

eman ta zabal zazu



Universidad
del País Vasco

Euskal Herriko
Unibertsitatea



Leioako Erizaintzako
Unibertsitate Eskola
Escuela Universitaria
de Enfermería de Leioa

GRADU AMAIERAKO LANA

BERRIKUSPEN BIBLIOGRAFIKOA

Distrofia miotonikoa duten
pazienteen eta euren
senideen bizi-kalitatearen
azterketa

MAITE BILBAO CORTINA
2015eko maiatzaren 14a



Eskerrak eman nahi dizkiet lan hau egiterakoan lagundu didaten profesionali:

Adolfo López de Munain jauna
EHUko Neurologia irakasle laguna
BioDonostia ikerketa institutuko neurozientzien saileko zuzendaria
Donostia ospitaleko neurologia zerbitzuaren zuzendari klinikoa

Amaia Martínez andrea
Galdakao-Usansoloko ospitaleko neurologoa

Carmen Crespo andrea
Madrilgo Unibertsitate Complutenseko irakaslea

Paula Moreno andrea
BENE elkartearen gizarte-langilea

LABURPENA

Sarrera. Distrofia miotonikoa, gaixotasun neuromuskular bat da non kalte multisistemikoa dagoen. Prebalentzia baxuko eta aldagarriko gaixotasuna izan arren, honek eragindako kalteek bizitzaren arlo guztietan dute eragina. Gaixotasun arraroa izanik, gaixoeak gaixotasun ohikoagoetan baino zailtasun gehiago pairatzen dituzte osasun-arretari dagokionez. Gainera, pazienteez gain, inguruko pertsonak ere biziki pairatzen dituzte gaixotasunaren ondorioak.

Helburuak. Distrofia miotonikoan ematen diren sintomarik esanguratsuenak bildu, gaixoen eta senideen bizi-kalitatea aztertu eta osasunaren aldetik eman daitezkeen esku hartzeak aztertzea.

Metodologia. Pubmed, Cochrane, ScienceDirect, Canadian Journal of Neuroscience Nursing (CJNN) eta hainbat erakunderen web orrialdeetan burututako bilaketa bibliografiko baten bidez, eta erreferentziatzko pertsonekin kontaktuan jarriz, 14 artikulua, tesi bat, bost liburu eta hainbat web orrialderen bilaketa egin da.

Emaitzak. Gaixoeak hainbat eta hainbat sintoma desberdin pairatu ditzakete. Hauen inpaktuak eragin zuzena dauka bizi-kalitatean eta honen azterketak, bai gaixoeak bai senideek jasoko duten arreta baldintzatu beharko luke. Osasun atentzioak multidisziplinarra izan beharko luke, gizartean dauden gainerako baliabideekin batera pertsona hauen bizi-kalitatea egokia izan dadin.

Konklusioak. Beharrezkoa da gaixotasun honen inpaktuaren azterketa sakonago bat burutzea. Alde fisiopatologikoa nahiko garatua dagoen arren, gaixotasuna pazienteen ikuspegitik aztertzeak atentziorako datu garrantzitsuak eman ditzake. Gaixotasun honen jarraipenerako gidak garatzen ari diren arren, oraindik asko dago gai honen inguruan egiteko.

Hitz gakoak: distrofia miotonikoa, bizi-kalitatea, zaintzailea, gaixotasunaren kudeaketa.

AURKIBIDEA

1. SARRERA.....	1
2. HELBURUAK.....	5
3. METODOLOGIA	5
4. EMAITZAK.....	7
4.1. PAZIENTEEI EZGAITASUN GEHIEN SORTZEN DIZKIETEN SINTOMAK.....	10
4.2. PAZIENTEEN BIZI-KALITATEAREN PERTZEPZIOA	14
4.3. SENIDE/ZAINZAILEEK DUTEN ROLA.....	17
4.4. STEINERT GAIXOTASUNAREN OSASUN-JARRAIPENA.....	19
5. EZTABAIDA	22
6. KONKLUSIOAK	25
BIBLIOGRAFIA.....	26
ERANSKINAK.....	30

1. SARRERA

Distrofia muskularren taldea, genetikoki, biokimikoki eta klinikoki oso desberdinak diren gaixotasunek osatzen dute. Lehen, hauen sailkapena, euren sintomen arteko antzekotasunak, transmititzeko herentzia moduak, agerpen adinak eta kaltetutako muskuluen arabera egiten zen. Baina ezaugarri hauek oso desberdinak ziren, eta antzekotasunik handienak gaixotasunen azken faseetan ematen ziren: fibrosia, gantzen infiltrazioak, zuntzen tamainaren aldaketak baita endekapen nabarmena ere. Beraz, azken bi hamarkadetan, euren oinarri genetiko eta biokimikoak erabili izan dira gaixotasun hauek sailkatzeko ⁽¹⁾.

Distrofia miotonikoari buruzko lehen txostena 1909. urtean argitaratu zen, Hans Steinert mediku alemaniarren eskutik. Txostenean, miotoniaz gain (distrofia miotonikoaren ezaugarri bereizgarria), atrofia eta ahultasun muskularra, betazaletako ptosia, aurpegiko ahultasuna eta asaldura endokrinoak identifikatu zituen, besteak beste. 1910. urtean, Steinert hil egin zen, eta bere lankide bik, Batten eta Gibbek, distrofia miotonikoaren txostena bukatu zuten. Lan horren emaitzaren ondorioz, distrofia miotonikoa asaldura neurologiko degeneratibotzat ezarri zen; ordura arte Thomsen-en sortzetiko miotoniaren diagnostikotik banatuz, Steinert gaixotasuna izendatu zen. 1911. urtean kataratak sintometan barneratu ziren. 1923. urtean hereditarioa zela argitu zen eta 1948an herentzia hori autosomiko gainartzailea zela. 70. hamarkadan fenotipo desberdinak identifikatu ziren, ondoren azalduko direnak eta 1992an mutazioaren eragileak diren CTG nukleotidoen errepikapenak.¹ Azkenik, 2001. urtean antzeko sintomak baina mutazio ezberdina zuten paziente talde bat identifikatu zen, paziente hauen asaldurari 2. motako distrofia miotonikoa deitu zitzaion ⁽²⁾.

Steinert gaixotasuna distrofia miotonikorik ohikoena da helduengan. Eritasun honi 1. motako distrofia miotonikoa (DM1) ere deitzen zaio ⁽¹⁾. Steinert gaixotasunaren prebalentzia oso desberdina da lurraldearen arabera. Mundu mailan, prebalentzia 100.000 pertsonako 2,1-14,3 bitartekoa da ⁽³⁾. Europa mailan, jaiotzen diren 20.000 haurretik batek izango du Steinert gaixotasuna ⁽⁴⁾. Gehiago zehaztuz gero, gaixotasun honen prebalentziarik altuenak Suediako iparraldean, Quebec-en Saguenay-Lac-St-Jean eskualdean 1/500 prebalentziarekin (Quebec) eta Euskal Herrian aurkitu dira ⁽⁵⁾. Euskal Autonomia

¹ Mutazioa DMPK genean kokatu da, 19q13.3 lokusean. CTG errepikapenak 50tik 2000ra joan daitezke.

Erkidegoan (Bizkaia eta Gipuzkoan batez ere) 100.000 pertsonako 26,5 kasu daude ⁽⁶⁾. Finlandian, aldiz, 2. motako distrofia mionikoaren prebalentzia altuagoa dagoela ikusi da (1. motakoa 1/2760 pertsonako eta 2. motakoa 1/1830 pertsonako). Uste da mutazioak 120.000-60.000 urte bitarteko garapena duela, gizakia Afrikatik irten ostean emandako mutazioa izango litzateke, beraz. Horregatik ematen da gehien europar jatorriko populazioetan ⁽⁵⁾.

Aurreko datuak altuak iruditu arren, gaixotasun hau arrarotzat hartzen da bere prebalentzia 5/10.000 pertsonako baino baxuagoa delako. Halaber, gaixotasunaren morbiditate altua eta heriotza goiztiarra aipatu behar dira ⁽⁴⁾.

Steinert gaixotasuna, eritasun genetikoa da, autosomiko gainartzailea ⁽⁴⁾. Gainera, transmititutako mutazioaren luzapenaren arabera, gaixotasunaren agerpen adina, larritasuna eta etorkizunean minbiziaren agerrera baldintzatuko dira ⁽⁵⁾. FEDER² elkarteak web orrian argitaratutakoaren arabera, eritasun honek honako ezaugarri orokorrak ditu: miopatia primarioa izatea, oinarri genetikoa izatea, progresiboa izatea eta zuntz muskularrak gaixotasunaren momenturen batean endekatu eta hiltzea. Gaixotasun honetan arazo neurologiko bat dago, non muskuluen tonua, atrofia eta indar galera ematen diren. Luzarora, arazo multisistemiko bat eragiten du; non bihotzeko, arnas aparatuko, sistema endokrinoko eta begietako konplikazioak eragiten dituen, besteak beste. Aurrekoei lotuta, nortasun desorekak eta adimen-koziente baxua ere ohikoak dira. Honek guztiak, pazientearen gaitasunen murrizketa handia eta heriotza goiztiarra eragiten ditu ⁽⁴⁾. Mathieu eta lankideen arabera ⁽⁷⁾, DM1 gaixoen %12 baino ez da 65 urte baino gehiago biziko.

Gaixotasuna sailkatzeko orduan hainbat fenotipo bereiz daitezke (geneen erasan mailaren arabera). Hauek dira fenotipo desberdinak agerpen adinaren arabera sailkatuz: sortzetikoa (larriena), gaztaroan hasitakoa, helduaroan hasitakoa eta forma berantiarra (oligosintomatikoa). Detekzio adina zenbat eta txikiagoa izan, orduan eta geneen erasan handiagoa suposatzen du. Bizi itxaropenari dagokionez, zenbat eta alterazio genetiko txikiagoa izan, orduan eta handiagoa izango da bizi-itxaropena. Azkenik, zeinu klinikoaren ugaritasuna eta ezaugarriak desberdinak izango dira fenotipoaren arabera. Hala ere, kalte genetikoa eta zeinuen larritasunaren arteko erlazioa aldagarria izan daiteke ⁽⁵⁾.

² Federación Española De Enfermedades Raras: <http://www.enfermedades-raras.org/>

Lehen aipatu den bezala, Steinert eritasuna, gaixotasun arrarotzat hartzen da duen prebalentzia dela eta. Gaixotasun arraroen kasuan, hauek pairatzen dituzten pertsonak, hainbat zailtasun gehigarri izaten dituzte. Egoera hau aztertzeko, "Estudio de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio)"³ garatu zen 2009. urtean, zailtasun hauek guztiak aztertu eta ezagutzera emateko helburuarekin. ENSERio ikerketatik, hurrengo paragrafoan azaltzen diren ondorioak eman ziren ezagutzera⁽⁸⁾.

Batez beste 5 urte itxaron behar dira lehenengo sintomak agertzen direnetik diagnostikoa egiten den arte⁽⁹⁾. Bjarne Udd-ek⁽⁵⁾, datu hau berrestez gain, 2. motako distrofia miotonikoa diagnostikatzeko 14 urte behar izaten direla gaineratzen du. Atzerapen honek, tratamendua beranduago hastea, tratamendu ezegokiaren administrazioa edota sintomen larriagotzea ekar dezake. Preskribatutako medikamentuentzako sarbide mugatua dela ikusten dute askotan paziente hauek. Zentzu honetan, honek guztiak duen gastua familien diru-sarreraren % 20 suposatzen du (350€ hilero batz bestea). Ildo honetatik jarraituz, bi pazientetik batek bere probintziatik kanpo bilatu behar izan ditu bai tratamendua bai diagnostikoa, eta % 17k ezin izan du lekualdatzerik egin. Behar sozio-sanitarioekin bukatzeko, gaixotasun arraroek eragiten dituzten ezgaitasun mugatzaileak kontuan izan behar dira. Hiru pazientetik batek ezgaitasun mugatzaile bat dauka (intelektuala, motorea, zein soziala izan daiteke). % 70ek, ezgaitutzat hartua izan arren, ez du beharrezko laguntzarik jasotzen, euren hitzetan, gaixotasunaren gaineko ezjakintasuna dagoelako^(8,9).

Steinert gaixotasunari dagokionez, EAEn, duela 15 urtetik hona, Donostia ospitaleko Neurologia zerbitzuak gaixotasun neuromuskularren inguruko ikasketak burutzen zituen. 2010. urtetik aurrera, neurologiako atalari lotutako aholku genetikoa BioDonostia Osasun Ikerketa Institutuak kudeatzen du. Diagnostikorako frogak kanpoko laborategi batek burutzen ditu, konkretuki Bartzelonako Sant Joan de Deu ospitalean burutzen dira frogak hauek⁽¹⁰⁾.

Aurretik aipatu diren datuak kontuan hartuz, gaixotasun ezgaitzailea dela ondorioztatu daiteke; hau da, gaixoez gain, hauek bezainbesteko garrantzia

³ Estudio ENSERio: gaixoen diagnostiko, tratamendu eta zerbitzu sozialen inguruko esperantzak eta itxaropenak biltzen dituen ikerketa. (8)

dustenak euren zaintzaile edota senitartekoak dira. Horren isla dira “Myotonic Dystrophy Foundation” elkarteak egindako gida ⁽¹¹⁾ eta “The Facts” liburua ⁽¹²⁾. Hauetan, paziente zein zaintzaileentzako informazio argia eta ulergarria ematen da.

Pazienteei ez ezik ingurukoei ere laguntza eskaintzeko asmoz, badira lurralde maila desberdinetan hainbat eta hainbat erakunde. Horietan guztietan, gaixoaren garrantzia ez ezik, familiarena ere goraipatzen dute. Hasieran azpimarratu den bezala, gaixotasun honek kalte muskularrak gain, hainbat eta hainbat kalte multisistemiko eragiten dituzte eta ez dago eritasun hau sendatzeko medikamenturik. Beraz, ezinbestekoa da gaixotasunaren aurrean erantzun multidisziplinario bat ematea ⁽³⁾. Kanadako “Muscular Dystrophy Canada” elkarteak ⁽¹³⁾ bere web orrialdean argitaratua duen bezala, erizainak hainbat laguntza eskaini diezazkioke gaixotasun neuromuskularra pairatzen duen pertsonari. Esate baterako, burutuko zaizkion tekniken eta terminologiaren azalpena, gaitasunak garatzeko baliabideak erakutsi, pazientearen zalantzak argitzea eta bere erabaki propioak hartzea sustatzea baita komunitateak eskaintzen dizkion zerbitzuen berri ematea ere. Erizain bezala, zaintzailea zaintzea ere profesionalaren helburu garrantzitsu bat izango da, bai bere osasunaren aldetik bai pazienteak jasoko dituen zainketen aldetik.

2. HELBURUAK

Helburu orokorra: Steinert gaixotasuna pairatzeak egunerokotasunean duen inpaktua definitu

Helburu espezifikoak:

- Pazienteei ezgaitasun gehien eragiten dizkieten sintomak identifikatu
- Pazienteen bizi-kalitatearen pertzepzioa azaldu
- Senide/zaintzaileek duten rola identifikatu
- Steinert gaixotasunaren osasun-jarraipena aztertu

3. METODOLOGIA

Galdakaoko ospitalean praktikan hasterakoan, bertako neurologiako zerbitzuan Steinert gaixotasuna duten bi pazienteren kontsultan egoteko baimena eskatu zen. Kontsultak otsailaren 19an eta 24an izan ziren. Aldi berean, urtarrilaren 25ean, kontsulta berean, biopsia muskular baten burutzea ikusteko gonbidapena ere jaso zen.

Material eta metodoak. Helburuei erantzuna emateko, informazioa bi bide erabiliz lortu da. Alde batetik bilaketa bibliografiko bat burutuz, eta bestetik, gaiaren inguruan erreferentzia diren edota gaiari buruz zeresana izan dezaketen profesionalekin kontaktuan jartzea bilatu da.

Interneten bilaketa bibliografikoa egiteko hainbat bilatzaile erabili dira:

- Datu base elektronikoak: PUBMED, COCHRANE
- Aldizkari elektronikoak: ScienceDirect, Canadian Journal of Neuroscience Nursing (CJNN)
- Erakundeen web orrialdeak: ASEM-ESP (Federación Española de Enfermedades Neuromusculares), BENE (Bizkaiko Eritasun Neuromuskularren Elkarte), FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), eta Muscular Dystrophy Canada web orrialdea.

Bilaketa burutzeko, ondorengo taulan biltzen diren MeSH eta DeCS terminoak erabili dira. Hauek erabiliz, helburuei erantzuna ematea bilatu da. (Taula 1).

(Taula 1). Bilaketak egiteko erabilitako MeSH terminoak, bai gaztelaniaz bai ingelesez.

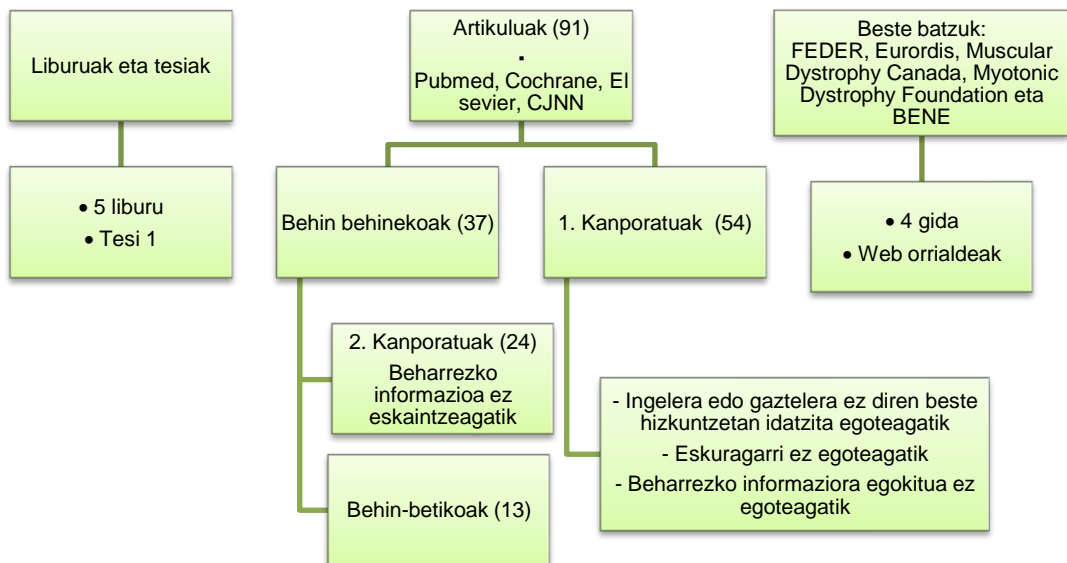
INGELESEZ	GAZTELANIAZ
Myotonic dystrophy (MeSH) OR Steinert disease	Distrofia miotónica (DeCS)
AND	
Diagnosis (MeSH)	Diagnóstico (DeCS)
Health surveillance (MeSH)	Vigilancia (DeCS)
Disease management (MeSH)	Manejo de la enfermedad (DeCS)
Nursing (MeSH)	Enfermería (DeCS)
Quality of life (MeSH)	Calidad de vida (DeCS)
Rehabilitation (MeSH)	Rehabilitación (DeCS)
Case management (MeSH)	Gestión de casos (DeCS)

Iturria: ekoizpen propioa.

Artikuluak aukeratzeko orduan, DM1 gaixotasunarekin batera pairatzen diren sintomen deskribapena eta hauen inpaktua islatzea bilatu da. Aldi berean, pazienteek zein senitarteko edota zaintzaileek gaixotasunaren aurrean duten jokabidea, aurkitzen dituzten zailtasunak eta jokatu behar duten papera identifikatzea bilatu da artikuluetan. Azkenik, egoeraren aurrean komunitateak berak (elkarteen bidez) baita osasunaren arloak ere, gaixotasunaren kudeaketa aztertzen duten ekoizpenak bilatu dira. Ezinbestekoa izan da aurkitutako informazioa gaztelaniaz zein ingelesez egotea. Bilaketarako orduan saiatu izan da 2009-2014 edota 2010-2015 urteen bitarteko argitalpenak izatea (bilaketaren unearen arabera urte-tarte desberdin bat erabili izan da). Hala ere, ez da beti baldintza hau bete. Bilaketan, berrikuspen bibliografikoak bilatu dira, baita ikerketa kualitatibo zein kuantitatiboak ere. Gaixotasuna pairatzen dutenen adinari ez zaio mugarik jarri, baina gaixo helduei buruzko artikuluak soilik erabili dira.

Bilaketa 2014. urteko urritik 2015. urteko martxora egin da. Lortutako 91 artikuluetatik, hasiera batean 54 kanporatu ziren hizkuntza gaztelania edo ingelesa ez izateagatik, eskuragarri ez egoteagatik, edota informazioa bilatzen zenari egokitua ez egoteagatik. Azkenean, geratzen ziren 37ak inprimatu eta 20 kanporatu egin ziren. (Taula 2).

(Taula 2). Emaidza bibliografikoak.



Iturria: ekoizpen propioa.

Kontaktuak. Euskal Autonomia Erkidegoan Steinert gaixotasunak duen papera aztertzean, BioDonostia Osasun Ikerketa Institutua agertzen da erreferentziatzat. Bertan, neurozientzia saileko zuzendariarekin kontaktuan jarri ostean, honek gaixotasunaren inguruko bi gida eta artikulu bat bidali eta beste profesional baten kontaktua erraztu zituen: Madrilgo Unibertsitate Complutenseko irakasle batekin, hain zuzen ere. Bigarren honek, 2010. urtean argitaratutako Steinert gaixotasunari buruzko bere doktorego-tesia eta berriki argitaratutako liburu baten erreferentzia eman zituen. Azkenik, BENE (Bizkaiko Eritasun Neuromuskularren Elkarte) elkarteko gizarte-langilearen bitartez, honek Bizkaia mailan eskaintzen duen zerbitzua eta laguntzari buruzko informazioa eskuratu ahal izan zen.

4. EMAITZAK

Distrofia mionikoa pairatzen duten pertsonak, gaixotasunak dakarren erasan multisistemikoaren ondorioz, dependentzia egoera batean egongo dira. Hau dela eta, ezinbestekoa izango da bai gaixotasunaren sintomatologia ezagutzea bai honek gaixoen bizi-kalitatean duen inpaktua aztertzea. Aurrekoarekin jarraituz, sintomatologia ezagutzea bezain garrantzitsua izango da honi aurre egiteko dauden baliabideak ezagutzea, hau da, pazienteen zaintzaile/senitarteko hurbilak, osasun-zerbitzuak eta komunitatea bera.

Gai hauei erantzuna emateko erabili den bibliografiaren laburpena da ondorengo taula. Bertan, artikuluen emaitza orokorrak biltzen dira. (Taula 3).

(Taula 3). Emaitzak osatzeko erabilitako bibliografia.

AUTOREAK, ALDIZKARIA, URTEA ETA LEKUA	IKERKETA-MOTA	HELBURUAK	EMAITZAK
Ashizawa T eta Sarkar PS. Handbook of Clinical Neurology 101. bol. (2011) Myotonic dystrophy types 1 and 2	Liburu baten kapitulua	1. eta 2. motako distrofia miotonikoen arteko desberdintasunak definitu	1. eta 2. motako distrofia miotonikoen klinikek, ezaugarri molekular desberdinak eta sintoma batzuentzako tratamendua eta interbentzioak deskribatzen dituzte
Petitclerc É eta lankideak. Muscle Nerve. (2015) Lower limb muscle impairment in myotonic dystrophy type 1: the need for better guidelines	Berrikuspen sistematikoa	DM1-an beheko gorputz-adarren indarra baloratzeko ikerketen egokitasuna aztertu	Burututako ikerketek muskulu talde batzuk baino ez dituzte aztertzen eta fenotipo desberdinak batera aztertzen dituzte
Gagnon C eta lankideak. J Neurol Neurosurg Psychiatry. (2007) Towards an integrative approach to the management of myotonic dystrophy type 1	Berrikuspen sistematikoa	DM1-an eragiten duten faktoreak identifikatu eta konplikazio posibleak aurreikusi	Gaixotasunean faktore sozialek, ingurumenekoen, sintomek, bizi-ohiturek... eragiten dutela. "Ezgaitasunaren garapenaren prozesua" definituz
Crespo MC. (Madril, 2010) Análisis de la situación sociosanitaria y su impacto en la calidad de vida de los afectados por distrofia miotónica en la comunidad de Madrid	Zeharkako-ikerketak	Madrilgo Erkidegoko 42 pazienteren bizi-kalitatea aztertzea	Gaixoez osasun-jarraipen txarra dute, legeek ez dituzte hauen ezgaitasunak eragindako beharrak betetzen eta hauen bizi-kalitatea ez da egokia.
Bjarne Udd RK. Lancet Neurol. (2012) The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges	Berrikuspen sistematikoa	DM-aren 1. eta 2. moten fenotipoak, ezaugarri molekular eta genetikoak eta diagnostikorako frogak deskribatzea	1. eta 2. motako distrofia miotonikoen diagnostiko eta osasun-jarraipen desberdinak izan beharko dituzte, uste baino desberdinagoak direlako.
Amayra I eta lankideak. (Bilbo, 2014) Enfermedades neuromusculares: bases para la intervención	Liburua	Gaixotasun neuromuskularrak, errehabilitazioa, ezaugarri psikosozialak eta laguntza psikologikoaren ezaugarriak deskribatu	Gaixotasun neuromuskularren bizi-kalitatea aztertzearen garrantzia goraipatu, gaixotasun neuromuskular batzuen deskribapena, laguntza psikologikoa online bidez nola landu eta gaixotasun hauek neurtzeko eskala berezien aipamena.
Heatwole C eta lankideak. Neurology. (2012) Patient-reported impact of symptoms in myotonic dystrophy type 1 (PRISM-1)	Zeharkako-ikerketak	278 pazienteri galdetuz, sintoma larrienak eta inpakturik handiena eragiten dutenak identifikatu	Gaixoez sintoma asko izan ditzakete, eta hauek ez dute beti adinarekin edo CTG errepikapenekin zerikusirik .
Timman R eta lankideak. J Rehabil Med. (2010) Myotonic dystrophy: the burden for patients and their partners	Zeharkako-ikerketak	69 bikote kideren gaixotasunaren larritasuna eta bikoteen ongizatea erlazionatzea	Bikote kide emakumeek ongizate txarragoa dute, mendekotasun-mailak sintomek baino eragin handiagoa dauka ongizatean eta bikote ongizateak onurak ekartzen ditu bai paziente bai bikoteentzako.

Bertrand JA eta lankideak. Acta Neurol Scand. (2014) Psychological characteristics of patients with myotonic dystrophy type 1	Zeharkako-ikerketak	Ezaugarri psikologikoetatik abiatuz, arazo psikiatrikoa garatzeko arrisku duten gaixoak identifikatu	Fenotipo larriagoek arazo psikiatriko gehiago izateko probabilitatea dute. Orokorrean, autoestima baxuagoa, nortasun bereizgarria...dituzte pazienteek
Rakocevic-Stojanovic V eta lankideak. Clin Neurol Neurosurg. (2014) Significant impact of behavioral and cognitive impairment on quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1	Zeharkako-ikerketak	Asaldura kognitiboaren eta portaeraren inpaktua bizi-kalitatean ebaluatu	Bizi-kalitate txarragoa dute gaixotasuna gaztaroen detektatutako gaixoek. Miotonia helduek balore txarragoak dituzte. Gazteek nekean eta gaitasun bisuoespazialean.
Peric S eta lankideak. Clin Neurol Neurosurg. (2012) Influence of multisystemic affection on health-relates quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1	Zeharkako-ikerketak	120 gaixori faktore muskularrak, sozialak, nerbio sistema zentralekoak eta bizi-kalitatea neurtu	Hezkuntza maila altuagoa, ahultasun muskular txikiagoa, gaixotasunaren onarpena, depresio gutxiago... bizi-kalitate hoberekin erlazionatzen dituzte
Weiss D eta Krivickas LS. Rehabilitation in neuromuscular disorders. (2010, Philadelphia) Neuromuscular disorders: treatment and management	Liburu baten kapitulua	Ikerketa kualitatiboen ebidentzia aztertu osasun-langileak eta ikerlariak informatzeko	Artikuluak gaixotasunaren esperientzia, lana, aisia eta zerbitzuak, zainketak, genetika eta abarri buruz dihardute. Gehienek neurona motorearen gaixotasunari buruzkoak eta gaixoan zaintzaileei buruzkoak dira." <i>Miastenia gravis</i> "-ean, bereziki, informazio falta dago.
LaDonna KA. J Neurosci Nurs. (2011) A literature review of studies using qualitative research to explore chronic neuromuscular disease	Berrikuspen sistematikoa	Errehabilitazioak eta sintomen maneiuak bizi-kalitatearen hobekuntza eta bizi-esperantzaren luzapena ekarri	Ariketa fisikoaren inguruko ikerketa gehiagoren beharra, ortesi, laguntza-tresnen eta eguneroko ekintzak burutzeko laguntzen ugaritasun eta erabileraren egokitasuna eta zaintzaileen ezinbesteko lana
Voet NBM eta lankideak. Cochrane Database Syst Rev. (2013) Strength training and aerobic exercise training for muscle disease	Berrikuspen sistematikoa	Hainbat gaixotasun neuromuskularretan ariketa aerobikoak dituen onurak aztertu	DM-an ariketa fisikoak ez du onurarik ekartzen baina ez da kaltegarria. Hala ere, ikerketa gutxi daude ondorio gehiago ateratzeko.
Gagnon C eta lankideak. Neuromuscul Disord. (2010) Health supervision and anticipatory guidance in adult myotonic dystrophy type1.	Berrikuspen sistematikoa	Distrofia miotonikoaren inguruko alderdi sozial, mediko eta adituen laguntzarekin arazo ohikoak aztertu	Gaixotasunaren osasun-jarraipena egokia izateko talde multidisziplinarrak, senideek eta komunitateak parte hartu behar dute.
Chouinard MC eta lankideak. Rehabil Nurs. (2009) The potential of disease management for neuromuscular hereditary disorders	Berrikuspen sistematikoa	Osasunaren kudeaketa errazteko eta lan horretan erizainei baliogarri izango zaien pausuak definitzea	DM1-aren jarraipena 8 ataletan banatzen dituzte: biztanleria identifikatzea, ebidentzian oinarritutako jarraibideak, elkarlanerako praktika, gaixoaren auto-zainketetan hezteak, prozesuaren emaitzen ebaluaketa

Iturria: ekoizpen propioa.

4.1. PAZIENTEEI EZGAITASUN GEHIEN ERAGITEN DIZKIETEN SINTOMAK

Horago aipatu bezala, distrofia miotonikoan sistema askoren asaldura dago. Pazienteei dagokienez, helduen sintomak azalduko dira, baina haurtzaroan hasitako DM1-aren hainbat ezaugarri ere aipatuko dira, paziente hauen heldutasunera begira garapen konplexuagoa izango baitute. Asaldura horiek ondorengo sistemetan ematen dira: muskulu-eskeletikoa, kardiakoa, arnas-aparatua, garuna, oftalmologikoa, gastrointestinala eta sistema endokrinoa. Hauetaz gain, nerbio sistema periferikoan, hezurretan eta sistema immunitarioan ere zeinu klinikoak agertzen dira ⁽¹⁴⁾.

Sistema muskulu-eskeletikoa. Ashizawa eta Harperren esanetan ⁽¹⁴⁾, sintomarik bereizgarriena miotonia da. Miotonia, uzkurdura baten ondoren muskulua erlaxatzeko ezintasunari deritzo. “Warm-up” fenomeno⁴ ere oso bereizgarria da. Honekin batera, gorputz-adar distaletako, aurpegiko eta lepoko muskuluen ahultasuna ere ematen da, azken honek disfagia eragiten duelarik. Goiko gorputz-adar distaletan da aipagarria miotonia, baina beste muskulu batzuetan ere eman daiteke. Miotoniak berez minik eragiten ez duen arren, mialgiak eta ondoezaz kezu dira pazienteak ⁽⁵⁾. Hala ere, ez dute muskulu guztiek ahultasunik izan behar ⁽²⁾. Gaixotasunak eragiten duen ahultasuna, iraupen aldagarriko prozesua izan daiteke, urte gutxitan garatu daiteke edota egonkor mantendu daiteke 20 urte baino gehiagotan ⁽¹⁵⁾. Hau kontuan izanik, muskuluen indar galera azkarrago ematen da alde distalean proximalean baino ^(15,16). Miotonia elektromiografiaren bidez detektatu daiteke (zerra-hagin formako uhin bereizgarriak) ⁽²⁾.

Sistema kardiobaskularra. Sistema kardiakoan ematen diren asaldurak, eroapenarekin erlazonatutakoak dira; blokeoak eta arritmiak batez ere ⁽²⁾. % 65ek elektrokardiograma ezohikoa izango du ⁽¹⁶⁾. DM1 duten gaixoen atentzioan, sistema kardiakoaren asaldurak identifikatzeak berebiziko garrantzia izango du; izan ere, Bjarne Udd-en esanetan ⁽⁵⁾, arritmia kardiakoa heriotza kausarik ohikoena izaten da DM1-dun pazienteetan. Elektrokardiograma, 24 orduko holterra eta frogia elektrofisiologiko inbasiboak erabil daitezke eroapen arazoak detektatzeko ⁽¹⁴⁾. Gaixoen % 5ek marka-pausu bat beharko du ⁽¹⁶⁾.

⁴ “Warm-up” fenomeno: muskuluen aktibazio errepikatuak, miotonia arintzea ekartzen duenean “warm-up” fenomeno deitzen zaio ⁽⁵⁾.

Arnas-aparatua. Arnas-aparatuari dagokionez, diafragman eta saihets arteko muskuluetan ahulezia eta miotonia eman daitezke. Honek sekrezioen kanporaketa eta eztularen zailtzea ekar ditzake ⁽¹⁴⁾. Disfagia izateak, biriketako infekzioak pairatzeko probabilitatea asko igotzen du. Aldi berean, interbentzio kirurgiko baten ostean arnasketa funtzioaren berrezapena motelagoa denez, neumoniak pairatzeko probabilitatea ere handitu egiten da ⁽⁵⁾. Anestesiak eta sedazioak eragindako arnas-depresioak konplikazio asko eragin ditzake interbentzio kirurgikoetan ⁽¹⁴⁾.

Sistema nerbioso zentrala. Garuneko asaldurak ere DM1 duten edozein adinetako pazienteengan ikus daitezke ⁽¹⁴⁾. Asaldura hauek, estrukturalak zein funtzionalak izan daitezke. Asaldura estrukturalen ondorioz, funtzio psikologiko eta emozionalak kontrolatzen dituzten guneak kalteturik izan ditzakete ⁽¹⁷⁾, esaterako, aurpegi-adierazpenak interpretatzeko zailtasuna ekar dezake. Asaldura funtzionalei dagokienez, DM1 gaixotasunean karakteristikoak diren nortasun ezaugarriak azaltzen dira: nortasun saiheskaria, gaixotasunaren sintomen gutxiespena edota pertzepzio gutxitua, ekimen gutxikoa izatea, egoskorria, narriadura kognitibo arina eta apatia ^(5,14). Ezaugarri emozionalak, nortasunekoak, barnerakoitasunak, aurpegiko itxurak... gizartean hedatutako atzerapen mentalaren etiketa sor dezakete ⁽¹⁶⁾.

Begietako asaldurak. Asaldurik bereizgarrienak kataratak dira (% 78-97) ⁽¹⁶⁾, askotan paziente asintomatikoetan diagnostikoa hauei esker ematen da. Hasiera faseetan, kristalinoan kolore askotako opakotasunak agertzen dira; eta denboran aurrera joan ahala, opakotasunek kolore zuria hartu eta izar formako itxura hartzen dute (DM1-aren ezaugarri espezifikoa) ⁽¹⁴⁾. Kataratez gain, erretinan ere asaldurak ager daitezke (elektroretinografia baten bidez detektatu daitezkeenak) ⁽²⁾. Aldi berean, ptosia, muskulu orbikularren ahultasuna eta begi-barneko presio txikiagoa ere eman daitezke ⁽¹⁴⁾.

Asaldura gastrointestinalak. Asaldura gastrointestinalak sistema digestiboko hainbat ataletan eman daitezke. Pazienteek bihotzerrea, berrahoratzea, min abdominala (% 55), puztutasun sentrazioa eta kanporatze-ohituren aldaketak aipatzen dituzte maiz (% 25) ^(14,16). Faringeko muskuluen ahultasunak, disfagia (% 33-57) eragin eta aspirazio arriskua handitu dezake ^(2,16). Hestegorriko eta urdail arteko esfinterraren ahultasunaren ondorioz, errefluxu gastroesofagikoa eman daiteke. Behazun-xixkuan arazo muskulu leunaren asaldura dela eta,

kolestasia eta kolelitiasia gerta daitezke ⁽¹⁴⁾. Hesteetako mugikortasuna gutxitu egiten da, eta idorreria, beherakoa (% 30) eta heste-lodiaren narriadura eman daitezke ^(2, 16).

Arazo endokrinoak. Arazo endokrinoak, batez ere, ugaltze-aparatuan eta glukosaren metabolismoan ematen dira. Ugaltze-aparatuari dagokionez, gizonen kasuan testikuluaren atrofia ematen da (% 60-80). Emakumeen kasuan, haurdunaldien % 15ean abortuak gertatzen dira Gagnon eta lankideen arabera ^(2,16). Kasu hauetan fetuak sortzetiko DM1 pairatzea izaten da ziorik ohikoena. Abortua haurdunaldiaren hasieran ematekotan, ziorik ohikoena asaldura endokrinoak izaten dira ⁽¹⁴⁾. Erditze osteko odoljarioak ere ohikoak dira. Arazo endokrinoekin bukatzeko, esan beharra dago distrofia miotonikoan 2. motako diabetesa garatzeko arrisku handiagoa dutela. Jatorria intsulinarekiko erresistentzia hartzaileetan asaldura egoteagatik edota intsulina jariaketan asalduraren bat egoteagatik izan daiteke ^(2,14). Jatorria edozein delarik ere, intsulina eta glukosa maila altuak ematea ohikoa da.

Sistema immunologikoa eta tumoreak. Sistema immunologikoari dagokionez, antigorputzen ekoizpena normala izan arren, populazio orokorrean baino azkarrago desagertzen dira; beraz, odolean mailak baxuagoak dira. Aldi berean, DM1 pazienteengan pilomatrixoma⁵ deritzen tumoreen agerpen maiztasuna altuagoa da ⁽²⁾.

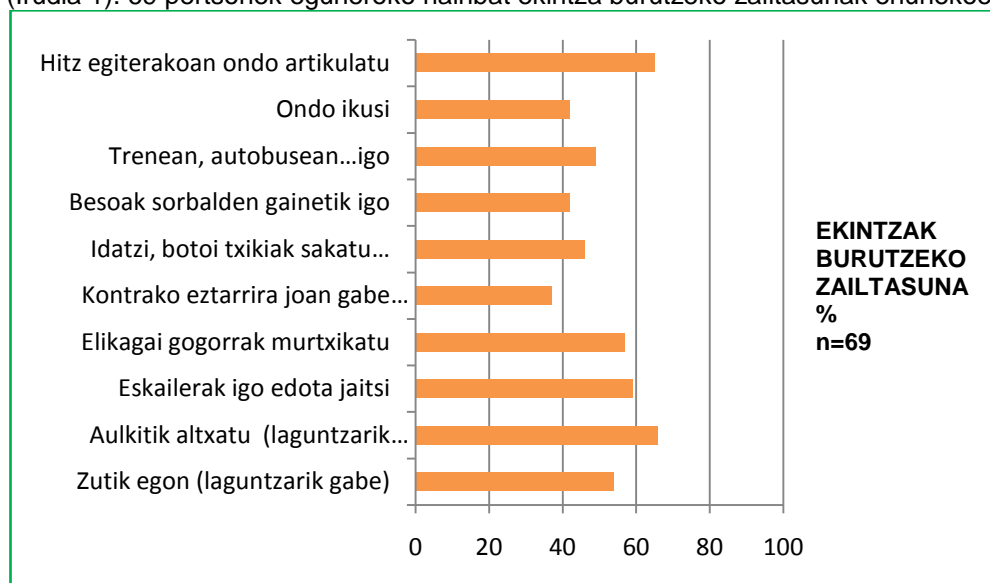
Sintomen inpaktua. Aurreko paragrafoetan azaldutako sintoma eta zeinuak kontuan hartuta, DM1 duten pazienteengan duten inpaktua ezagutzea garrantzitsua litzateke. Ezagupen honek, pazienteen bizi-kalitatea hobetzeko prozedurak zehazten lagunduko lituzke osasun-langileak. Horretarako, aipagarria da Heatwole eta lankideek ⁽¹⁸⁾ argitaratutako ikerketa. Bertan, 278 paziente heldurekin lan egin zen, 2010. urteko apirila eta abuztua bitartean. Bertan, distrofia miotonikoaren 221 sintoma eta 14 osasun arazo hartu ziren kontuan. Azkenik, gaixoen emaitzak adinaren, CTG nukleotidoen errepikapen kantitatearen, generoaren eta sintomen iraupenaren arabera sailkatu ziren. Emaitzak aztertuz, gehien aipatutako arazoak ondorengoak izan ziren: esku-besoekin arazoak (% 93,5), nekea (% 90,8), miotonia (% 90,3) eta lo-kalitate txarra edota eguneko lokuma (% 87,9). Sintomei dagokienez, % 90ek baino

⁵ Pilomatrixoma: azal azpian agertzen den tumore onbera eta ezohikoa, koskor gogor baten antzekoa.

gehiagok 6 sintoma berdina aipatu zituen: energiaren gutxitzea (% 92), eguneko lokuma (% 91,5), eskuetako miotonia (% 91,4), eskuetako ahultasuna (% 91), ontziak eta botilak irekitzeko zailtasuna (% 91) eta neke muskularra (% 90,7). Sintomen kaltetzea CTG errepikapen gehiago, sintomen iraupen luzeagoa eta adin gehiago izatearekin erlazionatu zituzten. Sintomen areagotzea bereziki 21 eta 30 urte artean (% 53,8) eta 31 eta 40 artean (% 76,5) ematen zen. Sexuei dagokienez, ez zen bien arteko desberdintasun handirik egon. Ikerketa honek erakusten du, distrofia mionikoaren pazienteen arteko aldagarritasuna egon arren, badaudela komunean dituzten sintoma espezifikoak. Ikusi da gaixotasunak ez duela modu progresiboan aurrera egiten, azkartze prozesuak egoten baitira adinaren arabera ⁽¹⁸⁾.

Sintomen eraginari lotuta, aipagarriak dira Timman eta lankideek ⁽¹⁹⁾ bildutako datuak. Hurrengo irudian, eurek bildutako hainbat datu islatzen dira. Bertan, 31-69 urte bitarteko 69 pertsonen egunerokotasuneko ekintzak burutzeko zailtasunak agertzen dira. (Irudia 1).

(Irudia 1). 69 pertsonen eguneroko hainbat ekintza burutzeko zailtasunak ehunekoetan.



Iturria: Timman eta lankideen ikerketan oinarritua ⁽¹⁹⁾.

4.2. PAZIENTEEN BIZI-KALITATEAREN PERTZEPZIOA

Pazienteen bizi-kalitatearen pertzepzioa ezagutzea ezinbestekoa izango da, benetan baliogarriak izango diren zainketak eskaini nahi badira. Balore honen neurketaren arabera jakingo da pazienteak benetako onurak sentitzen dituen, gaixotasunak egunerokotasuneko ekintzak ahalik eta gutxien kaltetzen edo aldatzen duelarik.

Bizi-kalitatea neurtzea. Bizi-kalitatea, norberaren egoeraren pertzepzio indibiduala da, faktore objektibo eta subjektiboek osatzen dutena. Faktore objektiboak, ekonomikoak, soziopolitikoak, kulturalak, pertsonalak eta ingurukoak dira; subjektiboak, aldiz, pertsonak berak egiten duen balorazioak determinatzen ditu. Euiser eta lankideen esanetan ⁽¹⁷⁾, aurrekoari, pertsonaren osasunaren eta gaixotasunaren inguruko iritzia gehitzeari, “*osasunarekin erlazionatutako bizi-kalitatea*” deritza (Health-Related Quality of life). Bertan, eguneroko bizitzako zereginak burutzeko pertsonaren gaitasunak neurtu daitezke, besteak beste. Schipperrek dioenaren arabera ⁽²⁾, osasunarekin erlazionatutako bizi-kalitatea honakoa da: “gaixotasun baten eta honen tratamenduak pazientearengan duen efektua, pazienteak antzematen duenaren arabera”. Helburua, pazienteak gaixotasuna gainditzeaz gain, bere ongizatea bilatzea ere izango litzateke.

Bizi-kalitatea gaixotasun neuromuskularretan neurtzeko, hiru ezaugarri izan beharko dira kontuan: izaera heterogeneo eta anitza (patologia askok osatutako taldea da), neurketaren baliozkotasuna eta familian duen inpaktua. Reinier eta lankideen arabera, gaixotasunaren larritasunak eta iraupenak osasunarekin erlazionatutako bizi-kalitatean inpaktu handia daukate, bereziki. Sintomen aniztasunak, pazienteen egunerokotasunean oso arazo desberdinak eragin ditzake ⁽¹⁹⁾. Familiari dagokionez, patologia eragindako kalteak ez dio pazienteari bakarrik erasaten, familian estres eta sufrimendu egoerak ere aintzat hartzekoak dira. Gaixotasun neuromuskularren behaketa, espezifikoa eta pertsonala izan behar da. Parametro hau neurtzeko tresnarik ohikoena SF-36 eskala da, baina adituen arabera, orokorregia da gaixotasun neuromuskularren bizi-kalitatea neurtzeko ⁽¹⁷⁾.

Horregatik, Michael Rose eta lankideek “bizi-kalitate neuromuskularrari buruzko banakako galde-sorta”⁶ (INQoL, ingelesez) garatu zuten. Hala ere, eskuragarri dauden ikerketa gehienetan oraindik SF-36 eskala erabiltzen da ⁽¹⁷⁾. Rakocevic-Stojanovic eta lankideek ⁽²⁰⁾ INQoL galde-sortaren abantailak gorai patzen dituzte. Autoreen esperientziaren arabera, test honek muskuluetako asaldurek eragiten dituzten muga fisiko zein mentalak agerian utzi, sintomen isla zehatzagoa egin eta minaren arloa SF-36 galde-sortak baino hobeto aztertzen du. Azkenik, eguneroko ekintzen domeinuak eta sintomak banatuz, bi arloetan emandako aldaketak hobeto identifikatzea baimentzen omen du. A. Palmieri eta C. Angeliniren arabera ⁽¹⁷⁾, INQoL eskalaren onurak ondorengoak dira: tratamendu konkretu baten efektuak ikertzean, agerikoak ez diren pazienteen arazoak argira ateratzen, pazienteak hobetu litezkeen interbentzioen berri ematean baliabideak modu egokiagoan kudeatzen lagunduz, eta azkenik, eskalaren balio guztiak denboran zehar aztertzen baimenduz.

Alderdi fisiko eta psikologikoak. DM1 pazienteen nortasun bereizgarria dela medio, gaixotasunaren aurrean kontrako bi jarrera izateko joera dute. Alde batetik, osasunarekin obsesiboak izan daitezke, etengabeko kezka erakutsiz; beste aldetik, jarrera pasiboa edota saiheskaria izan dezakete. Azken ezaugarri honek, bizi-kalitatean kaltea eremu pertsonalean, lanekoan eta aisialdikoan eragiten duelarik ⁽¹⁷⁾. Ashizawa eta Sarkarrek ⁽¹⁴⁾ ideia hau berresten dute: apatiak, ekimen faltak eta nortasun saiheskariak sozioekonomikoki kaltetuak eta bizi-kalitate txarragoa izatera bultzatzen ditu. Alderdi fisikoari dagokionez, bizi-kalitatearekin oso lotuta dago, bertan ahultasuna, mina eta nekea nabarmentzen direlarik. Beheko gorputz-adarretako ahultasunak eta nekeak, gaixoek erlazio sozialetan izan dezaketen parte hartzea mugatzen dute Petitclerc eta lankideen arabera ⁽¹⁵⁾. Erlazioek, emozioek eta gorputz-irudiak ere, berebiziko garrantzia dute. Mugitzeko arazoek, nekeak eta minak erlazio sozialak murriztera behartzen ditu, askotan isolamendua pairatzen dutelarik. Honen ondorioz, nortasun bereizgarria azalduko litzateke ⁽²¹⁾.

Alderdi psikologikoak bizi-kalitatean duen inpaktua kontuan hartuz, aipatzekoa da Bertrand eta lankideek ⁽²¹⁾ argitaratutako ikerketa. Hauen

⁶ Galde-sorta hau, hiru eremu handitan banatzen da (sintoma muskularrak, bizitzaren eta terapiaren domeinua) eta hamaika azpitaldetan: ahultasuna, oztopoak, mina eta nekea; ekintzak, independentzia, erlazioak, emozioak, gorputz-irudia; tratamenduaren efektuak eta tratamenduaren efektuen inguruko itxaropenak.

arabera, pazienteen % 27k asaldura psikiatriko bat izateko arriskua zuen; eta aipagarria da, hauek CTG errepikapen eta asaldura muskular handiagoa zutela. Hauetako % 51n, ondoeza psikologiko orokorra neurtzen zuen eskalan maila altuak behatu ziren. Aipagarria da, % 27 horietako gehiengoak (% 89) helduaroan garatutako DM1 zuela. Alderdi psikologiaren azterketarekin jarraituz, Rakocevic-Stojanovic eta lankideen emaitzen arabera ⁽²⁰⁾, helduaroan garatutako DM1 pazienteek bizi-kalitate pertzepzio txarragoa zuten gaztaroan garatutakoek baino. % 20k depresioa eta % 16k antsietatea pairatzen zuen eta paziente guztietatik % 39k eguneko-lokuma zuen. Azkenik, helduaroan garatutako pazienteen % 64k eta haurtzaroan garatutakoen % 23k, maiz neke sentazioa zuela azaldu zuen. Autoreen ondorioen arabera, nekea bizi-kalitatean eragin gehien duen sintometako bat da.

Egoera sozioekonomikoa. Pazienteen egoera sozioekonomikoari erreparatuz, DM1 pazienteek orokorrean gizarte-maila baxuetan kokatzen dira, hezkuntza maila baxua dute, diru-sarrera gutxi eta euskarri sozial eskasa dute. Adina, euskarri soziala eta gaixotasunaren iraupena bizi-kalitatearekin lotura dute. Bizi-kalitaterik hoberena dutenak, hezkuntza mailarik altuena, buru-lanak dituzte eta ezkongabeak dira; bizi-kalitaterik txarrena dutenak, aldiz, lan fisikoak egiten dituzte, erretiratuak eta alargunak dira ⁽²²⁾.

Egoera sozioekonomikoarekin jarraituz, aipatzekoa da Cresporen doktorego-tesia ⁽²⁾. Bertan, gaixoen egoera sozioekonomikoa, jasotzen duten atentzio sanitarioa eta euren bizi-kalitatearen pertzepzioa ezagutzea da helburua. Ikerketan parte hartutako % 31k derrigorrezko bigarren hezkuntza eta beste % 31k lanbide-heziketa zituzten eginda. % 35,7 pentsiodunak ziren eta % 21,4k 301-600€ hilabeteko bitarteko diru-sarrerak zituzten. Azkenik, % 40,5ek gaixotasun bera zuten beste bi pertsonekin bizi ziren. Hezkuntza maila baxua edukitzeak lan fisikoak izatera bultzatzen ditu pazienteak, eta pairatzen duten asaldura muskularra dela eta, laster erretiratzera edota lanik ez egitera behartzen ditu. Ahultasun muskularrak mugitzeko arazoak eragiteak, pazienteen artean langabezia tasa altuak egotea eragin dezake; honek, diru-sarrera gutxi eta erlazio sozial gutxi izatera eraman ditzake ⁽²⁰⁾. Ezaugarri hauek, Cresporen datuekin bat datozeela ikus daiteke.

4.3. SENIDE/ZAINZAILEEK DUTEN ROLA

Aurreko atalaren hasieran aipatu den bezala, patologia ez du pazientearen bizitza bakarrik erasaten, familia osoa ere biziki kaltetzen du.

Zaintzaile bihurtzea. A. Palmieri eta C. Angeliniren arabera ⁽¹⁷⁾, osasun-langileek pazienteak bakarrik dute helburu. Baina zainketak etxean jaso beharko dituzten pertsonen kopurua handituz doa, eta honekin batera, euren senitartekoen aldetik zainketak jaso beharko dituzte. Cresporen ikerketaren arabera ⁽²⁾, 42 pazientetik 23k beste pertsona baten laguntza behar du eguneroko ekintzak burutzeko, 23 horietatik 11 pazientearen amak dira, 5 bikoteak eta gainerako 7ak aita edota anai-arrebak. Senitarteko hauek paziente kronikoen epe luzearako zainketak ematerako orduan hainbat zailtasun aurkitu ditzakete. Zaintzaileak askotan, aurreprestakuntzarik gabe, egun batetik bestera, pazientearen zainketen inguruko kudeaketaren arduradun bihurtzen dira. Besteak beste, sintomen kudeaketa, osasun-langileekin erlazioak kudeatu, higieaz arduratu, arnas zainketak... burutu beharko ditu zaintzaileak ⁽¹⁷⁾.

Askotan, zaintzaile bihurtzeak, bizitza pribatuan aldaketak egitera behartzen du eta bizitzaren hainbat eremutan eragina izan dezake, ongizate fisiko, psikologiko eta soziala kaltetzen dituelarik ⁽²³⁾. Ekonomikoki ere kaltetzen ditu familiak gaixotasun honek ⁽²⁴⁾. Antsietate eta depresio maila altuak eta errudun sentsazioa izaten dituzte ⁽²³⁾. Lanpostuari dagokionez, egun libreak hartzera behartuta ikusten dute bere burua, arinago erretiratzera edota lanpostua bertan behera uztera ere, hainbatetan. Goode eta lankideen arabera ⁽¹⁷⁾, hasieratik behar izandako laguntza soziala jasotako zaintzaileek, luzarora osasun egoera hobea zuten. Ray eta Street-ek ⁽²⁴⁾ zaintzaile eta senideei zuzendutako laguntza soziala eta zerbitzuak oso eskasak direla salatzen dute. Gainera, zaintzaileek euren senidearen funtzio galera progresiboa jasateaz gain, ondorengoek arazo bera izango duten kezka ere badute. Askotan seme-alabak izaterakoan, gaixotasunaren zantzuak bilatzen darraite, euren beldurra gainerakoei ezkutatu. Zaintzailea bera gaixotasunaren zainketaren parte izan beharko litzateke. Kezkak entzunez, euren balioa eta lana goraipatuz eta auto-zainketari garrantzia emanez, erruduntasun sentimenduak, estresa eta zalantzak neurri batean arindu daitezke ⁽²³⁾.

Reinier eta lankideek ⁽¹⁹⁾ distrofia miotonikoa zuten 69 pazientek eta euren bikoteek pairatzen zuten karga neurtu zuten. Aipatzekoa da pazienteen % 38k eta bikoteen % 70ek lana zuela; eta, pazienteen % 41ek eta bikoteen % 9k ezgaitasunagatiko pentsioa jasotzen zuela. Autoreek ateratako ondorioen arabera, bikote-erlazio ona edukitzeak ongizate psikologikoa sustatzen zuen; aldi berean, gaixotasunaren larritasuna handitu ahala, bikotekideen ongizatea ahulduz zihoan. Artikuluaren arabera, emakume zaintzaileek dute bereziki ongizate sentzaziorik txarrenea (Taula 4). LaDonnak bere lanean emakumeen egoera hau ere islatzen du ⁽²⁴⁾.

(Taula 4). 69 bikotekidetan identifikatutako sintomak.

	BIKOTEKIDEAK	
	Gizonezkoak	Emakumezkoak
Etsipena	% 9	% 37
Osasun orokorraren kaltea	% 32	% 57
Antsietatea	% 18	% 34
Depresioa	% 9	% 23

Iturria: Reinier eta lankideen lanetik egokitutako taula ⁽¹⁹⁾.

Ashizawak eta Sarkarrek ⁽¹⁴⁾, pazienteak eta senitartekoak guztiz informaturik izatearen garrantziaz hitz egiten dute. Izan ere, informazioak, etorkizunean garatu litezkeen konplikazioak saihestu edota hauen eragina murriztu lezake. Autoreen aburuz, informazio hau eskaintzeko modurik egokiena idatzia da, xehetasun txikiak ere modu ulergarrian idatziz. Honek, informazioa senitartekoentzat etengabe eskuragarri egotea baimenduko luke. Baliabide honetaz gain, interneten eskuragarri dauden hainbat informazio orri izendatzen dituzte. Izendatutako web orrien artean, lan honen hasieran aipatutako “Myotonic Dystrophy Foundation” ⁽¹²⁾ agertzen da, senitarteko eta pazienteentzako xehetasunez beteriko informazio eta auto laguntza gida idatzia eskaintzen duena.

Komunitatearen ekarpenak. Senitartekoei laguntza eskaintzeko asmoz, esanguratsuak dira “Myotonic Dystrophy Foundation”-ek argitaratutako informazio eta auto-laguntza gida ⁽¹²⁾ eta lehen izendaturiko Peter S. Harper, Cardiff-ko Unibertsitateko Giza Genetikako irakasle emerituak idatzitako “The Facts” liburua. Aurreko bi idatziez gain, ASEM elkarteak argitaratutako “Distrofia miotónica de Steinert” monografia ⁽²⁵⁾ eta “Guía de las enfermedades neuromusculares. Información y apoyo a las familias” ⁽²⁶⁾ ere aipatu behar dira.

Lau argitalpen hauek paziente eta senitartekoentzako informazio ulergarria eta baliagarria eskaintzen dute. Gaixotasunaren inguruko datuez gain, osasun-langileei laguntzeko eranskinak ere gehitzen dituzte (anestesian zehar kontuan izan beharrekoak, soinean eramateko distrofia miotonikoari buruzko osasun-txartela ⁽¹¹⁾), baita erakunde askorekin kontaktatzeko datuak eta informazio gehigarria lortzeko bibliografia ere ^(11,12,25,26). LaDonnak ⁽²⁴⁾, erizainek lehenago lan honetan zitatutako “Muscular Dystrophy Canada” webgunea ere pazienteentzat baliagarria izan daitekeela aipatzen du.

4.4. STEINERT GAIXOTASUNAREN OSASUN-JARRAIPENA

Diagnostikoa. Diagnostikora eramaten duten sintoma bereizgarrienak sistema muskulu-eskeletikoari dagozkienak dira. Pazienteek espezialista askorengana jo behar izaten dute diagnostikoa egin baino lehen, sintomen iturria zein den ezagutzen ez dutelako ⁽²⁾. Muskuluen azterketaren bidez diagnostikoa egiteko erabiltzen diren frogak elektromiografia, biopsia eta erresonantzia magnetiko bidezko irudia dira. Gainerako frogak odol-analisia eta azterketa genetikoak dira. Elektromiografia (azterketa genetikoak burutzen hasi ziren arte), miotonia eta asaldura muskularreki, distrofia miotonikoarekiko patognomonikoak ziren. Biopsia muskularrak eta erresonantzia magnetiko bidezko irudiek ere muskuluetan bereizgarriak diren asaldurak agerian uzten dituzte (adibidez, zuntzen arteko gantz infiltrazioak) ⁽⁵⁾.

Errehabilitazioa. Hainbat autorek, gaixoek sentitzen duten nekea arintzeko eta egoera fisikoa hobetzeko intentsitate baxu-ertaineko ariketa egitea gomendatzen duten arren ^(2,20,22), Voet eta lankideen arabera ⁽²⁷⁾ ordea, ez da ariketa fisikoaren onurarik ikusten DM1 gaixoengan. Erresistentziaren hobekuntzan baino ez dira ariketa fisikoaren onurak nabaritu. Hala ere, medikuek errehabilitazioa gomendatzen duten frogak daude, baita pazienteek errehabilitazioa behar duten ideiarenek ere (askotan, eurek ordaindua) ⁽²⁾. Ariketa egiteak oreka hobetu, kontrakturak izateko probabilitatea jaitsi, muskuluen ahultasuna hobetu, neumonia kopurua jaitsi eta ongizate psikologikoa hobetzea dakar. Hala ere, ariketaz gain beste motako laguntzak eta metodoak ere badaude pazienteei bizitza errazteko, esaterako ortesiak eta mugitzeko laguntza-tresnak ⁽²³⁾.

Osasun-jarraipena. DM1 duten pertsonen, jasotzen duten osasun-jarraipena eskasa, desegokia eta zatikatua dela adierazten dute maiz. Egoera hobetzeko, beharrezkoa da gaixotasunaren sintomak eta asaldurak ezagutzera, zailtasunak agertu baino lehen tratatzeko. Autoreek, irtenbidea prebentzioan eta jarraipenean dagoela uste dute ⁽³⁾. Chouinard eta lankideek ⁽⁷⁾ gaixotasunaren jarraipena honen izaera multisistemikoa kontuan hartuz egin behar dela azpimarratzen dute. Euren arabera, DM1 pazienteen zainketak zortzi ataletan banatu beharko liriateke: biztanleria identifikatzeko prozesuak, ebidentzian oinarritutako jarraibideak, elkarlanerako praktika, gaixoaren auto-zainketetan heztea eta prozesuaren emaitzen ebaluaketa, besteak beste (Eranskina 1).

Crespok ⁽²⁾ espezialista desberdinengana joateko maiztasuna neurtu zuen (Taula 5). Bertan, oso erantzun desberdinak jaso ziren, gehienak osasunaren jarraipenari dagokionez, desegokiak. Datu horiekin jarraituz, pazienteen erreferentzia zentroak 11 ospitaleren artean banatzen ziren, paziente hauen atentzioa guztiz deszentralizatua izanik. Modu honetan, prebalentzia baxuko gaixotasuna izanik, atentzioa bateratua izatea zailagoa dela ondoriozta daiteke.

(Taula 5). Gaixoen mediku espezialistengana joateko maiztasuna.

	Inoiz ez	Behar dudanean	Urtero	6 hilabetero
Neurologoa			% 42,9	% 31
Kardiologia	% 34,1		% 34,1	
Neumologia	% 56,1		% 22	
Endokrinologia	% 75,6	% 14,6		
Digestiboa	% 73,2	% 19,5		
Nutrizionista	% 85	% 7,5		
Oftalmologia	% 24,4		% 56,1	
Psikologia	% 75	% 17,5		
Errehabilitatzailea	% 77,5	% 15		

Iturria: Cresporen lanetik egokitutako taula ⁽²⁾.

Pazienteen egoera sozioekonomikoa, osasun baliabideen egokitasuna, baliabide sozialak eta senideak zainketa planaren barruan sartu beharko liriateke ⁽³⁾. Hau guztia praktikara eramateko, "Integrated Care Pathway for DM1" (DM1-erako Atentzio Integralerako Bidea) izeneko gida garatu dute Gagnon eta lankideek (Eranskina 2) ⁽³⁾. Bertan, pertsona baten osasun beharrak, behar

dituen zerbitzuak eta baliabideak modu errentagarrian ebaluatzea, planifikatzea, burutzea, koordinatzea eta ebaluatzea da helburua. Gaixotasun kronikoen jarraipenerako erizainak rol garrantzitsua izan dezake. Euren ustez, talde multidisziplinarra erizainak zuzendua izan behar du, honela, pazienteak atentzio holistikoa jasoko duela ziurtatzen delarik ⁽¹⁶⁾. Autoreen arabera, osasun-langileen antolaketa modu honek osasun-zerbitzu eta zerbitzu sozial eta komunitarioak elkarlotzen laguntzen du, baita profesionalen arteko eta mediku-paziente arteko komunikazioa erraztu eta profesionalen lan egiteko moduak berdindu ere ⁽³⁾. Gainera, pazienteek duten tratamenduarekiko jarraipen eskasa hurbilagotik zaindu eta zuzenduko litzateke ⁽⁷⁾.

Azkenik, farmako anestesikoekiko hipersentsibilitatea bereziki kontuan hartzeko gaia da. Jariaketen erretentzioa, atelektasiak, bronkoneumoniak, arritmiak eta miotonia krisiak eman dira kirurgia prozesuetan. Honengatik guztiagatik, unitate berezietan 24 orduko kirurgia osteko jarraipena egitea eta extubazio goiztiarra saihestea gomendatzen da ⁽²⁾.

Aholku genetikoa. Azkenik, aholku genetikoa kontsultetan barneratzea ere interesgarria litzateke. Cresporen lanean 42 pertsonatik 29k azterketa genetikoa egin zuen ⁽²⁾. Eusko Jaurlaritzako Osasun Sailak 2012. urtean argitaratutako planean, gaixotasun arraroen % 80 genetikoak direla azaldu zuen, eta horietatik, heredatzeko aldagarritasuna kontuan hartuz, heredatzeko batez beste % 25-50eko probabilitatea dagoela haurdunaldi bakoitzean. Datu hauek, populazioak diagnostiko eta aholku genetikoa eskuragarri izatera behartzen ditu erakunde publikoak. Horretarako, lehen mailako arretako osasun-langileei (bereziki erizainak aipatuz) azterketa genetikoaren nondik norakoak azaldu beharko litzazkiekeela azpimarratzen da planean ^(7,10). Hala ere, aholku genetikoa ematerako orduan pertsonen baloreak oso kontuan izan behar dira. Azterketa genetikoa egitea tresna oso erabilgarria den arren, pertsona bakoitzaren erabakia izango da frogatzea. Izan ere, gaixotasuna detektatzeak, etorkizun guztia berrantolatzea behartzen ditu, beraz, askok ez dute “karga” hori izan nahi. Beste batzuek, zalantza argitzeko beharra sentitzen dute, ordea ⁽¹⁷⁾.

5. EZTABAIDA

Distrofia miotonikoak bizitzaren alderdi guztietan eragiten duen gaixotasuna izanik, bere zainketak anitzak izango dira. Beharrezkoa izango da lehenik eta behin paziente bakoitzaren egoera espezifikoa eta sintomak zehaztea eta ezagutzea, guztiek ez dituztelako sintoma berberak izango. Ondoren, bizi-kalitatea hobetzeko ekintzak adostu beharko dira paziente eta senideekin batera. Honetarako, gidak eskuragarri edukitzea oso baliogarria izango da. Pazientearen jarraipen egokia eginik, gaixotasuna sendatuko ez den arren, honen eboluziora egokitu daiteke gaixoa, bizi-kalitatean ahalik eta kalterik txikiena eragin dezan. Pazienteen gizarteratzea ezinbestekoa izango da helburu hau lortzeko eta horretarako, komunitateko agente guztien elkarlana beharrezkoa izango da. Azkenik, arazo fisikoentzako inguruaren egokitzapena eta errehabilitazioa erabili daitezke gaixotasunak inpakturik txikiena eragin dezan.

Ikerketetan parte hartutako pazienteek normalean gaixotasunaren egoeraren inguruko interesa erakusten dute, askotan, elkarteetan aktiboki parte hartzen duten pazienteak direlarik ^(2,18,19). Parte hartzen ez duten pazienteek, ordea, gaixotasunarenganako interes gutxiago erakusteagatik, baliteke euren egoera hobetzeko bizi-ohiturak aldatu nahi ez izatea. Hau da, ikerketetan agertzen diren datuak DM1 gaixo guztien artean aterako liratekeenak baino hobeak direla pentsa daiteke, ikerketa hauetan gaixotasunarenganako jarrera aktiboagoa dutenek parte hartzen dutelako. Beste batzuetan asaldura kognitiboen larritasunagatik, pazienteen parte hartzea ere mugatu egiten da. Honek, egoera hobean dauden pazienteek soilik parte hartzea eragin dezake, ikerketaren emaitzak errealitatearenak baino hobeak izango direlarik ^(2,18).

Bertrand eta lankideen arabera ⁽²¹⁾, DM1 pazienteen ezaugarri psikosozialak aztertzerako orduan (nortasunaren ezaugarriak, sintoma psikologikoak, autoestimua eta buruaz beste egiteko arriskua neurtzen zituzten galdeketa egin zitzaizkien berrehun pazienteri) emaitza oso heterogeneoak izan zituzten: nortasun asaldurak, nortasun eskizotipikoak, iheskariak, hipokondria, somatizazioa, depresioa... Euren ustetan hau aztertutako lagin txikiek eta kontuan hartutako ezaugarri desberdinek eragiten dute, esaterako, kasu batzuetan gaixotasunaren larritasuna kontuan hartzea edo ez. Idazleen ondorio nagusia zera da, gaixotasunaren larritasuna kontuan hartzen ez bada,

ez dagoela populazio orokorraren eta DM1 pazienteen arteko hainbesteko desberdintasunik. Gaixotasunaren larritasuna baldintzatzen duten faktoreak adosterakoan, desberdintasunak ere aurkitu dira. Heatwol eta lankideek ⁽¹⁸⁾ CTG errepikapen maila altua gaixotasunaren ezaugarriekin erlazionatzen zuten arren, Rakocevic-Stojanovic eta lankideek ⁽²⁰⁾ erlazio hori CTG errepikapen kopuru handiak dituzten pazienteengan baino ez direla ematen ondorioztatu zuten. Aipagarria da azken hauek 66 pazienterekin baino ez zutela lan egin, baina duela gutxi garatutako INQoL eskala erabili dutela azpimarragarria da ikerketari baliagarritasuna ematerako orduan. Aldi berean, kontuan hartzekoa da, sintomen larritasuna, lanean aipatu diren faktoreez gain, faktore genetiko edota ingurumenekoek ere eragin dezaketela ⁽¹⁸⁾.

Cresporen arabera ⁽²⁾, intsulinarekiko erresistentzia dago, intsulina hartzaileetan asaldura egoteagatik. Hala ere, Ashizawa eta Harperren arabera ⁽¹⁴⁾ ez dago argi arazoa intsulinarenganako sentsibilitatea baxua izateagatik den edota intsulina jariaketan asalduraren bat egoteagatik izan daitekeen.

Hainbat autorek errehabilitazioaren garrantzia goraipatzen duten arren, ez dago autoreen arteko adostasunik. Petitclercck eta lankideek ⁽¹⁵⁾ ahultasun muskularra neurtzeko eskalak bateratu eta euren baliozkotasuna aztertu egin beharko liratekeela uste dute. Autoreek aztertutako ikerketa gehienetan, gaixotasunaren fenotipo desberdinen emaitzak batera aztertzen ziren eta muskulu-talde batzuk baino ez ziren kontuan hartzen. Weiss eta Krivickas-ek ⁽²³⁾, ariketa fisikoaren onurak islatzen dituzten arren (oreka hobetzea, erorketak ekiditea, ahultasunaren progresioa moteltzea, neumonien kopurua jaitea, egoera psikologiko eta soziala hobetzea...) gaixotasun neuromuskular guztiei buruz ari dira, beraz, datu orokorregia izan daiteke distrofia mionotoniaren kasuari atxikitzeko. Azkenik, Lindemanek ⁽²⁷⁾ 1995. urtean burututako ikerketan hainbat parte hartzailek ariketen ondorengo 8 astetan mina eta indar galera pairatu zituztela aipagarria da eta Kierkegaardek 2011. urtean egindakoan, parte hartzaile batek arritmiak pairatzeagatik ariketak utzi behar izan zituela. Honek, ikerketak modu kontrolatuan egitearen garrantziaz ohartarazten du.

Hainbat autorek, minbiziaren agerpena gaixotasunarekin erlazionatzen dute ⁽²⁾. Bjarne Udd-en arabera ⁽⁵⁾, DM1 pazienteek minbizia izateko arrisku handiagoa izatea ez dago argi. Minbizi mota batzuentzat (endometrioia, garuna edota heste-lodia), ikusitako probabilitatea zazpi aldiz handiagoa izan da, baina

badirudi hau pazientearen sexuarekin erlazionatua dagoela (emakumezkoekin ,hain zuzen ere) eta ez CTG errepikapenekin.

Pazienteen bizi-kalitatea bere osotasunean neurtzeko hainbat eskala behar izateak (muskuluen indarra, babes soziala, egoera psikologikoaren hainbat alderdi, nortasun ezaugarriak...) bizi-kalitatea neurtzeko ^(18,20,21,22) eskala osoago baten beharra dagoela adierazten du. Honek, aldi berean, gaurdaino egindako ikerketa gehienak kuantitatiboak direla erakusten du. LaDonnak ⁽²⁴⁾, ikerketa kualitatiboen baliagarritasuna agerian uzten du. Bere ikerketaren arabera, ikerketa kualitatiboa da pazienteen egoera ondoen ezagutzeko modua, gaur egun gaixotasun neuromuskularretan garatzen ari den tresna. Hala ere, garrantzitsua da alderdi guztiak kontuan hartzea. Pazienteen ikuspegia bakarrik kontuan hartuz, asintomatikoak izan daitezkeen hainbat asaldura baztertzea eragin dezake. Esate baterako gaixotasun honetan kalte kardiakoak eta arnasketa-aparatukoak ⁽¹⁸⁾.

Azkenik aipatu beharra dago, gaixotasunaren inguruko bibliografia nahiko eskasa dela. Ikerketa asko Kanadan burututakoak dira, agian gaixotasunak herrialdean duen prebalentzia altuagatik. Aldi berean, ikerlari gutxi batzuek lan askotan parte hartu dutela azpimarratu behar da, eta honek, gaiaren azterketa profesionalen artean hedatu behar dela esan nahi du. Azkenik, seinale ona da eguneratutako ikerketa asko egotea, informazioa ere eguneratzen ari den seinale baita.

6. KONKLUSIOAK

Lanean ikusi den moduan, distrofia miotonikoa edo Steinert gaixotasuna, kalte multisistemikoa eragiten duen prebalentzia baxuko gaixotasun neuromuskularra da (100.000 pertsonako 2,1-14,3 bitartekoa). Hau honela izanik, gaixoei bizitzako alderdi guztietan ikusten dute gaixotasun honen kaltea; bai alderdi fisiko bai psikologikoan, baita alderdi sozioekonomiko askotan ere (diru-sarrerak, hezkuntza maila, erlazio sozialak...). Ikerketak burutzearekin batera, pazienteek komunean dituzten sintomak, asaldurak... agerian geratzen dira, baina kontuan izan behar da paziente bakoitzak modu desberdinean garatzen duela gaixotasuna, beraz, osasun-zainketak indibidualak izan behar dira. Helburua, gaixo zein senitartekoen ongizatea eta bizi-kalitatea ahalik eta hoberenak izatea izango da. Ongizate hori lortzeko beharrezkoa izango da komunitatearen, agente sozialen eta erakunde publikoen inplikazioa. Guztien parte hartzearekin baino ezingo delako gaixotasunak kaltetzen dituen alderdi guztietara heldu. Atentzio integral hori kudeatzeko, erizainaren lanak berebiziko garrantzia izango du paziente bere osotasunean tratatzen duen osasun-langilea baita. Hala ere, oraindik eskasak dira erizainaren rola espezifikoki aztertzen duten lanak. Gainera, beharrezkoa da oraindik pazienteen egoera objetiboki neurtzeko eskala egokiak eta espezifikoak garatzea eta hauek osasun-langileen artean hedatzea. Honi lotuta, aholku genetikoak garatzen ari den garai honetan, osasun-langileak heztearen ezinbestekoa da, etorkizunean praktika honen hedapenaren frogak nabariak badaudelako.

BIBLIOGRAFIA

1. Muscular Dystrophy Coordinating Committee Scientific Working Group. Action plan for muscular dystrophies. Bethesda, Maryland: Department of Health and Human Services, Muscular Dystrophy Coordinating Committee; 2005 abu.
2. Crespo Puras MC. Análisis de la situación sociosanitaria y su impacto en la calidad de vida de los afectados por distrofia miotónica en la comunidad de Madrid [Doktorego-tesia]. Madril: Erizaintza, Fisioterapia eta Podologiako Unibertsitate Eskola, Madrilgo Unibertsitate Complutensea; 2010.
3. Gagnon C, Chouinard MC, Laberge L, Veillette S, Bégin P, Breton R eta lankideak. Health supervision and anticipatory guidance in adult myotonic dystrophy type1. *Neuromuscul Disord*. 2010 ira 29;20:847-851
4. FEDER [webgunea]. Espainia: Federación Española de Enfermedades Raras; 2004 [sarrera 2015eko urtarrilaren 15a]. Izquierdo M eta Avellaneda A. Detalles de la patología: Distrofia Miotónica. Eskuragarri: http://www.enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=3100&idpat=371
5. Bjarne Udd RK. The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges. *Lancet Neurol*. 2012;11:891-905.
6. Martí Massó JF, Zarranz JJ, Otaegui D eta López de Munain A. Neurogenetic Disorders in the Basque population. *Ann Hum Genet*. 2015 urt;79(1):57-75.
7. Chouinard MC, Gagnon C, Laberge L, Tremblay C, Côté C, Leclerc N eta lankideak. The potential of disease management for neuromuscular hereditary disorders. *Rehabil Nurs*. 2009 mai-eka;34(3):118-126.
8. EURORDIS [webgunea]. Europa: Rare Diseases Europe; 2010 ots [2012 urr eguneratua; sarrera 2015eko urtarrilaren 15a]. Las enfermedades raras han de tomarse en serio (ENSERio). Eskuragarri: <http://www.eurordis.org/es/content/las-enfermedades-raras-han-de-tomarse-en-serio-enserio>

9. FEDER [webgunea]. Espainia: Federación Española de Enfermedades Raras; [sarrera 2015eko urtarrilaren 15a]. Las enfermedades raras en cifras. Eskuragarri: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras>
10. EAEn genetikaren garapenerako lan taldea. Plan para el desarrollo de la genética en la Comunidad Autónoma del País Vasco. Vitoria-Gasteiz. Osasun Saila, Eusko Jaurlaritzza, 2012.
11. Harper P. Myotonic Dystrophy-The Facts. 2. edizioa. Oxford University Press; 2009. Gaztelaniako itzulpena: López de Munain A.
12. Myotonic Dystrophy Foundation. Manual de información y autoayuda FDM. California: Myotonic Dystrophy Foundation; 2014 MDF toolkit.
13. Myotonic Dystrophy Canada [webgunea]. Ontario: Myotonic Dystrophy Canada; 2007. [sarrera 2015eko urtarrilaren 15a]. Your healthcare team. Eskuragarri: <http://www.muscle.ca/living-with-muscular-dystrophy/your-healthcare-team/>
14. Ashizawa T eta Sarkar PS. Myotonic dystrophy types 1 and 2. Editoreak: Griggs RC eta Amato AA. Handbook of Clinical Neurology 101. bol, Muscular Dystrophies. 1. edizioa. Elsevier; 2011 mai. 193-237 orr.
15. Petitclerc É, Hébert L, Desrosiers J, Gagnon C. Lower limb muscle impairment in myotonic dystrophy type 1: the need for better guidelines. Muscle Nerve. 2015 api;51(4):473-478.
16. Gagnon C, Noreau L, Moxley RT, Laberge L, Jean S, Richer L, eta lanekideak. Towards an integrative approach to the management of myotonic dystrophy type 1. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2007;78:800-806.
17. Amayra Caro I, López Paz JF, Lázaro Pérez E (editoreak). Enfermedades neuromusculares: bases para la intervención. Bilbao: Publicaciones de la Universidad de Deusto; 2014.

18. Heatwole C, Bode R, Johnson N, Quinn C, Martens W, McDermott M et al. Patient-reported impact of symptoms in myotonic dystrophy type 1 (PRISM-1). *Neurology*. 2012 uzt 24;79(4):348-57.
19. Timman R, Tibben A, Wintzen A. Myotonic dystrophy: the burden for patients and their partners. *J Rehabil Med*. 2010 urr;42:823-830.
20. Rakocevic-Stojanovic V, Peric S, Madzarevic R, Dobricic V, Ralic V, Ilic V et al. Significant impact of behavioral and cognitive impairment on quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1. *Clin Neurol Neurosurg*. 2014 aza;126:76-81.
21. Bertrand JA, Jean S, Laberge L, Gagnon C, Mathieu J, Gagnon JF, Richer L. Psychological characteristics of patients with myotonic dystrophy type 1. *Acta Neurol Scand*. 2014 abe 11.
22. Peric S, Rakocevic-Stojanovic V, Basta I, Peric M, Milicev M, Pavlovic S et al. Influence of multisystemic affection on health-related quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1. *Clin Neurol Neurosurg*. 2013 mar;115(3):270-275.
23. Weiss D, Krivickas LS. Rehabilitation in neuromuscular disorders. Zuzendaria: Bertorini TE. *Neuromuscular disorders: treatment and management*. Philadelphia: Elsevier; 2010. 115-136.
24. LaDonna KA. A literature review of studies using qualitative research to explore chronic neuromuscular disease. *J Neurosci Nurs*. 2011 eka;43(3):172-182.
25. ASEM (Federación Española de Enfermedades Neuromusculares) -AFM (Association Française contre les Myopathies). *Distrofia miotónica de Steinert*. 2. edizioa. 2007.
26. ASEM (Federación Española de Enfermedades Neuromusculares). *Guía de las enfermedades neuromusculares. Información y apoyo a las familias*. Jaen: Formación Alcalá; 2008 aza.

27. Voet NBM, van der Kooi EL, Riphagen II, Lindeman E, van Engelen BGM, Geurts ACH. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. Cochrane Database Syst Rev. 2013 uzt 9.

ERANSKINAK

(Eranskina 1). DM1 gaixotasunaren jarraipenerako kontuan izan beharreko zortzi alderdiak.

GAIXOTASUNAREN JARRAIPENAREN EZAUGARRIAK	EKINTZAK
Populazioa identifikatzeko prozesuak (ARDURADUNA: zerbitzu genetikoko klinikak)	<ul style="list-style-type: none"> - ADN aurre-testaren informazioa - ADN azterketa - Aholku genetikoa - Gaixotasunaren erregistroa
Arrisku populazioaren identifikazioa	DM1 fenotipodun populazioaren identifikazioa
Interbentzioak beharretara egokitu (ARDURADUNA: kasu neuromuskularren erizain kudeatzailea)	Erizainaren jarraipena, saihestu daitezkeen konplikazioei tratamendua jartzeko
Ebidentzian oinarritutako gidak	Gidak "Atentzio Integralerako Bidean" txertatuz
Kolaborazio praktikaren modeloa laguntza eta zerbitzu medikoen hornitzaileekin batera	<ul style="list-style-type: none"> - Klinika neuromuskular interdisziplinarioa - Komunitateko zerbitzuak - Zerbitzu profesionalak - Zerbitzu genetikoa - Laguntza taldea - Gaixo eta senideekiko harremanak garatu - Gaixo eta senideen heziketa
Pazienteen auto zainketetarako heziketa	<ul style="list-style-type: none"> - Prebentzioa sustatu - Auto zainketak bultzatu - Heziketa sexuala
Ohituren azterketa eta egokitzea	Laguntza eta zerbitzu medikuei txostena bidali
Informazioa biltzeko teknologiaren erabilera egokia	<ul style="list-style-type: none"> - Gaixotasunaren erregistro informatizatua - Errutinen ebaluazio sistematikoa - Erabakiak hartzeko tresnak - "Atentzio Integralerako Bidea"-ren hedapena eta web euskarria
Prozesuaren emaitzen ebaluazioa eta kudeaketa	<ul style="list-style-type: none"> - Ikuskatze klinikoa - Adostasunak helarazi - Praktikak zehaztu - "Atentzio Integralerako Bidea" egokitzapenak erregistratu

Iturria: Chouinard eta lankideen lanetik egokitutako taula ⁽⁷⁾.

(Eranskina 2). Osasun-jarraipena egiteko kontuan hartu beharreko asaldurak.

SISTEMAK	ASALDURA POSIBLEAK	INTERBENTZIOAK
SISTEMA NERBIOSO ZENTRALA	<ul style="list-style-type: none"> Asaldura kognitiboa Depresioa Eguneko lokuma Nekea 	Depresioa tratatu, loaren azterketa egin, azterketa neuropsikologikoa
IKUSMENA	<ul style="list-style-type: none"> Ptosia Kataratak 	Oftalmologoarenera jo, behar izatekotan
ARNASKETA	<ul style="list-style-type: none"> Arnasteko asaldura kronikoa Neumonia Loan zeharreko arnasketa arazoak Anestesiako arriskuak Txertaketa 	Odoleko gasen neurketa , loaren azterketa, aireztapen mekanikoa baloratu
KARDIOBASKULARRA	<ul style="list-style-type: none"> Eroapen asaldurak eta arritmiak Hipo eta hipertentsioa 	EKG urtero burutu
MUSKULARRA	<ul style="list-style-type: none"> Miotonia Indar muskularra Disartria Ibiltzeko zailtasuna Mugitzeko arazoak Gurpildun aulkiaren beharra 	MIRS eskala pasatu, fisioterapiaren beharra baloratu, miotoniarentzako farmakoak baloratu (kinina, fenitoina...)
GENITOURINARIO ETA SEXUALA	<ul style="list-style-type: none"> Gernu-inkontinentzia Heziketa sexuala eman Zutitzearen disfuntzioa Arrisku obstetrikokoak Arazo ginekologikoak 	Inkontinentzia baloratu eta urologoarengana bidali, populazio orokorrak duen jarraipen ginekologiko berbera egin
GASTROINTESTINALA	<ul style="list-style-type: none"> Malnutrizioa Disfagia Gastroparesia Min abdominala Beherakoa Idorreria Eginkari-inkontinentzia 	Metoklopramidaren erabilera baloratu, dieta egokitu, disfagiaren inguruko heziketa (Hemlich maniobra eta dieta heziketa), zuntza gomendatu
METABOLIKO ETA ENDOKRINOA	<ul style="list-style-type: none"> Obesitatea Diabetesa Hipotiroidismoa Hipogonadismoa Dislipemia Asaldura hepatico kronikoa 	Pisuaren jarraipena eta odol-analisiak egin
GENETIKA	<ul style="list-style-type: none"> Aholku genetikoa Familia-plangintza Senideek pairatzeko arriskua 	Familiaren zuhaitz genetikoa egin eta azterketa genetikoa burutzea baloratu

<p>BESTE OSASUN ARAZO BATZUK</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Tratamenduaren jarraipen desegokia • Erretzea • Autozainketa eskasak • Mina • Bizitzaren bukaera • Informazio beharra 	<p>Kontsulta guztietan tratamenduaren jarraipena ziurtatu, beharrak baloratu eta komunitatearen zerbitzuez informatu, gaixotasunaren inguruko datuak bildu</p>
--------------------------------------	--	--

Iturria: Gagnon C. eta lankideen ikerketan oinarritua ⁽³⁾.