



SPAIN

**Asociación española
distrofia muscular
facio escápulo humeral**



**Salva
nuestra
sonrisa.**

PROYECTO DE ACOGIDA Y ORIENTACIÓN A RECIÉN DIAGNOSTICADOS DE FSHD

1. INTRODUCCIÓN

La FSHD (Distrofia Muscular Facioescapulohumeral) es una enfermedad rara neurodegenerativa, genética y hereditaria. Afecta a músculos de cara, cintura escapular y parte superior de los brazos de forma característica. También produce debilidad y atrofia de músculos del tronco, y extremidades inferiores. Puede aparecer hipoacusia, problemas oculares, y dificultad en el habla, al tragar o para respirar. Suele ser frecuente que curse con dolor intenso y alteraciones del sueño. Su presentación clínica y progresión es muy variable, pero puede presentar formas clínicas muy graves y discapacitantes.

Es una enfermedad crónica, para la que en la actualidad no existe una cura. Además, al ser una enfermedad minoritaria hay poca información disponible sobre la patología, incluso entre profesionales sanitarios.

Enfrentarse al diagnóstico de una enfermedad como la nuestra es un proceso sumamente complicado. El momento del diagnóstico es el inicio de una nueva etapa vital, llena de incertidumbres, impactos en múltiples aspectos vitales, y temores sobre el futuro, además de los miedos de la transmisión a los hijos.

Con este proyecto, desde FSHD Spain queremos dar **acompañamiento y apoyo profesional en el ámbito emocional a las personas recién diagnosticadas para ayudarlas en su proceso de aceptación.**

2. JUSTIFICACIÓN

La FSHD es una enfermedad neuromuscular minoritaria que causa debilidad muscular progresiva. Es la tercera distrofia más frecuente en adultos. Su herencia es autosómica dominante, con lo cual se transmite en un 50% a la descendencia, y esta forma de herencia también hace que pueda haber varias personas afectadas dentro de una misma unidad familiar.

En nuestro país no existe un censo de personas afectadas, pero según las tablas de prevalencia podríamos tener entre 5.000 y 8.000 afectados.

Al ser una enfermedad crónica y degenerativa la persona que recibe un diagnóstico de FSHD se enfrenta a una realidad que va a cambiar su vida. Va a sufrir un deterioro físico y una progresiva pérdida de capacidades que irá mermando su autonomía personal. La impotencia e incertidumbre que se produce en la persona recién diagnosticada es

emocionalmente muy difícil de gestionar, y con frecuencia su aceptación causa problemas de angustia, depresión y ansiedad, no sólo en el paciente, sino también en el núcleo familiar.

Por ser una enfermedad minoritaria, el conocimiento de la FSHD es muy limitado, no solo en la sociedad en general sino incluso en colectivos médicos. Hay poca información disponible sobre la patología, de forma que los profesionales sanitarios que nos asisten no siempre están al día de los últimos avances y a veces desconocen el manejo de la misma. La falta de información sobre la enfermedad, la variabilidad en la evolución y nivel de afectación generan incertidumbre y ansiedad en la persona que recibe el diagnóstico.

Asimismo, en el momento del diagnóstico, además de asumir la realidad de lo que éste supone, la posibilidad de que haya más familiares con la patología y especialmente haberla podido transmitir a los descendientes genera ansiedad y angustia en el afectado y su entorno familiar.

Con frecuencia, el impacto emocional que genera un diagnóstico de FSHD es infradimensionado por el profesional que lo comunica. En general, no se le ofrece un acompañamiento psicológico lo que junto a la escasez actual de recursos en el sistema público, hacen que la atención psicológica en el momento del diagnóstico resulte inexistente, o insuficiente.

Es por todo ello que desde FSHD SPAIN deseamos implantar un servicio de acogida y atención psicológica para apoyar desde el punto de vista emocional el proceso de aceptación de las personas recién diagnosticadas. Se trata de un servicio online, prestado por un psicólogo experto en enfermedades neurodegenerativas, que conozca las peculiaridades de estas patologías y proporcione herramientas y recursos para gestionar su aceptación.

Mediante este servicio esperamos mejorar la calidad de vida del paciente y su familia, y dotarle de herramientas para hacer frente al diagnóstico y que le ayuden también durante la posterior evolución de la enfermedad.

3. MARCO INSTITUCIONAL

FSHD Spain es una asociación sin ánimo de lucro, creada en 2016, por un grupo de personas que tenían diferente relación con la distrofia facioescapulohumeral (afectados, familiares...) pero con un objetivo común: fomentar la investigación para lograr una cura de la enfermedad. En el año 2021 conseguimos declaración de utilidad pública.

Actualmente todo el personal de FSHD Spain es voluntario. Contamos con médicos, enfermeros, psicólogos, trabajadores sociales, abogados, economistas, periodistas, filólogos, etc. Todos ellos, afectados por la enfermedad, llevan de manera altruista el día a día de la entidad.

Nuestra asociación está integrada en otras entidades nacionales de estatus superior, como la Federación ASEM (Federación Española de Enfermedades Neuromusculares) o FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). Asimismo, también estamos presentes en FSHD Europe, FSHD World Alliance y estamos en contacto con la comunidad internacional relacionada con la FSHD, trabajando de manera cercana y compartiendo logros codo con codo.

4. OBJETIVOS

El objetivo del proyecto es **ayudar y acompañar emocionalmente a las personas que reciben un diagnóstico de FSHD** dotándoles de herramientas y recursos que les permitan a ellos y sus familias afrontar el proceso de aceptación de la mejor manera posible.

5. DESCRIPCIÓN

El servicio consiste en **sesiones individualizadas de terapia psicológica online para atender a personas recién diagnosticadas de FSHD** que experimentan situaciones de malestar o afectación psicológica asociadas al diagnóstico y/o no disponen de las herramientas o estrategias para el manejo de su aceptación.

La terapia psicológica se inicia con una fase de evaluación, en base a la cual se establece una intervención ajustada e individualizada para cada caso.

El servicio estará a cargo de una **profesional de la psicología** con experiencia en la atención a **pacientes con enfermedades neuromusculares**.

6. PERSONAS DESTINATARIAS

Beneficiarios directos:

Personas afectadas recién diagnosticadas de FSHD.

Beneficiarios indirectos:

Familiares y cuidadores de personas recién diagnosticadas de FSHD por FSHD.

7. IMPACTO EN LOS BENEFICIARIOS DEL SERVICIO

Los principales beneficios que los participantes obtendrán incluyen:

- Mayor **seguridad y resiliencia** para enfrentarse a los problemas de una nueva realidad vital, fruto de disponer de más información y empoderamiento.
- Desarrollo de **actitudes positivas, pero realistas**

- Desarrollo de capacidades para **buscar apoyos** en las relaciones familiares y sociales y **evitar el aislamiento** y los impactos negativos en las relaciones
- **Disminución de los niveles de ansiedad y/o depresión**, por disponer de más herramientas y recursos, así como nuevas habilidades para enfrentarse a los problemas.

Persona de contacto:

Ana Isabel Álvarez Barbastro

Presidenta de FSHD Spain

Móvil: 649 94 12 19

Email: comunicacion@fshd-spain.org