

## 2º Congreso Argentino de Discapacidad en Pediatría “Por una inclusión plena para una sociedad mejor”

Buenos Aires, 27,28 y 29 de Septiembre de 2012

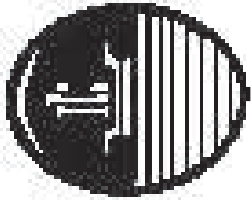
Mesa redonda: “ *Los niños y adolescentes con discapacidades motoras no ecne*” .  
Jueves 27 de septiembre. 16.15 a 17.45

# TRASTORNOS NEUROMUSCULARES

*Dra. Ma. Del Carmen Martínez Perea*

SAP, Grupo de Discapacidad - H.B. Rivadavia, Sev. Neurología –N. Pediatría

Medica Pediatra. Neurología Pediátrica. Docente Adscripta UBA. Capacitación en Enf.  
Neuromusculares. Maestría en Bioética.



**GOBIERNO DE LA CIUDAD AUTÓNOMA DE BUENOS AIRES**  
“2011, Buenos Aires Capital Mundial del Libro”  
MINISTERIO DE SALUD  
HOSPITAL BERNARDINO RIVADAVIA

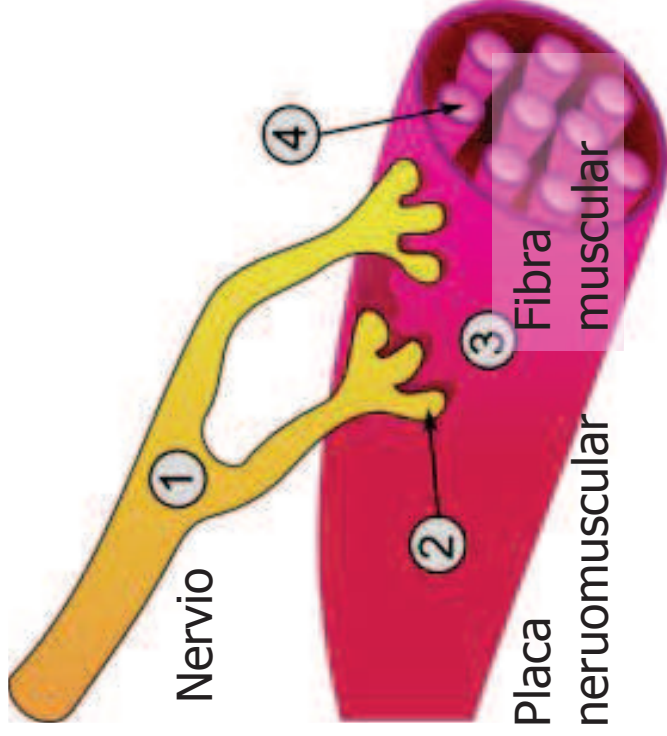
SERVICIO DE NEUROLOGÍA. N. Infantil  
Consultorio de Enf. Neuromusculares “S. Torcibia”



# “TRASTORNOS NEUROMUSCULARES”

*Dra. María del C. Martínez Perea*

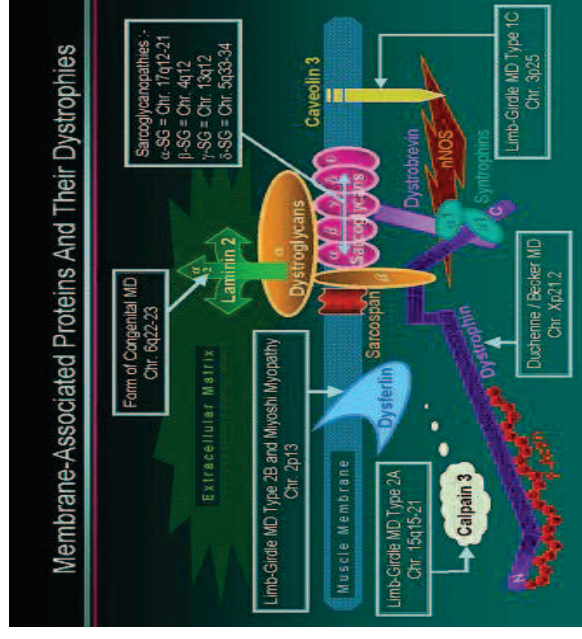
Medica Pediatra. Neurología Pediátrica. Docente Adscripta UBA.  
Capacitación en Enf. Neuromusculares. Maestría en Bioética.



Clinica

Fisiopatología , nivel ultramicroscopía,

# Enfermedad Neuromuscular



Syllabus for Lectures by Joseph S. Wlonski. Chapter 6: Muscular dystrophies. (<http://info.med.yale.edu...>)

proteínas de membrana.



Por un niño sano



**1 / 3.000 personas presenta discapacidad por NMD**

***DISTROFIA MUSCULAR PROGRESIVA DUCHENNE :***

**1/ 1.300 varones nacidos vivos.**

***DISTROFIA MIOTONICA: 1/ 30.000 personas.***

***Enf. CHARCOT MARIÉ TOOTH: 3,8/ 100.00 personas.***

***ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: 1/6.000***



## Situación de DISCAPACIDAD MOTORA

DEPENDIENCIA



---

## SITUACIÓN PRECLÍNICA

INDEPENDIENCIA

COMPROMISO / DISFUNCIÓN

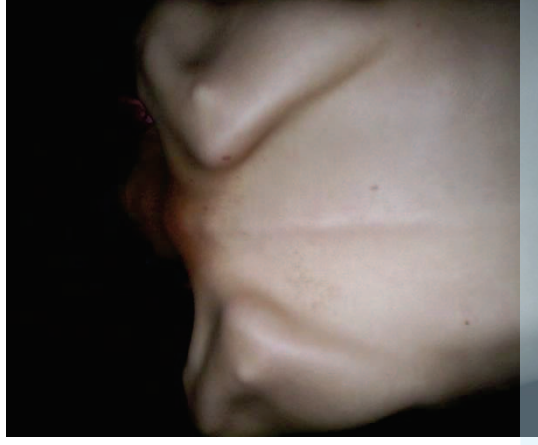
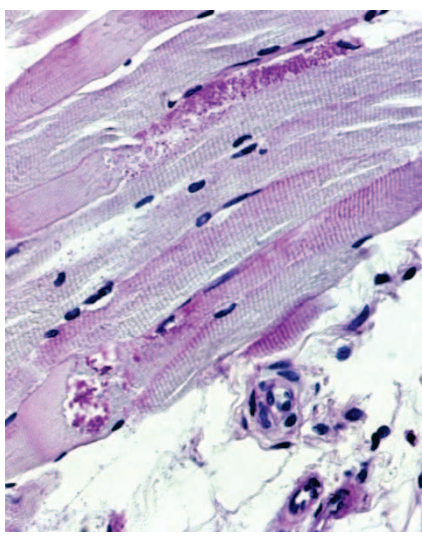
Orgánico – funcional - multisistémico



# Discapacidad Motora

- La afectación no es solamente del Sistema Nervioso Central, pueden estar comprometidos otros órganos.
- La discapacidad intelectual / motora, implican el compromiso de la independencia personal en las Actividades de la Vida diaria.

*Pie cavo - pie plano - equino varo -  
Desplazamiento posterior del calcáneo -  
artrogriposis*



*. Cintura escapular: escapula alata -  
Rotación interna de brazos -  
aspecto hercúleo -  
Mano simiana - mano en garra -  
contractura de codos - Hiperlaxitud  
ligamentosa*



*. Tronco: Cifosis - Escoliosis -  
Lordosis con abdomen protuberante  
- Espina rigida*



# Impacto diagnóstico:

- a) Toma de decisiones
- b) Impacto del diagnóstico e Integración.
- c) Itinerario diagnóstico





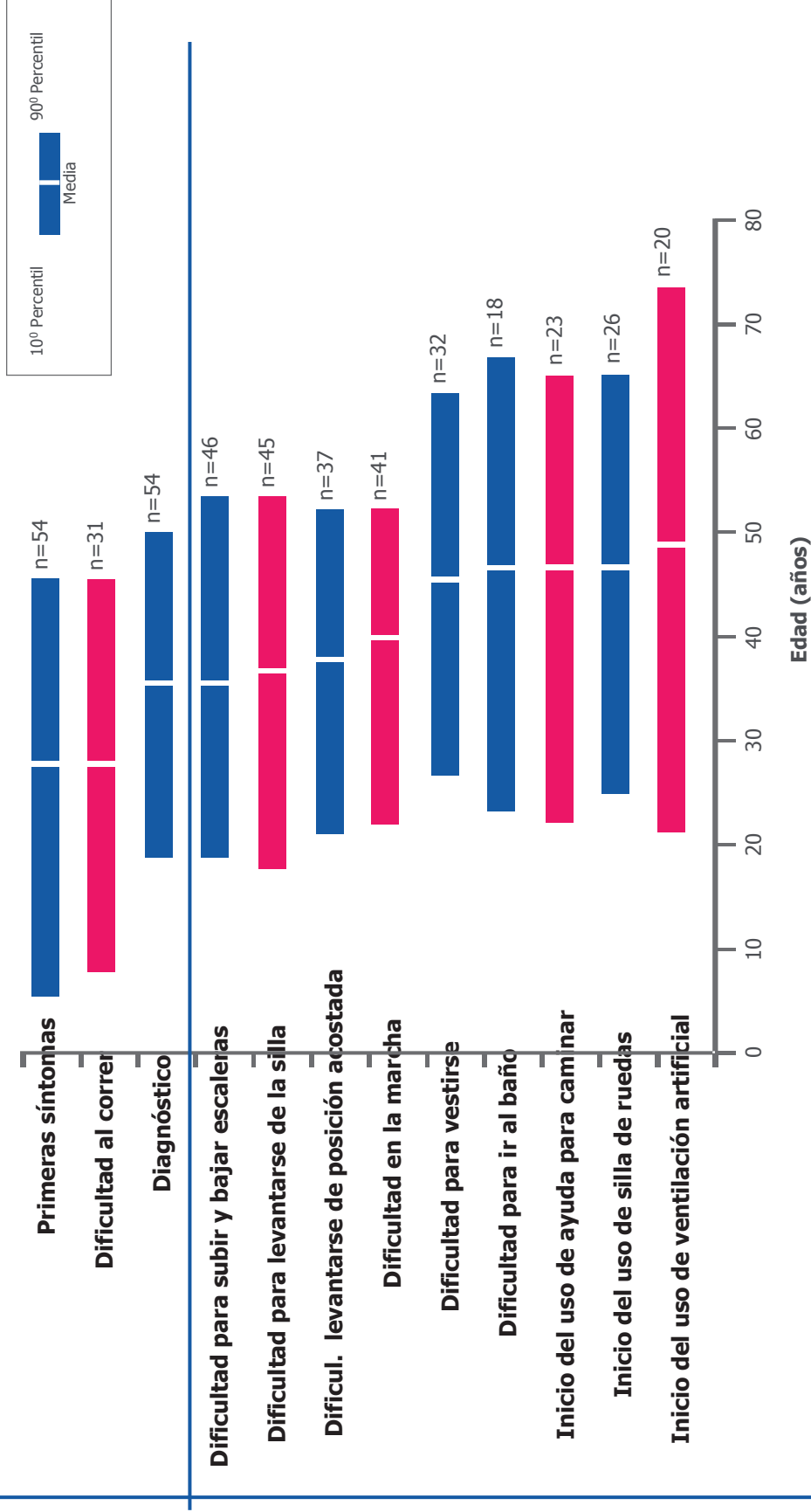
# Comunicar la noticia y su impacto



- El pediatra, de confianza de los padres debe estar allí, junto a los especialistas involucrados.
- En especial al profesional especializado y con conocimiento actualizado.
- Evaluar el entorno familiar, socio – cultural.  
Favorecer la individualidad.
- Centralizar la atención en las fortalezas del niño,  
no en la patología, ni deficiencias.

La edad del debut de los síntomas, la tasa de progresión y la secuencia del compromiso de los músculos respiratorios y esqueléticos varía según cada paciente y en cada patología

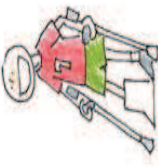
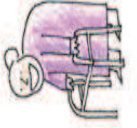
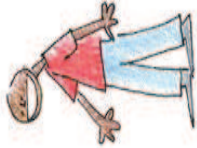
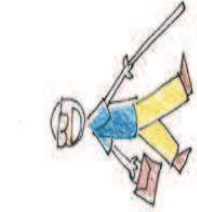
## Heterogeneidad en el curso de progresión de la enfermedad





***Los enfermos pueden tolerar mejor el dolor diagnosticado que el sufrimiento sin diagnóstico.***

- Tener en cuenta.**
- **Gravedad real del cuadro**
  - **Gravedad para el paciente y la familia**
  - **Beneficios posibles y riesgos de la intervención**
  - **Diagnóstico**



# TRATAMIENTOS

## CURATIVO SUSTITUTIVO SINTOMÁTICO,

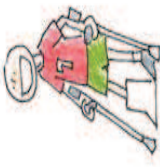
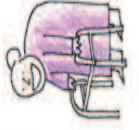
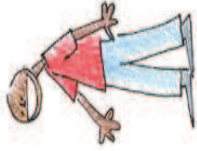
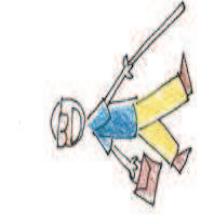
- Ortopédica
- Respiratoria
- Cardiaca
- Otras

## PALIATIVOS:

Terapia celular  
Terapia génica  
Farmacoterapia

## PREVENCIÓN

- Estudios de portadores
- Test prenatal
- Otros.



# CONTROL NEUROLÓGICO

- **Prevención de retracciones músculo tendinosas .**
- **Compensación de las discapacidades funcionales con ayudas técnicas: silla de ruedas, prótesis, ortesis.**
- **Evaluación columna vertebral, escoliosis.**
- **Evaluación respiratoria**
- **Evaluación cardiaca.**

# •Desde la mirada neurológica

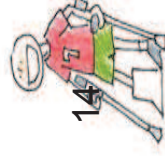
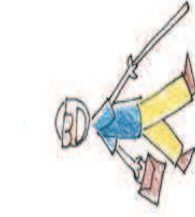
- ¿Cómo podemos desarrollar fortalezas

en sus familias – en los Niños en Situación de

Discapacidad (*NSDIS*)

- en los padres
- Entorno familiar, social, educativo....
- En los agentes de Salud (*ADS*)?

***Las fortalezas son los instrumentos de superación***



## Les maladies neuromusculaires et neurodégénératives chez l'enfant, du diagnostic à l'accompagnement

Le point de vue d'une neuropédiatre argentine

*María del Carmen MARTÍNEZ PEREA<sup>1</sup>*

**N**ous allons relater notre expérience de plus de vingt ans en tant que neuropédiatre dans différentes villes d'Argentine. Dans notre pays, les diagnostics sont parfois très difficiles à réaliser en raison du manque de moyens et de ressources économiques de la santé publique. Il y existe des hôpitaux publics, d'accès gratuit pour tous et aussi une santé privée que l'on doit payer pour obtenir une couverture médicale. Le type de couverture obtenue dépend du prix payé par la personne. Depuis 2002, un Plan national sanitaire d'urgence a été déclaré dans notre pays pour protéger la santé de toutes

1. Médecin spécialiste en neurologie, neuropédiatre. Diplôme d'enseignant universitaire, faculté de médecine, Universidad Nacional de Buenos Aires (UBA). Ins-tructeur des facteurs humains. Étudiant en master de bioéthique. Service de neu-rogie, Hospital Municipal Bernardino Rivadavia, Buenos Aires. Ancien chef du Service de neuropédiatrie, Hospital Aeronáutico Central, Buenos Aires. Adresse contact : Avda. J.M. Pueyrredon 1774, Piso 2, Dpto A. (1119) Capital Federal, Buenos Aires, Argentine. E-mail : mdeposadas@gmail.com

# CONTRASTE

*Enfance et Handicap*



*Regards d'ailleurs*

# Conclusión

- Las enfermedades Neuromusculares deben ser consideradas en todos los niños y adultos que presenten trastornos motores, retraso adquisición pautas motoras, debilidad muscular proximal, distal, facial, alteraciones cardiacas e insuficiencia respiratoria.
  - El manejo incluye un enfoque integral y multidisciplinario de evaluación, intervención, monitoreo y apoyo.
  - Identificar los factores que permitan alterar el curso natural de estas enfermedades y la intervención medica precoz.



## Declaración de las Naciones Unidas en el año internacional de personas discapacitadas

- *“Una sociedad técnicamente perfecta, en la cual solo son admitidos los miembros plenamente productivos y en la cual no se les permite el ingreso o es incapaz de introducirlos, se los consideran como marginales, o eliminados, debería ser considerada como radicalmente indigna del hombre, al igual que si se asevera no aventajada al plan económico. ...*
- *Estaríamos en una suerte de discriminación, no menos condenable que la discriminación racial, o la discriminación de los fuertes y de aquellos que son “sanos” a los débiles y enfermos” .*
- *“..La calidad de una sociedad o de una civilización se mide por el respeto que ella manifiesta hacia los miembros más débiles.*



***Muchas gracias!!!***

**A los pacientes,  
a sus madres, a sus familias,  
y a los Agentes de la Salud con los que trabajamos  
día a día con los NSDIS.**



***Dra. Ma. Del Carmen Martínez Perea***

**SAP, Grupo de Discapacidad - H.B. Rivadavia, Sev. Neurología –N. Pediátrica- Consultorio de Enf. Neuromusculares Infantojuveniles**

**Medica Peditra. Neurología Pediátrica. Docente Adscripta UBA. Capacitación en Enf. Neuromusculares. Maestría en Bioética.**