



Universidad
Zaragoza

Trabajo Fin de Grado

Plan de cuidados estandarizado de enfermería
para pacientes con enfermedad de Steinert y
familiares/cuidadores

Standardized nursing care plan for patients with
Steinert's disease and family/caregiver

Autor

Javier Martínez Zapata

Director

José Raúl Pérez Sanz

Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de Zaragoza.
Grado de Enfermería
2020-2021

Índice

1. RESUMEN	1
2. ABSTRACT	2
3. INTRODUCCIÓN	3
3.1. JUSTIFICACIÓN	8
4. OBJETIVOS	9
4.1. PRINCIPAL	9
4.2. ESPECÍFICOS	9
5. METODOLOGÍA	10
6. DESARROLLO	12
6.1. VALORACIÓN	12
6.2. DIAGNÓSTICOS.....	14
6.3. PLANIFICACIÓN	15
6.3.1. <i>Paciente</i>	16
6.3.2. <i>Familia</i>	20
6.4. EJECUCIÓN	22
6.5. EVALUACIÓN.....	28
7. CONCLUSIONES.....	29
8. BIBLIOGRAFÍA	30
9. ANEXOS	34
ANEXO 1	34
ANEXO 2	35
ANEXO 3	35
ANEXO 4	36
ANEXO 5	36
ANEXO 6	37
ANEXO 7	37
ANEXO 8	38
ANEXO 9	39
ANEXO 10	40

1. Resumen

Introducción: La enfermedad de Steinert, es una enfermedad de herencia autosómica dominante, crónica y de progresión lenta en el tiempo, que supone una afectación multisistémica y tiene capacidad de manifestarse en cualquier momento de la vida.

En la actualidad no se conoce tratamiento definitivo ni curativo por lo que el tratamiento de esta enfermedad es sintomático.

Esta enfermedad influye tanto en la vida del paciente como en la de su familia, por lo que supone una gran importancia el apoyo familiar y su implicación en el tratamiento.

Objetivos: Diseñar un plan de cuidados estandarizado para pacientes con enfermedad de Steinert, con intervención familiar.

Metodología: La metodología utilizada ha sido de tipo cuantitativo: una amplia búsqueda bibliográfica. En cuanto a la valoración: se han utilizado los patrones de Marjory Gordon y para la descripción de los diagnósticos la taxonomía NANDA.

Conclusiones: Este Plan de Cuidados de Enfermería (PAE) nos permite trabajar en el desarrollo de una serie de estrategias y actividades para pacientes con enfermedad de Steinert, con la finalidad de lograr un estilo de vida más saludable que les permita mejorar la calidad de vida.

Palabras clave: Enfermedad de Steinert, distrofia Miotónica tipo 1, gen DMPK, hipotonía muscular, apoyo familiar.

2. Abstract

Introduction: Steinert's disease is a disease of autosomal dominant inheritance, chronic and of slow progression over time, that supposes a multisystemic affectation and has the capacity to manifest itself at any moment of life.

At present, no definitive or curative treatment is known, so the treatment of this disease is symptomatic.

This disease influences the life of the patient and the life of his family, so family support and his involvement in treatment are of great importance.

Objetives: To design a standardized care plan for patients with Steinert's disease, including familiar intervention.

Methodology: The methodology used has been quantitative with a huge bibliographical research. Regarding the valuation, the pattern form Marjory Gordon has been used and in the description of the diagnosis, the taxonomy of NANDA.

Conclusions: This Nursing Care Plan (NCP) allows us to work on the development of a series of strategies and activities for patients with Steinert's disease, in order to achieve a healthier lifestyle that allows them to improve their quality of life.

Keywords: Steinert's disease, Myotonic dystrophy type 1, DMPK gene, muscular hypotonia, family support.

3. Introducción

La Enfermedad de Steinert, o Distrofia Miotónica Tipo 1 es una enfermedad neuromuscular (ENM) de afectación multisistémica de herencia genética autosómica dominante y de penetrancia variable ⁽¹⁾, causada por la expansión de una secuencia de nucleótidos inestables (tripleto CTG) en la región no codificante del gen de la miotonia (DMPK), localizado en el cromosoma 19q13 ⁽²⁾.

Un individuo sano tiene entre 5 y 37 repeticiones de CTG, de modo que longitudes de repetición superiores a 37 se consideran anormales ⁽³⁾. En pacientes con Enfermedad de Steinert son necesarias entre 50 o más repeticiones para que ocurra la enfermedad, pudiendo ampliarse hasta 2000 veces en individuos con Distrofia Miotónica Tipo 1 (DM1) ⁽⁴⁾.

Esta enfermedad presenta una clínica variable pudiendo encontrar desde adultos asintomáticos, hasta neonatos con afección congénita grave ⁽⁵⁾.

Esto es debido a que la expansión se observa con frecuencia en la transmisión de padres a hijos ⁽²⁾, lo que conduce al "fenómeno de anticipación", fenómeno genético por el cual los síntomas comienzan a una edad más temprana en generaciones sucesivas siendo cada vez más graves ⁽⁶⁾, la ampliación extrema que da lugar a la forma congénita más grave de DM1 ocurre casi exclusivamente cuando se ha producido la herencia materna ⁽²⁾.

Los hallazgos clínicos, que abarcan un continuo de leve a grave, se han categorizado en tres fenotipos algo superpuestos: leve o suave, clásico y congénito ⁽⁷⁾.

Además, estos tres fenotipos también se pueden correlacionar según el fenotipo y la longitud de repetición del CTG ⁽⁸⁾ (Anexo I).

Siendo de esta forma una edad de inicio muy variable identificándose diferentes fenotipos clínicos según la edad de inicio: congénito (presente al nacer), infantil (inicio antes de los 10 años de edad), adulto precoz (inicio entre los 11 y 20 años de edad), adulto (inicio de 21 a 40 años de edad) y tardío o parcial (inicio después de los 40 años de edad) ⁽⁹⁾.

Introducción

Esta enfermedad fue descrita por primera vez por Steinert, Batter y Gibben en 1909, siendo el trabajo científico más relevante de su carrera "Clínica y anatómicamente. Aparición de la Atrofia Muscular en pacientes con miotonía" ⁽¹⁰⁾. Posteriormente en 1992, el descubrimiento de la mutación DM1 proporcionó el tercer ejemplo de variante miotonía congénita (después de la enfermedad de Kennedy y el síndrome del cromosoma X frágil). Nueve años después se descubrió que la variante Distrofia Miotónica Tipo 2 también tenía la misma base. Llegando a conocerse actualmente más de 25 enfermedades ⁽¹¹⁾.

De este modo, también existe un segundo tipo de DM, la Distrofia Miotónica 2 o Miopatía Miotónica Proximal, siendo esta la forma más leve de Distrofia Miotónica en la edad adulta y como síntoma más común destacamos el dolor muscular intermitente ⁽¹²⁾.

Es la enfermedad neuromuscular hereditaria más común en adultos ⁽¹³⁾. La prevalencia de la DM1 oscila entre 2,1 y 14,3 por 100.000 habitantes en todo el mundo ⁽¹⁴⁾ se estima que la padecen entorno a aproximadamente 1:100.000 en algunas áreas de Japón y aproximadamente 1:10.000 en Islandia, con una prevalencia europea de 3-15 por 100.000 ⁽⁴⁾.

Como manifestaciones clínicas podemos destacar que la distrofia miotónica de Steinert es una enfermedad progresiva y pleótopa que puede afectar principalmente en el sistema muscular, aunque también puede ir acompañado de otras lesiones que afectan a varios sistemas como el cardiovascular, respiratorio, gastrointestinal, endocrino y reproductivo, inmunológico, ocular y sistema nervioso central ⁽⁹⁾.

Pudiendo destacar de cada sistema una serie de síntomas como son:

Sistema muscular: la principal característica es la miotonía, es decir, la dificultad para relajar el músculo tras una contracción muscular sostenida, o miotónica ⁽¹²⁾. También podemos destacar una dificultad de los músculos distales que provoca la caída del pie/alteración de la marcha y dificultad para la realización de tareas que requieren destreza manual fina ⁽⁷⁾, una apariencia física típica debida a la debilidad de los músculos de la mandíbula y la lengua ⁽⁹⁾, fatiga grave que puede generar

impedimentos funcionales en la vida diaria ⁽¹⁵⁾, dolor muscular que se origina en el interior de los músculos, y se genera en las articulaciones ligamentos o en la columna, siendo una debilidad muscular de instauración progresiva pero lenta, empeorando con el tiempo ⁽¹²⁾ que se correlaciona con la duración de la enfermedad y el tamaño de expansión repetida de CTG ⁽⁷⁾.

Sistema cardiovascular: se puede notar compromiso cardiaco debido a ⁽¹⁶⁾: arritmias cardiacas siendo la más común la fibrilación-flutter auricular asociado a un riesgo potencial de embolismo cardiogénico ⁽¹²⁾, defectos en la conducción cardiaca, causa significativa de la mortalidad temprana en individuos con DM1 y a veces se asocia a muerte súbita ⁽⁷⁾, insuficiencia cardiaca congestiva, que, con frecuencia, la hipertensión pulmonar genera un cor pulmonale en recién nacidos con DM1 congénita ⁽¹²⁾.

Sistema respiratorio: manifestando una debilidad muscular respiratoria del diafragma y de los músculos abdominales e intercostales que puede llevar a una disminución de la fuerza de respiración ⁽¹²⁾, aspiración que puede generar infecciones torácicas debido a la debilidad muscular del diafragma que suprime el reflejo de tos productiva ⁽¹⁶⁾, apnea del sueño pudiendo causar insuficiencia respiratoria ⁽¹⁷⁾.

Sistema gastrointestinal: encontramos dificultad en la masticación y para tragar ⁽¹⁶⁾, relajación del esfínter esofágico, que causa reflujo gastroesofágico ⁽¹²⁾, síntomas dispépticos como saciedad temprana, náuseas, vómitos y dolor epigástrico debido a una perístasis deficiente por esa distrofia muscular ⁽¹⁸⁾, colelitiasis, o cálculos en la vesícula biliar como resultado del aumento del tono del esfínter de la vesícula biliar ⁽⁷⁾, estreñimiento, diarrea o malabsorción intestinal por problemas en la motilidad ⁽¹²⁾ y disfagia debido a la distrofia de los músculos de la cara, lengua, mandíbula, faringe y esófago ⁽¹⁸⁾ pudiendo favorecer la aparición de neumonías por aspiración ⁽¹⁹⁾.

Introducción

Sistema nervioso central: estos pacientes manifiestan una deficiencia cognitiva ⁽²⁰⁾, además de trastornos del sueño como somnolencia excesiva durante el día (EDS) que imponen una carga adicional sobre las actividades de la vida diaria ⁽¹⁷⁾ y alteraciones emocionales, de conducta y socialización ⁽²¹⁾ debido a las anomalías físicas que estos pacientes padecen que puede generar a menudo estados depresivos ⁽¹²⁾, además de apatía, evitación y ansiedad ⁽²⁰⁾.

Sistema reproductivo: la DM1 puede generar atrofia testicular ⁽¹⁶⁾, infertilidad femenina ⁽²²⁾, complicaciones del embarazo como partos prolongados o hemorragias postparto debido a unas contracciones uterinas inadecuadas, útero atónico, o a placenta retenida ⁽¹²⁾ también podemos encontrar complicaciones en los recién nacidos como polihidramnios debido a la reducción de la deglución de líquido amniótico por el feto, prolapso del cordón umbilical o desprendimiento de la placenta, parto prematuro...⁽²²⁾

Sistema endocrino: manifiestan resistencia a la insulina debido a que la estimulación de la insulina en respuesta de la glucosa se reduce a causa de las deficiencias de los receptores de la insulina ⁽¹²⁾ y calvicie frontal ⁽¹⁹⁾.

Sistema inmunológico y tumores: presentan hipogammaglobulinemia debido a que a pesar de que la producción de anticuerpos es normal, estos no duran tanto en la circulación sanguínea, así que la cantidad de anticuerpos en la sangre en todo momento, está un poco disminuida ⁽¹²⁾, en cuanto tumores entre la población con DM1 es bastante común la presencia de pilomatrixoma o epiteloma calcificado de Malhene, un tipo de tumor cutáneo benigno ⁽²³⁾.

Sistema ocular: principalmente visión borrosa, ya que las cataratas son la causa más frecuente de problemas visuales en prácticamente todos estos pacientes ⁽¹⁶⁾ también en menor porcentaje pueden manifestar retinopatías ⁽¹²⁾, blefaroptosis bilateral o ptosis ⁽¹⁹⁾ e hipertensión ocular ⁽¹²⁾.

El diagnóstico se podría confirmar mediante una serie de pruebas genéticas y complementarias en aquellos pacientes en los que se pueda sospechar esta enfermedad:

Hallazgos sugerentes de sospecha de DM1 en adultos: Debilidad muscular, especialmente en la parte distal de la pierna, la mano, el cuello y la cara; miotonía (contracción muscular sostenida) y cataratas subscapulares posteriores.

Hallazgos sugerentes de sospecha de DM1 en recién nacidos: Hipotonía, debilidad de los músculos fáciles, debilidad generalizada, malformaciones posicionales, incluido el pie zambo e insuficiencia respiratoria.

Entre las pruebas diagnósticas podemos destacar:

Pruebas de genética molecular: el diagnóstico de DM1 se establece con la identificación de variantes patológicas del gen DMPK, además de la identificación de número de repeticiones del triplete CTG siendo: normal (5-37 repeticiones), premutación (37-49 repeticiones) y penetrancia completa (>50 repeticiones) ⁽⁷⁾.

Electromiografía (EMG): técnica que consiste en colocar un electrodo en un músculo para registrar las descargas miotónicas; los impulsos de descargas eléctricas espontáneos (sin contracción voluntaria) son indicios de activación y relajación anormales que se asocian con la lentitud de la relajación muscular (descargas miotónicas) ⁽¹²⁾.

Concentración sérica de CK: los pacientes con formas típicas de la enfermedad pueden presentar una ligera elevación de CK, mientras que los individuos asintomáticos, los niveles de CK suelen ser normales ⁽²⁴⁾.

Como pruebas complementarias para el diagnóstico encontramos: Resonancia magnética, neuroimagen y exámenes oftalmológicos para determinar la evolución de la enfermedad ⁽²⁰⁾, electrocardiogramas (ECG), Holter y monitorización para valorar la respuesta cardíaca ⁽²⁵⁾ y valoración de la función pulmonar, endocrina, tiroidea, cognitiva y de la fuerza muscular ⁽²⁴⁾.

Dentro del tratamiento podemos decir que no existe un tratamiento definitivo ni curativo para la debilidad progresiva en individuos con DM1. Por ello se trata con algunos de los factores técnicos y medicamentos que mejoran los diferentes

Introducción

síntomas de DM1, mejorando de este modo la calidad de vida y logrando una mayor autonomía ⁽⁸⁾.

Como terapias complementarias que mejoren la debilidad muscular de la distrofia miotónica, encontramos: terapias ocupacionales y fisioterapia y aparatos ortopédicos para corregir el pie caído y mejorar la estabilidad.

Podemos destacar las técnicas de fisioterapia respiratoria para el manejo de las secreciones ⁽²⁶⁾ o dispositivos que pueden ayudar a la respiración durante la noche (dispositivos tipo CPAP/ BIPAP).

La rehabilitación es un pilar fundamental en el tratamiento ⁽²⁷⁾.

También finalmente, es crucial la identificación temprana de la disfunción cognitiva para proporcionar una intervención personalizada y una terapia de conducta adecuadas ⁽¹²⁾, psicoterapia basada en el reconocimiento y aceptación de su enfermedad, las orientaciones para su enfrentamiento y la dinámica familiar ⁽²⁸⁾.

3.1. JUSTIFICACIÓN

La enfermedad de Steinert es considerada una enfermedad poco frecuente, además de progresiva y crónica en el tiempo, cuya sintomatología en la que se ven involucrados una gran variedad de sistemas y tiene tendencia a empeorar de forma gradual ⁽²⁹⁾ ⁽³⁰⁾.

En la que actualmente debido a la falta de una cura genética no se ha logrado encontrar un tratamiento médico específico que permita curar o solucionar la enfermedad ⁽³⁰⁾ ⁽³¹⁾.

Por estos motivos, es necesario ajustar un planteamiento terapéutico adecuado para alcanzar una calidad de vida lo más duradera, independiente y saludable posible, teniendo en cuenta los problemas relacionados durante el proceso.

4. Objetivos

4.1. Principal

Diseñar un plan de cuidados estandarizado para pacientes con enfermedad de Steinert, familiares y cuidadores principales.

4.2. Específicos

- I. Realizar una valoración de enfermería estandarizada.
- II. Identificar los diagnósticos enfermeros más destacables en las necesidades de la enfermedad de Steinert.
- III. Describir actividades de enfermería en la mejora de la calidad de vida de pacientes con la enfermedad de Steinert en base a los diagnósticos descritos.
- IV. Plantear un conjunto de intervenciones y actividades que contesten a las necesidades identificadas previamente.

5. Metodología

El tipo de estudio que se ha llevado a cabo ha sido en base a una metodología cuantitativa para conocer el proceso de esta enfermedad.

Para ello, se ha recurrido a una estrategia de búsqueda de diversas bases de datos de referencias bibliográficas como Scielo, Pubmed, Ncbi, Science Direct y Elsevier.

Del mismo modo se han consultado páginas web de asociaciones como ASEM (Asociación Española de Enfermedades Musculares) y Myotonic Dystrophy Foundation.

La estrategia de búsqueda se ha basado en el uso de lenguaje libre, artículos con "free full text" y "full text", además de operadores booleanos como:

- ("Steinert disease") AND ("Myotonic dystrophy type 1")
- ("Myotonic dystrophy type 1") AND ("DMPK gene")
- ("Steinert disease") AND ("Nursing care")

En cuanto a la selección de documentos se han seguido unos criterios de inclusión basándose en artículos publicados en un margen del año 2005 hasta 2021 y en idioma español e inglés. Es necesario mencionar alguna excepción en estos filtros debido a la importancia de algunos artículos.

Los criterios de exclusión en este caso fueron aquellos artículos que no sean "free full text".

En cuanto al plan estandarizado de cuidados enfermeros, su desarrollo será centrado en pacientes con enfermedad de Steinert diagnosticada, sin distinción de edad. Y este será realizado en el ámbito de Atención Primaria.

Para la realización del plan estandarizado, han sido utilizados los patrones funcionales de Marjory Gordon. Para la identificación de los diagnósticos de enfermería ha sido utilizada la taxonomía NANDA y para los resultados (NOC), las intervenciones (NIC) y actividades se ha consultado la página Web “NNNConsult”.

La revisión bibliográfica se realizó en un periodo de marzo a abril de 2021, siendo estos los resultados de la búsqueda:

Tabla 1 Revisión bibliográfica

BASE DE DATOS	ARTÍCULOS ENCONTRADOS	ARTÍCULOS SELECCIONADOS	ARTÍCULOS UTILIZADOS
Pubmed	95	36	9
Scielo	14	7	16
Science Direct / Elsevier	33	27	15

Fuente: Elaboración propia

Tabla 2 Diagrama de Gantt

	FEBRERO	MARZO	ABRIL	MAYO
ELECCIÓN DEL TEMA				
REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA				
INTRODUCCIÓN				
OBJETIVOS				
METODOLOGÍA				
PAE				
CONCLUSIONES				

Fuente: Elaboración propia

6. Desarrollo

Se realiza un plan de cuidados de enfermería para pacientes con enfermedad de Steinert diagnosticada, con intervención familiar y para ello se siguen las distintas partes que lo forman: valoración, diagnóstico, planificación, ejecución y evaluación.

6.1. Valoración

Se organiza a través de los patrones funcionales de Marjory Gordon siendo esta la primera fase del proceso enfermero, de esta forma, se recogen datos sobre el estado de salud para identificar los problemas de salud y las respuestas humanas que se originan ⁽³²⁾.

Así pues, se realiza una valoración de enfermería organizada en los once patrones tanto para el paciente como para la familia.

Tabla 3 Patrones funcionales (Paciente)

PATRÓN	ALTERACIÓN
1. Percepción y manejo de la salud	El paciente puede identificar que padece una enfermedad y es capaz de pedir ayuda a familiares y profesionales.
2. Nutrición – metabólico	Alterado; puede manifestar obesidad debido al síndrome metabólico que produce anomalías en el metabolismo de las grasas, resistencia a la insulina, hiperglucemia e hipercolesterolemia. A esto se puede sumar la inmovilidad que puede empeorar las manifestaciones cardíacas y respiratorias.
3. Eliminación	Alterado; debido a problemas en la motilidad, pudiendo manifestar atonía intestinal, estos pacientes suelen frecuentar estreñimiento, diarrea o malabsorción intestinal.
4. Actividad – ejercicio	Alterado; en la mayoría de los casos son encontrados con situaciones de sedentarismo debido a la miotomía, además de la dificultad de los músculos distales que provoca la caída del pie/alteración de la marcha.

	Este sedentarismo puede estar agravado debido a la fatiga grave que puede generar impedimentos funcionales en la vida diaria.
5. Sueño – descanso	Alterado; es frecuente encontrar en estos pacientes somnolencia excesiva durante el día (EDS) debido a la afectación del sistema nervioso que da lugar a trastornos del sueño.
6. Cognitivo – perceptivo	Puede estar alterado debido a la presencia de deficiencias cognitivas, además de poder encontrar de forma frecuente problemas visuales al manifestar alteraciones como cataratas, ptosis...
7. Autopercepción – autoconcepto	Alterado; estos pacientes suelen presentar una alteración del autoconcepto debido a problemas con la imagen corporal que genera un miedo al rechazo. Además de poder percibir inquietud por el bienestar de su salud.
8. Rol – relaciones	Alterado; es común encontrar alteraciones de conducta, emocionales y de socialización debido a la presencia de las anomalías físicas que pueden generar apatía, evitación, ansiedad e incluso estados depresivos.
9. Sexualidad y reproducción	Alterado; la sexualidad puede verse afectada debido a la posible depresión puede manifestar falta de interés e incapacidad para sentir placer. La reproducción puede verse comprometida debido a que pueden padecer atrofia testicular, infertilidad femenina y complicaciones durante el embarazo.
10. Adaptación – tolerancia al estrés	Alterado; estos pacientes pueden manifestar signos y síntomas de estrés y ansiedad debido a la inquietud por su salud, pudiendo generar aumento de la frecuencia cardíaca y respiratoria, palpitaciones, etc.
11. Valores y creencias	No alterado.

Fuente: *Elaboración propia*

Tabla 4 Patrones funcionales (Familia)

PATRÓN	ALTERACIÓN
1. Percepción y manejo de la salud	La familia identifica la presencia de la patología en el paciente y busca asesoramiento profesional.
2. Nutrición – metabólico	No alterado.

Desarrollo

3. Eliminación	No alterado.
4. Actividad – ejercicio	Alterado; posible pérdida de la realización de actividades físicas y de ocio debido al tiempo que implica la figura de cuidador principal.
5. Sueño – descanso	Puede estar alterado debido a una situación de ansiedad y estrés ocasionado por el desconocimiento y afrontamiento de la enfermedad.
6. Cognitivo – perceptivo	Puede estar alterado debido a una mayor irritabilidad y menor descanso, además de encontrarse en una situación de gran cantidad de información nueva y de conocimientos deficientes.
7. Auto percepción – autoconcepto	No hay alteración en la percepción sobre sí mismo.
8. Rol – relaciones	Adquisición del rol de cuidador principal, esta situación puede provocar una percepción de unión familiar al encontrarse todos viviendo una situación complicada.
9. Sexualidad y reproducción	No alterado.
10. Adaptación – tolerancia al estrés	Alterado; la familia manifiesta encontrarse en una situación estresante al no saber cómo enfrentar la enfermedad.
11. Valores y creencias	No alterado.

Fuente: *Elaboración propia*

6.2. Diagnósticos

Una vez realizada la valoración de las necesidades de Marjory Gordon y tras analizar los datos recogidos, se han identificado una serie de problemas tanto en el paciente como en la familia, de este modo, junto a la búsqueda cuantitativa se seleccionan los siguientes diagnósticos.

Debido a la importancia de la implicación familiar y que estos, aun en menor grado, también pueden ser pacientes, se ha optado por incluirlos en el plan.

Tabla 5 Diagnósticos de enfermería

Paciente	[00085] Deterioro de la movilidad física relacionado con deterioro musculoesquelético, manifestado por alteración de la marcha, disminución de la amplitud de los movimientos y movimientos descoordinados.
	[00032] Patrón respiratorio ineficaz relacionado fatiga de los músculos respiratorios y deterioro musculoesquelético, manifestado por disnea y patrón respiratorio anormal.
	[00133] Dolor crónico relacionado con problema musculoesquelético crónico, manifestado por autoinforme de intensidad del dolor usando escalas estandarizadas de valoración.
	[00198] Trastorno del patrón del sueño relacionado patrón de sueño no reparador, manifestado por dificultad en el funcionamiento diario, insatisfacción con el sueño y no sentirse descansado.
Familia	[00146] Ansiedad relacionado con crisis situacional manifestado por incertidumbre y nerviosismo.
	[00126] Conocimientos deficientes relacionado con falta de información accesible manifestado por dificultad en el manejo con el paciente.

Fuente: Elaboración propia

6.3. Planificación

Tras haber seleccionado los diagnósticos, se han establecido una serie de objetivos que llevar a cabo, junto con indicadores para poder clasificar el estado del paciente, para ello se utilizará la Clasificación de Objetivos de Enfermería (NOC). Del mismo modo, para lograr alcanzar esos objetivos, se establecerán una serie de intervenciones siguiendo la Clasificación de Intervenciones de Enfermería (NIC) ⁽³³⁾.

6.3.1. Paciente

[00085] Deterioro de la movilidad física relacionado con deterioro musculoesquelético, manifestado por alteración de la marcha, disminución de la amplitud de los movimientos y movimientos descoordinados.

- Definición: Limitación del movimiento independiente e intencionado del cuerpo o de una o más extremidades.

OBJETIVOS (NOC)

Tabla 6 Objetivos en el diagnóstico de deterioro de la movilidad física

NOC	INDICADORES	NIVEL INICIAL	NIVEL ESPERADO
[0208] Movilidad.	[20809] Coordinación.	1	5
	[2810] Marcha.	1	5
[1308] Adaptación a la discapacidad física.	[130803] Se adapta a las limitaciones funcionales.	1	5
	[130804] Modifica el estilo de vida para adaptarse a la discapacidad.	1	5

Fuente: Elaboración propia

INTERVENCIONES (NIC)

Tabla 7 Intervenciones en el diagnóstico de deterioro de la movilidad física

NIC
[0140] Fomentar la mecánica corporal.
[0221] Terapia de ejercicios: ambulación.

Fuente: Elaboración propia

[00032] Patrón respiratorio ineficaz relacionado fatiga de los músculos respiratorios y deterioro musculoesquelético, manifestado por disnea y patrón respiratorio anormal.

- Definición: Inspiración y/o no proporciona una ventilación adecuada.

OBJETIVOS (NOC)

Tabla 8 Objetivos en el diagnóstico de patrón respiratorio ineficaz

NOC	INDICADORES	NIVEL INICIAL	NIVEL ESPERADO
[0403] Estado respiratorio: ventilación.	[40302] Ritmo respiratorio.	1	5
	[40313] Disnea de reposo.	1	5
[0410] Estado respiratorio: permeabilidad de las vías respiratorias.	[41012] Capacidad de eliminar secreciones.	1	5
	[41019] Tos.	1	5

Fuente: Elaboración propia

INTERVENCIONES (NIC)

Tabla 9 Intervenciones en el diagnóstico de patrón respiratorio ineficaz

NIC
[3140] Manejo de la vía aérea.
[3200] Precauciones para evitar la aspiración.
[3230] Fisioterapia torácica.

Fuente: Elaboración propia

[00133] Dolor crónico relacionado con problema musculoesquelético crónico, manifestado por autoinforme de intensidad del dolor usando escalas estandarizadas de valoración.

- Definición: Experiencia sensitiva y emocional desagradable ocasionada por una lesión tisular real o potencial, o descrita en tales términos (International Association for the Study of Pain); inicio súbito o lento de cualquier intensidad de leve a grave sin un final anticipado o previsible con una duración superior a 3 meses.

OBJETIVOS (NOC)

Tabla 10 Objetivos en el diagnóstico de dolor crónico

NOC	INDICADORES	NIVEL INICIAL	NIVEL ESPERADO
[2102] Nivel de dolor.	[210201] Dolor referido.	1	5
	[210206] Expresiones faciales de dolor.	1	5
[1608] Control de síntomas.	[160803] Reconoce la intensidad del síntoma.	1	5
	[160806] Utiliza medidas preventivas.	1	5

Fuente: Elaboración propia

INTERVENCIONES (NIC)

Tabla 11 Intervenciones en el diagnóstico de dolor crónico

NIC
[1460] Relajación muscular progresiva.

Fuente: Elaboración propia

[00198] Trastorno del patrón del sueño relacionado patrón de sueño no reparador, manifestado por dificultad en el funcionamiento diario, insatisfacción con el sueño y no sentirse descansado.

- Definición: Despertarse a causa de factores externos durante un tiempo limitado.

OBJETIVOS (NOC)

Tabla 12 Objetivos en el diagnóstico de trastorno del patrón del sueño

NOC	INDICADORES	NIVEL INICIAL	NIVEL ESPERADO
[0004] Sueño.	[405] Eficiencia del sueño.	1	5
	[416] Apena del sueño.	1	5
[0007] Nivel de fatiga.	[701] Agotamiento.	1	5
	[715] Actividades de la vida diaria.	1	5

Fuente: Elaboración propia

INTERVENCIONES (NIC)

Tabla 13 Intervenciones en el diagnóstico de trastorno del patrón del sueño

NIC
[5820] Disminución de la ansiedad.
[1850] Mejorar el sueño.

Fuente: Elaboración propia

6.3.2. Familia

[00146] Ansiedad relacionado con crisis situacional manifestado por incertidumbre y nerviosismo.

- Definición: Sensación vaga e intranquilizadora de malestar o amenaza acompañada de una respuesta autonómica (el origen de la cual con frecuencia es inespecífico o desconocido para una persona); sentimiento de aprensión causado por la anticipación de un peligro. Es una señal de alerta que advierte de un peligro inminente y permite a la persona tomar medidas para afrontar la amenaza.

OBJETIVOS (NOC)

Tabla 14 Objetivos en el diagnóstico de ansiedad

NOC	INDICADORES	NIVEL INICIAL	NIVEL ESPERADO
[1302] Afrontamiento de problemas.	[130201] Identifica patrones de superación eficaces.	1	5
	[130204] Verbaliza aceptación de la situación.	1	5
[1404] Control del miedo.	[121005] Inquietud.	1	5
	[121006] Irritabilidad.	1	5

Fuente: Elaboración propia

INTERVENCIONES (NIC)

Tabla 15 Intervenciones en el diagnóstico de ansiedad

NIC
[5240] Asesoramiento.
[5270] Apoyo emocional.

Fuente: Elaboración propia

[00126] Conocimientos deficientes relacionado con falta de información accesible manifestado por dificultad en el manejo con el paciente.

- Definición: Carencia de información cognitiva relacionada con un tema específico, o su adquisición.

OBJETIVOS (NOC)

Tabla 16 Objetivos en el diagnóstico de conocimientos deficientes

NOC	INDICADORES	NIVEL INICIAL	NIVEL ESPERADO
[1803] Conocimiento: proceso de la enfermedad.	[180302] Características de la enfermedad.	1	5
	[180306] Signos y síntomas de la enfermedad.	1	5
[1814] Conocimiento: procedimiento terapéutico.	[181401] Procedimiento terapéutico.	1	5
	[181403] Pasos del procedimiento.	1	5

Fuente: Elaboración propia

INTERVENCIONES (NIC)

Tabla 17 Intervenciones en el diagnóstico de conocimientos deficientes

NIC
[5602] Enseñanza: proceso de enfermedad.
[5618] Enseñanza: procedimiento/tratamiento.

Fuente: Elaboración propia

6.4. Ejecución

Para llevar este plan a cabo se propondrá a los profesionales de enfermería de atención primaria del centro de salud de Sagasta-Ruiseñores, que pertenece al sector II con una población de referencia de 37.216 habitantes ⁽³⁴⁾, siendo este el centro de salud escogido debido a su alta población y por tanto mayor probabilidad de tener pacientes diagnosticados con esta patología.

Este plan será difundido a través de Intranet del correo corporativo de los profesionales implicados, de este modo, la captación será realizada por estos profesionales, a través del OMI harán un cribado de los pacientes que tengan la patología y se contactará con ellos y sus familias ya sea por teléfono o mediante folletos.

Estos pacientes acudirán a las consultas de enfermería donde se les explicará las intervenciones y actividades propuestas, siempre junto con sus familiares o cuidadores principales debido a la gran importancia de la implicación de estos.

El plan consistirá en cuatro sesiones relacionadas con los diagnósticos establecidos anteriormente tanto para los pacientes como para los familiares, siendo citados juntos o por separado en función de la sesión que se vaya a llevar a cabo en ese momento.

Finalmente cabe mencionar que los profesionales implicados tendrán la opción de poder derivar a los pacientes o incluso pedir colaboración a unidades especializadas ya sea del ámbito de salud mental o fisioterapia con el fin de lograr una mayor evaluación y evolución de estos.

Tabla 18 Primera sesión: "Conociendo la enfermedad de Steinert".

OBJETIVO	DURACIÓN	NIC	ACTIVIDADES
<ul style="list-style-type: none"> • Paciente y familiares obtendrán conocimientos sobre la enfermedad. • Ayudar en el afrontamiento emocional familiar. 	120 minutos.	[5602] Enseñanza: proceso de enfermedad.	<p>Evaluar el nivel actual de conocimientos de los pacientes y familiares relacionados con el proceso de enfermedad.</p> <p>Tras evaluar en que punto nos encontramos, se explicará el proceso de la enfermedad, la fisiopatología de la enfermedad y su relación con la anatomía y la fisiología, según el caso. También se describirán los signos y síntomas más comunes de la enfermedad, según corresponda.</p> <p>Se comentarán los cambios en el estilo de vida del paciente que puedan ser necesarios para evitar complicaciones y/o controlar el proceso de la enfermedad y finalmente se comentarán las opciones de terapia/tratamiento.</p>
		[5618] Enseñanza: procedimiento/ tratamiento.	<p>Explicar el propósito del procedimiento/tratamiento.</p> <p>Se comentará la necesidad de medidas especiales durante el procedimiento/tratamiento, según corresponda, además de describir las valoraciones/actividades posteriores al procedimiento/tratamiento y el funcionamiento de estas.</p> <p>Se reforzará la información proporcionada por otros miembros del equipo.</p>
		[5240] Asesoramiento.	<p>Establecer una relación terapéutica con los familiares basada en la confianza y el respeto, además de demostrar empatía, calidez y sinceridad, de este modo se conseguirá favorecer la expresión de sentimientos.</p> <p>Practicar técnicas de reflexión y calificación para facilitar la expresión de preocupaciones.</p> <p>Se pedirá al familiar que identifique lo que puede o no puede hacer sobre lo que sucede.</p>
		[5270] Apoyo emocional.	<p>Realizar afirmaciones empáticas o de apoyo, además de ayudar al familiar a que exprese los sentimientos de ansiedad, ira o triste. Se escucharán las expresiones de sentimientos y creencias, de esta forma se favorecerá la conversación o el llanto como medio de disminuir la respuesta emocional.</p> <p>Remitir a servicios de asesoramiento, si se precisa.</p>

Fuente: Elaboración propia

Desarrollo

Tabla 19 Segunda sesión: "Un paso adelante"

OBJETIVO	DURACIÓN	NIC	ACTIVIDADES
<ul style="list-style-type: none"> Identificar estrategias en el manejo de la movilidad. 	90 minutos.	[0140] Fomentar la mecánica corporal.	Determinar el grado de compromiso del paciente para aprender a utilizar posturas correctas. Se enseñará al paciente a utilizar la postura y la mecánica corporal para evitar lesiones cuando se realiza cualquier actividad física. Ayudar a mostrar las posturas correctas para dormir. Enseñar a cambiar el peso de un pie al otro al estar de pie, además de enseñarle a mover los pies primero y luego el cuerpo al girarse para andar desde la posición de bipedestación. Ayudar al paciente/familia a identificar ejercicios posturales adecuados, instruir al paciente/familia acerca de la frecuencia y número de veces que ha de repetirse cada ejercicio, además de proporcionar información sobre causas posibles de dolor muscular o articular relacionadas con la postura. Colaborar mediante fisioterapia en el desarrollo de un plan para fomentar la mecánica corporal, si está indicado.
		[0221] Terapia de ejercicios: ambulación.	Aconsejar al paciente que use calzado que facilite la deambulación y evite lesiones. Instruir acerca de la disponibilidad de dispositivos de ayuda, si corresponde. Enseñar al paciente a colocarse en la posición correcta durante el proceso de traslado, incluso ayudarlo con la deambulación inicial, si es necesario. También, se instruirá al paciente/cuidador acerca de las técnicas de traslado y deambulación seguras. Vigilar la utilización por parte del paciente de muletas u otros dispositivos de ayuda para andar. Consultar con el fisioterapeuta acerca del plan de deambulación, si es preciso.

Fuente: Elaboración propia

Tabla 20 Tercera sesión: "A pleno pulmón".

OBJETIVO	DURACIÓN	NIC	ACTIVIDADES
<ul style="list-style-type: none"> El paciente adquirirá conocimientos para el manejo de un patrón respiratorio eficaz. 	120 minutos.	[3140] Manejo de la vía aérea.	<p>Abrir la vía aérea, mediante la técnica de elevación de barbilla o pulsión mandibular según corresponda, además de realizar fisioterapia torácica.</p> <p>Se fomentará una respiración lenta y profunda, girándose y enseñando a toser de manera efectiva.</p> <p>Se podrá ayudar al paciente con la espirometría incentivada, según corresponda (Anexo 2).</p> <p>Se colocará al paciente en una posición que alivia la disnea y se vigilará el estado respiratorio y de oxigenación, según corresponda.</p>
		[3200] Precauciones para evitar la aspiración.	<p>Vigilar el nivel de consciencia, reflejo tusígeno, reflejo nauseoso y capacidad deglutoria. Evaluar la presencia de disfagia, según corresponda.</p> <p>Aconsejar mantener la cabeza de la cama elevada de 30 a 45 minutos después de la alimentación, además de supervisar las comidas o ayudar, según corresponda e intentar trocear los alimentos en porciones pequeñas.</p>
		[3230] Fisioterapia torácica.	<p>Determinar la presencia de contraindicaciones para el uso de fisioterapia torácica (exacerbación aguda de EPOC, neumonía sin evidencia de producción excesiva de esputo, osteoporosis, cáncer de pulmón y edema cerebral).</p> <p>Explicar al paciente la finalidad y los procedimientos usados durante la fisioterapia torácica.</p> <p>Realizar la fisioterapia torácica al menos 2 horas después de comer.</p> <p>Determinar el segmento o segmentos pulmonares que contiene secreciones excesivas. Tras esto, se realizarán una serie de actividades:</p>

Desarrollo

			<ul style="list-style-type: none">• Colocar al paciente con el segmento pulmonar que se va a drenar en la posición más elevada, con modificación en los pacientes que no puedan tolerar la posición prescrita (es decir, evitar colocar a los pacientes con EPOC, traumatismos craneoencefálico agudo y problemas cardíacos en posición de Trendelenburg, pues provoca disnea, aumento de la presión intracraneal y estrés, respectivamente) (Anexo 3).• Golpear el tórax de forma rítmica y en sucesión rápida utilizando las manos ahuecadas sobre la zona que se va a drenar de 3 a 5 minutos, evitando la percusión sobre la columna, los riñones, las mamas femeninas, las incisiones y las costillas fracturadas. <p>Finalmente, se instruirá al paciente para que expectore las secreciones liberadas mediante respiraciones profundas, además de animarle a que tosa durante y después del procedimiento.</p> <p>Aspirar las secreciones liberadas.</p>
--	--	--	--

Fuente: *Elaboración propia*

Tabla 21 Cuarta sesión: "Mejorando el descanso".

OBJETIVO	DURACIÓN	NIC	ACTIVIDADES
<ul style="list-style-type: none"> El paciente aprenderá técnicas para el manejo del dolor crónico y el fomento del sueño. 	90 minutos.	[1460] Relajación muscular progresiva.	<p>Explicar el propósito y el procedimiento de la técnica al paciente.</p> <p>Elegir un ambiente tranquilo y cómodo, indicando al paciente que se siente en una silla reclinable o que se acueste en una superficie cómoda.</p> <p>Instruir al paciente para que asuma una actitud pasiva centrándose en lograr una relajación en músculos específicos del cuerpo y evite enfocarse en cualquier otro pensamiento.</p> <p>Indicar al paciente que respire profundamente con el abdomen, aguante unos segundos y luego exhale lentamente.</p> <p>Hacer que el paciente tense sistemáticamente, durante 5-10 segundos, cada uno de los 8-16 grupos musculares.</p>
		[5820] Disminución de la ansiedad.	<p>Tratar de comprender la perspectiva del paciente sobre la situación estresante, animando la manifestación de sentimientos, percepciones y miedos.</p> <p>Identificar los cambios en el nivel de ansiedad y ayudar al paciente a realizar una descripción realista del suceso que se avecina.</p>
		[1850] Mejorar el sueño.	<p>Determinar el patrón de sueño/vigilia del paciente. Incluyendo el ciclo regular de sueño/vigilia del paciente en la planificación de cuidados.</p> <p>Observar/registrar el patrón y el número de horas de sueño del paciente, comprobando el patrón y observando las circunstancias físicas (apnea del sueño, vías aéreas obstruidas, dolor/molestias y frecuencia urinaria) y/o psicológicas (miedo o ansiedad) que interrumpen el sueño.</p> <p>Enseñar al paciente a controlar los patrones de sueño, animándolo a que establezca una rutina a la hora de irse a la cama para facilitar la transición del estado de vigilia al sueño.</p>

Fuente: Elaboración propia

6.5. Evaluación

Para poder evaluar el desarrollo del paciente y de la familia en cuanto a la eficiencia de este plan estandarizado de cuidados de enfermería, se llevará a cabo la realización de un conjunto de escalas, antes y después de la intervención.

De este modo, se evaluarán los indicadores de los NOC planteados previamente, lo cual nos permitirá valorar en qué nivel de estado se encuentran nuestros pacientes del 1 al 5.

En el paciente, las escalas escogidas que nos permitirán evaluar los indicadores planteados son: la Escala visual analógica (EVA) (Anexo 4) que nos permite realizar una valoración de la intensidad del dolor del paciente consciente ⁽³⁵⁾, para conocer el grado de debilidad muscular del paciente y por tanto, el compromiso muscular de la distrofia muscular ⁽³⁶⁾ utilizaremos la Escala MIRS (Muscular Impairment Rating Scale) (Anexo 5). Para valorar la fatiga contamos con la Escala de la severidad de la fatiga (FSS) (Anexo 6), la cual mide la gravedad de fatiga de manera unidimensional tipo Likert ⁽³⁷⁾. En cuanto a los trastornos del sueño ocasionado por la somnolencia excesiva durante el día (EDS) podemos utilizar la Escala de Epworth (Anexo 7) que nos permite evaluar el impacto de la somnolencia en la vida diaria ⁽³⁸⁾. Y finalmente, en relación a la disnea realizaremos la Escala de la disnea modificada (MRC) que de la misma manera valora el efecto de esta en la calidad de vida del paciente ⁽³⁹⁾.

En cuanto a las actividades de la familia, para evaluar la ansiedad que padecen por el afrontamiento a la enfermedad, utilizaremos la Escala de Hamilton (Anexo 9) que es un instrumento que nos permite estimar en una escala numérica la magnitud de los síntomas y evaluar variaciones en el cuadro clínico de los pacientes con manifestaciones de ansiedad ⁽⁴⁰⁾. También, emplearemos la Escala de sobrecarga del cuidador de Zarit (Anexo 10) permitiéndonos cuantificar el grado de sobrecarga que padecen los cuidadores principales de los pacientes dependientes ⁽⁴¹⁾.

7. Conclusiones

PRIMERA: Paciente y familiares aumentaran su nivel de conocimientos sobre la enfermedad de Steinert, además de lograr un mayor afrontamiento emocional.

SEGUNDA: El paciente mejorará el manejo de la movilidad mediante la implantación de las técnicas propuestas, logrando un estilo de vida saludable.

TERCERA: El paciente comprenderá su patrón respiratorio, mejorando su autocuidado mediante la realización de cuidados eficientes.

CUARTA: El paciente logrará adquirir conocimientos en estrategias que le permitan conseguir un mayor afrontamiento ante el dolor crónico y fomento del sueño, mejorando de este modo su calidad de vida.

8. Bibliografía

1. Ramírez Sosa P, Valladares Jiménez VE. Síndrome de distrofia miotónica tipo I. Rev Cienc Médicas Pinar Río. agosto de 2013;17(4):172-9.
2. Zaki M, Boyd PA, Impey L, Roberts A, Chamberlain P. Congenital myotonic dystrophy: prenatal ultrasound findings and pregnancy outcome. Ultrasound Obstet Gynecol. 2007;29(3):284-8.
3. Turner C, Hilton-Jones D. The myotonic dystrophies: diagnosis and management. J Neurol Neurosurg Psychiatry. abril de 2010;81(4):358-67.
4. Hasbun H J, Bevilacqua JA, Luco M MI, Catalán M J. Distrofia miotónica tipo I (Enfermedad de Steinert) y embarazo: Descripción de un caso clínico. Rev Chil Neuro-Psiquiatr. diciembre de 2010;48(4):264-8.
5. Aviña Fierro JA, Hernández Aviña DA. Síndrome de Steinert neonatal: distrofia miotónica tipo 1 congénita. Arch Pediatría Urug. marzo de 2009;80(1):33-6.
6. Thornton CA. Myotonic Dystrophy. Neurol Clin. agosto de 2014;32(3):705-19.
7. Bird TD. Myotonic Dystrophy Type 1. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Mirzaa G, et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [citado 17 de marzo de 2021]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1165/>
8. Kumar A, Agarwal S, Agarwal D, Phadke SR. Myotonic dystrophy type 1 (DM1): A triplet repeat expansion disorder. Gene. 15 de junio de 2013;522(2):226-30.
9. Rosado Bartolomé A, Sierra Santos L. Steinert myotonic dystrophy. Rev Clínica Med Fam. febrero de 2015;8(1):79-83.
10. Síndrome de Steinert-Curschmann. Protocolo de Fisioterapia en las afecciones neonatales y descripción de cinco casos clínicos. Fisioterapia. 1 de enero de 2003;25(2):110-20.
11. Thornton CA. Myotonic dystrophy. Neurol Clin. agosto de 2014;32(3):705-19, viii.
12. MDF_Toolkit_Spanish_2_21.pdf [Internet]. [citado 17 de marzo de 2021]. Disponible en: https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Toolkit_Spanish_2_21.pdf
13. Wahbi K, Meune C, Porcher R, Bécane HM, Lazarus A, Laforêt P, et al. Electrophysiological study with prophylactic pacing and survival in adults with myotonic dystrophy and conduction system disease. JAMA. 28 de marzo de 2012;307(12):1292-301.

14. Mathieu J, Prévost C. Epidemiological surveillance of myotonic dystrophy type 1: A 25-year population-based study. *Neuromuscul Disord.* 1 de noviembre de 2012;22(11):974-9.
15. Kalkman JS, Schillings ML, van der Werf SP, Padberg GW, Zwarts MJ, van Engelen BGM, et al. Experienced fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy, and HMSN-I. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* octubre de 2005;76(10):1406-9.
16. Schara U, Schoaser BGH. Myotonic Dystrophies Type 1 and 2: A Summary on Current Aspects. *Semin Pediatr Neurol.* 1 de junio de 2006;13(2):71-9.
17. Dauvilliers YA, Laberge L. Myotonic dystrophy type 1, daytime sleepiness and REM sleep dysregulation. *Sleep Med Rev.* 1 de diciembre de 2012;16(6):539-45.
18. Bellini M, Biagi S, Stasi C, Costa F, Mumolo MG, Ricchiuti A, et al. Gastrointestinal manifestations in myotonic muscular dystrophy. *World J Gastroenterol WJG.* 28 de marzo de 2006;12(12):1821-8.
19. Rosado-Bartolomé A, Gutiérrez-Gutiérrez G, Prieto-Matos J. Actualización en distrofia miotónica tipo 1 del adulto. *Med Fam SEMERGEN.* 1 de julio de 2020;46(5):355-62.
20. Caillet-Boudin M-L, Fernandez-Gomez F-J, Tran H, Dhaenens C-M, Buee L, Sergeant N. Brain pathology in myotonic dystrophy: when tauopathy meets spliceopathy and RNAopathy. *Front Mol Neurosci.* 9 de enero de 2014;6:57.
21. Antonini G, Soscia F, Giubilei F, De Carolis A, Gragnani F, Morino S, et al. Health-related quality of life in myotonic dystrophy type 1 and its relationship with cognitive and emotional functioning. *J Rehabil Med.* mayo de 2006;38(3):181-5.
22. Argov Z, de Visser M. What we do not know about pregnancy in hereditary neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord.* 1 de octubre de 2009;19(10):675-9.
23. Geh JLC, Moss ALH. Multiple pilomatrixomata and myotonic dystrophy: a familial association. *Br J Plast Surg.* 1 de marzo de 1999;52(2):143-5.
24. Gutiérrez Gutiérrez G, Díaz-Manera J, Almendrote M, Azriel S, Eulalio Bárcena J, Cabezudo García P, et al. Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 o enfermedad de Steinert. *Neurología.* 1 de abril de 2020;35(3):185-206.
25. Lau JK, Sy RW, Corbett A, Kritharides L. Myotonic dystrophy and the heart: A systematic review of evaluation and management. *Int J Cardiol.* 1 de abril de 2015;184:600-8.
26. Gutiérrez Gutiérrez G, Díaz-Manera J, Almendrote M, Azriel S, Eulalio Bárcena J, Cabezudo García P, et al. Clinical guide for the diagnosis and follow-

Bibliografía

- up of myotonic dystrophy type 1, MD1 or Steinert's disease. *Neurol Engl Ed.* 1 de abril de 2020;35(3):185-206.
27. BVCM014080.pdf [Internet]. [citado 12 de abril de 2021]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/BVCM014080.pdf>
 28. Ramírez Sosa P, Valladares Jiménez VE. Síndrome de distrofia miotónica tipo I. *Rev Cienc Médicas Pinar Río.* agosto de 2013;17(4):172-9.
 29. Comas Valdespino R, Landrian Davis A, Serra Ruíz M. Distrofia miotónica de Steinert. Presentación de un caso. *MediSur.* febrero de 2017;15(1):120-5.
 30. admin. ¿Qué es Distrofia miotónica o de Steinert? [Internet]. Asem. 2006 [citado 4 de abril de 2021]. Disponible en: <https://www.ase-esp.org/distrofia-miotonica-de-stienert/iqus-distrofia-miota-o-de-steinert/>
 31. Rosado Bartolomé A, Sierra Santos L. Distrofia miotónica de Steinert. *Rev Clínica Med Fam.* febrero de 2015;8(1):79-83.
 32. El Proceso Enfermero en Atención Primaria: Valoración (I) | Brito Brito | Revista Ene de Enfermería [Internet]. [citado 11 de abril de 2021]. Disponible en: http://ene-enfermeria.org/ojs/index.php/ene/article/view/50#google_vignette
 33. NNNConsult [Internet]. [citado 18 de abril de 2021]. Disponible en: <https://www-nnnconsult-com.cuarzo.unizar.es:9443/>
 34. a3e80ea7-4f1b-2867-6708-32c953838213.pdf [Internet]. [citado 18 de abril de 2021]. Disponible en: https://www.aragon.es/documents/20127/674325/SECTOR_ZARAGOZA_II_2007.pdf/a3e80ea7-4f1b-2867-6708-32c953838213
 35. Pardo C, Muñoz T, Chamorro C. Monitorización del dolor: Recomendaciones del grupo de trabajo de analgesia y sedación de la SEMICYUC. *Med Intensiva.* noviembre de 2006;30(8):379-85.
 36. Implicaciones anestésicas de las distrofias musculares [Internet]. [citado 25 de abril de 2021]. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-33472018000300228&lng=en&nrm=iso&tlng=es
 37. Duarte RE, Velasco E, Sánchez-Sosa JJ, Reyes-Lagunes LI. Validación psicométrica de la Escala de gravedad de fatiga en médicos residentes mexicanos. *Educ Médica.* 1 de enero de 2019;20(1):28-36.
 38. Eguía VM, Cascante JA. Síndrome de apnea-hipopnea del sueño: Concepto, diagnóstico y tratamiento médico. *An Sist Sanit Navar.* 2007;30:53-74.
 39. Alcantar Correa J, Arrieta Rodríguez O, Arroyo Hernández M, Capparelli I, Blé Magaña C, Hernández Gracian Z, et al. Rehabilitación respiratoria en cáncer pulmonar: una propuesta de algoritmo de evaluación e intervención. *Rev Ter.* 2020;14(1):24-37.

40. Episodios de ansiedad y depresión en universitarias de Tunja (Colombia): probable asociación con uso de anticoncepción hormonal. 2012 [Internet]. [citado 25 de abril de 2021]. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0124-81462014000200006
41. Álvarez L, González AM, Muñoz P. El cuestionario de sobrecarga del cuidador de Zarit: Cómo administrarlo e interpretarlo. Gac Sanit. diciembre de 2008;22(6):618-9.
42. Kumar A, Agarwal S, Agarwal D, Phadke SR. Myotonic dystrophy type 1 (DM1): A triplet repeat expansion disorder. Gene. 15 de junio de 2013;522(2):226-30.
43. Balachandran A, Shivbalan S, Thangavelu S. Chest Physiotherapy in Pediatric Practice. INDIAN Pediatr. 2005;42:10.
44. Morín González C, Martín Gil JL. Rehabilitación respiratoria en la comunidad.: Proposición de un método sencillo. Rev Cuba Med Gen Integral. diciembre de 1997;13(6):588-90.
45. FSS_Spanish.pdf [Internet]. [citado 25 de abril de 2021]. Disponible en: http://www.sleepontario.com/docs/scales/FSS/FSS_Spanish.pdf
46. García JB. 7.1. Escala de Hamilton para la Ansiedad (Hamilton Anxiety Rating Scale, HARS). :2.
47. Escala de carga del cuidador de Zarit [Internet]. [citado 25 de abril de 2021]. Disponible en: <https://www.hipocampo.org/zarit.asp>

9. Anexos

Anexo 1

Tabla A1. 1 Correlación según el fenotipo y la longitud de repetición del CTG ⁽⁴²⁾.

Fenotipo	Signos clínicos	CTG repeata, b Tamaño	Edad de inicio	Edad media de muerte
Asintomático (premutación)	Ninguno	35 a 49	NAc	NAc
Suave	Cataratas Miotonía leve	50 a ~ 150	20 a 70 años	60 años hasta la esperanza de vida normal
Clásico	Debilidad, miotonía Cataratas Calvicie Arritmia cardíaca Otros	~ 100 a ~ 1000	De 10 a 30 años	48 a 55 años
Congénito	Hipotonía infantil Déficits respiratorios Discapacidad intelectual	~ 100 a ~ 1000	Desde el nacimiento	48 a 55 años

a

Se sabe que los tamaños repetidos de CTG se superponen entre fenotipos.

b

El tamaño normal de repetición de CTG es de 5 a 34.

c

NA (no aplicable).

Anexo 2

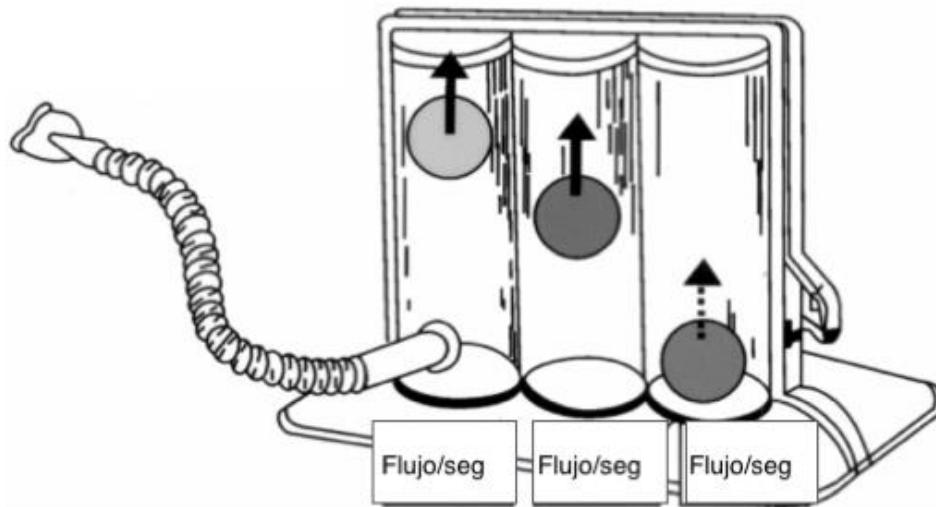


Figura A2. 1 Espirómetro incentivo de flujo ⁽⁴³⁾.

Anexo 3

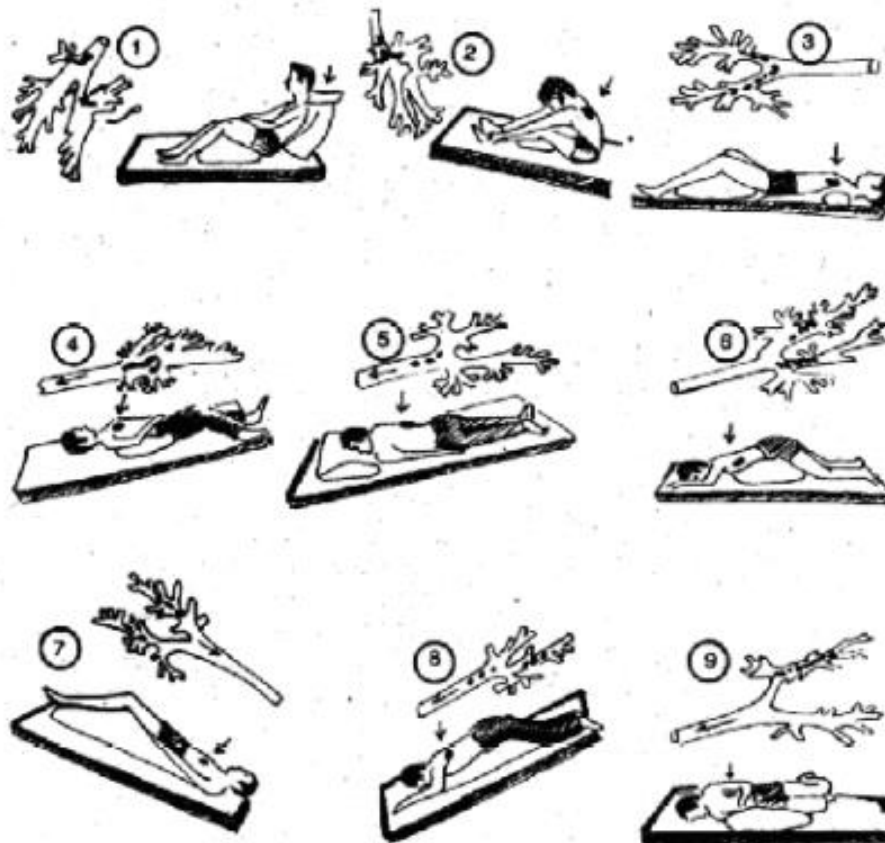


Figura A3. 1 Posiciones de drenaje ⁽⁴⁴⁾.

Anexo 4

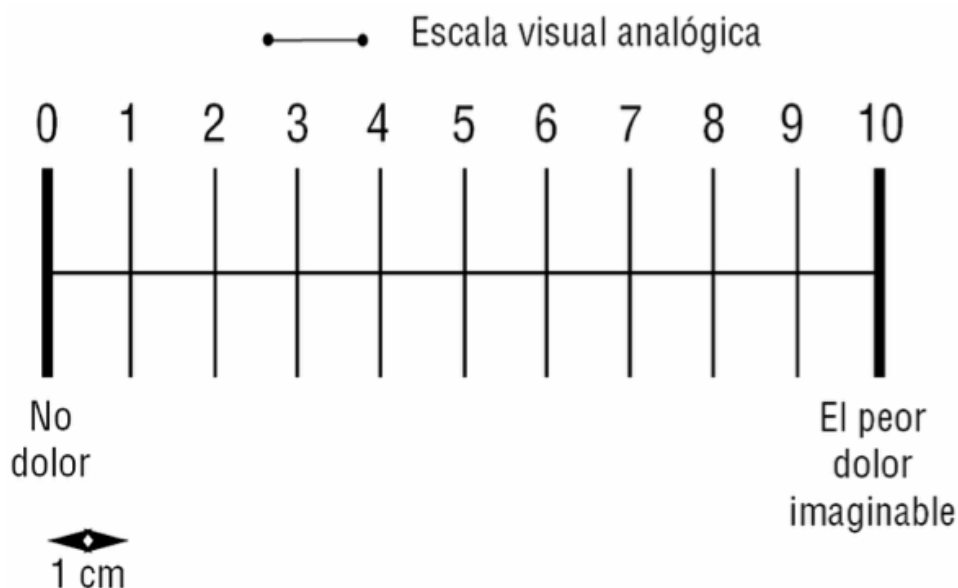


Figura A4. 1 Escala visual analógica (EVA) ⁽³⁵⁾.

Anexo 5

Grado	Descripción
1	Sin compromiso muscular.
2	Signos mínimos: Miotonía, debilidad mandibular y temporal, debilidad facial, debilidad en los músculos flexores del cuello, ptosis palpebral, voz nasal, no debilidad distal excepto en el flexor digital de la mano.
3	Debilidad distal: No debilidad proximal excepto en el extensor del codo.
4	Debilidad proximal leve a moderada
5	Debilidad proximal severa

Figura A5. 1 Escala MIRS (Muscular Impairment Rating Scale) ⁽³⁶⁾.

Anexo 6

ESCALA DE LA SEVERIDAD DE LA FATIGA

Durante la pasada semana he encontrado que:	Completamente en desacuerdo			Ni de acuerdo ni en desacuerdo			Completamente de acuerdo
	1	2	3	4	5	6	7
1. Mi motivación es menor cuando estoy fatigado	1	2	3	4	5	6	7
2. El ejercicio me hace que este fatigado.	1	2	3	4	5	6	7
3. Me fatigo fácilmente	1	2	3	4	5	6	7
4. La fatiga interfiere en mi funcionamiento físico.	1	2	3	4	5	6	7
5. La fatiga me causa problemas frecuentemente.	1	2	3	4	5	6	7
6. La fatiga me impide un funcionamiento físico prolongado.	1	2	3	4	5	6	7
7. La fatiga interfiere en llevar a cabo algunas labores y responsabilidades.	1	2	3	4	5	6	7
8. La fatiga está entre uno de los síntomas que más me invalidan.	1	2	3	4	5	6	7
9. La fatiga interfiere en mi trabajo, familia y vida social.	1	2	3	4	5	6	7

Figura A6. 1 Escala de la Severidad de la Fatiga ⁽⁴⁵⁾.

Anexo 7

Tabla 2. Escala Epworth de hipersomnolencia diurna.

¿Cómo es de fácil que dé una cabezada o se quede dormido en las siguientes situaciones? Use la siguiente escala y elija el número más apropiado a cada situación según esta escala	
0= Nunca me duermo	
1= Pocas posibilidades de dormir	
2= Bastantes posibilidades de dormir	
3= Casi siempre me duermo	
SITUACIÓN	NUMERACIÓN
Sentado y leyendo	_____
Viendo la TV	_____
Sentado e inactivo en un lugar público	_____
De pasajero en el coche durante 1 h sin pausas	_____
Descansando a media tarde	_____
Sentado hablando con alguien	_____
Sentado, tranquilo tras una comida sin alcohol	_____
En el coche, si para unos momentos por el tráfico	_____
PUNTUACIÓN	

Figura A7. 1 Escala de somnolencia de Epworth ⁽³⁸⁾.

Anexo 8

GRADO	ACTIVIDAD
0	Ausencia de disnea excepto al realizar ejercicio intenso.
1	Disnea al andar deprisa en llano, o al andar subiendo una pendiente poco pronunciada.
2	La disnea le produce una incapacidad de mantener el paso de otras personas de la misma edad caminando en llano o tener que parar a descansar al andar en llano al propio paso.
3	La disnea hace que tenga que parar a descansar al andar unos 100 metros o después de pocos minutos de andar en llano.
4	La disnea impide al paciente salir de casa o aparece con actividades como vestirse o desvestirse.

*Figura A8. 1 Escala de la disnea modificada del Medical Research Council (MRC)
(39).*

Anexo 9

<i>Definición operativa de los ítems</i>	<i>Puntos</i>				
1. <i>Humor ansioso</i> (inquietud, espera de lo peor, aprensión [anticipación temerosa], irritabilidad)	0	1	2	3	4
2. <i>Tensión</i> (sensación de tensión, fatigabilidad, imposibilidad de relajarse, llanto fácil, temblor, sensación de no poder quedarse en un lugar)	0	1	2	3	4
3. <i>Miedos</i> (a la oscuridad, a la gente desconocida, a quedarse solo, a los animales grandes, a las multitudes, etc.)	0	1	2	3	4
4. <i>Insomnio</i> (dificultad para conciliar el sueño, sueño interrumpido, sueño no satisfactorio con cansancio al despertar, malos sueños, pesadillas, terrores nocturnos)	0	1	2	3	4
5. <i>Funciones intelectuales</i> (dificultad de concentración, mala memoria)	0	1	2	3	4
6. <i>Humor deprimido</i> (falta de interés, no disfruta con sus pasatiempos, depresión, despertar precoz, variaciones del humor a lo largo del día)	0	1	2	3	4
7. <i>Síntomas somáticos generales (musculares)</i> (dolores y molestias musculares, rigidez muscular, sacudidas clónicas, rechinar de dientes, voz poco firme o insegura)	0	1	2	3	4
8. <i>Síntomas somáticos generales (sensoriales)</i> (zumbidos de oídos, visión borrosa, sofocos o escalofríos, sensación de debilidad, sensación de hormigueo)	0	1	2	3	4
9. <i>Síntomas cardiovasculares</i> (taquicardia, palpitaciones, dolores en el pecho, latidos vasculares, extrasístoles)	0	1	2	3	4
10. <i>Síntomas respiratorios</i> (peso en el pecho o sensación de opresión torácica, sensación de ahogo, suspiros, falta de aire)	0	1	2	3	4
11. <i>Síntomas gastrointestinales</i> (dificultad para tragar, meteorismo, dispepsia, dolor antes o después de comer, sensación de ardor, distensión abdominal, pirosis, náuseas, vómitos, sensación de estómago vacío, cólicos abdominales, borborismos, diarrea, estreñimiento)	0	1	2	3	4
12. <i>Síntomas genitourinarios</i> (amenorrea, metrorragia, micciones frecuentes, urgencia de la micción, desarrollo de frigidez, eyaculación precoz, impotencia)	0	1	2	3	4
13. <i>Síntomas del sistema nervioso autónomo</i> (sequedad de boca, enrojecimiento, palidez, sudoración excesiva, vértigos, cefaleas de tensión, piloerección)	0	1	2	3	4
14. <i>Comportamiento durante la entrevista</i> – General: el sujeto se muestra tenso, incómodo, agitación nerviosa de las manos, se frota los dedos, aprieta los puños, inestabilidad, postura cambiante, temblor de manos, ceño fruncido, facies tensa, aumento del tono muscular, respiración jadeante, palidez facial – Fisiológico: traga saliva, eructa, taquicardia de reposo, frecuencia respiratoria superior a 20 resp./min, reflejos tendinosos vivos, temblor, dilatación pupilar, exoftalmía, mioclonías palpebrales	0	1	2	3	4

Figura A9. 1 Escala de ansiedad de Hamilton ⁽⁴⁶⁾.

Anexo 10

Escala de carga del cuidador de Zarit (Caregiver Burden Interview)

Ítem	Pregunta a realizar	Puntuación
1	¿Siente que su familiar solicita más ayuda de la que realmente necesita?	
2	¿Siente que debido al tiempo que dedica a su familiar ya no dispone de tiempo suficiente para usted?	
3	¿Se siente tenso cuando tiene que cuidar a su familiar y atender además otras responsabilidades?	
4	¿Se siente avergonzado por la conducta de su familiar?	
5	¿Se siente enfadado cuando está cerca de su familiar?	
6	¿Cree que la situación actual afecta de manera negativa a su relación con amigos y otros miembros de su familia?	
7	¿Siente temor por el futuro que le espera a su familiar?	
8	¿Siente que su familiar depende de usted?	
9	¿Se siente agobiado cuando tiene que estar junto a su familiar?	
10	¿Siente que su salud se ha resentido por cuidar a su familiar?	
11	¿Siente que no tiene la vida privada que desearía debido a su familiar?	
12	¿Cree que su vida social se ha visto afectada por tener que cuidar de su familiar?	
13	¿Se siente incómodo para invitar amigos a casa, a causa de su familiar?	
14	¿Cree que su familiar espera que usted le cuide, como si fuera la única persona con la que puede contar?	
15	¿Cree que no dispone de dinero suficiente para cuidar a su familiar además de sus otros gastos?	
16	¿Siente que será incapaz de cuidar a su familiar por mucho más tiempo?	
17	¿Siente que ha perdido el control sobre su vida desde que la enfermedad de su familiar se manifestó?	
18	¿Desearía poder encargar el cuidado de su familiar a otras personas?	
19	¿Se siente inseguro acerca de lo que debe hacer con su familiar?	
20	¿Siente que debería hacer más de lo que hace por su familiar?	
21	¿Cree que podría cuidar de su familiar mejor de lo que lo hace?	
22	En general: ¿Se siente muy sobrecargado por tener que cuidar de su familiar?	

Figura A10. 1 Escala de sobrecarga de cuidador de Zarit ⁽⁴⁷⁾.

