo tiene algunos cambios en sus genes, al igual que todo libro tiene algunas faltas de ortografía. La mayoría de estas mutaciones no causan grandes problemas, pero algunas mutaciones genéticas pueden causar problemas o enfermedades. Por ejemplo, imagine que compró una cómoda y tiene que montarla en su casa. Es posible que haya algunas faltas de ortografía en el manual de instrucciones, pero puede ignorarlas porque puede descifrar qué hacer. Sin embargo, si faltan palabras en una frase o una sección del manual de instrucciones, es posible que no sepa que tiene que utilizar tornillos para unir todas las piezas de la cómoda. O puede que, sin saberlo, deje los cajones en la caja y convierta la cómoda en una estantería.

NEUMONÓLOGO: Médico especialista que diagnostica y trata las enfermedades pulmonares.

ORTOSIS: Una ayuda artificial o mecánica, como una férula, para apoyar o ayudar al movimiento de una parte del cuerpo. Entre los ejemplos de ortesis se incluye el AFO, que significa ortesis de tobillo y pie. Un AFO es una férula de plástico duro de una sola pieza que se amolda a la parte posterior de la parte inferior de la pierna y por debajo del pie, se sujeta normalmente con velcro y puede llevarse sobre un calcetín y dentro de un zapato. El AFO proporciona apoyo a los niños con bajo tono y puede ayudarles a conseguir y mantener la deambulación.

OXIMETRÍA: Medición del contenido de oxígeno en sangre.

PELIOSIS HEPÁTICA: una afección vascular infrecuente que se caracteriza por la presencia de múltiples cavidades sanguinolentas distribuidas aleatoriamente por todo el hígado. El tamaño de las cavidades suele oscilar entre unos pocos milímetros y 3 cm de diámetro.

POLISOMNOGRAFÍA (ESTUDIO DEL SUEÑO): Registro de los numerosos cambios que se producen en el cuerpo de una persona durante el sueño. Durante el estudio, se controlan los pulmones, el corazón y la función cerebral de un paciente dormido, junto con el movimiento de los ojos y los músculos, mediante diferentes pruebas. Es útil para entender la causa de la fatiga diurna.

PRESIÓN POSITIVA CONTINUA EN LAS VÍAS RESPIRATORIAS (CPAP): Una de las formas más utilizadas de ventilación no invasiva; la CPAP aumenta la presión del aire en los pulmones durante todo el tiempo que alguien utiliza la máquina. Esto es útil para las personas cuyas vías respiratorias a veces se hacen demasiado pequeñas (como en el caso de la apnea obstructiva del sueño), pero la CPAP NO se recomienda para las personas con problemas respiratorios debidos a la debilidad muscular.

PRESIÓN POSITIVA EN LAS VÍAS RESPIRATORIAS (PAP): Un tipo de ventilación no invasiva que se desarrolló originalmente para personas con apnea del sueño, pero que también se utiliza para personas con enfermedades neuromusculares. Hay dos tipos de PAP: La presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP) y la presión positiva binivel en las vías respiratorias (Bi-PAP). Una vez que las vías respiratorias se abren con este tipo de máquina, la persona puede respirar con normalidad.

PROGNOSIS: Cómo se espera que cambie una enfermedad a lo largo del tiempo y qué significan esos cambios para la salud y la vida de su hijo.

PROGRESIÓN: El proceso o camino que sigue una enfermedad a lo largo del tiempo.

PRUEBA PSICOMÉTRICA: Nombre de un grupo de pruebas que evalúan el aprendizaje, la cognición, el comportamiento, el estado de ánimo y los rasgos de personalidad. Este tipo de pruebas también puede denominarse evaluación psicopedagógica. Las pruebas específicas que se realizan no son las mismas para todos los niños. Pueden cambiar debido a la edad del niño o a las preocupaciones específicas que deben evaluarse.

PRUEBAS DE LA FUNCIÓN PULMONAR (PFT): Un grupo de pruebas que miden el funcionamiento de los pulmones para tomar y liberar aire y lo bien que trasladan el oxígeno al torrente sanguíneo.

PULMONAR: Todo lo que afecta los pulmones, ocurre dentro de ellos o se relaciona con ellos.

RESERVA PULMONAR: El máximo aumento de la ventilación por minuto que se puede mantener sin agotar los músculos respiratorios.

RESONANCIA MAGNÉTICA (RM): Imagen detallada de la estructura de una parte del cuerpo. Una RM proporciona muchos más detalles (es decir, tiene una mayor resolución) que un TAC o una radiografía; además, una resonancia magnética no utiliza ningún tipo de radiación. La RM es útil para observar los tejidos blandos, como el cerebro y los músculos, pero no es la herramienta ideal para observar los huesos. Para usar una analogía, una resonancia magnética del cerebro es como mirar la vista "Satélite" en Google Maps. Puede decirnos dónde están las casas, las calles y los parques y qué aspecto tienen todos ellos o si ha pasado un tornado y ha causado muchos daños estructurales. Pero con una resonancia magnética (la imagen de la ciudad) no podemos ver las células cerebrales individuales o los nervios (las personas en las casas), ni determinar la función del cerebro (decir si las personas van a trabajar a tiempo o si hay mucho tráfico un día). Una resonancia magnética solo puede mostrarnos la estructura.

RESPIRADOR: Un dispositivo para dar respiración artificial o ayudar a la ventilación.

SONDA DE GASTROSTOMÍA (SONDA G): Un tipo de sonda de alimentación que se inserta quirúrgicamente a través de la piel y directamente en el estómago. Algunos tipos específicos de sondas G son las sondas PEG, los botones Mic-Key y los botones Bard.

SONDA DE YEYUNOSTOMÍA (SONDA Y): Un tipo de sonda de alimentación que se inserta quirúrgicamente a través de la piel y directamente en la parte más baja del estómago, una región llamada yeyuno. Este tipo de sonda disminuye el riesgo de reflujo.

SONDA NASOGÁSTRICA (SONDA NG): Un tipo de sonda de alimentación temporal que se introduce por la nariz y termina en el estómago.

SUBLUXACIÓN: Cuando un hueso se sale parcialmente de una articulación pero no se disloca por completo. En CMD, las caderas se subluxan con frecuencia.

SUCCIÓN: Proceso de eliminación de las secreciones de la vía aérea/traqueostomía mediante la aplicación de succión a través de un catéter.

TÉCNICAS DE APILAMIENTO DE LA RESPIRACIÓN: Un tipo de terapia respiratoria. El paciente utiliza una bolsa especial equipada con una válvula unidireccional y una boquilla para realizar una serie de respiraciones sin exhalar, para expandir los pulmones más allá de lo que puede lograr con una sola respiración. Esto estira los pulmones y abre las vías respiratorias obstruidas.

TERAPEUTA RESPIRATORIO: Profesional de la salud que trata a personas con problemas respiratorios o cardiopulmonares.

TORTÍCOLIS: Un tipo de contractura del cuello en la que el cuello se tuerce, lo que hace que la cabeza se incline hacia un lado y la oreja se acerque al hombro. Cuando un niño tiene tortícolis, no puede girar la cabeza completamente de un lado a otro.

TRAQ.: Abreviatura de "traqueotomía".

TRÁQUEA: Este tubo cartilaginoso y membranoso desciende de la laringe y se ramifica en los bronquios principales izquierdo y derecho.

TRAQUEOTOMÍA: Una traqueotomía es una apertura quirúrgica en la tráquea, realizada mediante una incisión quirúrgica por debajo de la nuez de Adán (por debajo de las cuerdas vocales). Se coloca un tubo en la abertura, y el aire entra y sale por el tubo en lugar de por la nariz y la boca. Para algunos, la traqueotomía es de corta duración. Para otros, es duradera o permanente.

TUBO DE TRAQUEOTOMÍA: Un tubo curvado que encaja en el estoma de la traqueotomía. Consta de una cánula exterior y un reborde que permite colocar lazos de traqueotomía alrededor del cuello para asegurar el tubo en su lugar. Algunas cánulas de traqueotomía también tienen una cánula interior o un manguito. Hay muchos estilos y tamaños disponibles de una variedad de fabricantes.

TRAQUEOTOMÍA: Procedimiento quirúrgico que crea una abertura para una vía aérea artificial con el fin de mantener la capacidad respiratoria de un individuo.

VENTILACIÓN: El intercambio de aire entre los pulmones y el entorno, que consiste en la inhalación y la exhalación.

VENTILACIÓN NO INVASIVA: Una forma de ayudar a las personas que no pueden respirar por sí mismas o que no respiran bien. Este tipo de asistencia ventilatoria

(respiración) se administra mediante métodos no invasivos, como a través de una mascarilla, en lugar de un método invasivo como un tubo de traqueostomía, y puede utilizarse en momentos específicos, como solo por la noche o solo durante las enfermedades. A menudo se prefiere la ventilación no invasiva a la invasiva. La presión positiva en las vías respiratorias (PAP) es un ejemplo de técnica de ventilación no invasiva.

VENTILACIÓN PERCUSIVA

INTRAPULMONAR (IPV): Tipo de fisioterapia torácica en la que un dispositivo (máquina) proporciona una vibración muy rápida al pecho para ayudar a movilizar las secreciones (sacar la mucosidad de los pulmones). Hay muchos tipos diferentes de dispositivos de IPV; algunos son manuales, y otro tipo es un chaleco que usa el paciente.

VÍA AÉREA: El pasaje que permite que el aire se mueva hacia los pulmones.

VIDEOFLUOROSCOPIA: Un tipo de radiografía que graba un vídeo mientras alguien ingiere alimentos o líquidos para comprobar si hay aspiración. Esta prueba también se denomina estudio de deglución de bario modificado.

VOLUMEN CORRIENTE: La cantidad de aire que inhalamos con cada respiración.





EQUIPO MÉDICO DURADERO/DME

ASISTENTE PARA LA TOS: El asistente para la tos proporciona una terapia respiratoria no invasiva que elimina de forma segura las secreciones de las vías respiratorias. El asistente para la tos proporciona presión positiva a las vías respiratorias y luego cambia bruscamente a presión negativa para aflojar la mucosidad. Esta presión de positiva a negativa simula la tos para liberar las secreciones de los pulmones y las vías respiratorias. Los dispositivos de asistencia para la tos se utilizan para reducir la incidencia de las infecciones respiratorias. La máquina de asistencia para la tos de Phillips Respironics es ligera y relativamente portátil.



Asistente para la tos Phillips Respironics T70



Asistente para la tos Phillips Respironics CA300

CPT: También conocido como tratamiento de percusión torácica, puede realizarse de forma manual o mecánica. El método mecánico suele consistir en una oscilación de alta frecuencia de la pared torácica que utiliza un chaleco inflable que está conectado a una máquina. La máquina realiza mecánicamente la fisioterapia torácica mediante la vibración a alta frecuencia. El chaleco hace vibrar el pecho para aflojar y diluir la mucosidad. A menudo se utiliza junto con la asistencia para la tos, aunque no siempre. El chaleco de Hill-Rom es un tipo de fisioterapia mecánica. Hay diferentes tamaños de chalecos, e incluso simples envolturas alrededor del pecho para los más pequeños.



Chaleco de Hill-Rom

BOMBAS DE ALIMENTACIÓN: Para los que se alimentan por sonda, hay dos tipos principales de bombas de alimentación que nuestra comunidad ha tendido a utilizar: la bomba Kangaroo y la bomba Infinity. Por lo general, no funcionan tan bien para las alimentaciones mixtas (mezclas de alimentos caseros, no de fórmula), sin embargo, se utilizan a menudo para las alimentaciones a base de fórmula. Ambos vienen con mochilas para la bomba de alimentación y sus suministros.



Bomba Kangaroo



Bomba Infinity

HUMIDIFICADORES: Fisher & Paykel ofrece muchos modelos diferentes de humidificadores, así como diferentes tipos de cámaras. Hay dos tipos principales de cámaras. Una se llena manualmente hasta una línea de llenado, normalmente por un cuidador. La otra se utiliza normalmente con una bolsa de agua estéril (normalmente vienen en tamaños de 1 L y 2 L), similar a lo que se vería en un hospital.



Sistema Fisher Paykel 850

LOS NEBULIZADORES ayudan a administrar tratamientos respiratorios. Estos pueden variar desde una simple solución salina para mantener las vías respiratorias húmedas hasta el Albuterol o incluso tratamientos más fuertes para ayudar a los pacientes a recuperar la salud. La línea de nebulizadores Aeroneb es algo que los hospitales han comenzado a utilizar, y recientemente se han puesto a disposición de algunas familias a través de su compañía de equipos médicos. No todos los DME los tienen, pero con una carta de necesidad médica, a veces se puede conseguir uno. Son silenciosos (ultrasónicos), rompen el medicamento en partículas más pequeñas que le permiten viajar más profundamente en los pulmones, y por lo general entregan los tratamientos mucho más rápido que los nebulizadores tradicionales. Su mayor inconveniente es que la duración de la batería no es muy buena. Hay innumerables marcas y modelos del nebulizador de estilo bellota. Pueden tener un aspecto sencillo, o pueden tener formas divertidas para los niños (como focas, etc.). Todos ellos suelen venir con la mascarilla estándar, y también debe haber un kit para utilizarlo con un ventilador. También se pueden comprar mascarillas con formas divertidas de animales para que los más pequeños se sientan más a gusto con sus tratamientos.



Nebulizador Aeroneb Pro



Kit de nebulizador para niños

LOS OXÍMETROS DE PULSO controlan tanto los niveles de oxígeno en la sangre como la frecuencia cardíaca. Pueden utilizarse a tiempo completo (con la sonda normalmente en el dedo del pie), o mediante un dispositivo portátil que se utiliza periódicamente en la punta del dedo. Masimo es una marca común de pulsioxis que proporcionan las empresas de equipos médicos duraderos, y utiliza una sonda que es compatible con la mayoría de los hospitales. Un oxímetro de pulso portátil en la punta del dedo puede utilizarse sobre la marcha, para realizar comprobaciones periódicas.



Oxímetro de pulso Masimo Rad-8



Oxímetro de pulso portátil

MÁQUINAS DE SUCCIÓN: la DeVilbiss es una máquina de aspiración comúnmente utilizada en nuestra comunidad, aunque no es la única disponible. El modelo VacuAide tiende a ser uno de los más silenciosos que existen, sin embargo, no hay modelos silenciosos.



DeVilbiss QSU



DeVilbiss 7305

RESPIRADORES: Hay dos respiradores principales utilizados en la comunidad de MTM: Trilogy y LTV. Su neumólogo puede ayudarlo a decidir cuál es el mejor ventilador para su hijo. Trilogy de Philips Respironics es uno de los dos respiradores más utilizados por los niños con MTM. Viene con una bolsa para el hombro y puede montarse en una silla de ruedas o en un cochecito. El respirador LTV es el otro ventilador más utilizado por los niños con MTM. Dispone de una funda que permite acoplarlo a las sillas de ruedas. Como ventaja adicional, actualmente las baterías de los respiradores Trilogy también funcionan en las máquinas de asistencia para la tos (ambas fabricadas por Phillips Respironics). Con la constante evolución de la tecnología, están apareciendo nuevos respiradores en el mercado que quizás no se muestren aquí.



Trilogy 100*



LTV® 1150



TRANSPORTE/ASIENTOS DE AUTOMÓVIL, COCHECITOS Y MÁS



Cama infantil para automóvil Cosco Dreamride

Las camas infantiles para automóvil pueden ser una buena alternativa para los bebés que están en la UCIN y no pueden pasar el reto de la silla para automóvil para volver a casa.



La silla para automóvil Britax B-Agile/B-Safe

ofrece una mayor inclinación que la mayoría de las sillas para automóvil, y forma parte de una configuración de cochecito más grande. Ofrece una mayor inclinación que la mayoría de las sillas para automóvil.



Chicco NextFit, una silla para automóvil

convertible con la funcionalidad comprobada SuperCinch LATCH y un sistema de ajuste del cinturón del vehículo LockSure, fácil de ajustar. También cuenta con una almohadilla de asiento con cremallera para lavar la máquina y un respaldo respirable 3D AirMesh.



Asiento elevador Carrot 3. Carrot fabrica

una larga línea de equipos para necesidades especiales. Este es su asiento elevador.



Cochecito de bebé Elite Tandem. Los cochecitos Tandem ofrecen espacio adicional para el equipamiento tanto en el asiento secundario del cochecito como debajo.



Stokke Xplory. El cochecito Stokke fue el favorito de varios padres. El bebé está más alto y mira a los padres.



Zippie Voyage. El Zippie Voyage puede adquirirse a través de una empresa de suministros médicos y el seguro puede ayudar a cubrirlo. Está diseñado para niños con necesidades especiales y se asienta sobre la base de un cochecito Baby Jogger.



Cochecito Special Tomato Jogger. Cochecito pensado para funcionar con la silla Special Tomato Soft-Touch Sitter.



Kid Kart Xpress

Los asientos pueden colocarse orientados hacia delante o hacia atrás.



Snuggly Go. Este dispositivo de posicionamiento ayuda a los niños más pequeños con el apoyo de la cabeza y el tronco a edades tempranas. Es ideal para los asientos de coche estándar y para los asientos en casa (sillas inflables, etc.).



Silla y base Tumble Form. Silla Tumble Form Feeder con la base para sentarse en el suelo (normalmente se vende por separado). También hacen una bandeja que encaja bien con esta combinación, lo que le permite a nuestros hijos jugar mientras están sentados.



Silla Special Tomato Soft-Touch®. Las sillas Special Tomato se pueden utilizar de forma similar a la silla Tumble Form. Algunas marcas funcionan mejor que otras.



GoTo Seat de Firefly/Leckey. Ofrece apoyo para el tronco y un modesto apoyo para la cabeza. Puede utilizarse con el accesorio opcional de asiento en el suelo (permite sentarse en posición reclinada). Puede utilizarse en actividades cotidianas en las que se usa una silla típica.



EasyStand Bantam. Un bipedestador y silla de actividades de doble uso. La silla se articula desde una posición sentada hasta una posición de pie y puede bloquearse en cualquier posición intermedia. Ideal para los niños que tienen contracturas en las piernas que impiden su completa extensión. Cuesta lo mismo que otros bipedestadores y combina dos aparatos voluminosos en uno.



Sistema de asientos Leckey Squiggles. Leckey funciona para niños de 1 a 5 años, como silla móvil en casa o en el colegio. Proporciona apoyo postural a los niños más pequeños con necesidades especiales.



Bipedestador Rifton. El bipedestador Rifton ayuda a fortalecer los músculos centrales y a mejorar la sustentación, el cambio de peso y el control del tronco.



Bipedestador Rehatoc Lasse. Posicionamiento variable mediante el ajuste multifuncional de la altura, la profundidad y el ángulo de inclinación; proporciona un posicionamiento supino seguro, así como una bipedestación vertical interactiva y con apoyo. Para nuestros amigos de Alemania.



Cuña de cuna DexBaby. Las cuñas de cuna son buenas para elevar la cabeza en su cama, o para el posicionamiento general durante el día. También hay disponible una funda de tela.



Cuña Tumble Form. Las cuñas se utilizan a menudo en fisioterapia, al trabajar el control de la cabeza y el tiempo de juego.



Rodillos de posicionamiento Tumble Form. A menudo se utilizan para PT y el desarrollo de la fuerza.



Scooter de movilidad de Tumble Form.
La máscara o el collarín pueden no ser tolerados por un niño pequeño



Motocicleta de movilidad Scoot. Scooter que permite a los niños con un mayor grado de apoyo del tronco y la cabeza tener más libertad de movimiento



Asiento para niños Summer Infant Deluxe Superseat 3-in-1, actividad y asiento para el piso. Otro asiento opcional y de juego para los que tienen más apoyo para la cabeza.



Fisher Price Sit Me Up Floor Seat Frog. Para aquellos que tienen un poco más de control de la cabeza, esto puede ofrecer un entorno de juego con un poco de apoyo.



Soporte para la cabeza Hensinger. Envoltura de espuma suave que va alrededor del cuello y bajo la barbilla. Ideal para la alimentación, el transporte y las actividades en las que se necesita un apoyo adicional para la cabeza. Funciona con traquetos/ventiladores.



Sistema de soporte para la cabeza HeadPod. El cabezal ofrece libertad para girar la cabeza al tiempo que ofrece apoyo. Se acopla a los bipedestadores y a las sillas de ruedas.



Faja abdominal. Una envoltura abdominal elástica que puede ayudar a sujetar el torso en los asientos en los que no hay arneses disponibles.



Primo Eurobath. Las sillas de baño pueden tardar en ser aprobadas por las compañías de seguros. Este artículo les ha funcionado bien a muchos padres.



Silla para baño portátil Splashy. Asiento de baño portátil para niños y jóvenes. Tiene una base con ventosas para mantenerlo en su sitio y un sistema de arnés para evitar que los niños se deslicen.



Silla para baño Wenzelite Otter. Reclinación ajustable hasta la posición plana, pies elevados, correas para asegurar y cuñas para mantener la cabeza en posición.



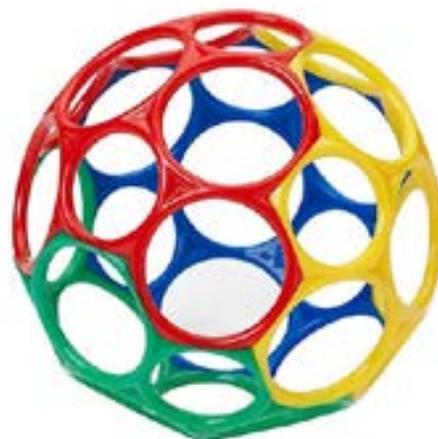
Cama segura para dormir. Una cama lo suficientemente grande para un adolescente, con paneles que se pueden quitar para los tubos y las cuerdas. Puede ser articulada.



Cuna pediátrica HARD. Normalmente se encuentra en los hospitales, se puede encontrar en Ebay para la venta. Tiene rieles de caída difíciles de encontrar, y la cabeza puede elevarse.



Almohadilla Babymoon. Almohada que deja espacio para la oreja si está acostado de lado, o que eleva la parte posterior de la cabeza si está acostado en posición supina para ayudar a evitar los puntos planos.



OBall. La serie oball da muchas oportunidades de agarre a los niños que pueden tener dificultades para agarrar los juguetes.



Z-Vibe, una herramienta sensorial motora oral vibratoria con accesorios de punta intercambiables, ayuda a construir el tono oral y a mejorar una variedad de habilidades del habla, la alimentación y la sensibilidad.



Baby Signing Time. Vídeos de señas que pueden ayudar a enseñar a los niños (y a los padres) el lenguaje de señas básico.



Pajillas flexibles largas. Las pajillas flexibles extra largas pueden ser útiles para los niños que pueden beber por vía oral, pero que se fatigan con facilidad al levantar un vaso.



Tobii Dynavox, un dispositivo de seguimiento y control ocular que permite a los ordenadores saber exactamente hacia dónde mira el usuario. Cuando el seguimiento y el control ocular se combinan con dispositivos generadores de voz, se abren oportunidades de comunicación para personas con necesidades especiales.



Proloquo2Go es un dispositivo de comunicación que ofrece muchas voces de texto a voz con sonido natural, 3 vocabularios completos basados en la investigación, más de 10.000 símbolos actualizados, potentes conjugaciones automáticas, soporte multiusuario, facilidad de uso y la posibilidad de personalizar completamente los vocabularios.

COLABORADORES/AUTORES DE LA COMUNIDAD MÉDICA

Joshua Frase Foundation desea agradecer a las siguientes personas por su tiempo y esfuerzo en la elaboración de este documento:

James Dowling, doctor en medicina, PhD

Médico de plantilla de neurología y científico principal de genética y biología del genoma en el Toronto Hospital for Sick Children (SickKids), Toronto
Profesor asociado de Pediatría y Genética Molecular, Universidad de Toronto

Kimberly Amburgey MSc, CGC

Asesor de genética e Instructor de la División de Neurología en el Toronto Hospital for Sick Children (SickKids), Toronto

Alan Beggs, Ph. D. en Genética Humana

Director de Manton Center for Orphan Disease Research en el Boston Children's Hospital
Profesor de Pediatría de la Facultad de Medicina de Harvard

David P. Roye, Jr., doctor en medicina

Profesor de Cirugía Ortopédica Pediátrica de St. Giles, Columbia University Medical Center
Médico responsable, NewYork-Presbyterian Hospital
Director, Cirugía Ortopédica Pediátrica, Morgan Stanley Children's Hospital

Hank Mayer, doctor en medicina

Neumólogo de guardia y director del laboratorio de función pulmonar del Children's Hospital of Philadelphia

Barbara Smith, PT, Ph. D.

Profesora asistente de investigación
Universidad de Florida, Departamento de Fisioterapia

Patrick M. Foye, doctor en medicina

Rutgers, Departamento de Medicina Física y Rehabilitación
Codirector, medicina musculoesquelética

Miembros del Consejo Asesor Educativo Joshua Frase:

Michelle Anderson, Patrick Bowers, Carol Bowers, Sarah Foye, Betsy Grant, Scott Grant, Donna Lawton, Patricia Ocampo, Angelica Townshend, Robin McDermott, Daniel McDermott, Paul Frase y Alison Rockett-Frase

Otros colaboradores de la comunidad:

(desde el 1er documento publicado en 2013)

Mark Ward, Erin Ward, Shannon Mashinchi, Marie Wood



Joshua Frase

FOUNDATION™

www.joshuafrase.org

