

PROYECTO DE TERAPIA OCUPACIONAL
PARA MENORES Y JÓVENES DIAGNOSTICADOS
DE ESCLEROSIS TUBEROSA

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

La Asociación Española de Esclerosis Tuberosa es una entidad registrada como Asociación Nacional sin ánimo de lucro en el Ministerio del Interior, con el nº **587221**, CIF: G82624750 y RECONOCIDA DE UTILIDAD PÚBLICA, con fecha 17 de Diciembre de 2013. Entidad finalista de los Premios 2008 y 2011 a las Mejores Iniciativas de Servicio al Paciente en el apartado de "Compromiso con la Investigación"- Farmaindustria.



LA ESCLEROSIS TUBEROSA

El **Complejo de Esclerosis Tuberosa (CET)*** es una **enfermedad rara de origen genético** causada por **tumores benignos (o hamartomas)** que pueden crecer en distintas partes del cuerpo y alterar la función de los órganos afectados.

Los órganos que se ven afectados con más frecuencia son:



NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 91 7193685 /669310138
www.esclerosistuberosa.org

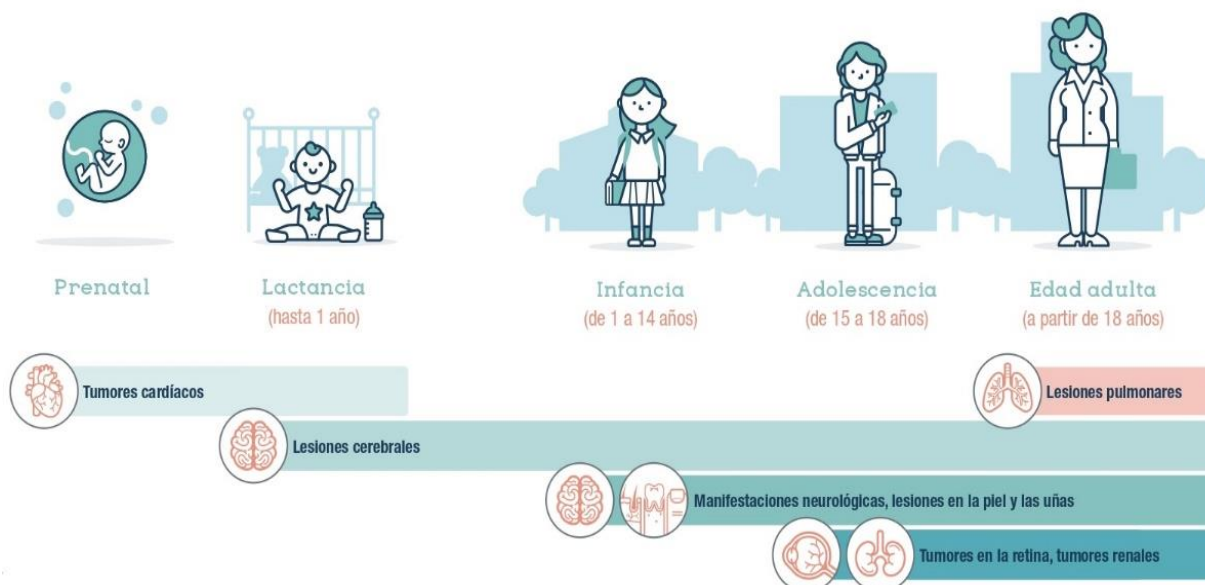
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

La enfermedad puede ser muy diferente de unas personas a otras, incluso dentro de la misma familia. Algunos pacientes están ligeramente afectados y apenas tienen síntomas en toda su vida, mientras que en otros casos la enfermedad puede llegar a ser grave y comprometer seriamente la salud.

La enfermedad puede ir cambiando de “cara” a lo largo de la vida, es decir, que las manifestaciones clínicas pueden ir apareciendo o cambiando con el tiempo. En algunos casos los problemas pueden detectarse en lactantes e incluso antes de nacer, mientras que en otros aparecen específicamente durante la infancia, la adolescencia o la edad adulta.

¿A QUIÉN AFECTA EL COMPLEJO DE ESCLEROSIS TUBEROSA?

Se estima que se da en **1 de cada 6.000 recién nacidos vivos**, y que la prevalencia es de **1 entre 20.000 personas**, lo que en **España equivaldría a unas 2.300 personas** afectadas (si tomamos como referencia el número de habitantes).



¿POR QUÉ SE PRODUCE?

NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 91 7193685 /669310138
www.esclerosistuberosa.org

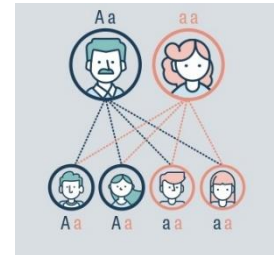
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

El CET es un trastorno genético, es decir, que está causado por alteraciones en los genes. Se conocen dos genes que causan el CET, llamados **TSC1** y **TSC2**. Estos genes producen dos proteínas: la **hamartina** y la **tuberina**, que se encargan de **frenar el crecimiento de tumores**.

Cuando se produce una **mutación** en estos genes, estas proteínas no funcionan correctamente y, por tanto, no pueden frenar el crecimiento de las células. El resultado es que las células se **dividen y crecen descontroladamente hasta formar tumores benignos** en varias partes del cuerpo.

Aproximadamente en 2/3 de los casos las mutaciones son espontáneas, sin que existan antecedentes familiares y 1/3 son mutaciones hereditarias.

El CET se transmite de padres a hijos con un patrón de **herencia dominante**. Es decir, si uno de los progenitores tiene la enfermedad, cada uno de sus hijos tendrá el **50 % de probabilidades** de heredarla.



¿CUÁLES SON LAS MANIFESTACIONES MÁS FRECUENTES?

La aparición de **tumores benignos** en diferentes partes del cuerpo puede **manifestarse de formas muy diversas y en edades muy diferentes**. En algunos casos, el CET puede tardar años en desarrollarse y pasar desapercibido.

Es la principal causa genética de epilepsia y autismo.

Manifestaciones del Complejo de Esclerosis Tuberosa

Lo que la gente ve

- Epilepsia
- Trastorno del espectro autista
- Trastorno por déficit de atención
- Conducta y desórdenes emocionales
- Angiofibromas faciales
- Maculas hipomelanóticas
- Placas fibrosas
- Fibromas sublinguales

Lo que la gente no ve

- Rabdomiomas cardíacos
- Quistes renales
- Angiomiolipomas renales
- Linfangioleiomiomatosis
- Hiperplasia micronodular multifocal de neumocitos
- Hamartomas retinianos
- Tumores corticales
- Tumores subependimarios
- Tumores de células gigantes astrocitomas
- TAND (Trastorno Asociado a Neuropsiquiátricos Asociados a Esclerosis Tuberosa)
- Neuropsiquiátricos Asociados a Esclerosis Tuberosa
- Dificultades de aprendizaje
- Trastorno obsesivo compulsivo
- Ansiedad
- Depresión
- Desórdenes del sueño

ETSC European Tuberous Sclerosis Complex Association
MAKING TSC MATTER

NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 91 7193685 /669310138
www.esclerosistuberosa.org

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

NOS SOBRAN MOTIVOS

La Asociación Española de Esclerosis Tuberosa, desde sus comienzos, mantiene sus objetivos principales en:

- La investigación y estudio de la patología.
- La mejora de la calidad de vida de sus afectados y sus familias.
- La visibilidad de la realidad a la que se enfrentan cada día las familias que conviven con el Complejo de Esclerosis Tuberosa.

Nuestro trabajo, además:

- Fomenta el RESPETO y la normalización de la DIVERSIDAD.
- Educa en LA DIFERENCIA COMO CUALIDAD, no como condición.
- Nos acerca a un desarrollo personal lleno de valores: SOLIDARIDAD, APOYO, ESFUERZO, RESPETO Y TOLERANCIA



**¡NOS SOBRAN
MOTIVOS
PARA SEGUIR
TRABAJANDO!**

www.esclerosistuberosa.org
info@esclerosistuberosa.org



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA de
esclerosis tuberosa

NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 91 7193685 /669310138
www.esclerosistuberosa.org

PROYECTO: Terapia Ocupacional para menores y jóvenes con CET.**➤ Fundamentación e identificación de la necesidad.**

El Complejo de Esclerosis Tuberosa se asocia a una amplia gama de manifestaciones físicas para las cuales se han establecido recomendaciones clínicas internacionales para su diagnóstico y tratamiento.

Sin embargo, el CET también está asociado con un amplio espectro de trastornos neuropsiquiátricos (TAND) que generalmente no se suelen identificar, ni tratar como corresponde, lo que hace que se asocie a una elevada carga de enfermedad.

Todos los casos de CET presentan una afectación cerebral, que se manifiesta por diferentes lesiones neurológicas, tales como hamartomas, tuberomas corticales/subcorticales, líneas radiales de migración de la sustancia blanca cerebral, nódulos subependimarios y astrocitoma subependimario de células gigantes. Este último puede causar una hidrocefalia (con un riesgo de crecimiento más elevado durante las tres primeras décadas). El 85% de los pacientes presenta una epilepsia de aparición temprana, sobre los 3 meses de vida (espasmos infantiles y/o convulsiones focales). También se han descrito manifestaciones neuropsiquiátricas (TAND), tales como problemas de aprendizaje, trastorno por déficit de atención con o sin hiperactividad, trastornos del espectro autista, ansiedad, trastornos obsesivos-compulsivos, autolesión, conductas destructivas y disruptivas, siendo la automutilación menos frecuente.

✓ La discapacidad en el curso de la esclerosis tuberosa:

Las consecuencias de la enfermedad sobre las condiciones de vida varían mucho de una persona a otra.

Generalmente, el principal problema es de tipo neurológico, ya que afecta de forma grave a los niños. La epilepsia refractaria se asocia con discapacidad intelectual, problemas de aprendizaje y trastornos de conducta, que repercuten en la comunicación y la autonomía.

La discapacidad intelectual origina problemas de concentración, atención y/o de memoria de importancia variable (trastornos cognitivos). Los niños tienen dificultades para expresarse correctamente, si a esto se añaden los problemas de conducta, la repercusión sobre la comunicación es mayor y en la gran mayoría, dificulta la autonomía de la persona.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

Cuando los problemas neurológicos son importantes, pueden impedir que el niño siga una escolarización en un colegio ordinario. La derivación escolar de los equipos de orientación, suelen recomendar, colegios de educación especial o de integración, aunque estos últimos se recomiendan en pocos casos.

Tener una discapacidad intelectual de moderada a grave, puede dificultar el seguimiento médico y complicar la realización de las pruebas necesarias para la supervisión de la enfermedad (necesitando, por ejemplo, anestesia general para realizar ciertas pruebas como la resonancia magnética cerebral).

La consecuencia de estas deficiencias y afectaciones, por la discapacidad, perturba la comunicación y la autonomía, aunque estas deficiencias se pueden mejorar, mediante una reeducación funcional y ayudas técnicas.

Por otro lado, las manifestaciones cutáneas, sobre todo aquellas producidas a nivel en el rostro, pueden entrañar consecuencias estéticas importantes. Esto puede producir un sufrimiento psicológico y un aislamiento del niño o del adolescente que le hace difícil aceptarse y hacerse aceptar.

La identificación del TAND en los menores escolarizados y las evaluaciones neuropsicológicas, permiten una intervención temprana que identifique y facilite apoyos/recursos necesarios para favorecer la integración y autonomía de los menores en su etapa educativa.

✓ **¿Cuáles son las ayudas necesarias para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Algunos niños afectados por CET tienen discapacidad intelectual y/o problemas psicopatológicos neuropsiquiátricos asociados. Para ayudar al desarrollo óptimo de los niños, debe ponerse en marcha un abordaje especializado y multidisciplinar, lo más temprano posible:

- 1- Caracterización fina y precisa de los puntos fuertes y de las dificultades, con una **revisión neuropsicológica, psicomotora, logopédica, psiquiátrica, de terapia ocupacional y ortóptica** si es necesario, para evaluar las competencias cognitivas, especialmente el lenguaje, la comunicación, la motricidad global, la motricidad fina, las funciones que regulan la ejecución de las acciones diarias a un nivel adecuado (práctica), y otras dificultades específicas (problemas de interacción social, particularidades sensoriales, problemas de aprendizaje...).

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

- 2- Puesta en marcha de un proyecto global agrupando componentes educativos, pedagógicos y terapéuticos, apoyándose sobre las competencias preservadas para ayudar al desarrollo de los aspectos que presentan dificultades. Este proyecto debe tener en cuenta la personalidad, la edad, el nivel intelectual, las características de conducta del niño y el entorno. Se debe garantizar la integración en un medio lo más adaptado posible a las dificultades del niño, manteniendo al máximo su acogida en un medio ordinario (escolarización, actividades extraescolares, ocio...).
- 3- Evaluación y reevaluación del progreso para ajustar el tratamiento: el abordaje debe ser reajustado regularmente para tener en cuenta los progresos, dificultades y características del entorno (familiar, social, escolar).

➤ Descripción del proyecto.

Este Proyecto de Terapia Ocupacional destinado a personas con diagnóstico de esclerosis tuberosa, representa un trabajo directo sobre el equilibrio de la vida diaria de las personas que participen en las intervenciones ocupacionales desarrolladas, estableciendo la ocupación como un medio y un fin, reduciendo vulnerabilidad, trabajando el empoderamiento y la justicia social en materia de ocupación.

Si abordamos el ámbito psicosocial, pocos estudios revelan la falta de atención psicosocial antes, durante y después del diagnóstico de una enfermedad poco frecuente o huérfana, o los síntomas psicológicos, sociales u ocupacionales en los diferentes estadios de dichas enfermedades. Así pues, hablamos de un diagnóstico que marca la vida diaria de las personas que la padecen, así como del entorno que lo vive.

Es, por lo tanto, esta, una nueva realidad y rol incapacitante, que presenta necesidades no cubiertas totalmente por las estrategias terapéuticas disponibles hasta la fecha. Teniendo en cuenta los síntomas concretos de cada enfermedad, existen síntomas ligados a una afectación ocupacional, psicológica y social, a pesar de no estar investigado con la misma profundidad que otras enfermedades.

La aplicación de programas que ayuden a capacitar a los pacientes, para participar en las actividades de la vida diaria, además de promover su salud, su autonomía, así como el bienestar y fomenten en vida más allá del rol del diagnóstico empoderando al paciente, así como a su entorno, pueden representar una herramienta de trabajo, con un impacto altamente positivo sobre su calidad de vida y salud mental.

Es precisamente ésta, en parte, función del Terapeuta Ocupacional, por lo que en este proyecto se pretende desarrollar, un programa específico de Terapia Ocupacional centrado en la persona, como herramienta para mejorar la participación ocupacional y el desempeño de actividades productivas, mostrando la necesidad y la evidencia de la importancia de trabajar en red con diferentes profesionales del campo sociosanitario.

A través del programa de doctorado realizado por una Terapeuta Ocupacional, se identifica la necesidad y la demanda de desarrollar intervenciones individuales estrictamente centradas en la persona y/o cuidadores principales de acuerdo con sus características y necesidades, así como la implementación de programas ocupacionales que permitan a los pacientes ser más que eso, pacientes, y que trabajen en paralelo y coordinación con los avances y tratamientos médicos ofrecidos hasta la fecha.

Tras el diagnóstico, la persona se ve unida a un rol de paciente y la rutina de las visitas médicas, si bien esto es fundamental, no puede representar el eje central de la vida de las personas con diagnósticos de enfermedades poco frecuentes.

El programa de terapia ocupacional incluye intervenciones terapéuticas, evaluación, establecimiento de objetivos y trabajo en red con otros profesionales (fisioterapia, nutrición, psicología, trabajo social, profesores de actividades deportivas).

La valoración inicial desde terapia ocupacional se realiza al inicio, a través de una entrevista semiestructurada, en la que se recogen datos personales (nombre, sexo y edad) y cualitativos de la situación psicosocial previa (nivel de autonomía previo, ocupaciones personales y situación laboral).

La autonomía de la persona se evaluará mediante escalas estandarizadas: en las actividades básicas de la vida diaria (ABVD), el Índice de Barthel y para las actividades instrumentales (AIVD) la escala de Lawton y Brody. Se utilizará la escala de Norfolk para determinar los principales síntomas de los pacientes y la repercusión en sus actividades de la vida diaria. Finalmente, se utilizarán las escalas The Warwick-Edinburgh Mental Wellbeing Scale (WEMWBS) y SF-36 para analizar la motivación y situación psicológica de los pacientes.

Una vez realizada la valoración inicial, se definirán los objetivos terapéuticos de forma consensuada con el paciente, teniendo en cuenta sus intereses y motivaciones, y se elaborará el plan de tratamiento según el modelo MOHO y los puntos principales de la AOTA (Asociación Americana de Terapia Ocupacional). Dicha primera entrevista, será adaptada y flexible en función del perfil de las personas y las necesidades requeridas.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

Las intervenciones, al igual que las sesiones, se realizarán de forma online, individual o grupal, según las características de cada paciente. En relación al tiempo de intervención, semanalmente o cada diez días dirigidas por el terapeuta unos 45-50 min.

Además, se facilitará material teórico como fichas informativas o vídeos teóricos para que los pacientes puedan continuar la formación en casa y aplicar los conocimientos en su día a día.

El terapeuta ocupacional implementará todo el programa de terapia ocupacional e incluirá las siguientes intervenciones terapéuticas dentro de su marco de trabajo:

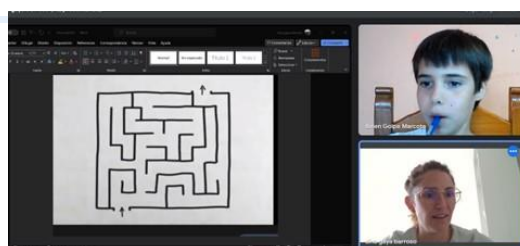
- **Reeducación de las actividades de la vida diaria.**



Se realizarán sesiones de reeducación de ABVD con el objetivo de mejorar la autonomía de la persona. La reeducación consiste en entrenar gradualmente a los afectados en sus BADL. En primer lugar, se trabajarán tareas relacionadas con la movilidad, estimulando progresivamente la participación en actividades sencillas, como comer o arreglarse. Posteriormente se trabajará en AIVD, en sesiones de movilización funcional.

Esta reeducación se lleva a cabo en un contexto de sesiones semanales, realizando ejercicios orientados a las actividades de la vida diaria, mediante la ejecución repetitiva de la tarea y graduando la actividad según capacidad y tolerancia. Según cada paciente, cuando vaya adquiriendo la autonomía necesaria en la ABVD, se iniciarán las AIVD, un trabajo continuo de motivación y búsqueda de las actividades significativas para la persona.

Por otro lado, se trabajarán las habilidades manuales finas, la sensibilidad superficial y la funcionalidad global de las extremidades. Se realizan ejercicios orientados a tareas y tareas manipulativas que incluyen la repetición masiva de movimientos para trabajar la destreza manual, el agarre de los dedos, la fuerza, la sensibilidad y la educación para la salud.



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

El objetivo de la educación para la salud es ofrecer información sobre el proceso terapéutico de cada persona, en el que las personas puedan manejar sus capacidades y minimizar los riesgos asociados a las limitaciones.

- Motivación y actividades significativas de la vida diaria.



Durante el transcurso de la primera entrevista se recogerán intereses, objetivos y necesidades laborales para poder intervenir sobre aspectos como la motivación y la independencia laboral.

Durante las sesiones individuales se utilizará un cuaderno elaborado por los pacientes denominado “Manual de Memoria para Amnésicos”, en el cual se escribirán los principales objetivos, pensamientos, ideas y proyectos listos para ser ejecutados.

La importancia del cuaderno es fundamental ya que representa un espacio en el que plasmar pensamientos e ideas sin juicio, como una forma de auto terapia. Semanalmente, los pacientes deben organizar sus días en el manual, además de explicar las actividades (realizadas y no realizadas).

En función de las demandas y necesidades de cada persona el profesional en terapia ocupacional adaptará la sesión con el fin de conseguir y mantener los objetivos propuestos por la persona intervenida (conseguir empleo, iniciar estudios, inicio de actividades deportivas, establecimientos de rutinas básicas, etc.).

Uno de los ejes centrales de este trabajo es la concepción de la persona como tal, con su realidad y su contexto.

- Asesoramiento y productos de apoyo.

Se realizarán actividades de asesoramiento en aquellos pacientes que requieran productos de apoyo o estrategias compensatorias.

De acuerdo con las competencias del profesional de terapia ocupacional, la intervención realizada se centra en las áreas física, psicológica, ocupacional y social, concibiendo a la persona como centro de intervención y como un todo.

- Trabajo en red.

Tal y como se describe a lo largo del presente proyecto, no es posible realizar los objetivos propuestos sin el trabajo de otros profesionales implicados directamente en las actividades y ocupaciones significativas de las personas intervenidas.

➤ **Objetivos.**

Generales:

Mejorar o mantener la calidad de vida de las personas afectadas de esclerosis tuberosa, mediante la implementación del perfil del Terapeuta Ocupacional dentro del abordaje multidisciplinar de esta patología.

Específicos:

- Crear un equipo multidisciplinar de trabajo en red.
- Analizar el impacto del programa ocupacional.
- Realizar actividades de sensibilización y empoderamiento en materia de vida diaria diagnóstico.
- Promover la salud y el bienestar
- Fomentar la autonomía personal.
- Desarrollar, mantener, mejorar y/o recuperar la capacidad de desempeño ocupacional.
- Promover la formación de los profesionales, dotarles de recursos y guías que mejoren su práctica diaria.
- Detectar la necesidad de ayudas técnicas, ortesis y adaptaciones de la vivienda.
- Promover la justicia social.