Myotonic Dystrophy FOUNDATION

Guía para adultos afectados por distrofia miotónica de inicio juvenil y sus cuidadores

La Fundación de Distrofia Miotónica es la mayor organización mundial dedicada exclusivamente a la abogacía de pacientes con distrofia miotónica. Nuestros programas incluyen financiamiento de investigación crítica, prestación de amplios recursos y apoyo a personas afectadas, abogacía con agencias gubernamentales para avanzar en el desarrollo de medicamentos, aumentar el financiamiento para la investigación y mejorar los servicios a pacientes.

Exención de responsabilidad: Esta guía fue creada para informar y ayudar a personas adultas que padecen de distrofia miotónica de inicio juvenil y a sus cuidadores. La información contenida en este documento es la opinión de los autores y no debe considerarse como asesoramiento jurídico. Si tiene alguna pregunta de carácter jurídico, consulte los recursos que aparecen en el apéndice. La información médica disponible en esta guía está diseñada únicamente como información general. Las personas deben consultar a un médico u otro profesional médico calificado para obtener asesoramiento sobre tratamientos médicos.

Una publicación de la Myotonic Dystrophy Foundation (MDF)

Directora General: Tanya Stevenson, Doctora en educación, Maestría en salud pública

Directora del Programa: Leah Hellerstein, Trabajadora social clínica licenciada, Maestría en salud pública

Autores: Susan Ring Brown, Maestría en administración pública; Barry Cohen, PhD; Missy Dixon, PhD; Serena Master, Maestría en salud pública; Leah Hellerstein, Trabajadora social clínica licenciada, Maestría en salud pública; Scott Valek

Diseño de publicación: Julie Mills, Designpony

Revisores: Susan Ring Brown, Maestría en administración pública; Nadine Ann Skinner, PhD, Maestría en administración pública

Panel de Revisión Comunitaria: Rebecca Coplin, Loraine Dressler, Kay Hayes, Mary Margaret Peterson, Cecilia Stearns, Ann Woodbury

©2020 por la Myotonic Dystrophy Foundation (MDF). Todos los derechos reservados. Esta publicación es proporcionada libre de cargos por la MDF. Se fomenta una amplia difusión. Se pueden realizar y distribuir copias de acuerdo con las siguientes directrices: la publicación debe ser reproducida en su totalidad, incluyendo las páginas que contienen información sobre MDF. La venta de las copias de la publicación está prohibida. 8.2020

Guía para adultos afectados por distrofia miotónica de inicio juvenil y sus cuidadores

Tabla de contenidos

Introducción 2

Sección 1: Entender la distrofia miotónica 3

Sección 2: Manejo de su atención médica 11

Sección 3: Cuidado individual de personas 16

Sección 4: Comprender sus beneficios, recursos y derechos 20

Sección 5: Factores psicológicos y sociales 26

Sección 6: Empleo 54

Sección 7: Empleo vocacional, prácticas, formación profesional y voluntariado 58

Sección 8: Programas sociales y recreativos 62

Sección 9: Vivienda 66

Sección 10: Vivir con distrofia miotónica:

- **Historia de Scott Valek** 69
- **Historia de Kristen McClintock** 71
- **Historia de Mary Margaret Peterson** 72

Anexo A: Glosario 74

Anexo B: Referencias y recursos 78

RECUERDE

NOTA: Los términos en negrita y azul se utilizarán a lo largo del texto e indicarán que hay una explicación del término disponible en el **Glosario**.

La lista completa de recursos (con hipervínculos) se encuentra en el apéndice.

Si no tiene acceso a Internet, consulte en su biblioteca pública local, con familiares y amigos, o póngase en contacto con la Myotonic Dystrophy Foundation para obtener más ayuda.
Llame al **415-800-7777** o envíe un correo electrónico a **info@myotonic.org**

INTRODUCCIÓN A LA GUÍA

La Guía para adultos afectados por distrofia miotónica de inicio juvenil y sus cuidadores fue desarrollada como parte del programa integral Adulto de inicio juvenil (JOA, del inglés *Juvenile-onset Adult*) lanzado en 2019 por la Fundación para la Distrofia Miotónica con el fin de ayudar a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por la distrofia miotónica (DM) de inicio juvenil y sus cuidadores. Antes del inicio de este programa, no existían recursos específicos desarrollados para atender a esta población, ni programas formalizados para ayudar a las familias con distrofia miotónica de inicio juvenil a comprender la naturaleza específica de los síntomas relacionados con la JOA y la carga de la enfermedad, la orientación de atención médica, recursos, socialización, empleo, etc. Las personas que padecen distrofia miotónica de inicio juvenil a menudo pueden sentirse aisladas, tener dificultades para encontrar un grupo de amigos que les brinde apoyo y luchar por construir lo que consideran una vida plena. Otros miembros de la familia que conviven con personas que padecen JOA suelen ser cuidadores de por vida de estas personas, enfrentándose a una carga de cuidados y apoyo que cambia con el tiempo y, a menudo, necesitan apoyo y recursos para su propia salud mental, física y emocional.

Para empezar a abordar este déficit y ayudar a mejorar la calidad de vida de las personas y familias que viven con DM de inicio juvenil, la MDF creó el Programa JOA y esta Guía. Ambos tienen como objetivo ayudar a mejorar la calidad de vida de personas con JOA y sus cuidadores, mediante el acceso a recursos tales como programas sociales, empleo, formación y mucho más. Esta guía está diseñada específicamente para ayudar a las familias de las personas afectadas por DM de inicio juvenil a comprender cómo manejar sus vidas, especialmente en los momentos de transición en el desarrollo y la educación. La guía se estructuró para ayudar a las personas con JOA y a sus cuidadores a tener un punto de partida, comprender los aspectos esenciales y encontrar apoyo.

La guía ofrece información sobre:

- Conceptos básicos sobre cómo la distrofia miotónica afecta al organismo
- Cómo gestionar la atención médica
- Cómo encontrar un cuidador
- Programas de prestaciones y seguros
- Recursos laborales y consejos para acceder a los apoyos y servicios adecuados
- Formación profesional y programas educativos
- Programas y ayudas sociales
- Opciones de vivienda

SECCIÓN 1

ENTENDER LA DISTROFIA MIOTÓNICA

La **distrofia miotónica** (**DM**) es un trastorno genético que afecta a muchas partes del cuerpo. Existen diferentes tipos de DM y algunos causan problemas más graves que otros. Actualmente no existe cura para la distrofia miotónica y, en general, la comunidad médica no conoce bien la DM, pero se pueden hacer muchas cosas para mejorar la calidad de vida. Es importante aprender todo lo posible sobre la DM para poder hablar con los médicos con facilidad y educar a las personas que le rodean.

Cómo es afectado el organismo por la distrofia miotónica

La distrofia miotónica es una enfermedad muy complicada. Los síntomas y la progresión de la enfermedad pueden variar mucho. Los efectos pueden ser muy diferentes incluso entre miembros de una misma familia, por lo que es difícil predecir cómo afectará la enfermedad a cada persona. Una persona con DM puede tener solo dolor muscular leve o cataratas que se desarrollan tarde en la vida, mientras que otra persona con DM puede nacer con graves problemas respiratorios. Los efectos más comunes de la distrofia miotónica son problemas musculares, como debilidad muscular (**miopatía**), dificultad para relajar los músculos (**miotonía**) y pérdida de masa muscular que empeora con el tiempo (**atrofia**). Sin embargo, es erróneo pensar que la DM es solo un trastorno muscular, ya que también afecta a otros sistemas del organismo, como el corazón, los pulmones y el sistema gastrointestinal (**GI**). La DM también puede causar problemas cognitivos, de personalidad y de visión. No todas las personas con distrofia miotónica presentarán todos los posibles síntomas o ni siquiera la mayoría de estos.

La distrofia miotónica tipo 1 (**DM1**) es la forma más común de distrofia miotónica y la que tiene los efectos más graves. Al menos una de cada 2.100 personas en todo el mundo padece DM1, aunque el número puede ser mucho mayor. Existen tres categorías de DM1, clasificadas según el momento en que aparecen los primeros síntomas de la enfermedad. Cabe señalar que la distrofia miotónica de inicio juvenil es una forma de DM1.

- **Congénita**: presenta problemas que ponen en peligro la vida al nacer.
- **Inicio juvenil o en la infancia:** los primeros signos suelen ser discapacidad intelectual y dificultades de aprendizaje; pueden aparecer durante la infancia o la adolescencia (antes de los 21 años).
- **Inicio en la edad adulta:** primeros síntomas después de los 21 años; se caracterizan por debilidad muscular distal, atrofia y rigidez.

RECUERDE

Encontrará una lista de términos clave y abreviaturas en el **Glosario**. Todas las palabras y frases en **negrita y azul** tienen sus definiciones incluidas allí.

Tabla 1: opciones de tratamiento para los síntomas de la distrofia miotónica

Síntoma	Tratamiento
Síntomas leves de diabetes	Medicamentos antidiabéticos
Miotonía que dificulta las actividades normales	Medicamentos antimiotónicos (como mexiletina)
Dolor muscular	Medicamentos antiinflamatorios no esteroideos
Somnolencia diurna excesiva	Agentes que promueven el estado de vigilia
Debilidad muscular, miotonía y contracturas	Fisioterapia
Problemas de deglución y pronunciación	Terapia del habla
Problemas conductuales y psicológicos, como déficit de atención, depresión y trastornos de ansiedad	Terapia psiquiátrica
Dificultades de aprendizaje y retrasos cognitivos	Asistencia personalizada
Desplazamiento seguro	Dispositivos de asistencia (aparatos ortopédicos, bastones, andadores, scooters, sillas de ruedas)
Párpados caídos (ptosis)	Muletas oculares, cirugía de párpados
Problemas de ritmo cardíaco irregular	Marcapasos o desfibrilador automático implantable (DAI)
Mejorar la función respiratoria	Dispositivos de espirometría incentivada y asistencia para la tos
Asistencia respiratoria	Dispositivo de presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP) o presión positiva binivel en las vías respiratorias (BiPAP)
Problemas de marcha y contracturas	Cirugía ortopédica
Visión	Extracción de cataratas
Droopy eyelids	Eyelid surgery

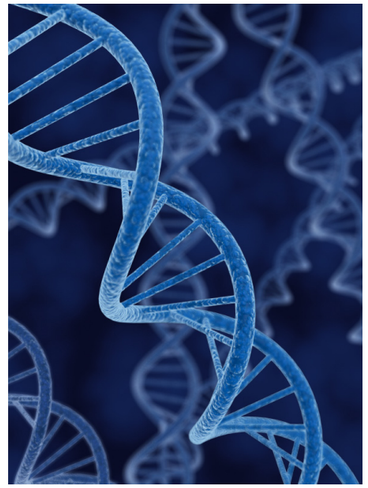
RECURSO

Para obtener más información sobre cómo manejar la DM1, consulte las *Recomendaciones por consenso para el cuidado de adultos con distrofia miotónica tipo I:* **https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_DM1-Adult-CareRecs_Spanish_9-2023.pdfEnglish-2019-11-05.pdf**

Cómo manejar la distrofia miotónica

Aunque actualmente no existe ningún tratamiento que frene la progresión de la distrofia miotónica, el control de los síntomas puede mejorar la calidad de vida. Tomar medidas tempranas para prevenir o tratar los problemas a medida que aparecen puede ayudar a evitar complicaciones. La DM es una enfermedad progresiva o degenerativa, lo que significa que los síntomas tienden a empeorar gradualmente a lo largo de varias décadas. La DM1 es un diagnóstico variable y el **pronóstico** para una persona afectada es difícil de predecir. Algunas personas pueden experimentar solo rigidez leve o cataratas en etapas posteriores de la vida. En los casos más graves, las complicaciones respiratorias y cardíacas pueden poner en peligro la vida incluso a una edad temprana. En general, cuanto más joven es una persona cuando aparecen los primeros síntomas, más graves suelen ser estos. Sin embargo, el pronóstico es tan variable como los síntomas de esta enfermedad. La forma en que la DM afecta a una persona puede ser completamente diferente de cómo se manifiesta en otra, incluso en miembros de la misma familia. Es imposible predecir cómo afectará la enfermedad a cada individuo. La **Tabla 1** revisa las opciones de tratamiento para los síntomas de la distrofia miotónica.

Genética de la distrofia miotónica



El ácido desoxirribonucleico (**ADN**) es el material **genético** que se encuentra en el núcleo de casi todas las células. Un **gen** es un tramo de ADN que contiene un conjunto de instrucciones sobre cómo se debe fabricar una proteína. Estas proteínas llevan a cabo las funciones del cuerpo. Los científicos estiman que los seres humanos tienen alrededor de 25.000 genes diferentes. Por ejemplo, hay genes que controlan el color de los ojos, genes que producen proteínas para descomponer los alimentos en el estómago y genes que codifican enzimas que regulan el crecimiento de las células.

Cuando se altera el ADN de un gen, se dice que se ha producido una mutación. Algunas mutaciones tienen poco efecto sobre el funcionamiento del organismo. Otras son más graves y provocan la producción de proteínas defectuosas que dan lugar a síntomas de enfermedad.

Cómo se hereda la distrofia miotónica

La distrofia miotónica se transmite de padres a hijos mediante mutaciones autosómicas dominantes. Esto significa que el gen defectuoso se encuentra en uno de los **cromosomas** que no determina el sexo (autosoma) y que una copia del gen mutado es suficiente para causar la enfermedad (dominante). Dado que el gen no se encuentra en los cromosomas sexuales X o Y, puede transmitirse a hijos varones y mujeres con la misma frecuencia.

En casi todos los casos, las personas afectadas por la distrofia miotónica tienen una copia normal del gen DM y otra copia con la mutación. Esto significa que un progenitor afectado tiene un 50 % de probabilidades de transmitir el gen mutado a su descendencia. Las personas que heredan el gen mutado desarrollarán la enfermedad, aunque es posible que no presenten síntomas durante muchos años. Los niños que no heredan el gen mutado nunca desarrollarán distrofia miotónica.

Causas de la distrofia miotónica

En las personas afectadas por la distrofia miotónica, existe un problema con un gen concreto que hace que transmita instrucciones erróneas. Este error da lugar a los síntomas de la DM. El gen responsable de la DM1 se encuentra en el cromosoma 19. Cada cromosoma está formado por una larga cadena de sustancias químicas que constituyen las unidades del ADN. Estas unidades se denominan bases nucleotídicas. La enfermedad se caracteriza por tramos de ADN (abreviado CTG) en el gen DMPK (del inglés *dystrophia-myotonic protein kinase*, o proteína quinasa distrofia miotónica en español) que se repiten varias veces. La DM1 se conoce a veces como enfermedad de repetición de trinucleótidos debido a la repetición de estos tres pares de bases de ADN. En las personas sanas, hay entre 5 y 37 repeticiones de la secuencia CTG. Las personas con DM1 tienen repeticiones ampliadas que pueden contener entre 50 y más de 4.000 repeticiones de la secuencia CTG.

Mecanismos genéticos distintivos en la distrofia miotónica

La distrofia miotónica es uno de los trastornos más complejos que se conocen. Además de la increíble variabilidad de los síntomas clínicos, la enfermedad también presenta varias características únicas:

- **Herencia autosómica dominante:** los genes de la DM1 son dominantes, lo que significa que una persona puede heredar la enfermedad aunque solo uno de los padres sea portador del gen. Un niño tiene el mismo riesgo de heredar la DM independiente de si es el padre o la madre quien es portador del gen
- **Penetrancia variable:** el número y la gravedad de los síntomas de la DM varían mucho entre las personas que padecen la enfermedad. Esto es así incluso entre personas con el mismo tipo de DM y entre individuos de la misma familia.
- **Mosaicismo somático:** una característica clave de la DM es que diferentes células en diferentes tipos de tejidos mostrarán un número variable de repeticiones genéticas. Esto se debe en parte al número de cambios repetitivos en diferentes células y al aumento de su número a lo largo de la vida del individuo. Por lo tanto, el número de repeticiones que se indica en una prueba diagnóstica dependerá de la edad del individuo en el momento de la toma de la muestra y del tejido analizado.
- **Anticipación**: el número de repeticiones en los genes DM tiende a aumentar con cada generación afectada. Como resultado, los síntomas de la DM1 aparecen antes en la vida y son más graves en cada generación sucesiva. Estos cambios suelen ser drásticos; por ejemplo, una persona cuyo único síntoma eran cataratas que aparecieron tarde en la vida puede tener un hijo con síntomas potencialmente mortales presentes al nacer. Este efecto indica que el número de veces que se repite la secuencia genética influye en la gravedad de los síntomas de la enfermedad.
- **Transmisión de forma congénita a través de la madre:** la forma más grave de DM1 (congénita) casi siempre se transmite al niño a través de una madre afectada. Los científicos creen que esto ocurre porque el número de secuencias repetidas aumenta considerablemente durante el proceso de creación de los óvulos.

Reproducción y planificación familiar

Las personas con distrofia miotónica pueden tener inquietudes acerca de formar una familia debido al riesgo de transmitir la enfermedad a sus hijos. Hablar sobre cuestiones de planificación familiar en el asesoramiento genético con un profesional médico puede ayudar a las personas a tomar decisiones informadas. Los padres y la persona con JOA deben hablar sobre la decisión de tener hijos o no. Si la persona con JOA planea tener hijos, se debe discutir un plan sobre quién apoyará y cuidará al niño cuando la persona con JOA o sus padres no puedan continuar con su cuidado. Si la persona con JOA no planea tener hijos, se debe discutir el uso de métodos anticonceptivos.

Existen múltiples opciones de diagnóstico para las personas que están pensando en tener hijos, entre ellas:

- **Diagnóstico genético preimplantacional (DGP):** es el diagnóstico de una enfermedad genética antes del embarazo. Este tipo de prueba se realiza en los óvulos de la mujer mediante **fecundación in vitro** (**FIV**). Un médico extrae los óvulos no fecundados de la mujer y los fecunda fuera del útero, en un laboratorio. Los embriones se someten a pruebas de distrofia miotónica en las etapas de 6 y 8 células. Solo los óvulos fecundados no afectados por la DM se implantan en el útero.
- **Diagnóstico prenatal:** los padres que deseen saber durante el embarazo si su feto ha heredado el gen de la distrofia miotónica pueden someterse a pruebas prenatales. Existen dos tipos de pruebas disponibles:
  1. **Amniocentesis:** este procedimiento consiste en extraer una muestra de líquido del útero que contiene células cutáneas desprendidas por el feto. A continuación, las células se cultivan en el laboratorio para obtener ADN para su análisis. La prueba se suele realizar a las 15 semanas de embarazo y los resultados pueden tardar entre 2 y 3 semanas en estar disponibles.
  2. **Muestra de vellosidades coriónicas (CVS):** el médico extrae una muestra de tejido del borde de la placenta utilizando una aguja que se inserta a través del abdomen o la vagina. El tejido extraído contiene la misma información genética que el feto. Se aísla el ADN y se analiza para detectar la presencia de la mutación de la distrofia miotónica. La prueba se puede realizar en el primer trimestre (generalmente alrededor de las 10 semanas de embarazo) y los resultados suelen estar disponibles en un plazo de 1 a 2 semanas.

Las madres que padecen DM1 deben ser monitoreadas de cerca durante el embarazo, ya que tienen un mayor riesgo de tener un hijo con DM1 congénita. En estos casos, puede acumularse un exceso de líquido amniótico (hidramnios), lo que por lo general se observa durante la ecografía. A menudo se nota una disminución de los movimientos fetales. Además, la presentación podálica y las contracciones uterinas débiles pueden provocar partos largos o difíciles, lo que a menudo da lugar a partos por cesárea.

Los recién nacidos con distrofia miotónica congénita requieren asistencia médica intensiva inmediata. Se recomienda dar a luz en un centro médico con asistencia neonatal de alto riesgo. Independientemente de si se realizan pruebas o no, las personas con antecedentes familiares o síntomas de DM deben informar a su obstetra para que el equipo médico pueda prepararse para las posibles complicaciones que se observan en estos niños.

Los cuidadores de personas con DM deben ser conscientes de que el embarazo puede, en ocasiones, agravar los síntomas de la DM en las mujeres. Aunque es posible que un progenitor afectado tenga un hijo sin DM, la DM puede progresar y acelerarse en el progenitor afectado, lo que puede obligar al cuidador a hacerse cargo del cuidado y la crianza del niño. Aunque el DGP puede determinar un diagnóstico de DM, sigue existiendo la posibilidad de que el niño nazca con otra enfermedad. Todas estas posibilidades pueden suponer un estrés adicional para la persona con DM y el cuidador, por lo que la adopción y el control de la natalidad son opciones que deben considerarse seriamente. Muchos JOA no tienen la madurez necesaria para criar a un niño, especialmente si tiene necesidades especiales, que suelen estar presentes en la DM. Un niño con DM requiere un compromiso y esfuerzo especial más allá de la crianza normal, lo que a menudo resulta muy difícil de gestionar para un JOA y su familia.

Preguntas frecuentes sobre la distrofia miotónica

1. *¿Qué otros nombres tiene la distrofia miotónica?*
   - **Distrofia muscular miotónica (MMD sigla en inglés)**
   - **Dystrophia Myotonica**: nombre en latín utilizado por muchos médicos, a menudo abreviado como DM. Los diferentes tipos de DM se denominan normalmente DM1 o DM2.
   - **Enfermedad de Steinert:** llamada así por el médico alemán que identificó por primera vez la DM1 en 1909.

2. *¿Cuáles son los tipos de distrofia miotónica?*

   Existen dos tipos bien definidos de la enfermedad (DM1 y DM2) que presentan síntomas distintos, pero que se superponen. Tanto la DM1 como la DM2 se caracterizan por debilidad muscular y miotonía, anomalías cardíacas, cataratas y resistencia a la insulina. En general, la DM2 es menos grave que la DM1; afecta a menos sistemas, las personas solo desarrollan la enfermedad en la edad adulta y el impacto del trastorno en la vida cotidiana es relativamente menor. La DM1 puede aparecer desde el nacimiento hasta la vejez; los síntomas varían mucho entre las personas, desde un dolor muscular leve hasta problemas respiratorios y cardíacos graves. La forma congénita de la DM1 es la más grave y presenta síntomas distintos que pueden poner en peligro la vida.

3. *¿Cómo se contrae la distrofia miotónica?*

   La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) es una enfermedad genética hereditaria causada por un cambio en un gen llamado DMPK. En las personas con DM1, una pequeña sección de ADN dentro de este gen se repite una y otra vez, muchas más veces de lo normal. Debido a que la enfermedad es causada por este aumento anormal en el número de secuencias de ADN repetidas, la DM1 también se conoce como una enfermedad por expansión de repeticiones.

La repetición expandida provoca una acumulación anormal de ARN dentro de las células, lo que interfiere con la forma en que se procesan otros genes. Como resultado, las células no funcionan con normalidad. Estos cambios pueden afectar a los músculos, así como a muchas otras partes del cuerpo, dando lugar a la amplia variedad de síntomas que se observan en la DM1.

4. *¿Cómo se diagnostica la distrofia miotónica?*

   Para realizar un diagnóstico de sospecha de distrofia miotónica, normalmente se requiere una evaluación diagnóstica completa, que incluye antecedentes familiares, examen físico y pruebas médicas. La presencia del trastorno puede confirmarse mediante **pruebas genéticas**. La prueba genética requiere una muestra de sangre del paciente. Luego, se extrae el ADN de la sangre y se analiza para ver si esa persona tiene la mutación que cause DM. También se dispone de pruebas prenatales, en las que se comprueba la presencia de la mutación de la DM en el ADN del feto. El diagnóstico de la DM no es difícil una vez que se sospecha la presencia del trastorno, sin embargo, es habitual que se produzcan retrasos en el diagnóstico. Por lo general, primero deben descartarse otras enfermedades más comunes cuyos síntomas se asemejan a los de la DM. Es posible que los médicos solo vean uno o dos casos de DM en toda su carrera y que no estén familiarizados con las diversas formas en que se puede presentar esta enfermedad.

5. *¿Cuál es el pronóstico de la distrofia miotónica tipo 1?*

   El **pronóstico** de la DM1 es variable y difícil de predecir. Algunas personas pueden experimentar solo rigidez leve o cataratas en etapas posteriores de la vida, mientras que en los casos más graves, las complicaciones respiratorias y cardíacas pueden poner en peligro la vida incluso a una edad temprana. En general, cuanto más joven es una persona cuando aparecen los primeros síntomas, más graves suelen ser estos. Sin embargo, el pronóstico es tan variable como los síntomas de esta enfermedad. La forma en que la distrofia miotónica afecta a una persona puede ser completamente diferente de cómo afecta a otra, incluso entre miembros de la misma familia. Es imposible predecir cómo afectará la enfermedad a cada persona.

6. *¿Qué tratamientos o terapias existen para la DM?*

   Actualmente no existen tratamientos que retrasen la progresión de la distrofia miotónica, pero existen tratamientos sintomáticos. El control de los síntomas de esta enfermedad puede reducir el sufrimiento y mejorar la calidad de vida. El seguimiento continuo puede reducir las complicaciones que se observan en momentos críticos.

   Para obtener información más detallada sobre el manejo de los síntomas y los tratamientos para la DM, consulte el kit de herramientas de la MDF **https://www.myotonic.org/recursos-en-espa-ol-para-distrofia-miot-nica**

RECURSO

Para obtener más información sobre el diagnóstico y las pruebas genéticas, visite el sitio web en inglés **www.myotonic.org/living-dm/testing-and-diagnosis**

RECURSO

Para obtener más información sobre estos temas, consulte los siguientes enlaces:

- https://www.myotonic.org/what-dm/faqs (inglés)
- https://www.myotonic.org/what-dm/medicalglossary (inglés)
- https://www.myotonic.org/digital-academy/dmanticipation-part-1 (inglés)
- https://www.myotonic.org/recursos-en-espa-ol-para-distrofia-miot-nica

7. *Respecto a los riesgos de la anestesia, ¿qué deben comunicar específicamente las personas con distrofia miotónica al anestesista antes de la cirugía?*

   Las complicaciones perioperatorias aumentan en las personas con DM. Todos los medicamentos, incluso los sedantes, medicamentos de inducción, anestésicos, bloqueadores de la unión neuromuscular y los opiáceos, deben elegirse con cuidado, y las dosis deben ser determinadas con precaución. En particular, deben evitarse las anticolinesterasas (por ejemplo, la neostigmina), los agentes bloqueantes neuromusculares despolarizantes (por ejemplo, el suxametonio) y los anestésicos inhalados. Los problemas cardíacos deben comunicarse al anestesista, quien también debe ser consciente de que la hiperpotasemia, los escalofríos por hipertermia y la estimulación muscular mecánica o eléctrica pueden causar miotonía, lo que puede interferir en la cirugía. La aspiración perioperatoria es un riesgo debido a la debilidad bulbar.

   Para obtener información más detallada sobre el uso de anestesia, consulte las Pautas para la anestesia: https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_DM1-Anesthesia_Spanish_9-2023.pdf

8. *Si dos hermanos padecen la enfermedad, ¿tendrán problemas similares en los órganos con el paso del tiempo?*

   No siempre, ya que su formación genética es diferente, aunque comparten muchos genes. Es probable que la formación genómica desempeñe un papel importante en la expresión del fenotipo específico de cada órgano.

9. *¿Se produce siempre una **expansión** genética en cada generación? ¿Es mayor en las transmisiones maternas o existe una distribución idéntica entre hombres y mujeres?*

   Alrededor del 6 % de las transmisiones paternas dan lugar a la contracción de la repetición en la descendencia. La expansión es más prominente con las transmisiones paternas cuando la repetición es pequeña (37 a 100), mientras que es mucho mayor con las transmisiones maternas cuando la repetición supera los pocos cientos.

MANEJO DE SU ATENCIÓN MÉDICA

Cómo encontrar un equipo de atención médica

Debido a la variedad de sistemas afectados en la **distrofia miotónica de inicio juvenil**, las personas afectadas pueden acudir a varios especialistas que desconocen todo el espectro de problemas que pueden experimentar. Las personas informadas con **DM** suelen saber más sobre los diversos aspectos de la DM que cualquier especialista al que acudan. Es importante que la familia identifique quién va a ser su médico de cabecera, es decir, el médico al que se debe llamar si se encuentra en la sala de urgencias, si necesita un procedimiento dental, una cirugía rutinaria o si otro médico le receta un medicamento. Necesita un médico con experiencia en DM que pueda responder estas preguntas para sus otros proveedores. Es posible que tenga 6 o 7 médicos diferentes, todos ellos expertos en su campo específico, pero que quizá no sean expertos en DM. Si no vive cerca de un centro donde se lleve a cabo investigación activa sobre la DM, aún puede reunir un equipo capacitado que le atienda.

La variabilidad de los síntomas plantea retos únicos tanto en el diagnóstico como en el tratamiento de la distrofia miotónica. Por lo tanto, es importante que aprenda todo lo posible sobre la enfermedad y sus síntomas. A menudo se necesitan equipos multidisciplinarios para proporcionar una atención clínica integral y coordinada. Al participar activamente en la atención, usted puede contribuir a este proceso y asegurarse de que las posibles complicaciones se detecten y se traten en las primeras etapas.

La Tabla 2 en la página siguiente enumera los tipos de especialistas que suelen formar parte del equipo de atención de la distrofia miotónica y su función en el tratamiento de los síntomas. Puede encontrar una lista más completa en https://www.myotonic.org/working-your-myotonic-dystrophy-care-team (recurso en inglés)

SUGERENCIA

Para obtener más información sobre cómo formar su equipo de atención médica, vea este video en inglés: https://www.myotonic.org/digital-academy/creating-medical-team-dm-care

Si desea ayuda para encontrar un proveedor en su zona, llame al **415-800-7777** o visite: https://www.myotonic.org/find-a-doctor

Su comprensión de la enfermedad

Es posible que entre en contacto con proveedores del sistema médico que tal vez no sepan qué es la distrofia miotónica ni cómo le afecta. Es posible que le hagan preguntas sobre usted y su afección médica, por lo que es bueno estar preparado con lo que les dirá. A continuación, se incluyen ejemplos de preguntas que le pueden hacer los profesionales del equipo médico. Si bien hay muchas otras preguntas que su equipo médico podría hacerle, piense en cómo respondería a estas preguntas como preparación para las próximas citas.

Tabla 2: especialistas del equipo de atención de DM y su función

Especialistas	Función en el control de síntomas
Neurólogo	Debilidad, rigidez y dolor muscular crónico, retrasos en el desarrollo cognitivo, disminución de la función ejecutiva.
Médico de cabecera	Agotamiento, incapacidad para dormir bien, somnolencia diurna excesiva, sensación de desmayo.
Cardiólogo	Latidos cardíacos anormales, daño cardíaco (miocardiopatía), desmayos.
Gastroenterólogo (GI)	Diarrea crónica, estreñimiento, dolor de estómago inexplicable, cálculos biliares, problemas para tragar.
Genetista/Asesor genético	Patrones de herencia de enfermedades genéticas, asesoramiento genético, familiares en riesgo.
Neumólogo	Problemas respiratorios crónicos, apnea del sueño, resfriados pectorales frecuentes que no desaparecen, neumonía por aspiración causada por problemas para tragar.
Oftalmólogo	Visión borrosa o difusa (posibles cataratas), debilidad de los músculos oculares, párpados caídos (ptosis).
Terapeuta ocupacional (OT)	Problemas para manejar actividades cotidianas, evaluación para adaptaciones de equipos y viviendas.
Fisioterapeuta	Irregularidades en la marcha y debilidad muscular.
Terapeuta del habla y el lenguaje (SLP)	Retraso o dificultad en el habla, dificultades para tragar.
Dietista/Nutricionista	Control de peso, dietas especiales, métodos de alimentación alternativos y nutrición.
Trabajador social/Administrador de casos	Necesidades de asistencia social, cuidados personales y de relevo, apoyo social.
Psicólogo educativo	Necesidades educativas especiales, se requiere apoyo adicional.

Preguntas médicas generales:

- ¿Cuál es su diagnóstico? ¿Cómo lo explica cuando alguien le pregunta?
- ¿Toma algún medicamento? ¿Cuáles y por qué?
- ¿Ha tenido alguna cirugía? Si es así, ¿por qué motivo?

Preguntas sobre especialistas:

- ¿Ha hablado con usted un neumólogo (un médico especializado en pulmones) sobre formas de mejorar su respiración?
- ¿Ha hablado con usted un cardiólogo (un médico especializado en el corazón) sobre su corazón?

Otras preguntas sobre usted:

- ¿Qué hace para mantenerse saludable?
- ¿Le gustaría hablar con alguien sobre nutrición y ejercicio?
- ¿Sabe conducir o utilizar servicios de transporte para desplazarse por su comunidad?
- Es posible que haya aprendido sobre temas como relaciones, la crianza de los hijos, el sexo y la reproducción. ¿Tiene alguna pregunta con la que podamos ayudar?
- ¿Participa actualmente en alguna actividad social?

Cómo hablar con los profesionales sanitarios

Usted puede desempeñar un papel activo en su atención médica hablando con su médico. Una comunicación clara y honesta entre usted y su médico puede ayudarles a tomar decisiones inteligentes sobre su salud. Es importante ser honesto y franco sobre sus síntomas, incluso si se siente avergonzado o tímido. Mantenga un diálogo abierto con su médico; haga preguntas para asegurarse de que comprende su diagnóstico, tratamiento y recuperación. Muchos JOA necesitarán que un cuidador los acompañe a las citas para que abogue por ellos y se asegure de que se respondan todas las preguntas. Algunos JOA pueden presentarse ante sus médicos como adultos comprometidos y capaces, pero sus cuidadores ven un lado diferente en casa, a menudo el de alguien que no es capaz de gestionar las citas por sí mismo. Los siguientes consejos pueden ayudarle a hablar con su médico y aprovechar sus citas al máximo:

- Anote una lista de preguntas e inquietudes antes de su cita.
- Recomendamos llevar a un amigo cercano o familiar a su cita.
- Tome notas sobre lo que dice el médico o pida a su amigo o familiar que tome notas.

RECORDATORIO

Encontrará una lista de términos clave y abreviaturas en el **Glosario**. Todas las palabras y frases en **negrita y azul** tienen sus definiciones incluidas allí.

- Aprenda a acceder a sus registros médicos electrónicos para poder realizar seguimientos de resultados de pruebas, diagnósticos, planes de tratamiento y medicamentos.
- Pida a su médico su información de contacto (correo electrónico, teléfono) y pregunte cuál es su método de comunicación preferido.
- Si tiene dificultades para comprender las respuestas de sus médicos, pídales que hablen lento y que repitan lo que dicen. Tenga a mano lápiz y papel para anotar sus respuestas.
- Al final de la cita, repítale al médico lo que ha oído y lo que debe hacer a continuación; así se asegurará de haber entendido bien.
- Otros miembros del personal clínico, como enfermeras y farmacéuticos, son buenas fuentes de información.

Transición a una atención adecuada a la edad y aumento de necesidades de asistencia

Para asegurar una transición sin problemas desde la atención médica pediátrica a la de adultos, los padres y cuidadores de adultos con distrofia miotónica de inicio juvenil deben pensar con anticipación en todas las opciones de atención, incluyendo el mejor modelo de atención para su familiar. Algunas clínicas comienzan entre los 12 y los 14 años a preparar el cambio de un modelo de atención "pediátrica", en el que los padres toman la mayoría de las decisiones, a un modelo de atención "adulta", en el que los jóvenes asumen toda la responsabilidad de la toma de decisiones. A los 18 años, los jóvenes se convierten legalmente en adultos. En ese momento, se requerirá el consentimiento del joven adulto para discutir cualquier información personal sobre su salud con miembros de su familia. Si el joven adulto tiene una afección que le impide tomar decisiones sobre su atención médica, los padres o cuidadores deben considerar las opciones legales necesarias para asumir la responsabilidad de toma de decisiones, como la tutela. Este proceso debe completarse antes de que el joven cumpla 18 años. El siguiente Formulario de autoevaluación para jóvenes adultos con trastornos neurológicos puede ayudar a determinar si su familiar joven adulto con DM es capaz de manejar sus propias decisiones sobre la atención médica después de cumplir 18 años. **https://www.childneurologyfoundation.org/wp-content/uploads/2017/08/C_SelfCareAssessmentParents.pdf** (Recurso en inglés).

Si su familia decide que su JOA es competente para tomar decisiones sobre la atención médica una vez que cumpla 18 años, revise los siguientes documentos para prepararse para la transición de la atención pediátrica a la atención neurológica para adultos.

Lista de verificación de transición (en inglés): **https://www.childneurologyfoundation.org/wp-content/uploads/2017/08/B_TransitionChecklist.pdf**

Plan de cuidado (en inglés): **https://www.childneurologyfoundation.org/wp-content/uploads/2017/08/E2_PlanofCare.pdf**

La transición de la atención pediátrica a la atención para adultos puede ser muy diferente para cada JOA. Dada la complejidad del diagnóstico, es posible que algunos JOA deban permanecer bajo la atención de un equipo pediátrico durante más tiempo de lo normal y realizar una transición gradual a la atención para adultos. El sistema médico no reconoce formalmente la etapa de adulto joven de la misma manera que reconoce la etapa pediátrica y adulta. Muchas de las asistencias financieras y programas disponibles para los niños son interrumpidas a los 18 o 21 años, mientras que algunos programas pasan de ser financiados por el gobierno federal al estatal. Aunque los JOA pueden seguir recibiendo atención pediátrica hasta después de los 18 o 21 años, sus programas sociales pueden interrumpirse o modificarse. Una vez que los JOA cumplen 18 años, es importante colaborar con el trabajador social y el equipo médico de la clínica para acceder a los servicios y programas sociales disponibles para los adultos.

Mantenerse organizado

Mantener organizada su información médica, citas y tareas es fundamental para manejar su atención médica. Considere la posibilidad de crear una carpeta de tres anillos que incluya información sobre sus próximas citas, su estado de salud general (historial médico), los nombres y la información de contacto de todas las personas que forman parte de su equipo de atención médica, la información de su seguro médico, las recetas y una copia del planificador de visitas médicas. El planificador de visitas médicas ayuda a organizar la información para las próximas visitas al consultorio y ofrece un espacio para escribir preguntas que se compartirán con los proveedores. **https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Planificador-De-Visita-Medica_Spanish_9-2023.pdf**

Transporte

Es necesario planificar con anticipación el transporte para acudir a las citas médicas. La comunicación entre los miembros de la familia con respecto a las citas médicas es fundamental para anotarlas en el calendario familiar y organizar el transporte. Si conduce a las citas, considere la posibilidad de obtener un permiso de estacionamiento para personas discapacitadas del DMV, que le permite estacionar en lugares que suelen estar más cerca de la consulta. Puede encontrar más información sobre las placas del DMV en el siguiente enlace, o solicite un formulario a su médico: **https://www.dmv.org/**

Las alternativas al uso del automóvil para acudir a citas médicas incluyen el transporte público (autobús, tren), aplicaciones para compartir viajes (Uber, Lyft) y programas de transporte del condado (Paratransit). Cada condado de los Estados Unidos cuenta con servicios de transporte especiales para personas con discapacidades, que a menudo se ofrecen como complemento a los sistemas de autobuses y trenes de ruta fija de las agencias de transporte público. Llame al **211** o visite **http://www.211.org/** para encontrar su proveedor local de Paratransit.

SUGERENCIA

Mantenga su información médica organizada en una lista como la siguiente:

- Su nombre:
- Su dirección:
- Su número de teléfono:
- Su correo electrónico:
- Su diagnóstico:
- Nombre y número de su médico de cabecera (PCP):
- Nombre y número del neurólogo:
- Nombre y número del cardiólogo:
- Nombre y número del neumólogo:
- Nombres y números de otros doctores:
- Su compañía de seguros, número de póliza, número de grupo:
- Nombre(s) y número(s) de teléfono de sus padres/tutores/cuidadores:

SECCIÓN

3

CUIDADO INDIVIDUAL

Barry M Cohen, Ph.D.

Casi todas las personas cuidadoras que conozco en la comunidad de distrofia miotónica (**DM**) no han elegido desempeñar esa "labor", sino que se han convertido en cuidadores debido a una enfermedad, las circunstancias y la necesidad. Eso es lo que me ocurrió a mí. Tenía una empresa de consultoría de manejos amplia y muy activa, pero mi esposa me necesitaba. Su estado empeoraba progresivamente debido a la **DM1**, batallando contra problemas de equilibrio y debilidad progresiva. Organicé mi horario de trabajo para cuidarla y hacerle compañía. Sus amigos prácticamente la habían abandonado, lo que agravaba aún más sus sentimientos de aislamiento y frustración. La lucha contra la depresión y la soledad complicó aún más sus síntomas físicos. Sabía que si los papeles se hubieran invertido, mi esposa (enfermera titulada) me habría cuidado. Me involucré ingenuamente en este trabajo; pensé que sería simple. Ahora, años después, puedo decir que cuidar de alguien fue lo más difícil que he hecho en mi vida. Requiere un enorme esfuerzo físico y mental. Si la persona a la que cuida es un niño pequeño, un padre o, en mi caso, mi esposa de casi 40 años, el cuidado puede consumir su tiempo, aunque esa no sea la intención.

El Boletín de la AARP (2018) publicó recientemente un estudio que analiza la longevidad de los cuidadores familiares. El papel de cuidador les restó años de vida en comparación con una muestra equivalente de personas que no eran cuidadoras. Presento este estudio no para asustar ni desanimarle a convertirse en cuidador, sino para convencerle de que se prepare para el papel y nunca olvide que debe cuidarse a sí mismo durante todo el proceso de cuidado. Nunca se sabe lo que puede suceder de forma inesperada. Por ejemplo, mi suegra estaba en un centro de asistencia cuando comencé a cuidar de mi esposa. Ella padecía de Alzheimer; al principio, los síntomas eran graduales y manejables, pero a medida que empeoraba, recibía llamadas de emergencia de los centros médicos para que asistiera en su ayuda. Incluso cuando estaba estable, tenía que llevarla a citas médicas y consultar con especialistas sobre sus medicamentos y cuidados. Estaba muy ocupado.

Tengo un hijo con DM heredada de mi esposa. No teníamos idea de que ella padecía la enfermedad y se la había transmitido a mi hijo. En aquel momento era una madre sana. Afortunadamente, mi hijo no presentaba síntomas debilitantes cuando empecé a cuidarlo. Él era el menor de mis problemas. Conozco a cuidadores que tienen dos o tres hijos con DM, además de un cónyuge que padece la enfermedad. Me quito el sombrero ante todo lo que hacen.

Es importante comprender las responsabilidades del cuidador y las diversas tareas que se deberán realizar. A continuación se incluye una lista de las posibles exigencias físicas (*F*) y mentales (*M*) que puede suponer el cuidado de una persona.

- Establezca una relación de ayuda y confianza (*M*). ¡No subestime esta tarea! Si su ser querido está sufriendo, es posible que le rechace, actúe con ira, muestre impaciencia y cosas peores.
- Cuidar significa proporcionar compañía y combatir la soledad (*M*). Las personas que tienen habilidades para entablar relaciones tienen una ventaja. Pasé muchas horas recordando con mi esposa nuestros primeros años de matrimonio y la crianza de nuestros hijos. Hice un esfuerzo especial por mantenerla al tanto de los acontecimientos mundiales y familiares, y la complací para que practicara sus pasatiempos, como el Scrabble y los crucigramas.
- Ayudarla a ir al baño, lo que incluye limpiarla ocasionalmente cuando tiene accidentes, ayudarla a caminar y levantarse del asiento (*F*). Lo convertimos en una rutina y recibí orientación de expertos del hospital sobre cómo mantener a mi esposa lo más segura posible.
- Las caídas son una amenaza constante; pueden ocurrir en cualquier momento. Una persona puede perder el equilibrio, tropezar con algo que no ha visto (debido a la caída de los párpados por debilidad muscular) o no prestar atención a algo que se encuentra en su camino (falta de concentración o atención). Caminar con la ayuda de un andador puede ser útil, pero nada puede sustituir a un cuidador atento (*M*). Era mi responsabilidad ayudarla a levantarse, incluso cuando estaba emocionalmente alterada y se sentía indefensa en el suelo. Primero tenía que calmarla y consolarla y luego levantarla y sentarla en un sofá o un puf cercano. Un fisioterapeuta me enseñó a levantarla (*F*). Cuando no podía levantarla sin hacerme daño, pedía ayuda a vecinos y amigos.
- Aprendí a tener un inodoro portátil junto a nuestra cama. Esto minimizó las caídas nocturnas, pero tenía que levantarme en mitad de la noche y a veces perdía horas de sueño (*F*).
- Los cuidadores realizan una gran variedad de tareas, como ponerse en contacto con farmacias, concertar citas con el médico, administrar medicamentos, ayudar con los ejercicios de fisioterapia, comprar productos de apoyo, etc. Investigué formas de ayudar a mi esposa a hacer su vida más fácil. A menudo contactaba con otras familias afectadas por la DM para pedirles consejos que nos facilitaran la vida (*M*). Por ejemplo, mi esposa y yo participábamos en una línea de ayuda con nuestra comunidad de distrofia miotónica y descubrimos un sencillo dispositivo de plástico muy popular en Europa llamado "Acapella". Este dispositivo ayuda a expulsar la flema, de forma similar al dispositivo electrónico 'Cough Assist'.
- Los padres de niños con DM son muy conscientes de que la enfermedad puede causar dificultades de aprendizaje. Aproximadamente la mitad de los adolescentes con distrofia miotónica con los que trabajo tienen estas dificultades. Los padres y cuidadores suelen consultar con educadores, psicólogos escolares, orientadores, logopedas y otros profesionales (M). Mi hijo tenía dificultades de aprendizaje y necesitaba tutores especiales y escuelas para niños con necesidades especiales. MDF publicó un excelente kit de herramientas para padres, especialistas escolares y profesores, llamado Going to School with Myotonic Dystrophy: A Guide to Understanding Special Education and IDEA (Ir a la escuela con distrofia miotónica: guía para comprender la educación especial y la ley IDEA). Los cuidadores de niños en edad escolar pueden aprender mucho de este kit de herramientas sobre las mejores formas de enseñar a los jóvenes afectados por la enfermedad. **https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/Myotonic-GoingToSchoolWithMyotonicDystrophy-2019.pdf**

RECURSO



Going to School with Myotonic Dystrophy: A Guide to Understanding Special Education and IDEA

SUGERENCIA

¿Desea más información sobre el cuidado de personas dependientes? Comuníquese con la Family Caregiver Alliance en el **800-445-8106**, o visite **https://www.caregiver.org/national-center-caregiving**

Encontrar un cuidador

Hay habilidades y rasgos de personalidad fundamentales que los cuidadores deben tener para desempeñar bien su labor. Si puede permitirse contratar a cuidadores a tiempo parcial o completo, selecciónelos con cuidado. En primer lugar, deberá definir las tareas específicas que requiere su situación. Puede utilizar mis tareas anteriores para empezar su lista, pero haga su propia lista para que se "adapte" a su situación específica. Una vez que tenga su lista, decida si va a contratar a una agencia o si va a proporcionar su propia ayuda. Lo ideal es una combinación de ambas funciones para aliviar en cierta medida la carga que supone el cuidado de una persona.

Independiente de la estrategia que elija, comience con "entrevistas telefónicas preliminares". Para ello necesitará un currículum, pero no dé por hecho que alguien con experiencia en el cuidado de personas puede realizar el trabajo. En sus entrevistas preliminares, busque personas que estén dispuestas a asumir responsabilidades, que muestren compasión por los demás, que tengan un historial laboral coherente, que estén dispuestas a tomar la iniciativa cuando el trabajo de cuidado lo requiera y que trabajen en colaboración con otras personas. Escuche atentamente y haga buenas preguntas para conocer a los candidatos. A menudo es mejor rechazar a los candidatos si tiene alguna duda sobre ellos. Las entrevistas telefónicas pueden ser breves si es evidente que el solicitante no es adecuado para el puesto. Las entrevistas deben durar aproximadamente una hora para los candidatos deseables. Es importante que compruebe los antecedentes antes de ofrecer el puesto a alguien.

Según mi propia experiencia como cuidador y en las experiencias de otros cuidadores de la comunidad DM, he identificado los "factores de éxito" que se enumeran a continuación y que, en mi opinión, caracterizan a los cuidadores excepcionales. Es posible que los candidatos no reúnan todos estos factores, pero hay que ser cauteloso con aquellos que creemos que pueden tener dificultades con alguno de ellos.

Madurez

Una persona madura toma decisiones sensatas, equilibrando sus propias necesidades con los intereses de los demás, y es consciente de sí misma. Los cuidadores maduros no son reactivos; tienen en cuenta las circunstancias a la hora de actuar, actúan con un objetivo o propósito en mente y consideran lo que las personas que les rodean necesitan de ellos.

Sensibilidad

Una persona sensible tiene la capacidad de reconocer los sentimientos de los demás y ser receptiva con ellos. Los cuidadores sensibles son diplomáticos y considerados; se preocupan genuinamente por el bienestar de los demás y no anteponen sus propias necesidades.

Habilidades de colaboración

Una persona que acepta responsabilidades y cumple con sus compromisos sin poner excusas ni culpar a los demás. Los cuidadores con habilidades excepcionales para la colaboración tomarán la iniciativa para mejorar las cosas y no culparán a los demás por lo que salga mal. Por ejemplo, si un envío de medicamentos se retrasa mucho y se necesitan los medicamentos, un cuidador responsable hará los arreglos necesarios para recoger los medicamentos en la farmacia.

Compatibilidad

Un cuidador compatible tiene intereses comunes con el cliente y disfruta de ellos. Los cuidadores excepcionales aprenden cuáles son los intereses de sus clientes y aprenden de ellos. Un cuidador que aprende un juego o lee un libro que le gusta al cliente va más allá del cumplimiento de su deber.

Escuchar

Una persona que tiene la capacidad de escuchar lo que se dice, incluso si el mensaje es incompleto o implícito. Las personas con DM pueden sufrir de falta de concentración. Como resultado, pueden omitir o desconectarse de sus pensamientos. Un cuidador sensible pedirá amablemente que se aclare o incluso repetirá ciertas palabras para ayudar al cliente a comprender lo que se quiere decir.

Tolerancia al estrés

Una persona con buena tolerancia al estrés mantiene una respuesta estable y coherente incluso bajo estrés, reacciones exageradas o angustia emocional por parte del cliente. El cuidado de otras personas puede pasar rápidamente de ser tranquilo y predecible a provocar sentimientos de frustración, arrebatos o ira. Los cuidadores deben mantener una actitud estable incluso cuando las cosas se ponen difíciles y no pueden abandonar o retirarse aunque se sientan confundidos o conflictuados, ya que el cliente depende de ellos.

En resumen, estas son mis reflexiones sobre el cuidado de otras personas. ¡Buena suerte en su camino como cuidador!

- Cuídese. Duerma, descanse, relájese, coma bien, controle su estrés, ría y encuentre alegría en el acto de cuidar. Es un trabajo noble: ¡usted puede marcar la diferencia!
- Ser cuidador le hará sentirse humilde. Puede ser muy agotador, pero si recibe tanto como da, encontrará consuelo y compasión en su trabajo.
- Es posible que conozca a personas en círculos que nunca antes había visto. Aunque la lista de profesionales sanitarios puede ser muy larga, no se olvide de la comunidad DM y la Fundación para la Distrofia Miotónica. ¡Ambas son recursos muy valiosos!
- Ser cuidador le pondrá a prueba física y mentalmente. Analice su propia disposición para asumir esta tarea. Nadie es perfecto; todos tenemos nuestras fortalezas y debilidades. Prepárese para aprender sobre sí mismo. El cuidado de una persona es un viaje de toda la vida, no una tarea breve. Siga aprendiendo y disfrute del apoyo de sus seres queridos y de los cuidadores de la comunidad.
- El cuidado de personas puede proporcionarle una gran alegría, a pesar de sus exigencias. Es una oportunidad para desarrollar una nueva relación o renovar una existente. Ser cuidador construye relaciones; puede encontrar alegría en la risa, el humor, nuevas perspectivas y viejas perspectivas renovadas. Puede ser un descubrimiento a medida que busca nuevas soluciones para apoyar a su ser querido. Busque oportunidades de felicidad, como contar historias o hacer un viaje por el camino de los recuerdos. Sea creativo; hay obstáculos que pueden conducir a soluciones.
- Haga una pausa en el cuidado de una persona; tómese un descanso, vaya a su restaurante favorito, visite a sus amigos, disfrute del tiempo libre y cuídese bien. ¡Usted se lo merece!

SECCIÓN

4

COMPRENDER SUS BENEFICIOS, RECURSOS Y DERECHOS

Hay varios programas de ingresos y seguros importantes de conocer si es afectado por distrofia miotónica. En esta sección se revisarán los programas de **Seguro Social por Incapacidad (SSDI), Medicare, Medicaid**, seguros médicos privados y otros programas de prestaciones estatales y federales. Si necesita ayuda para navegar los programas de seguros e ingresos, póngase en contacto con la Myotonic Dystrophy Foundation llamando al 415-800-7777 para recibir asistencia del personal.

Seguro social

La Administración del Seguro Social ofrece dos tipos de prestaciones para los trabajadores discapacitados: el Seguro de Discapacidad del Seguro Social (SSDI) y el **Seguro de Ingreso Suplementario** (**SSI**). El SSDI se financia con los descuentos del Seguro Social de los salarios y presta servicio a personas que han contribuido al sistema. La SSI por otra parte, es para personas con bajos ingresos, ciegos y niños.

SSDI es una prestación en efectivo para personas que:

- Han trabajado y pagado suficientes impuestos de seguro social
- Tienen una discapacidad causada por una enfermedad o lesión lo suficientemente grave como para impedirles trabajar
- Tienen una discapacidad grave con una esperanza de vida limitada o que haya durado o se prevea que durará un período continuo de al menos 12 meses

SSI es una prestación en efectivo para personas que:

- Tienen ingresos y bienes dentro de los estrictos límites del programa SSI, consulte: **https://www.disabilitysecrets.com/topics/financial-eligibility-ssi.htm**

Hay dos formas de solicitar los beneficios de SSI o SSDI:

- En línea en **https://www.ssa.gov/**
- Llamando al número gratuito, **1-800-772-1213**, para tomar una cita para presentar una solicitud de indemnización por discapacidad en su oficina local del Seguro Social o para concertar una cita para que alguien atienda su solicitud por teléfono. La entrevista para solicitar prestaciones por discapacidad dura aproximadamente una hora. Si usted es sordo o tiene dificultades auditivas, puede llamar al número gratuito TTY, **1-800-325-0778**, entre las 7 a.m. y las 7 p.m. en días hábiles. Si programa una cita, se le enviará un kit de inicio para personas con discapacidades que le ayudará a prepararse para su entrevista de indemnización por discapacidad. El kit de inicio para personas con discapacidades también está disponible en línea en **www.socialsecurity.gov/disability**

RECURSOS

Para obtener más información sobre las prestaciones por discapacidad, consulte **https://www.ssa.gov/pubs/EN-05-10029.pdf**

Llame a la MDF al **415-800-7777** para solicitar una copia del kit de herramientas para solicitar prestaciones por discapacidad del Seguro Social. También puede descargar una copia de la guía en este enlace: **https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/program/IDEAv26b.pdf**

Seguro médico

Medicare es el programa federal de seguro médico para personas mayores y discapacitadas, compuesto por la Parte A para atención hospitalaria, Parte B para servicios médicos y Parte D para recetas médicas. Medicare es manejado por los Centros de Servicios de Medicare y Medicaid. Las personas (o sus cónyuges) que hayan pagado al sistema de Seguro Social durante un total de 10 años tienen derecho a Medicare si cumplen los siguientes requisitos:

- Ser mayores de sesenta y cinco años, o
- Tener una discapacidad y derecho a prestaciones del Seguro Social o padecer de ESRD (insuficiencia renal terminal que requiere diálisis o trasplante)

Medicare tiene tres componentes principales:

1. Parte A (seguro hospitalario):

La inscripción se realiza automáticamente a los 65 años sin cargos por **primas**, excepto para aquellas personas que no pagaron impuestos de Medicare mientras estaban empleadas. Estas personas pueden recibir la Parte A pagando las primas

- La Parte A proporciona cobertura para la atención en hospitales como paciente hospitalizado, hospitales de acceso crítico, centros de enfermería especializada, cuidados paliativos y algunos cuidados de salud en el hogar.
- No requiere reinscripción periódica.

2. Parte B (seguro médico):

- Los beneficiarios de la Parte A pueden inscribirse y registrarse en cualquier momento durante un período de siete meses que comienza tres meses antes de cumplir 65 años.
- Los afiliados pagan primas de 202,90 dólares al mes para el año natural 2026.
- La Parte B cubre los servicios médicos y ambulatorios, incluidos los servicios de fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales, y algunos cuidados de salud a domicilio.

3. Parte D (cobertura para recetas médicas):

- La Parte D paga sus medicamentos recetados. Puede adquirir un plan de la Parte D a través de un seguro privado.
- Cada plan tiene por lo general algunas primas y gastos de bolsillo, ya sea copagos fijos por cada medicamento o un porcentaje de los costos de las recetas. También pueden tener un deducible anual.

RECUERDE

Encontrará una lista de términos clave y abreviaturas en el **Glosario** en la pág 74. Todas las palabras y frases en **negrita y azul** tienen sus definiciones incluidas allí.

- Visite **https://www.medicare.gov/** para determinar si el plan que está considerando incluye sus medicamentos en la lista de cobertura, llamada formulario. Los formularios cambian cada año, por lo que es importante volver a verificar su plan cada año durante el período de inscripción abierta, del 15 de octubre al 7 de diciembre.

Para obtener más información sobre Medicare y para inscribirse, visite **https://www.medicare.gov/index** o llame al **1-877-486-2048**.

El Programa de Asesoramiento y Defensa sobre Seguros Médicos (HICAP) puede guiarle a través del proceso de inscripción en Medicare. Encuentre su sucursal local de HICAP en **https://www.seniorsresourceguide.com/directories/National/SHIP/**

Medicaid es el programa más grande de servicios médicos y relacionados con la salud que brinda apoyo a las personas más pobres de Estados Unidos. Medicaid fue diseñado como una asociación federal-estatal para proporcionar financiamiento público de atención médica a niños y adultos de bajos ingresos. Los estados establecen estándares de ingresos para adultos sin hijos, mientras que los padres de niños son categóricamente elegibles si cumplen con las pruebas de ingresos y bienes. Medicaid ofrece beneficios que normalmente no cubren (o cubren en menor medida) otras aseguradoras, como cuidadores, servicios de atención a largo plazo y apoyos. También paga las primas y los gastos compartidos de Medicare.

La elegibilidad para Medicaid se basa en la elegibilidad categórica, lo que significa que las personas deben encajar en un grupo predefinido de individuos:

- Niños
- Padres
- Mujeres embarazadas
- Personas mayores
- Personas con discapacidad
- Adultos sin hijos y no ancianos (ampliación de la Ley de Asistencia Asequible)

La elegibilidad se basa en la persona, por lo que algunas personas de una familia pueden estar cubiertas, pero otras no (a veces, los niños están cubiertos, pero no los padres). Los ingresos deben estar por debajo de los límites definidos, que suelen ser establecidos por el Nivel Federal de Pobreza (FPL): **https://www.healthcare.gov/glossary/federal-poverty-level-fpl/**

Los siguientes servicios deben ser proporcionados a personas inscritas en Medicaid:

- Servicios hospitalarios para pacientes hospitalizados y ambulatorios

- Servicios médicos
- Servicios de detección temprana/periódica, diagnóstico y tratamiento para personas menores de 21 años
- Servicios de centros de enfermería para personas mayores de 21 años
- Atención médica domiciliaria para personas que reúnen los requisitos para recibir servicios de residencias de ancianos
- Servicios y suministros de planificación familiar
- Servicios de clínicas rurales y clínicas de salud acreditadas a nivel federal
- Servicios de laboratorio y radiología
- Servicios de enfermería pediátrica y familiar
- Servicios de enfermeras parteras

Puede encontrar más información sobre Medicaid en: **https://www.hhs.gov/answers/medicare-and-medicaid/who-is-eligible-for-medicaid/index.html**

Para inscribirse en Medicaid, visite este enlace para encontrar su oficina local: **https://www.medicaid.gov/medicaid/eligibility/index.html**

Los planes de seguro privado se obtienen a través del empleo o se pueden adquirir a través de un corredor o del mercado de seguros médicos de su estado. Existen varios tipos de planes de seguro médico privado entre los que puede elegir, dependiendo de su edad, situación financiera y estado de salud. A la hora de elegir un plan de salud, tenga en cuenta las siguientes preguntas:

¿Tiene alguna condición preexistente?

Las condiciones preexistentes ya no son un problema en términos de disponibilidad de cobertura, ya que la Ley de Cuidado de Salud Asequible (ACA) prohibió la evaluación de riesgo médico a partir de 2014, pero esto puede ser un factor a la hora de elegir un plan, ya que las prestaciones, los gastos de bolsillo, los medicamentos cubiertos (formulario) y las redes de proveedores varían considerablemente de un plan a otro. Si algún miembro de su familia tiene condiciones preexistentes o prevé gastos médicos importantes durante el próximo año, tal vez le convenga inscribir a la familia en planes separados, con una cobertura más sólida para el miembro de la familia que estima que necesitará más atención médica durante el año.

¿Toma algún medicamento recetado?

Consulte los formularios de los planes de salud que está considerando. Es posible que descubra que un plan cubre sus medicamentos en un nivel de costo más bajo que otro, o que algunos planes no cubren

sus medicamentos en absoluto. Los planes de salud dividen los medicamentos cubiertos en categorías, generalmente denominadas Nivel 1, Nivel 2, Nivel 3 y Nivel 4. Los medicamentos del Nivel 1 son los menos costosos, mientras que los del Nivel 4 son en su mayoría medicamentos especializados. Por lo general, los medicamentos del nivel 4 están cubiertos con un **coseguro**, en lugar de un copago fijo.

¿Está recibiendo actualmente atención médica de un médico u hospital en particular?

Las redes de proveedores varían de un seguro a otro, por lo que es importante comparar las listas de proveedores de los planes que está considerando. Si su proveedor no está dentro de la red, es posible que aún pueda atenderse con él, pero con un costo de bolsillo más alto, o es posible que no tenga cobertura fuera de la red en absoluto. En algunos casos, tendrá que decidir si vale la pena pagar primas de seguro médico más altas para mantener a su proveedor actual. Si no tiene una relación especialmente consolidada con un médico específico, es posible que al seleccionar un plan con una red más pequeña obtenga primas más bajas.

¿Está anticipando algún tratamiento médico costoso durante el próximo año?

Si sabe que va a someterse a una cirugía próximamente, por ejemplo, probablemente sea mejor pagar primas más altas por un plan con un límite de gastos de bolsillo más bajo. Es posible que obtenga un mejor valor con un plan con un límite total de gastos de bolsillo más bajo, independientemente de cuánto le exija el plan que pague por servicios individuales antes de alcanzar ese límite de gastos de bolsillo. Por ejemplo, si sabe que va a necesitar un reemplazo de rodilla, un plan con un límite total de gastos de bolsillo de 3000 dólares podría ser más rentable que un plan con un límite de gastos de bolsillo de 5000 dólares. Aunque el segundo plan exige copagos por las visitas al médico, el primero cuenta las visitas al médico hacia el deducible. En última instancia, sería más ventajoso pagar el costo total de las visitas al médico si sabe que todos sus gastos sanitarios en servicios cubiertos cesarán una vez que alcance los $3000 al año. Pagar un copago, en lugar del costo total, por una visita al médico es ventajoso a corto plazo. Sin embargo, para las personas que van a necesitar atención médica intensiva, el límite máximo total de gastos de bolsillo puede ser un factor más importante.

El seguro médico privado se puede contratar de varias maneras.

- El **seguro médico colectivo** es el más común y suele obtenerse a través de paquetes ofrecidos por los empleadores.
- El **seguro médico individual** es una cobertura sanitaria que contrata una persona o una familia y que no está vinculada a un trabajo ni a un grupo de asegurados.
- El **mercado de seguros médicos** permite a las personas adquirir planes de seguro médico privados. El mercado permite comparar directamente las opciones de seguro médico privado en función del precio, la calidad y otros factores, y coordina la elegibilidad para créditos fiscales para primas y otros programas de asequibilidad. Consulte este enlace para encontrar el mercado de seguros médicos de su estado: **https://www.healthcare.gov/**

RECURSOS

Encontrará más información sobre el seguro médico en la Guía *Health Insurance Considerations for People Living with Myotonic Dystrophy in the United States:* **https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/Myotonic-Insurance Considerations-4-2020.**

Otros programas de beneficios estatales y federales

Asistencia general (GA): GA es un programa de asistencia social que beneficia a adultos sin dependientes (personas solteras o parejas casadas sin hijos). El Programa de Asistencia General o Ayuda General (GA/GR) está diseñado para proporcionar ayuda y apoyo a adultos indigentes que no cuentan con medios propios, otros fondos públicos o programas de asistencia. En algunos estados, los programas de asistencia general no son universales y las políticas de los diferentes condados o ciudades pueden variar de manera considerable. Use este enlace para averiguar si su estado tiene GA: **https://www.usa.gov/benefits**

Desempleo: Las prestaciones por desempleo son financiadas por el gobierno para aquellas personas que están registradas como desempleadas, a menudo con la condición de que busquen trabajo y se compruebe que han sido despedidas y no cesadas por causa justificada. Solicite aquí las prestaciones por desempleo en su estado: **https://www.careeronestop.org/LocalHelp/UnemploymentBenefits/unemployment-benefits.aspx**

Licencia médica familiar: La Ley de Licencia Familiar y Médica de 1993 (FMLA) es una ley laboral de los Estados Unidos que exige que los empleadores cubiertos proporcionen a los empleados una licencia sin sueldo y con protección de empleo por motivos médicos y familiares que cumplan los requisitos. La licencia familiar remunerada (LFR) ofrece prestaciones a personas que necesitan ausentarse del trabajo para cuidar de un hijo, padre, suegro, abuelo, nieto, hermano, cónyuge o pareja registrada que padezca una enfermedad grave. Los beneficios también están disponibles para los nuevos padres que deseen crear un vínculo con un nuevo hijo que entra en su vida, ya sea por nacimiento, adopción o acogida. Use este enlace para averiguar si su estado cuenta con beneficios LFR: **https://www.dol.gov/general/topic/benefits-leave/fmla**

Seguro estatal por discapacidad (SDI): El SDI es un plan de seguro de sustitución parcial de salario exigido por ley que se financia mediante deducciones de la nómina de los empleados. Cinco estados (California, Hawái, Nueva Jersey, Nueva York, Rhode Island) y Puerto Rico cuentan con un seguro estatal por discapacidad. Tenga en cuenta que algunos estados exigen que solicite y cobre el SDI antes de poder solicitar el SSDI. Encuentre más información en: **https://eligibility.com/state-disability-insurance**

Programa de Asistencia Nutricional Suplementaria (SNAP): Anteriormente conocido como Food Stamps (cupones de alimentos), este programa federal de nutrición proporciona beneficios alimentarios mensuales a aquellas personas con ingresos que cumplen los requisitos. Obtenga más información sobre SNAP y cómo solicitarlo en: **https://www.usa.gov/benefits**

SECCIÓN

5

RECUERDE

Encontrará una lista de términos clave y abreviaturas en el **Glosario**. Todas las palabras y frases en **negrita y azul** tienen sus definiciones incluidas allí.

FACTORES PSICOLÓGICOS Y SOCIALES

Por Missy Dixon, PhD, Universidad de Utah

La disfunción cognitiva y psicológica, características distintivas de las alteraciones del sistema nervioso central (SNC) en la infancia y en las formas juveniles de DM1, son características clínicas que deben tenerse en cuenta en el tratamiento de adultos con **distrofia miotónica (DM) de inicio juvenil**, dado su impacto en la calidad de vida.[1-4] Entre los diversos síntomas neuropsiquiátricos y comorbilidades descritos en adolescentes y adultos con DM de inicio juvenil se incluyen la discapacidad intelectual, el deterioro cognitivo relacionado con la edad, el retraso del habla y del lenguaje, los déficits de la función ejecutiva, incluyendo la memoria funcional, la falta de atención, la velocidad de procesamiento y la función visoespacial, y el trastorno del espectro autista.[3,5-12] Además, se han descrito características de trastornos psiquiátricos, como patrones de personalidad paranoica, dependiente y agresiva, en la población adulta con DM1,[13-15] así como rasgos asociados con trastornos de internalización, incluyendo apatía, baja autoestima, ansiedad y depresión.[13,16-18] En la población con **JOA** se puede observar una progresión del deterioro cognitivo y psicológico con la edad y la duración de la enfermedad. Por lo tanto, al cuidar a una persona con JOA se deben tener en cuenta las capacidades cognitivas y de adaptación, el nivel de deterioro, la edad mental/emocional y la madurez.

Existen procesos básicos de control cognitivo que se encargan del manejo directo de las funciones cognitivas, emocionales y conductuales necesarias para la resolución de problemas. Estos procesos básicos incluyen[19]:

- **Inhibición de respuesta:** capacidad de controlar los impulsos y el comportamiento; detener y modular adecuadamente el propio comportamiento en el momento o contexto adecuado (por ejemplo, la capacidad de mantenerse concentrado en una tarea y no responder a las distracciones).
- **Flexibilidad y control mental**: capacidad de cambiar lo que uno está pensando, cómo uno lo piensa y lo qué piensa al respecto. Se nos exige ejercer este proceso con regularidad cuando cambiamos de opinión sobre algo o cuando cambian nuestras circunstancias.
- **Control emocional**: capacidad de modular las respuestas emocionales de manera adecuada según las exigencias de la situación o el contexto.
- **Velocidad de procesamiento de la información**: velocidad con la que se procesa la información entrante. Puede resultar difícil seguir el ritmo mental de los demás si la atención u otros procesos básicos están afectados.
- **Atención sostenida**: capacidad de mirar, escuchar y pensar en cualquier cosa durante un período de tiempo. Sin atención, no se produce el aprendizaje, y los problemas relacionados con la comprensión y la memoria están afectados.
- **Memoria de trabajo**: capacidad de retener información en la mente el tiempo suficiente para completar tareas o dar una respuesta adecuada (por ejemplo, recordar instrucciones para completar una tarea).
- **Atención múltiple simultánea**: capacidad de realizar varias tareas a la vez con éxito, desplazando la atención entre dos o más tareas al mismo tiempo. Este proceso exige atención sostenida, inhibición de la respuesta y velocidad de procesamiento, y requiere estrategias de organización y planificación, que son habilidades de nivel superior.
- **Formación de categorías**: capacidad de organizar información, conceptos y habilidades en categorías, lo que constituye la base cognitiva para habilidades de nivel superior, como aplicar, analizar y evaluar esos conceptos y habilidades. La formación de categorías es la base de la formación del lenguaje y la organización del mundo.
- **Reconocimiento de patrones y pensamiento inductivo**: capacidad de identificar patrones y deducir de manera lógica lo que estos patrones sugieren sobre lo que sucederá a continuación. Cuando este proceso se ve afectado, no se aprende de las experiencias pasadas, lo que puede ser potencialmente perjudicial, especialmente cuando alguien no reconoce situaciones peligrosas y adopta comportamientos inseguros.
- **Planificar/organizar**: capacidad de anticipar acontecimientos o consecuencias futuros utilizando objetivos o instrucciones para guiar el comportamiento. Desarrollar o implementar pasos por adelantado para completar una tarea o acción.

El deterioro de las capacidades cognitivas puede afectar la atención, la anticipación, juicio, conciencia de uno mismo, el desarrollo emocional y la toma de decisiones. Los individuos con JOA pueden experimentar déficits en una o más de las capacidades básicas debido a los cambios cerebrales asociados con la DM1. Puede ser útil para una persona con JOA trabajar con un terapeuta para aprender estrategias cognitivas que le ayuden a mejorar o mantener sus capacidades cognitivas.

¿Cómo pueden ayudar los padres y cuidadores a los JOA con deterioro cognitivo?

A continuación se presentan estrategias, basadas en los procesos básicos de control cognitivo mencionados anteriormente, que los padres y cuidadores pueden tener en cuenta con los individuos con JOA con déficits cognitivos.

Inhibición de la respuesta:

- Tener un entorno de aprendizaje tranquilo y estable.
- Utilice estrategias didácticas para evitar sorpresas que puedan distraer la atención.
- Enseñe y modele estrategias para la autorregulación, incluyendo técnicas de respiración, tomar turnos y esperar para dar una respuesta.
- Responda a las preguntas sobre las tareas antes de empezar.

- Reúna los materiales necesarios para completar las tareas antes de comenzar, a fin de reducir la posibilidad de distraerse.
- Anote los pasos necesarios para completar la tarea.
- Divida los pasos en tareas más pequeñas.
- Coloque recordatorios escritos por todas partes para ayudar a que la persona con JOA se mantenga centrado en sus tareas.
- Explore y discuta las respuestas y comportamientos apropiados e inapropiados con el individuo con JOA.
- Tenga recordatorios escritos y verbales que pregunten al JOA: *"¿Te ayuda mi respuesta o te es perjudicial?"*

Flexibilidad y control mental:

- Altere las rutinas diarias.
- Busque nuevas experiencias.
- Practique el uso del pensamiento creativo para gestionar y resolver problemas.
- Identifique varias formas de resolver un problema y elija una diferente cada vez.
- Conozca nuevas personas.
- Utilice un estilo de aprendizaje diferente.
- Identifique varias estrategias de afrontamiento para manejar diferentes situaciones y practique el uso de estas estrategias
- Mejore la nutrición.
- Haga ejercicio 30 minutos al día.
- Practique una buena higiene del sueño (por ejemplo, duerma entre 7 y 10 horas cada noche).
- Utilice técnicas para detener los pensamientos y reformularlos con el fin de identificar patrones de pensamiento negativos y sustituirlos por otros positivos.
- Programe descansos y vacaciones.
- Pruebe algo nuevo (por ejemplo, nuevos alimentos, un nuevo programa de televisión, un nuevo camino para ir a la tienda).

Control emocional:

- Intente esperar antes de responder; no reaccione de inmediato.
- Identifique los desencadenantes emocionales.
- No entre en ciertas conversaciones cuando esté cansado.
- Practique una buena higiene del sueño

- Utilice técnicas de respiración y ejercicios de relajación para ralentizar y mejorar el pensamiento lógico.
- Utilice el ejercicio o la actividad física para cortocircuitar la red neuronal que refuerza las reacciones emocionales. La actividad física puede cambiar su estado de ánimo.
- Utilice la visualización para identificar los desencadenantes emocionales y replantearse los escenarios en su mente.
- Beba un vaso de agua lentamente para cortocircuitar las vías y comportamientos típicos de respuesta emocional, al obligarse a concentrarse en una tarea diferente.
- Utilice el replanteamiento de pensamientos para cambiar su forma de pensar y su respuesta emocional.
- Hable de las emociones con regularidad cuando esté tranquilo y utilice frases como: "Siento (emoción) cuando ocurre esto" o "Me entristece que me digas que no soy bueno para las matemáticas".
- Anime al JOA a utilizar alarmas o recordatorios para "comprobar" cómo se encuentra él o sus cuidadores y para identificar sus emociones. Por ejemplo, el JOA programa una alarma dos veces al día como recordatorio para preguntarse: "¿Cómo me siento en este momento y por qué me siento así?". Esta estrategia tiene como objetivo mejorar la conciencia del JOA sobre sus sentimientos y las circunstancias asociadas.

Velocidad de procesamiento de la información:

- Reduzca la velocidad del habla para adaptarse al ritmo del JOA.
- Dé tiempo al JOA para que reflexione sobre la información.
- Invite y responda preguntas.
- Proporcione información utilizando formas/estrategias visuales, auditivas/verbales y físicas como medios para que el JOA reciba, interactúe y procese la información.
- Use un cronómetro para mejorar la velocidad y mantenerse a tiempo.
- Utilice lenguaje y términos adecuados al transmitir información.
- Practique identificar palabras clave y frases comunes para descifrar la información más rápidamente.

Atención sostenida:

- Mastique chicle.
- Beba agua; mantenga buen nivel de hidratación.
- Haga ejercicio con regularidad; un mínimo de 30 minutos al día.
- Medite.

- Practique concentrarse en una tarea durante 5 minutos y aumente gradualmente el tiempo.
- Utilice técnicas conductuales, como cronómetros, recordatorios, calendarios y la división de la información en tareas más fáciles de asimilar.
- Programe pausas regulares.
- Elimine las distracciones, como teléfonos, televisión, correo electrónico, redes sociales; haga que su entorno sea lo más tranquilo posible.
- Trabaje en un lugar tranquilo.
- Haga una cosa a la vez y evite realizar varias tareas a la vez.
- Utilice alarmas y recordatorios para volver a centrar su atención en la tarea si no consigue concentrarse.

Memoria de trabajo:

- Utilice repetidamente la visualización y las habilidades verbales para mejorar la memoria de trabajo.
- Pídele al JOA que le enseñe cómo hacer algo.
- Juegue juegos que utilicen la memoria visual y verbal, como el "teléfono".
- Juegue cartas.
- Fomente la lectura activa y pida a su JOA que le cuente lo que está leyendo (por ejemplo, leer el periódico e informar sobre la actualidad).
- Proporcione la información en porciones más pequeñas.
- Dé una indicación cada vez. Una vez que la domine, añada una segunda indicación, luego una tercera, y así sucesivamente. Practique esta técnica con regularidad.
- Use varios sentidos para mejorar la memoria de trabajo; pida al JOA que describa algo por su aspecto, olor, tacto, sabor, etc.
- Memorice números.
- Juegue "Veo, veo".
- Utilice recordatorios a través de aplicaciones o notas adhesivas.
- Use calendarios para recordar citas.
- Coloque temporizadores y alarmas como recordatorios.
- Utilice listas de verificación para tareas con varios pasos.
- Desarrolle rutinas y practíquelas con regularidad.
- Reduzca las multitareas.
- Practique la atención plena para minimizar las distracciones.
- Añada ejercicio a su rutina diaria.

Atención múltiple simultánea:

- Utilice una lista de tareas pendientes.
- Priorice las tareas.
- Agrupe tareas similares.
- Reduzca distracciones.
- Supervise el progreso.
- Cambie de la multitarea a una tarea única.
- Tómese un descanso mental; levántese y haga algo diferente para que su cerebro tenga la oportunidad de descansar y renovarse.

Formación de categorías:

- Presente los nuevos conceptos o habilidades de más de una forma y utilice la repetición.
- Utilice actividades de categorización, denominación y clasificación (por ejemplo, nombrar diferentes tipos de hogares en los que viven personas o animales; jugar al "Go Fish" con una baraja de cartas normal).
- Utilice metáforas para enseñar nuevos conceptos e identificar en qué se parecen a conceptos que el JOA ya conoce.
- Pida al JOA que establezca conexiones entre diferentes comportamientos y los relacione con posibles resultados.
- Nombre a tres personas y pregunte al JOA qué tienen en común esas tres personas o cómo están relacionadas.

Reconocimiento de patrones y pensamiento inductivo:

- Discuta los patrones de comportamiento y los posibles resultados.
- Explore cómo y por qué se repiten los patrones de comportamiento.
- Desglose los comportamientos en pequeños pasos e identifique los pasos que perpetúan el patrón.
- Pida al JOA que identifique y explique los patrones de comportamiento a sus padres o cuidadores.
- Utilice ayudas visuales, como libros y películas, para identificar patrones de comportamientos repetitivos y sus consecuencias. Los guiones cinematográficos suelen utilizar fórmulas de comportamiento para desarrollar la trama y la historia. Comente las similitudes en el comportamiento de los personajes de la película, así como los finales de las historias. Por ejemplo, los personajes buenos de las películas de terror suelen separarse antes de caer directamente en las trampas tendidas por los personajes malos; nunca aprenden de sus experiencias anteriores y acaban sufriendo daños. Comente comportamientos alternativos que podrían adoptar los personajes de la película para evitar que les sucedan cosas malas.

- Explore cómo actuar por impulso sin pensar las cosas detenidamente puede contribuir al desarrollo de patrones, y analice los posibles resultados.
- Explore comportamientos alternativos apropiados e inapropiados y sus posibles resultados.
- Exploren juntos los patrones de comportamiento del JOA y otras personas (por ejemplo, puede ser un personaje de un libro o una película, o alguien que el JOA conozca) e identifiquen qué comportamientos suelen conducir a resultados desfavorables que acarrean consecuencias negativas. Por ejemplo, un JOA puede expresar su frustración por los límites y el toque de queda impuestos por sus padres gritando a los demás, insultándolos, dando patadas y lanzando objetos. Este tipo de comportamientos afectan negativamente a la relación del JOA con sus padres y hermanos, lo que hace que estos últimos ya no quieran salir a cenar con él. Esta consecuencia es una fuente de frustración continua para el JOA y su familia.
- Discuta cómo los cambios cerebrales pueden hacer que la persona con JOA piense y actúe de manera diferente a los demás. Valide su experiencia reconociendo los retos adicionales a los que puede enfrentarse. Utilice estrategias de resolución de problemas y cognitivo-conductuales (por ejemplo, técnicas de interrupción del pensamiento y reformulación) para desarrollar estrategias de afrontamiento alternativas y refuerzos positivos que le permitan establecer y practicar nuevos comportamientos que conduzcan a resultados positivos en el futuro.
- Utilice estrategias de ritmo para practicar comportamientos alternativos y concéntrese en la práctica regular y la constancia en relación con el refuerzo. Deje tiempo para que el JOA tenga éxito en establecer nuevos comportamientos y entrenar su cerebro para hacer las cosas de manera diferente.
- Juegue a juegos de reconocimiento de patrones como "Conecta cuatro" e identifique los patrones de movimiento que contribuyen a perder la partida. Esto se puede hacer deteniéndose después de cada movimiento para identificar las consecuencias de cada uno y las estrategias alternativas, o volviendo sobre los movimientos y nombrando movimientos alternativos al final del juego.

Planificar/organizar:

- Utilice listas de verificación. Ayude al JOA a utilizar una lista para organizar sus ideas y priorizar las tareas.
- Identifique la tarea más importante de la lista para ese día.
- Divida las tareas en pasos más pequeños y manejables.
- Elabore un calendario para completar las tareas con fechas límite.
- Reescriba las listas regularmente con el JOA para ayudarle a recordar y priorizar las tareas.

- Recuerde al JOA que lea la lista antes de irse a dormir para elaborar un plan de acción para el día siguiente.
- Enseñe/recuerde al JOA que utilice un cuaderno o una aplicación del teléfono para mantener su lista actualizada y accesible.
- Enseñe/recuerde al JOA que tome notas y las utilice como recordatorios de citas y cosas que requieren seguimiento.
- Ayude al JOA a utilizar una agenda o una aplicación de calendario para anotar citas y otros eventos importantes, tanto a corto como a largo plazo.
- Recuerde al JOA que consulte diariamente su agenda para planificar y organizar su tiempo.
- Ayude al JOA a elaborar un horario e identificar estrategias para cumplirlo, incluyendo el uso de alarmas como recordatorios de citas.
- Practique ejercicios de respiración y meditación para reducir la preocupación y el estrés y promover la relajación. Es más fácil pensar, planificar y organizar cuando nuestro cerebro no está ocupado con preocupaciones.
- Ayude al JOA a organizar su entorno físico ordenando, clasificando y etiquetando sus cosas. Hágalo semanalmente.
- Ayude al JOA a establecer un sistema de archivo para clasificar sus pertenencias y mantenerlas organizadas.
- Trabaje con el JOA para designar un espacio específico para estudiar o trabajar.
- Ayude al JOA a establecer un horario de estudio específico utilizando recordatorios y alarmas.
- Modele habilidades organizativas para el JOA.
- Utilice una pizarra blanca y anote recordatorios, tareas y cosas por hacer.
- Ayude al JOA a establecer un plan de acción pidiéndole que divida las tareas en pasos, priorice los pasos y las tareas, y establezca un calendario para la finalización de la tarea.
- Ayude al JOA a reevaluar los plazos y las prioridades cuando sea necesario.
- Ayude al JOA a identificar estrategias alternativas para completar las tareas y mantenerse organizado.
- Elogie y déle seguridad al JOA diciéndole que está desarrollando sus habilidades de organización y planificación con éxito gracias a su dedicación y constancia.

Las investigaciones sobre el cerebro indican que este sigue creciendo y desarrollando conexiones a lo largo de toda la vida. El desarrollo de las habilidades cognitivas necesarias para aprender y mejorar el funcionamiento puede producirse a lo largo de toda la vida.

SUGERENCIA

Para conocer otras actividades cerebrales que pueden ayudar a desarrollar y mejorar las habilidades cognitivas necesarias para el aprendizaje, visite **https://www.learningrx.com/brainbuzz-articles/smart-moms-toy-box/smart-mom-s-toy-box-10-games-under-20/**

Las habilidades de aprendizaje que utiliza cada actividad se describen y relacionan con los procesos cognitivos mencionados en esta sección.

Los síntomas cognitivos también pueden atribuirse a trastornos del desarrollo neurológico comórbidos, como el **autismo** (**TEA**) o el **trastorno por déficit de atención con hiperactividad** (**TDAH**). Las evaluaciones neuropsicológicas sistemáticas son importantes para identificar las fortalezas y debilidades cognitivas, establecer el nivel básico de funcionamiento, identificar las intervenciones adecuadas destinadas a mejorar el funcionamiento general en las actividades de la vida diaria (por ejemplo, la participación en el hogar, la escuela, el trabajo y la comunidad, relaciones, alimentación, el sueño, actividad física y socialización) y realizar un seguimiento de los cambios en la función cognitiva con el paso del tiempo y la progresión de la enfermedad para mantener o mejorar la calidad de vida. Conocer la etiología de los síntomas cognitivos y los comportamientos asociados puede ser útil para los padres y cuidadores a la hora de apoyar la salud psicológica y el bienestar social, ya que puede utilizarse para manejar las expectativas relacionadas con las capacidades y los cambios en el funcionamiento diario, así como para identificar estrategias para abordar los comportamientos. Además, pueden existir servicios y terapias que aborden los síntomas cognitivos y los comportamientos asociados al DM1 que se sobreponen con trastornos del desarrollo neurológico comórbidos, como el TEA o el TDAH, y que pueden resultar útiles para los JOA.

Distrofia miotónica tipo 1 y trastorno del espectro autista

El trastorno del espectro autista (TEA) se refiere a una amplia gama de discapacidades del desarrollo que pueden causar importantes dificultades relacionadas con las habilidades sociales, el habla y la comunicación no verbal, las relaciones, los comportamientos restrictivos y repetitivos, y la autorregulación. El TEA afecta a cada persona de manera diferente, con fortalezas y dificultades distintas asociadas al aprendizaje, el pensamiento y la resolución de problemas. Los síntomas del TEA varían mucho en cuanto a su alcance y gravedad. Los síntomas comunes incluyen dificultades de comunicación, problemas con las interacciones sociales, sensibilidades sensoriales, intereses obsesivos o restringidos y comportamientos repetitivos. Las personas con TEA pueden experimentar síntomas conductuales, del desarrollo, cognitivos y psicológicos, entre los que se incluyen los siguientes:

- Conductual: poco contacto visual, interacción social inadecuada, comportamientos compulsivos e impulsivos, movimientos repetitivos, comportamientos autolesivos, habla repetitiva
- Desarrollo: retraso en el habla o discapacidad de aprendizaje
- Cognitivo: intereses restringidos o problemas para prestar atención.
- Psicológico: apatía hacia las emociones de los demás, ansiedad o depresión.
- Otros: sensibilidad sensorial al sonido, tacto, gusto, olfato y/o vista

Es esencial conocer la posible comorbilidad del TEA en la población JOA para poder atenderla adecuadamente. Los estudios realizados en niños y adolescentes con DM1 infantil y juvenil han demostrado que los trastornos emocionales y conductuales son frecuentes en la población con DM1, y se han descrito casos de TEA y otros trastornos neuropsiquiátricos en entre el 36 % y el 53 % de la población infantil con DM1.[20,21] Las dificultades en la función ejecutiva y la cognición social pueden contribuir al alcance y la gravedad de los síntomas, las capacidades cognitivas y las adaptaciones funcionales que se observan en los JOA con comorbilidad de TEA.[21] Los síntomas neuropsiquiátricos comúnmente asociados con niños y adolescentes con DM1 y TEA incluyen retraso en el desarrollo y el lenguaje, déficit de atención, hiperactividad, capacidad emocional y afectiva, menor adaptabilidad y aislamiento social.[22] Los síntomas cognitivos y las dificultades de aprendizaje asociadas suelen manifestarse antes que los síntomas neuromusculares en la DM1 de inicio juvenil, y pueden suponer retos diagnósticos y retrasos asociados a la DM1 de inicio juvenil.

Una de las cosas más importantes que pueden hacer los padres o cuidadores es aprender a reconocer los signos del autismo para saber si su JOA corre el riesgo de padecer un TEA. Solicite una evaluación de detección de inmediato si le preocupan los comportamientos del JOA y la posibilidad de que padezca autismo. Una evaluación profesional es el primer paso fundamental para comprender el mundo, el diagnóstico y el tratamiento de su JOA. La intervención temprana es clave para las personas con autismo y tiene un impacto positivo en los resultados más adelante en la vida.

Es probable que los factores genéticos y ambientales contribuyan al autismo, pero no se comprende claramente qué causa el TEA en la población general o en la población con DM1. Los cambios en ciertos genes pueden aumentar el riesgo de que un niño desarrolle autismo. Existe un mayor riesgo de padecer autismo si hay un miembro de la familia que lo padece. Los factores de riesgo genéticos, combinados con los factores de riesgo ambientales, parecen influir en el desarrollo temprano del cerebro en lo que respecta a la forma en que las células individuales se comunican entre sí, así como a la forma en que las diferentes regiones del cerebro se comunican entre sí. Aunque no está claro si los trastornos cognitivos y los comportamientos asociados son exclusivos del fenotipo cognitivo de la DM1 o si justifican un diagnóstico comórbido de TEA, está claro que los JOA pueden experimentar trastornos cognitivos significativos que pueden estar asociados con cambios en la estructura y la función del cerebro. Los recursos que se indican a continuación sobre el TEA y la DM1 tienen por objeto crear conciencia sobre los diagnósticos comórbidos asociados a la DM1 de inicio juvenil y ofrecer una introducción a las consideraciones conductuales para los JOA y sus cuidadores. Es imprescindible consultar a su equipo de atención médica sobre el manejo de comorbilidades y comportamientos específicos. Para obtener más información sobre las causas del autismo, en todo el espectro y a lo largo de toda la vida, consulte los recursos que se indican a la derecha. La comunidad del autismo está bien establecida y cuenta con muchos recursos y herramientas disponibles.

RECURSOS

Enlaces sobre el autismo:

- https://www.autismspeaks.org/what-autism
- https://www.autismspeaks.org/signs-autism
- https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/facts.html
- https://www.nimh.nih.gov/health/topics/autism-spectrum-disorders-asd/index.shtml
- https://www.autismspeaks.org/directory

Busque recursos en su área:

- https://www.autismspeaks.org/resource-guide
- https://www.autismspeaks.org/directory

Para encontrar recursos sobre el autismo en su zona relacionados con la defensa de los derechos, programas extraescolares y campamentos, empleo y educación, evaluación y diagnóstico, salud y medicina, vivienda y vida en comunidad, actividades recreativas y comunitarias, seguridad, escuelas, servicios y prestaciones estatales, apoyo y tratamientos y terapias, consulte los recursos que se indican en la parte inferior derecha.

Distrofia miotónica tipo 1 y trastorno por déficit de atención con hiperactividad

El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) es un trastorno común del desarrollo neurológico que se caracteriza por diferencias en el desarrollo y la actividad cerebral que afectan la capacidad de prestar atención, controlar los comportamientos impulsivos (puede actuar sin pensar en las consecuencias) o ser demasiado activo (lo que dificulta permanecer quieto). El TDAH se diagnostica normalmente en la infancia y los síntomas y comportamientos continúan durante toda la vida adulta de la persona. El TDAH puede afectar al funcionamiento en el hogar, la escuela, el trabajo y las relaciones. Los signos que indican que un JOA puede tener TDAH comórbido incluyen:

- Soñar despierto constantemente
- Olvidos o dificultad para recordar cosas (por ejemplo, perder objetos)
- Dificultad para permanecer quieto o inquietud constante
- Hablar demasiado
- Cometer errores por descuido
- Asumir riesgos innecesarios
- Dificultad para resistir la tentación
- Dificultad para esperar su turno
- Dificultad para llevarse bien con los demás

El TDAH se clasifica en tres tipos diferentes basados en la presencia y gravedad de los síntomas, que pueden cambiar con el tiempo. Estos incluyen:

- Presentación predominantemente inatento
- Presentación predominantemente hiperactiva-impulsiva
- Presentación combinada

Recibir un diagnóstico de TDAH es un proceso que implica varios pasos para descartar otros diagnósticos psicológicos, trastornos conductuales, afecciones médicas y trastornos del aprendizaje que presentan síntomas similares. Se puede encontrar información sobre los criterios para diagnosticar el TDAH en los recursos que se enumeran a continuación. Los tratamientos suelen incluir una combinación de terapia conductual y medicación. Para obtener más información sobre los tratamientos para el TDAH, consulte los enlaces que aparecen a continuación. Es importante establecer un estilo de vida saludable para controlar eficazmente los síntomas del TDAH. Entre los hábitos saludables que influyen en la capacidad de atención en la vida diaria se incluyen: mantener una nutrición adecuada y una alimentación saludable, realizar actividad física diaria adecuada para la edad, limitar el tiempo diario frente a la pantalla y establecer hábitos y una higiene del sueño adecuados para la edad. Puede encontrar más información sobre los hábitos de vida saludables que pueden afectar a la atención en los enlaces de la derecha. Además, en la sección anterior relacionada con las capacidades cognitivas y en la siguiente sección sobre la experiencia de la enfermedad DM1 se describen las formas en que los padres y cuidadores pueden ayudar a los JOA que tienen problemas de atención e impulsividad.

Trastorno por déficit de atención con hiperactividad y la mentira

Las personas con TDAH pueden experimentar impulsividad y/o problemas de conducta que pueden llevar a mentir. Del mismo modo, algunos JOA mienten u ofrecen respuestas poco sinceras que pueden dar lugar a falsas impresiones relacionadas con la competencia y el comportamiento de cumplimiento, desconfianza entre los padres y cuidadores, y preocupaciones por la salud y la seguridad personal. En las personas con TDAH, la información sensorial sobrecarga la corteza prefrontal y, antes de que el cerebro sea capaz de analizar las consecuencias utilizando la empatía y la compasión como guía, el cuerpo reacciona. La persona no aprende de sus experiencias, lo que puede verse agravado por problemas de función ejecutiva. Las personas con TDAH pueden mentir sin intención. Lo que los padres de los JOA interpretan como una mentira puede ser un problema de organización o de registro, más que un intento deliberado de engañar. La mentira también puede deberse a la impulsividad y utilizarse para explicar un comportamiento impulsivo.

¿Cómo pueden ayudar los padres y cuidadores a los JOA que mienten o muestran un comportamiento impulsivo?

- Identifique si el JOA miente para evitar tareas desagradables y utilice soluciones creativas o un pensamiento innovador para hacer que las tareas sean más entretenidas.
- Evite calificar el comportamiento como mentira (en el sentido tradicional), ya que lo más probable es que no sea intencionado. El JOA necesita su ayuda para desarrollar estrategias de afrontamiento más adecuadas para manejar su comportamiento impulsivo y sus deficiencias cognitivas. Replantear la mentira como una estrategia de afrontamiento del JOA para gestionar su comportamiento y sus deficiencias cognitivas, en lugar de un

RECURSOS

Enlaces sobre el TDAH:

- https://www.cdc.gov/ncbddd/adhd/facts.html
- https://chadd.org/understanding-adhd/
- https://www.parentcenterhub.org/
- https://www.parentcenterhub.org/find-your-center/
- https://www.nimh.nih.gov/health/publications/could-i-have-adhd/index.shtml#pub1
- https://chadd.org/for-adults/overview/

mal comportamiento deliberado, puede ayudar a los padres y cuidadores de los JOA a trabajar juntos para manejar de forma eficaz el comportamiento impulsivo y los déficits cognitivos.

- Identifique la mentira como un mecanismo de defensa para protegerse de la vulnerabilidad y evitar el dolor interpersonal, en lugar de una herramienta de manipulación destinada a herir a los padres y cuidadores.
- Aumente la empatía y la compasión para ayudar al JOA a comprender que usted sabe que están lidiando con su DM1 lo mejor que pueden y que usted quiere ayudarlos.
- Explore estrategias alternativas para manejar los comportamientos impulsivos y autodestructivos, abordar el deterioro cognitivo y las vulnerabilidades interpersonales.
- Practique regularmente técnicas alternativas de afrontamiento y realice juegos de rol para que el JOA se sienta más cómodo con las nuevas estrategias y normalice el afrontamiento alternativo, de modo que se convierta en la norma.
- Haga que los JOA utilicen estrategias conductuales, como establecer recordatorios o alarmas para recordarles que se pregunten "¿Mi comportamiento es útil o perjudicial?", en un esfuerzo por aumentar la conciencia de los comportamientos impulsivos y autodestructivos, y mejorar los esfuerzos de responsabilidad personal y control del comportamiento.
- No pida al JOA que vuelva a contar los detalles de una mentira que se dijo, ya que esto solo puede dar lugar a más mentiras. Déjelo pasar y siga adelante.
- Comparta sus preocupaciones relacionadas con la seguridad del JOA.
- Colabore con el JOA para identificar refuerzos positivos en los que el JOA trabajará para reducir el comportamiento objetivo y mejorar el funcionamiento general en las relaciones interpersonales.
- Mejore las habilidades sociales mediante la formación que se describe más adelante en esta sección para reducir el comportamiento objetivo y mejorar el funcionamiento general en las relaciones interpersonales.
- Colabore con el JOA para identificar las consecuencias adecuadas para los comportamientos impulsivos o las mentiras y desarrolle un plan de implementación. Aplique las consecuencias de manera consecuente cuando sea apropiado.
- Reconozca que los comportamientos impulsivos y las mentiras pueden ser parte del desarrollo, y que los JOA podrían estar ocultando su incompetencia o sus déficits ejecutivos porque no quieren ser juzgados por los demás y/o no saben cómo describir

Figura 1: Modelo de experiencia de la enfermedad DM



**Adaptado de Caplan, D. & Giles, L. (2013), Diagrama de la experiencia de la enfermedad.*

sus necesidades cognitivas específicas y pedir ayuda. Por ejemplo, es posible que los JOA no reconozcan que procesan la información más lentamente que los demás, por lo que les puede resultar más difícil pedir ayuda. Los padres y cuidadores que son conscientes de que la velocidad de procesamiento es más lenta pueden preguntar al JOA si le gustaría disponer de más tiempo para pensar en las cosas y hacerle saber que pueden retomar esta conversación más tarde.

Experiencia con la distrofia miotónica

Para apoyar la salud psicológica y el bienestar social de los adultos con distrofia miotónica de inicio juvenil es necesario adoptar un enfoque biopsicosocial que permita comprender la distrofia miotónica (DM), incluyendo la experiencia de la enfermedad, la comunicación eficaz, la escucha activa y el fomento de las habilidades interpersonales para manejar las relaciones y los aspectos relacionados con la salud mental. La experiencia de la DM es única para cada individuo y su equipo de atención, en la medida en que reconocemos que cada adulto con inicio juvenil (JOA) es un individuo. Si bien los JOA pueden tener síntomas y circunstancias similares a los de otros JOA, sus experiencias son únicas como resultado de las complejas interacciones entre factores biológicos, psicológicos y sociales que son específicos de cada individuo. Por ejemplo, un JOA que sufre fatiga puede tener dificultades para pensar,

comunicarse y mantener un empleo, mientras que otro JOA con síntomas de fatiga puede experimentar cambios de personalidad y problemas en sus relaciones.

La experiencia de la DM incluye aspectos físicos, cognitivos/conductuales, psicológicos, sociales/ambientales y funcionales de la enfermedad. Algunos de los diferentes factores que pueden afectar la experiencia de la enfermedad incluyen síntomas emocionales, frecuencia y gravedad de los síntomas, nivel de discapacidad, acceso a proveedores de atención médica y especialistas en DM, relaciones y apoyos sociales, educación, situación laboral y recursos económicos. Para los familiares y cuidadores, comprender los síntomas de un JOA en el contexto de su experiencia con la enfermedad facilita la interacción entre los cuidadores y los JOA, y proporciona una estructura de comunicación que se centra en el impacto que un síntoma o comportamiento concreto tiene en el funcionamiento diario de un JOA. Los padres y cuidadores pueden utilizar el "Modelo de experiencia con la enfermedad DM" (Figura 1) como herramienta de comunicación para identificar áreas específicas de preocupación y desarrollar un plan de apoyo.

Por ejemplo, una disminución de la función muscular (ámbito físico) puede contribuir a pensamientos y miedos a caerse (ámbito cognitivo), a un aumento de la discapacidad en las funciones cotidianas (por ejemplo, no poder subir y bajar escaleras; ámbito funcional), lo que podría aislar socialmente al JOA de su familia y amigos si las reuniones sociales implican subir escaleras (ámbito social/ambiental). Una respuesta emocional a esta situación podría ser cambios en el estado de ánimo, incluyendo síntomas de depresión y mayor apatía. Es difícil que alguien se interese en participar en eventos cuando existen barreras para hacerlo. Comprender cuáles pueden ser esas barreras y cómo cambian a medida que avanza la distrofia miotónica es útil a la hora de manejar los cuidados. En la situación mencionada anteriormente, los cuidadores identifican cambios en el estado de ánimo y aislamiento social en su JOA. Utilizando el Modelo de Experiencia de la Enfermedad de DM para entablar una conversación con el JOA sobre la relación entre las experiencias emocionales y físicas de vivir con DM y cómo eso afecta al comportamiento, los padres/cuidadores y el JOA pueden desarrollar un plan para ayudar a mejorar la función psicosocial. En este caso, eliminar las barreras funcionales y ambientales trasladando las reuniones sociales a un área accesible puede contribuir a aumentar las oportunidades de interacción social, lo que puede elevar el estado de ánimo y aumentar el interés por las relaciones y las actividades sociales. Apoyo adicional podría ser proporcionado en forma de asesoramiento profesional centrado en el uso de técnicas cognitivo-conductuales para reducir los síntomas específicos de los trastornos internalizantes y mejorar el funcionamiento en las actividades de la vida diaria, incluyendo el nivel de actividad física, las experiencias sociales, las relaciones interpersonales y la participación en el trabajo o la escuela.

Comunicación y habilidades sociales

Las habilidades comunicativas son fundamentales en todos los aspectos de la vida, desde las relaciones personales hasta la vida profesional, la salud mental y todo lo demás. Una comunicación eficaz implica transmitir con precisión información, ideas u opiniones de forma clara, concisa y convincente, poniendo el énfasis en el receptor. Una buena capacidad de escucha también es esencial para una comunicación eficaz. Una persona que escucha activamente está atenta, utiliza un lenguaje corporal abierto, reflexiona, no juzga y responde de forma adecuada en la conversación. Entre las técnicas de comunicación útiles se incluyen un lenguaje corporal relajado y atento, expresiones faciales amables y preocupadas, y un tono de voz y cadencia adecuada.

La comunicación eficaz es esencial para gestionar el cuidado de los JOA. Establecer una comunicación coherente y eficaz con los JOA sobre su experiencia con la enfermedad resulta útil a la hora de identificar sus necesidades, reducir la sensación de ambigüedad y las frustraciones asociadas, resolver problemas y desarrollar de forma colaborativa planes que se adapten tanto a las necesidades de los JOA como a las de los padres/cuidadores. Además, transmite el respeto mutuo de ambas partes y su viaje compartido en el manejo de la DM.

Los JOA pueden tener dificultades para comunicarse con los demás, pasar por alto las señales sociales o parecer apáticos con respecto a su entorno, lo que puede afectar sus relaciones actuales y su capacidad para establecer nuevas relaciones saludables. Algunos JOA pueden ser autistas, lo que afecta su forma de comunicarse y percibir el mundo. Las habilidades sociales, es decir, las habilidades que utilizamos para comunicarnos e interactuar con los demás, son la base de las relaciones interpersonales saludables, la autodefensa y las experiencias psicosociales positivas. Los padres/cuidadores que utilizan habilidades de comunicación eficaces y la escucha activa en sus interacciones y relaciones interpersonales son un modelo de habilidades sociales valiosas para los JOA. La exposición repetida a buenos comunicadores y las oportunidades de interactuar con ellos desde una edad temprana aumentan la conciencia sobre las comunicaciones saludables y no saludables, ayudan a desarrollar el respeto por uno mismo y por los demás, fomentan la empatía y las habilidades interpersonales, desarrollan habilidades para resolver problemas y aumentan la conciencia de responsabilidad de los JOA. Además, los JOA con habilidades sociales bien desarrolladas tienen más facilidad para identificar sus necesidades físicas y emocionales en el contexto de su experiencia con la enfermedad y para comunicar sus necesidades a los padres/cuidadores.

¿Cómo pueden los padres y cuidadores ayudar a los JOA a desarrollar habilidades sociales?

- Modele habilidades de comunicación eficaces, como escuchar

con empatía, transmitir mensajes de forma concisa y clara, controlar el comportamiento no verbal y el lenguaje corporal, manejar sus emociones, pedir opiniones, pensar antes de hablar, estar abierto a diferentes respuestas y otras opiniones, y proporcionar comentarios positivos.

- Utilice un lenguaje adecuado que el JOA pueda entender; el uso de vocabulario avanzado puede provocar que el JOA se desconecte, ya que no es capaz de organizar y procesar información a un nivel avanzado.
- Al hablar, adapte su ritmo y volumen de voz al de los JOA para adaptarse a sus capacidades de procesamiento cognitivo.
- Deje tiempo suficiente para que el JOA organice, procese y responda a la información.
- Modele la escucha activa; escuche lo que se dice para poder responder con empatía; repita lo que se dice para que quede claro que ha recibido el mensaje.
- Reformule si es necesario para aclarar.
- Mantenga el contacto visual cuando se comunique y comente la importancia de un buen contacto visual.
- Comente la importancia del lenguaje corporal y las expresiones faciales en la comunicación; pida aclaraciones si el lenguaje corporal o las expresiones faciales son incongruentes con el mensaje que se está comunicando o si son ambiguos.
- Pregunte al JOA por sus sentimientos y su experiencia con la enfermedad.
- Haga preguntas abiertas y anime a los JOA a hablar de sí mismos.
- Proporcione comentarios apropiados y respetuosos durante las interacciones interpersonales para expresar respeto mutuo.
- Establezca expectativas apropiadas con respecto al comportamiento verbal y físico en las relaciones, incluidas las expectativas relacionadas con los límites verbales y físicos. Discuta mutuamente la importancia y la necesidad de los límites verbales y físicos en las relaciones y qué se debe hacer si no se respetan los límites personales.
- Modele los límites en las relaciones relacionadas con la comunicación escuchando, haciendo contacto visual, prestando atención a la conversación, sin alejarse, sin hacer otra cosa al mismo tiempo que pueda parecer que no está prestando atención, haciendo preguntas y participando en la conversación de manera respetuosa, y sin interrumpir a la otra persona. No descarte los sentimientos o la percepción de la experiencia de la otra persona (¡los niños, adolescentes y adultos también quieren ser escuchados y respetados!). Deje el teléfono a un lado cuando participe en conversaciones con otras personas.
- Modele los límites físicos en las relaciones siendo respetuoso con el físico de los demás. Por ejemplo, pregunte si le parece bien darles un abrazo y hable sobre por qué es importante pedir permiso para tocar a alguien. Esta conversación puede dar paso a un debate sobre las expectativas en las relaciones, el consentimiento y por qué el consentimiento es importante para las relaciones saludables.
- Exprese expectativas, necesidades y deseos apropiados específicos para diferentes tipos de relaciones.
- Utilice frases que empiecen por “yo siento” al proporcionar comentarios para aumentar la conciencia del JOA sobre las respuestas emocionales de los demás a las interacciones interpersonales, mejorar su sentido de la responsabilidad en sus comunicaciones sociales y desarrollar habilidades de empatía y relación.
- Modele las emociones para el JOA y discuta la importancia de reconocer las emociones que están presentes. Cuando se ignoran las emociones, suelen salir a la luz en otro momento inapropiado y de forma inapropiada.
- Pregunte regularmente cómo se siente y piensa el JOA para desarrollar la conciencia emocional y normalizar este comportamiento específico de las amistades y las relaciones personales cercanas.
- Anime al JOA a utilizar recordatorios y temporizadores para comprobar cómo se siente y por qué se siente así. Haga que el JOA practique esto una o dos veces al día.
- Reconozca las fortalezas sociales en el contexto de la edad emocional del JOA en lugar de su edad cronológica, en la que puede considerarse deficiente a ese nivel. Interactúe con el JOA en función de la edad emocional más alta que muestra habitualmente y muestre un seguimiento consecuente que sea apropiado para su edad emocional. Por ejemplo, un JOA de 23 años puede tener la madurez emocional de un niño de 10 años.
- Tenga esto en cuenta durante las interacciones y el entrenamiento en habilidades sociales para mantener las expectativas, identificar las fortalezas del JOA y permitirle tener éxito.
- Hable sobre la higiene personal como un comportamiento de autocuidado que es una habilidad social, incluyendo que mantener una buena higiene personal es importante en las relaciones.

- Utilice la resolución creativa de problemas para identificar las sensibilidades relacionadas con la higiene personal y las posibles soluciones para mejorar o manejar la higiene. Por ejemplo, un JOA puede estar operando en el nivel emocional o mental de un niño de 11 años al que no le gusta ducharse. Es posible que el JOA se duche en un baño concreto cuando haya un jabón determinado disponible. Discuta con el JOA los motivos para cambiar su comportamiento y pregúntele qué le gustaría obtener a cambio si se esfuerza por cambiar su comportamiento. Utilice el refuerzo positivo para aumentar los comportamientos deseados (por ejemplo, cepillarse los dientes y ducharse a diario) y mejorar el funcionamiento general en las actividades diarias.
- Ofrezca elogios generosamente.
- Practique los modales adecuados en diferentes situaciones.
- Inscriba al JOA en cursos de formación en habilidades sociales u otros programas en los que se practiquen estas habilidades.
- Introduzca una habilidad social cada vez; practique el uso de esta habilidad con frecuencia antes de añadir nuevas habilidades sociales.
- Realice juegos de rol con frecuencia para practicar y alcanzar la competencia en habilidades sociales.
- Proporcione diversas oportunidades sociales para que el JOA practique las habilidades sociales en la comunidad.
- Practique, practique y practique: el desarrollo de las habilidades sociales requiere dedicación y repetición en una variedad de entornos.

Practicar las habilidades sociales en diversos contextos mejora la competencia social y emocional. Es importante comenzar a desarrollar las habilidades sociales desde una edad temprana, ya que a los JOA les puede costar mucho tiempo y esfuerzo desarrollar las habilidades sociales necesarias para desenvolverse con éxito en las interacciones y relaciones sociales. Aborde el desarrollo de las habilidades sociales y emocionales desde un marco de referencia basado en las capacidades para comprender las habilidades y capacidades de los JOA, y utilice esta información para desarrollar un plan de progreso y avanzar. El uso de las habilidades sociales en las relaciones fomenta el respeto mutuo, promueve una comunicación saludable, mejora los síntomas psicosociales y el bienestar, y aumenta las conexiones sociales y la inclusión de los JOA.

Inclusión social y relaciones

La conexión social es fundamental para la salud física, psicológica y social de una persona. Las conexiones sociales positivas proporcionan un sentido de propósito, ofrecen apoyo emocional y social, y satisfacen

una necesidad humana natural de pertenencia. Los beneficios para la salud física asociados con la conexión social y las relaciones incluyen el fortalecimiento del sistema inmunológico, la disminución de inflamaciones, un menor riesgo de enfermedades cardiovasculares, presión arterial más baja y una buena nutrición. Los beneficios para la salud mental que se han atribuido a las conexiones sociales sólidas incluyen menores índices de depresión y ansiedad, una percepción de menor nivel de estrés, mayor felicidad, autoestima y confianza, mayor empatía hacia los demás, mejor regulación emocional, una gama más amplia de habilidades para afrontar situaciones difíciles y un menor riesgo de suicidio.

Hacer amigos, tener citas, mantener relaciones románticas y desarrollar una red social sostenible requiere tener aficiones e intereses. La inclusión social y las relaciones son importantes para los JOA, independiente de su nivel de discapacidad física y cognitiva. Un componente clave de la inclusión social para cualquier persona en sus redes sociales es que se perciban a sí mismas, y son percibidos por los demás como participantes plenos en sus relaciones, centrándose en las similitudes más que en las diferencias.

Las amistades se desarrollan a partir de intereses y experiencias compartidas, y de la voluntad de compartir los intereses de los demás cuando son diferentes. Los padres y cuidadores pueden animar a los JOA a buscar empleo u oportunidades de voluntariado en un lugar que se ajuste a sus intereses específicos, o a participar en clubes o actividades en los que sea probable que se reúnan personas con intereses especiales comunes. Para encontrar a otras personas con intereses similares, un JOA puede hacer voluntariado en un refugio de animales local, participar en proyectos de servicio comunitario, asistir a eventos especiales en la biblioteca local o el centro comunitario, o participar en programas recreativos y de parques. La participación en clases patrocinadas por un lugar religioso ofrece a los JOA la oportunidad de entablar amistades y experimentar la inclusión social. Los programas de mentoría entre pares son otra forma en que los padres y cuidadores pueden facilitar el desarrollo de amistades.

Buscar apoyo en línea a través de redes sociales y sitios web especializados puede ser otra forma de que los JOA desarrollen amistades. Aunque estos amigos no vivan cerca, tener a alguien con quien compartir ideas y hablar es otra forma de experimentar la conexión social. Por ejemplo, MDF ofrece un grupo de Facebook y un chat de Facebook para que los JOA se conecten entre sí, así como una red de apoyo entre compañeros por teléfono. Además, puede haber un grupo de apoyo local de DM al que puedas asistir o un grupo de apoyo local para personas con discapacidades similares.

Algunos JOA tienen necesidades sexuales e íntimas, y algunos están interesados en las citas y el matrimonio. Es importante reconocer que la expresión de estos sentimientos, adecuada a la edad y socialmente aceptable, es normal. La educación social y sexual, específica para el

nivel de desarrollo y el rendimiento intelectual de los JOA, es necesaria para promover una conciencia social y sexual sana y positiva. Una educación sexual eficaz puede empoderar a los JOA para que tomen decisiones adecuadas que contribuyan a la calidad de vida, reduzcan el riesgo de abuso sexual, eviten malentendidos sexuales y prevengan embarazos no deseados y la transmisión de enfermedades. La educación sexual incluye charlas sobre la toma de decisiones y el consentimiento, las normas culturales, la presión de los amigos, las relaciones, las habilidades sociales y la comunicación, las consideraciones emocionales y físicas, la promiscuidad sexual y las expectativas basadas en valores, y el espectro de comportamientos sexuales más allá del coito. Es necesario proporcionar a los JOA información objetiva específica sobre las relaciones sexuales, las expresiones de sexualidad e intimidad, el uso de métodos anticonceptivos y de protección, la prevención del embarazo y las infecciones de transmisión sexual, y las posibles consecuencias de la actividad sexual, incluyendo el embarazo y la paternidad. Es importante hacer hincapié en la responsabilidad personal, los valores y las expectativas, y las normas sociales durante los diálogos sobre el sexo.

Además, enseñar a los JOA, desde la infancia, los límites normales de las interacciones verbales, físicas y sexuales en las relaciones, y las habilidades de asertividad para protegerse contra el abuso verbal, físico o sexual, les ayudará a desarrollar comportamientos y relaciones positivas y saludables. Nunca es demasiado pronto ni demasiado tarde para iniciar una conversación sobre la seguridad personal, y continuar esta conversación hasta la edad adulta respalda las necesidades de los JOA relacionadas con el desarrollo y el mantenimiento de relaciones saludables.

¿Cómo pueden los padres y cuidadores apoyar la inclusión social y las relaciones saludables?

- Esté presente y disponible.
- Utilice las habilidades comunicativas y sociales para modelar interacciones interpersonales positivas.
- Modele relaciones positivas.
- Practique el uso de habilidades sociales para promover relaciones positivas.
- Fomente la conexión social mediante la participación activa en actividades sociales.
- Anime y ayude al JOA a desarrollar amistades y una red de apoyo saludable. Esto puede significar buscar otras comunidades en las que haya personas con deterioro cognitivo y retrasos en el desarrollo neurológico, con el fin de igualar las capacidades cognitivas y emocionales del JOA con las de otras personas que tengan fortalezas y retos simila
- Participe en conversaciones abiertas sobre las relaciones saludables y las que no lo son.

- Hable sobre las citas y proporcione información específica sobre los comportamientos normales en las citas.
- Hable sobre los diferentes tipos de amistades y las expectativas asociadas a ellas.
- Hable sobre el contacto físico, los besos, la intimidad y la sexualidad en las relaciones.
- Comparta sus valores.
- Hable sobre el consentimiento y practique cómo dar o no dar consentimiento mediante juegos de rol.
- Hable sobre la presión de los compañeros en las relaciones.
- Hable sobre la preparación emocional en las relaciones sexuales.
- Proporcione educación sexual adecuada a la edad.
- Proporcione información adecuada a la edad sobre métodos anticonceptivos y protección personal, incluyendo qué son y cómo funcionan, por qué son importantes y cuándo utilizarlos, los diferentes métodos anticonceptivos y de protección según el género y cómo se utilizan, dónde y cómo se pueden obtener, y por qué es importante preguntar y confirmar que las posibles parejas utilizan protección adecuada cuando mantienen relaciones sexuales.
- Anime al JOA a hablar sobre su actividad sexual con su proveedor de atención médica y a buscar información y consejos sobre cuestiones de salud, seguridad personal, métodos anticonceptivos y uso de protección, enfermedades de transmisión sexual, embarazo y temas relacionados, crianza de los hijos y DM1.
- Discuta las consecuencias de las relaciones sexuales sin protección, incluyendo el embarazo y el contagio de enfermedades de transmisión sexual.
- Participe en conversaciones abiertas sobre los comportamientos sexuales promiscuos, nombre cuáles son estos comportamientos y cómo se manifiestan, y comparta sus expectativas en relación con los valores y el comportamiento sexual.
- Identifique los riesgos para la seguridad relacionados con el comportamiento sexual promiscuo y discuta las posibles consecuencias negativas.
- Colabore con el JOA y utilice técnicas de resolución de problemas para identificar las acciones o soluciones adecuadas para abordar las posibles consecuencias de ser sexualmente activo.
- Participe en debates sobre el embarazo y la crianza de los hijos y comparta sus expectativas.
- Hable sobre las experiencias emocionales de las relaciones, la inclusión y exclusión social.
- Ofrezca oportunidades para conocer y socializar con personas afines y diversas en diferentes entornos sociales.

- Anime al JOA a utilizar el sistema de compañeros y a salir con familiares o amigos de confianza.
- Hable sobre posibles situaciones y formas en las que alguien podría aprovecharse del JOA.
- Identifique los problemas de seguridad en las interacciones sociales y las relaciones, incluyendo el abuso verbal, físico y sexual.
- Practique a menudo situaciones seguras e inseguras.
- Identifique a alguien con quien el JOA pueda hablar cuando su relación le parezca insegura.
- Haga juegos de rol sobre amistades saludables y poco saludables.
- Participe en conversaciones abiertas sobre comportamientos arriesgados/inseguros y las consecuencias de participar en ellos (por ejemplo, mantener relaciones sexuales sin protección y la posibilidad de quedar embarazada y/o infectarse con una enfermedad de transmisión sexual), y tenga estas conversaciones con frecuencia.
- Hable sobre la seguridad en Internet y la participación en las redes sociales, establezca comportamientos aceptables e inaceptables relacionados con el uso de Internet y las redes sociales.
- Identifique comportamientos inseguros en Internet, situaciones y formas de manejar tales situaciones.
- Utilice juegos de rol con regularidad para practicar con el JOA lo que haría si su seguridad se viera amenazada mientras navega por Internet.
- Explíquele que es posible que tenga que supervisar su uso de Internet y las redes sociales por motivos de seguridad.
- Utilice la resolución de problemas con el JOA para establecer reglas básicas para la supervisión y consecuencias mutuamente acordadas por infringir las reglas.
- Prepare al JOA para la experiencia emocional del rechazo y normalice la experiencia.
- Discuta la evolución de las amistades y la posibilidad de que una amistad pueda terminar.
- Identifique posibles barreras para las relaciones sociales positivas y formas de eliminar las barreras.
- Enseñe y modele la asertividad.
- Identifique los comportamientos abusivos y las formas de evitar el abuso en las relaciones.
- Identifique los comportamientos de acoso cibernético y qué hacer al respecto.
- Discuta las relaciones en el contexto de la experiencia de la enfermedad del JOA.
- ¡Practique, practique, practique!

Buscar apoyo social mediante una relación de mentoría

Los JOA, junto con los padres y cuidadores, deben determinar si al JOA le beneficiaría contar con un mentor. Es importante definir la relación entre mentor y mentorado. Identificar las necesidades y expectativas del JOA y de los padres/cuidadores es esencial para seleccionar al mentor adecuado. Seleccionar al mentor adecuado es muy importante, ya que el mentor será una persona influyente en la vida del JOA; alguien que le proporcionará apoyo emocional y social y le servirá de modelo de comportamiento. Los JOA y los padres/cuidadores deben tener en cuenta las siguientes preguntas a la hora de invitar a un mentor a participar en la red social del JOA. ¿Qué es lo que el JOA espera de un mentor? ¿Con qué frecuencia espera interactuar con el mentor? ¿Coinciden los objetivos del JOA y de los padres/cuidadores respecto a tener un mentor? ¿Qué tipo de actividades le gustaría realizar al JOA con el mentor? Por ejemplo, pensemos en un joven JOA que está interesado en conseguir un trabajo de tiempo parcial en un futuro próximo. Por ello, le gustaría desarrollar, practicar y mejorar sus habilidades sociales en múltiples contextos sociales para prepararse para las entrevistas de trabajo. Al JOA le gustaría trabajar con alguien ajeno a su familia, que sea hombre y esté disponible cuando lo necesite.

La búsqueda de mentores en la comunidad local para los programas de mentoría se puede realizar con una rápida búsqueda en Internet. Los JOA y los padres/cuidadores también pueden considerar la posibilidad de identificar a un mentor a través de familiares, amigos, colegas y/o conocidos. Es importante identificar a un mentor que no solo tenga las habilidades necesarias para ser un mentor exitoso, sino también tener en cuenta a la persona y evaluar si esta persona será el mentor adecuado para el JOA. Conocer las cualidades de un gran mentor es importante a la hora de elegir y evaluar a un mentor. Lo más importante es que un mentor debe ser un gran comunicador y maestro.

Un gran mentor...

- Siempre desafía al mentorado a ser mejor.
- Puede utilizar su experiencia y sabiduría.
- Comparte la visión de éxito del mentorado y el lugar al que este quiere llegar.
- Apoya al mentorado ayudándole a levantarse cuando tropieza.
- Es un gran oyente y siempre está dispuesto a escuchar más allá de su propia opinión.
- Se involucra en el éxito del mentorado y se alegra de que este tenga éxito
- Proporciona al mentorado las herramientas necesarias para encontrar las respuestas
- Proporciona comentarios constructivos para ayudar al mentorado a identificar lo que ha salido mal, y también le elogia cuando hace algo correctamente
- Respeta al mentorado y lo considera su igual
- Está disponible para el mentorado para proporcionarle la ayuda y orientación que busca

Manejo de la salud mental

Encontrar un profesional de la salud mental

Encontrar al profesional de salud mental adecuado para trabajar con los JOA puede ser un reto, especialmente si los padres/cuidadores o los JOA nunca han trabajado antes con un profesional de salud mental. Es importante que los JOA y sus padres/cuidadores confíen en el profesional de salud mental y consideren que conoce la complejidad psicológica de vivir con una enfermedad crónica. Puede llevar tiempo y perseverancia encontrar a este aliado y/o crear un equipo de tratamiento. Además, el JOA debe sentirse cómodo trabajando con esta persona. Trabajar con un profesional de la salud mental es similar a salir con alguien: si el JOA no se siente seguro y apoyado en esta relación de trabajo, busque otro profesional con el que el JOA se sienta en sintonía.

Dada la variedad de síntomas que pueden experimentar los JOA en el contexto de la distrofia miotónica, debe buscar un profesional de la salud mental que desee informarse sobre la DM y esté motivado para aprender más sobre la enfermedad. Puede informar al profesional de que los síntomas de la DM incluyen, entre otros: confusión o lentitud mental, problemas de aprendizaje, problemas de memoria, cambios en la función ejecutiva (por ejemplo, memoria de trabajo, planificación y organización, control del comportamiento), problemas de atención, depresión prolongada (tristeza o irritabilidad), sentimientos de euforia o depresión extremos, ansiedad excesiva, aislamiento social, apatía, cambios drásticos en los hábitos alimenticios o de sueño, fuertes sentimientos de ira, delirios o alucinaciones, baja autoestima, pensamientos o comportamientos excesivos relacionados con enfermedades crónicas, incapacidad creciente para hacer frente a los problemas y actividades del día a día, pensamientos suicidas, negación de problemas evidentes, falta de perspicacia, numerosas dolencias inexplicables y abuso de sustancias. Además, los JOA pueden experimentar problemas en sus relaciones, situación familiar, pérdida del empleo o la muerte de un ser querido.

¿Qué tipo de profesional de la salud mental necesita un JOA?

Hay muchas razones por las que un JOA querría consultar con un profesional de la salud mental. Identificar qué síntomas o ámbitos de la experiencia de la enfermedad DM (es decir, cognitivos/conductuales, psicológicos, sociales, funcionales, físicos) están impulsando su decisión de buscar ayuda le ayudará a determinar qué tipo de profesional de la salud mental debe buscar. ¿Busca a alguien con licencia para recetar medicamentos? ¿Quiere trabajar con alguien especializado en terapia cognitivo-conductual para ayudar a controlar los síntomas y mejorar el funcionamiento general? ¿Necesita los servicios de alguien que proporcione evaluación y tratamiento neuropsicológico diagnóstico?

El tratamiento de los síntomas neurocognitivos y psicosociales asociados con la DM puede requerir que el JOA sea atendido por más de un profesional de la salud mental, por ejemplo, un psiquiatra que se centre en el manejo de la medicación y un psicólogo o terapeuta especializado en psicoterapia y manejo del comportamiento. Es necesario identificar las capacidades cognitivas de base y realizar un seguimiento de los cambios a medida que avanza la enfermedad para poder proporcionar la mejor atención. Un neuropsicólogo puede realizar una evaluación neuropsicológica para determinar cómo funcionan conjuntamente el cerebro y el sistema nervioso y cómo afectan

al funcionamiento en la vida diaria. Si un padre/cuidador no sabe dónde acudir en busca de ayuda, el neurólogo o el médico de cabecera del JOA es una buena persona a la que preguntar, ya que normalmente puede proporcionar la información de contacto de un psicólogo o psiquiatra. Puede ser útil buscar proveedores de salud mental por especialidad en los sitios web de organizaciones de pacientes y asociaciones de salud mental:

- Myotonic Dystrophy Foundation (Fundación de Distrofia Miotónica): https://www.myotonic.org/ find-a-doctor
- Muscular Dystrophy Association (Asociación de Distrofia Muscular): https://www.mda.org/about-mda/contact-us
- American Psychological Association (Asociación Americana de Psicología): https://locator.apa.org/?_ga=2.68832728.830585145.1565183568- 1572501961.1563660830
- American Psychiatric Association (Asociación Americana de Psiquiatría): http://finder.psychiatry.org/?_ga=2.85558298.220191076.1565206326-215490582.1564685147
- Autism Speaks (Autismo Habla): https://www.autismspeaks.org/applied-behavior-analysis-aba-0
- National Alliance on Mental Health (Alianza Nacional para la Salud Mental): https://www.nami.org/Find- Support
- Mental Health America (Salud Mental América): https://arc.mentalhealthamerica.net/ find-an-affiliate
- Center for Parent Information and Resources (Centro de Información y Recursos para Padres): https://www.parentcenterhub.org/
- National Institute of Mental Health (Instituto Nacional de Salud Mental): https://www.nimh.nih.gov/ health/publications/could-i-have-adhd/index.shtml
- CDC National Resource Center on ADHD (Centro Nacional de Recursos sobre el TDAH de los CDC): https://chadd.org/ understanding-adhd/

Estos son algunos recursos adicionales para ayudarle a encontrar proveedores de salud mental:

- La compañía de seguros médicos del JOA puede proporcionar una lista de proveedores de salud mental que están cubiertos por el plan del JOA. Pida al menos tres nombres y números de proveedores por si hay una larga lista de espera para un proveedor y/o el JOA y el proveedor no se llevan bien.
- US Department of Veteran Affairs (Departamento de Asuntos de Veteranos de los Estados Unidos): http://www.va.gov/health o llame al **877-222-8387**
- Substance Abuse and Mental Health Services Administration (Administración de Servicios de Salud Mental y Abuso de Sustancias): http://www.samhsa.gov/treatment o llame al **800-662-4357**

RECURSOS

Apoyo y enlaces comunitarios de Myotonic Dystrophy Foundation:

- https://www.myotonic.org/find-support
- https://www.myotonic.org/myotonic-phone-buddies
- https://www.myotonic.org/juvenile-onset-adult-program

- La división de salud mental de su departamento de salud local o el centro comunitario de salud mental ofrecen tratamiento gratuito o a bajo costo.
- Algunos programas de asistencia al empleado (EAP) de las empresas pueden emitir una remisión a un proveedor. Póngase en contacto con su departamento de recursos humanos para obtener más información.
- Medicare: http://www.medicare.gov
- Medicaid (oficina estatal local): https://www.medicaid.gov/medicaid/benefits/index.html

La participación en un grupo de apoyo local es otro recurso valioso para las JOA que buscan el apoyo de otras personas en su misma situación. Los grupos de apoyo, a menudo dirigidos por personas sin formación médica, están diseñados para reunir a personas con problemas de salud mental o enfermedades crónicas similares. Consulte los enlaces de la derecha de la Myotonic Dystrophy Foundation sobre grupos de apoyo, apoyo entre pares y una comunidad de Facebook para JOAs.

¿A qué tipo de profesional de la salud mental debería acudir un JOA?

Es importante encontrar al profesional de salud mental adecuado. Al seleccionar un profesional en particular, confirme sus credenciales y aptitudes. Es razonable hacer preguntas y comunicar al profesional que está buscando a alguien que se sienta cómodo trabajando con adultos que padecen una enfermedad crónica que incluye síntomas cognitivos y psicosociales. Al programar una visita, comunique al profesional que el JOA es un paciente nuevo para que pueda reservar tiempo suficiente para la visita. Únase a la lista de espera si el JOA no puede conseguir una cita en un futuro próximo. Llame a otros proveedores y, si encuentra a alguien que pueda atender al JOA antes, elimine su nombre de la lista de espera del otro proveedor. Póngase en contacto con el proveedor de atención primaria del JOA para pedir ayuda si cree que el JOA no puede esperar semanas o meses para conseguir una cita. Si cree que el JOA se encuentra en una situación de emergencia, acuda inmediatamente a la sala de urgencias del hospital más cercano o llame al 911. A continuación se incluye una lista de los tipos de profesionales de la salud mental, la formación de cada tipo de profesional de la salud mental y sus competencias asociadas.

- **Psiquiatra (MD):** Médico con formación especializada en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades mentales y emocionales. Los psiquiatras están facultados para recetar medicamentos. Encuentre un psiquiatra aquí: http://finder.psychiatry.org/?_ga=2.85558298.220191076.1565206326-215490582.1564685147
- **Psiquiatra infantil y adolescente (MD):** Médico especialmente formado en el diagnóstico y tratamiento de problemas emocionales y conductuales en niños y adolescentes. Los psiquiatras están facultados para recetar medicamentos.
- **Psicólogo (Doctor):** Profesional con un doctorado en psicología, dos años de experiencia profesional supervisada, incluyendo un año de prácticas en un centro autorizado, licencia estatal/provincial para ejercer psicología y formación para evaluar, diagnosticar y tratar problemas psicológicos y de salud mental a través de terapia individual y grupal. Encuentre un psicólogo aquí: https://locator.apa.org/?_ga=2.68832728.830585145.1565183568-1572501961.1563660830
- **Neuropsicólogo (Doctor):** Profesional con un doctorado en psicología o neuropsicología de un programa de formación universitario acreditado, dos años de experiencia profesional supervisada, incluyendo un año de prácticas en un centro de prácticas aprobado, dos años adicionales de formación especializada en neuropsicología clínica y una licencia estatal/provincial para ejercer neuropsicología clínica de forma independiente. Un neuropsicólogo puede evaluar, diagnosticar y tratar trastornos psicológicos asociados con afecciones cerebrales.
- **Trabajador social clínico (MSW):** Consejero con una maestría en trabajo social capacitado para realizar diagnósticos y proporcionar asesoramiento individual y grupal.
- **Consejero profesional licenciado (LPC):** Consejero con una maestría en psicología, consejería o campo relacionado, capacitado para diagnosticar y proporcionar asesoramiento individual y grupal.
- **Consejero de salud mental:** Consejero con un título de máster y varios años de experiencia laboral clínica supervisada, formado para diagnosticar y proporcionar asesoramiento individual y grupal.
- **Consejero certificado en abuso de alcohol y drogas (CADC):** Consejero con formación clínica específica en abuso de alcohol y drogas, capacitado para diagnosticar y proporcionar asesoramiento individual y grupal.
- **Terapeuta matrimonial y familiar (MFT):** Profesional con un máster y formación especializada en terapia matrimonial y familiar, capacitado para diagnosticar y proporcionar asesoramiento individual y grupal.
- **Consejero pastoral:** Miembro del clero con formación en educación pastoral clínica, capacitado para diagnosticar y proporcionar asesoramiento individual y grupal.

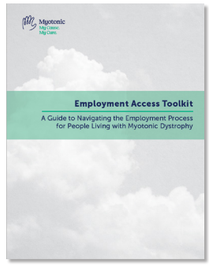
Formar el equipo de atención de su JOA

Los padres y cuidadores pueden abogar por su JOA reclutando miembros del equipo que puedan ayudar con su tratamiento a largo plazo. Busque proveedores que estén dispuestos a colaborar con los padres/cuidadores y el JOA para mejorar la salud mental y el bienestar del JOA. Considere la posibilidad de que el JOA sea atendido por un proveedor que trabaje en una consulta colectiva para asegurarse de que haya alguien que se encargue de su tratamiento si el terapeuta del JOA está fuera de la consulta durante un periodo prolongado. Si el JOA quiere asistir a terapia con su pareja o un miembro de la familia, busque otro proveedor. Esto es importante porque asistir a terapia de pareja o familiar con el proveedor de salud mental del JOA o el terapeuta de un miembro de la familia introduce una parcialidad hacia su paciente individual y es difícil para el terapeuta mantenerse neutral durante el tratamiento de pareja/familiar.

SECCIÓN

6

RECURSO



Kit de herramientas para el empleo

EMPLEO

Por Serena Master, MPH

Los **adultos con distrofia miotónica de inicio juvenil** tienen diferentes habilidades físicas, objetivos y capacidades en lo que respecta al empleo. Cada persona con JOA tiene una situación y un umbral diferentes para manejar el empleo. En este capítulo se revisarán brevemente las opciones de empleo de todo tipo, pero haremos referencia al *Employment Access Toolkit: A Guide to Navigating the Employment Process for People Living with Myotonic Dystrophy* (Kit de herramientas para el acceso al empleo: guía para navegar por el proceso de empleo para personas que viven con distrofia miotónica), ya que esta guía contiene información detallada sobre el proceso de empleo. Puede acceder a la guía en inglés en este enlace **https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/My-Employment-Toolkit-4-28-2020.pdf** o solicitar una copia impresa llamando al **415-800-7777**.

Cómo evaluar su capacidad para trabajar

Antes de que usted (o su JOA) comience a buscar trabajo, es importante evaluar sus síntomas de **DM** y si estos afectarán o no a su trabajo. Las personas afectadas por la distrofia miotónica experimentan una amplia variedad de síntomas; la gravedad de sus síntomas y la edad en que se presenta la DM (**congénita**, infantil, juvenil) pueden afectar su capacidad para trabajar en cualquier puesto. Es muy importante llevar un registro de sus propios síntomas, su gravedad y si empeoran con el tiempo. Llevar un registro de sus síntomas puede ayudarle a determinar si sería capaz de compatibilizar el trabajo y el control de la DM.

Es importante evaluar cómo los síntomas de la DM pueden afectar su trabajo. Por ejemplo, si la DM le causa cataratas o visión borrosa, puede que le resulte difícil mirar la pantalla de una computadora durante mucho tiempo o leer escritura a mano o letra pequeña. En la página 6 del Kit de herramientas para el empleo encontrará una lista de preguntas sobre cómo pensar en los trabajos a los que desea postularse **https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/My-Employment-Toolkit-4-28-2020.pdf**

Las personas con discapacidad enriquecen la cultura de las organizaciones para las que trabajan. Los padres y cuidadores deberían ayudar a los jóvenes con discapacidad a los que apoyan a crear redes de contactos para encontrar oportunidades, tal y como harían en su propia búsqueda de empleo. La competencia por el trabajo puede ser muy dura, especialmente durante las crisis económicas. No dude en llamar a sus contactos; les está conectando con un candidato que aportará valor a su organización.

Búsqueda y solicitud de empleo

Si desea buscar un empleo tradicional, de tiempo parcial o completo, es posible que tenga que presentar un currículum adaptado al puesto que solicita. Es importante tener un currículum sólido que destaque a la hora de solicitar un empleo. Los siguientes consejos básicos pueden ayudarle a crear su currículum, pero en las páginas 14 a 16 del Kit de herramientas para el empleo encontrará una versión más detallada de esta lista y una hoja de trabajo para crear currículums **https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/My-Employment-Toolkit-4-28-2020.pdf**

1. Lea y analice la descripción del puesto
2. Elabore una lista de sus logros, experiencias y habilidades
3. Identifique las habilidades relevantes
4. Elija un formato de currículum
5. Manténgalo actualizado

Además del currículum, muchos empleadores exigen una carta de presentación con las solicitudes de empleo. La carta de presentación es una introducción a su solicitud de empleo y le permite presentarse a un posible empleador y explicar cómo sus puntos fuertes, habilidades y/o logros le hacen idóneo para el puesto que solicita. El contenido de su carta de presentación debe coincidir con el contenido de la descripción del puesto. Las cartas de presentación son muy útiles porque le dan más espacio que el currículum para describirse a sí mismo. Si no tiene experiencia laboral o es limitada, no se sienta intimidado por la carta de presentación; no es necesario tener experiencia laboral para escribir una carta de presentación. Es posible que tenga cualidades o habilidades que le cualifican para un trabajo gracias a su experiencia de vida y puede incorporar este contenido en su carta de presentación. Algunos ejemplos son proyectos personales, aficiones, intereses y proyectos relacionados con la escuela. Escribir una carta de presentación con experiencia laboral limitada demuestra profesionalismo y madurez, cualidades que los empleadores buscan en los candidatos.

Si está listo para llenar una solicitud de empleo, considere cómo la obtendrá, ya sea en línea o en papel. La mayoría de las solicitudes de empleo se realizan en línea y se pueden completar a través de la sección "Empleos" de los sitios web de las empresas. Puede obtener una solicitud en papel en una feria de empleo o visitando la empresa personalmente. Una vez que esté listo para completar la solicitud, sea reflexivo, conciso y creativo con sus respuestas, y responda a las preguntas con sinceridad. Asegúrese de revisar su solicitud antes de enviarla en línea o en persona. Tenga cuidado con su información personal; muchas solicitudes de empleo le piden que llene datos personales como su número de la seguridad social, por lo que es importante que compruebe que la empresa a la que se presenta es real.

No tenga miedo de pedir ayuda con el proceso de solicitud de empleo; puede pedir ayuda a su familia, amigos, orientadores profesionales o escolares, o a cualquier persona de su confianza para que le guíe a lo largo del proceso. Es posible que el empleador tarde algún tiempo en revisar su solicitud y en responderle. Considere la posibilidad de solicitar varios puestos de trabajo para aumentar sus posibilidades de conseguir una entrevista, pero recuerde que el rechazo es una parte natural del proceso, así que mantenga una actitud positiva si no consigue una entrevista. Encontrará información sobre el proceso de

solicitud de empleo a partir de la página 23 del Kit de herramientas para el empleo **https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/My-Employment-Toolkit-4-28-2020.pdf**

El proceso de entrevista

Si consigue una entrevista, tenga en cuenta los siguientes pasos para prepararse:

1. Infórmese sobre la empresa.
2. Practique las preguntas de la entrevista.
3. Decida qué ropa va a vestir.
4. Imprima cualquier material.
5. Planifique el transporte.
6. Duerma bien la noche anterior.

Después de la entrevista, envíe un correo electrónico o una carta de agradecimiento al entrevistador. Encontrará información sobre el proceso de entrevista a partir de la página 30 del Kit de herramientas para el empleo. **https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/My-Employment-Toolkit-4-28-2020.pdf**

Si acepta una oferta de trabajo, recuerde que los síntomas de la DM pueden afectar su entorno laboral. No está obligado a informar a su empleador sobre su diagnóstico o síntomas de DM; sin embargo, si decide revelar esa información, está protegido por el Título I de la Ley de Estadounidenses con Discapacidades (ADA). La ADA exige que su empleador le proporcione **reasonable accommodations** en el lugar de trabajo, siempre y cuando no causen dificultades indebidas. Puede obtener más información sobre cómo los síntomas de la DM pueden afectar a su trabajo en la página 5 del Kit de herramientas para el empleo, y encontrará información sobre las adaptaciones en el lugar de trabajo a partir de la página 45 **https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/My-Employment-Toolkit-4-28-2020.pdf**

La información sobre adaptaciones razonables está disponible en los sitios web de la **Comisión para la Igualdad de Oportunidades en el Empleo de EE. UU. (EEOC)**:

- **https://www.eeoc.gov/disability-discrimination**
- **www.eeoc.gov/policy/docs/accommodation.html**

Recursos para la búsqueda de empleo

AbilityJOBS permite a los solicitantes de empleo encontrar miles de puestos vacantes y, al mismo tiempo, ofrece una amplia base de datos de currículos para los empleadores que buscan contratar a personas capacitadas. Los solicitantes de empleo pueden encontrar posibles empleadores y, a su vez, ser encontrados **http://www.abilityjobs.com/**

The Employer Assistance and Resource Network on Disability Inclusion (EARN) (Red de Asistencia y Recursos para Empleadores sobre la Inclusión de Personas con Discapacidad) apoya a los empleadores en la selección, contratación, retención y promoción de personas cualificadas con discapacidad mediante asesoramiento y asistencia técnica, formación personalizada, recursos en línea y enlaces a organizaciones comunitarias estatales y locales que prestan servicios a personas con discapacidad en busca de empleo. **https://askearn.org/**

Idealist se esfuerza por conectar a las personas con diferentes oportunidades y colaboraciones que se adapten a sus necesidades y deseos. Idealist ofrece una lista de oportunidades de empleo, prácticas, voluntariado, organizaciones y programas de posgrado. **https://www.idealist.org/en/**

Indeed se esfuerza por ofrecer a los solicitantes de empleo acceso gratuito para buscar trabajo, publicar currículos e investigar empresas. Su objetivo es conectar a las personas con nuevas oportunidades y ayudarles a conseguir trabajo. **https://www.indeed.com/**

Institute for Community Inclusion (ICI) (Instituto para la Inclusión Comunitaria) ofrece formación, servicios clínicos y de empleo, lleva a cabo investigaciones y presta asistencia a organizaciones para promover la inclusión de las personas con discapacidad en la escuela, el trabajo y las actividades comunitarias. **https://www.communityinclusion.org/**

The Job Accommodation Network (JAN) (Red de Adaptaciones Laborales) es la fuente principal de orientación gratuita, experta y confidencial sobre adaptaciones en el lugar de trabajo y asuntos relacionados con el empleo de personas con discapacidad. Trabajando para encontrar soluciones prácticas que beneficien tanto al empleador como al empleado, la JAN ayuda a las personas con discapacidad a mejorar su empleabilidad y muestra a los empleadores cómo aprovechar el valor y el talento que las personas con discapacidad aportan al lugar de trabajo. **http://www.askjan.org/**

Office of Disability Employment Policy (ODEP) (Oficina de Políticas de Empleo para Personas con Discapacidad) ejerce su liderazgo a nivel nacional mediante el desarrollo y la influencia de políticas y prácticas relacionadas con el empleo de personas con discapacidad, con el objetivo de aumentar el empleo de estas personas. **https://www.dol.gov/odep/**

National Collaborative on Workforce and Disability (NCWD) (Colaboración Nacional sobre la Fuerza Laboral y la Discapacidad) ayuda a los sistemas estatales y locales de desarrollo de la fuerza laboral a prestar un mejor servicio a todos los jóvenes, incluidos los jóvenes con discapacidades y otros jóvenes desconectados. Los servicios incluyen desarrollo de carrera, educación, familias, transiciones, desarrollo profesional, desarrollo de la fuerza laboral, desarrollo juvenil y liderazgo. **http://www.ncwd-youth.info/**

State Directory of Vocational Rehabilitation (VR) (Directorio Estatal de Agencias de Rehabilitación Vocacional) proporciona una lista por estado con la información de contacto de las agencias estatales de VR. Las agencias son divisiones de servicios patrocinadas por el estado que ayudan a las personas con discapacidades que desean desarrollar carreras profesionales enriquecedoras **https://askearn.org/state-vocational-rehabilitation-agencies/**. Encuentre agencias VR en su zona aquí: **https://choosework.ssa.gov/**

SECCIÓN

7

RECUERDE

Encontrará una lista de términos clave y abreviaturas en el **Glosario**. Todas las palabras y frases en **negrita y azul** tienen sus definiciones incluidas allí.

EMPLEO VOCACIONAL, PRÁCTICAS, PROGRAMAS DE APRENDIZAJE Y VOLUNTARIADO

Por Serena Master, MPH

El empleo vocacional, las prácticas, los programas de aprendizaje y los voluntariados son excelentes opciones para los **adultos con distrofia miotónica de inicio juvenil**. Estas oportunidades proporcionan una gran variedad de experiencias a las personas con JOA y pueden adaptarse a sus necesidades cognitivas y físicas.

Los programas de formación vocacional ofrecen cursos que preparan a las personas para el empleo en ocupaciones actuales o emergentes que no requieren una licenciatura u otros títulos avanzados. El Centro Nacional de Estadísticas Educativas agrupa la formación vocacional en siete categorías ocupacionales:

1. Agricultura
2. Negocios y oficina
3. Marketing y distribución
4. Salud
5. Economía doméstica ocupacional
6. Comercio e industria
   (por ejemplo, construcción, mecánica y reparaciones)
7. Técnica y comunicaciones

Tipos de formación vocacional

Hay muchos tipos de programas de formación vocacional que se ofrecen a través del sistema público de enseñanza secundaria, incluyendo carpintería, metalurgia, artes culinarias, diseño gráfico, administración de empresas, etc. Las escuelas secundarias vocacionales regionales permiten a los estudiantes asistir a tiempo parcial para formarse en habilidades profesionales, mientras que las escuelas secundarias vocacionales a tiempo completo ofrecen estudios académicos centrados en la formación ocupacional y vocacional.

Las agencias estatales de rehabilitación vocacional (VR, del inglés Vocational Rehabilitation) ayudan a las personas con discapacidades a encontrar empleos que se ajusten a sus intereses y habilidades. Esto puede ser especialmente útil para las personas que no buscan un trabajo de tiempo completo. Los desarrolladores de empleo financiados por VR trabajan con los empleadores para satisfacer sus necesidades, lo que a veces puede abordarse de formas que el empleador no había pensado. Por ejemplo, triturar/escanear documentos o regar plantas podría ser necesario para algunas empresas. Es posible que la empresa no haya anunciado esos puestos, pero un desarrollador de empleo puede ayudar a los empleadores a crear puestos que sean de interés para las personas con discapacidades que apoyan. Para encontrar la agencia de VR de su estado, visite **https://askearn.org/state-vocational-rehabilitation-agencies/**

La formación vocacional también se imparte en instituciones postsecundarias (postsecundaria), incluyendo universidades públicas y privadas de cuatro años, colegios comunitarios e institutos técnicos vocacionales. Estas instituciones suelen ofrecer programas organizados que enseñan habilidades ocupacionales basadas en materias específicas. Algunas instituciones vocacionales permiten a los estudiantes graduarse con títulos (por ejemplo, título de asociado) o certificados, mientras que otras instituciones permiten a los estudiantes tomar cursos para adquirir experiencia práctica en un campo u ocupación.

Algunas personas asisten a colegios comunitarios (también conocidos como colegios universitarios, colegios municipales o colegios técnicos) con el fin de obtener un título de asociado. Los títulos de asociado suelen ser programas de dos años que a menudo equivalen a los dos primeros años de un programa de licenciatura. Algunas personas asisten a un colegio comunitario con el objetivo de obtener un título de asociado para poder transferirse a una universidad de cuatro años y obtener una licenciatura, mientras que otras obtienen títulos de asociado para seguir carreras vocacionales. Hay tres tipos de títulos de asociado: Asociado en Artes (A.A.), Asociado en Ciencias (A.S.) y Asociado en Ciencias Aplicadas (A.A.S.). Los títulos A.A. y A.S. se centran en proporcionar a los estudiantes cursos que cumplen con los requisitos académicos y de educación general de las instituciones de cuatro años. Estos títulos están dirigidos a estudiantes cuyo objetivo es asistir a una universidad después de graduarse en un colegio comunitario. Los títulos A.A.S. son títulos profesionales más orientados a la carrera, que proporcionan a los estudiantes habilidades prácticas para el empleo profesional.

Una certificación como ServSafe para el servicio de alimentos puede darte una ventaja competitiva sobre otros solicitantes de empleo. Los colegios comunitarios son una buena fuente de programas de certificación para carreras en campos que incluyen, entre otros, atención para animales, cuidado infantil, servicio de alimentos, horticultura,

tecnología de la información, diseño web y muchos otros. Localiza los colegios comunitarios de tu zona para determinar qué programas de certificación ofrecen visitando la Asociación Americana de Colegios Comunitarios en **https://aacc.nche.edu**. Consulte con su agencia local de rehabilitación vocacional (**https://askearn.org/state-vocational-rehabilitation-agencies/**) o centro de orientación profesional (**https://careeronestop.org**) para informarse sobre la financiación disponible para la formación laboral. Cuando esté explorando oportunidades profesionales, "job shadowing" (observación de un puesto de trabajo) puede darle una mejor idea de las tareas que conlleva un trabajo específico y de la formación, capacitación y/o experiencia necesarias para desempeñarlo. Si cuenta con un orientador laboral a través de su centro educativo o agencia de rehabilitación profesional, este puede ayudarle a organizar visitas de observación de un día.

Prácticas

Las prácticas son experiencias de aprendizaje profesional que ofrecen un trabajo valioso y práctico relacionado con el campo de estudio o los intereses profesionales de una persona. Las prácticas brindan la oportunidad de explorar y desarrollar una carrera, así como de aprender nuevas habilidades. Participar en prácticas es beneficioso, ya que los becarios pueden "probar" temporalmente el trabajo en un campo específico para averiguar si les gusta. Las prácticas son útiles para las personas que tienen una experiencia laboral limitada y desean ampliar su currículum y sus habilidades. Las prácticas tienen una duración limitada y una fecha de finalización, por lo que no son permanentes, y resultan útiles para aquellas personas que desean introducirse en un lugar donde les gustaría trabajar. Algunas prácticas son remuneradas, mientras que otras no lo son, pero estas últimas pueden ser valiosas porque enseñan habilidades que ayudarán a conseguir un trabajo remunerado en el futuro. Algunas ofertas de prácticas se publican en sitios web de empleo, mientras que otras veces hay que ponerse en contacto directamente con los empleadores para solicitarlas en su empresa. Conseguir una práctica puede ser competitivo, por lo que es importante solicitar varias a la vez para aumentar las posibilidades de ser contratado.

Programa de aprendizaje

Los programas de aprendizaje son similares a las prácticas, pero permiten a los participantes adquirir nuevas habilidades y formación en el puesto de trabajo para un empleo o campo específico. Sin embargo, un programa de aprendizaje suele conducir a un empleo de tiempo completo inmediatamente después de completar la formación. Los programas de aprendizaje suelen ser remunerados y duran más que las prácticas. Los programas de aprendizaje permiten que los aprendices aprendan todo lo necesario sobre un oficio para que, con el tiempo, puedan desempeñar el trabajo por su cuenta. Si un empleador está dispuesto a capacitar a un aprendiz con un amplio conjunto de habilidades para un trabajo, normalmente se exige al aprendiz que trabaje para ese empleador una vez finalizado el programa de aprendizaje. Los programas de aprendizaje son útiles para las personas que saben exactamente en qué campo o trabajo quieren trabajar y necesitan las habilidades y la formación necesarias para poder conseguir ese trabajo. Los programas de aprendizaje son menos comunes que las prácticas y pueden ser difíciles de encontrar. Postularse a más de un programa de aprendizaje es una buena manera de aumentar sus posibilidades de ser contratado.

Voluntariado

El voluntariado es una opción si quiere contribuir a su comunidad y/o adquirir nuevas habilidades para futuras oportunidades laborales. El voluntariado puede ser una opción práctica y significativa debido a la gran variedad de entornos que aceptan voluntarios. Hay varios lugares donde puede ser voluntario, incluyendo eventos de empresas, eventos comunitarios, eventos filantrópicos y más. Para obtener una lista de oportunidades de voluntariado cerca de usted, busque en**www.Google.com**, busque eventos en **www.Facebook.com**, busque listados locales en centros comunitarios o pregunte a sus familiares o amigos si conocen alguna oportunidad dentro de sus redes.

www.myotonic.org
GUÍA PARA ADULTOS AFECTADOS POR DISTROFIA MIOTÓNICA DE INICIO JUVENIL Y SUS CUIDADORES

SECCIÓN

8

RECUERDE

Encontrará una lista de términos clave y abreviaturas en el **Glosario**. Todas las palabras y frases en **negrita y azul** tienen sus definiciones incluidas allí.

PROGRAMAS SOCIALES Y RECREATIVOS

Por Susan Ring Brown, MPA

Existen diversos programas y recursos sociales, recreativos y de apoyo en la comunidad que pueden proporcionar un apoyo fundamental a los **adultos con distrofia miotónica de inicio juvenil**. En esta sección se analizan estos programas en profundidad.

Centros de vida independiente

Los Centros de vida independiente son organizaciones comunitarias, sin fines de lucro y para personas con diferentes discapacidades, diseñadas y manejadas por personas con discapacidad. Según el Consejo Nacional de Vida Independiente, los Centros de vida independiente ofrecen:

- Apoyo entre compañeros
- Información y derivación
- Defensa individual y de sistemas
- Formación en habilidades para la vida independiente
- Transición

Para encontrar un centro de vida independiente en su zona, visite el directorio de **Independent Living Research Utilization (ILRU)** (Investigación sobre la Vida Independiente) en **https://www.ilru.org/projects/cil-net/cil-center-and-association-directory** o llame al **713-520-0232** (voz/TTY). Este directorio es fácil de usar, con opciones ordenadas por estado a través del mapa y en una lista alfabéticamente por estado.

Programas diurnos

Los adultos con distrofia miotónica de inicio juvenil pueden ser elegibles para programas de **habilitación diurna** financiados por **Medicaid** que apoyan el mantenimiento de las habilidades de la vida diaria y brindan oportunidades para desarrollar amistades. Estos programas de habilitación diurna suelen ofrecer una variedad de servicios, como terapia física y ocupacional, artes, eventos de actualidad, oportunidades de voluntariado y actividades comunitarias.

The Arc, una organización nacional sin fines de lucro con más de 600 sucursales independientes en todo Estados Unidos, ofrece una variedad de servicios para personas con discapacidades intelectuales y del desarrollo, tales como habilitación diurna, recreación y oportunidades de voluntariado que pueden ser beneficiosas para los JOA. Los servicios disponibles varían según la sucursal y pueden requerir la derivación de una agencia estatal de servicios para discapacitados. Para encontrar la sucursal de Arc en su área, visite **https://thearc.org/find-a-chapter/** o llame al **800-433-5255**.

United Cerebral Palsy (Parálisis Cerebral Unida), una organización nacional con filiales que operan de forma independiente en todo el país, presta apoyo a personas con una amplia gama de discapacidades físicas y del desarrollo. Los servicios varían según la filial e incluyen habilitación diurna. Para encontrar la filial de United Cerebral Palsy en su zona, inicie sesión en **https://ucp.org/find-us/** o llame al **202-776-0406**.

Programas sociales y recreativos

La vida social puede resultar difícil para algunos adultos con distrofia miotónica de inicio juvenil debido a su falta de comportamiento adecuado para su edad y a su incapacidad para interpretar las señales sociales. Estos recursos sociales y recreativos están disponibles para apoyar a los JOA, con el fin de ayudarles a desarrollar amistades y conexiones sociales.

La **YMCA** es una organización acogedora con más de 2.700 sucursales/asociaciones en todo Estados Unidos. Al hacerse miembro de la YMCA, por lo general recibe acceso a equipos de gimnasia, clases de natación, aeróbicos acuáticos, yoga y entrenamiento personal. Algunas sucursales de la YMCA ofrecen clases y programas que brindan apoyo adicional o adaptaciones para personas con discapacidades. La YMCA sirve como lugar para fomentar las redes sociales, brindando oportunidades para conocer a otras personas con intereses similares. Al igual que otras organizaciones nacionales con sucursales en todo el país, los servicios varían según la ubicación. Para encontrar una YMCA cerca de usted y solicitar información sobre los servicios locales, visite **http://www.ymca.net/find-your-y/** o llame al **800-872-9622**.

Special Olympics (Olimpiadas Especiales) ofrecen a las personas con discapacidad la oportunidad de participar en más de 30 deportes. Los equipos pueden estar compuestos íntegramente por participantes con discapacidad o ser equipos unificados formados por personas con y sin discapacidad. Las Olimpiadas Especiales no tienen restricciones de edad; de hecho, un tercio de los atletas olímpicos especiales tienen 22 años o más. Participar en las Olimpiadas Especiales puede ser una gran opción para un JOA, si tiene la capacidad física y la motivación para hacerlo. Para obtener más información y encontrar la sede de Special Olympics más cercana, visite **https://www.specialolympics.org/** o llame al **1-800-700-8585**.

Best Buddies (Mejores Amigos) ofrece a las personas con discapacidades intelectuales y de desarrollo la oportunidad de entablar amistades tanto en persona como en línea. Su programa Citizens empareja a participantes mayores de 18 años en una amistad individual con un compañero sin discapacidad. Un miembro del personal de Best Buddies crea las parejas, proporciona apoyo continuo y ayuda a planificar actividades para las parejas de amigos. E-Buddies es un programa de amigos por correspondencia

electrónica que empareja a los participantes en amistades individuales por correo electrónico con compañeros voluntarios. Los E-Buddies se envían correos electrónicos al menos una vez a la semana durante un mínimo de un año. Best Buddies vela por la seguridad y la privacidad de todos los participantes, con y sin discapacidad, seleccionando a todos los solicitantes y exigiendo el cumplimiento de los términos del Código de Conducta de E-Buddies. Todas las comunicaciones entre los E-Buddies se realizan a través del sistema de correo electrónico de E-Buddies. Para obtener más información y localizar una delegación de Best Buddies cerca de usted, visite **https://www.bestbuddies.org/find-programs/** o llame al **305-374-2233**.

Los grupos de habilidades sociales son una opción para los JOA que desean interactuar con otras personas de su mismo nivel. Los grupos de habilidades sociales son grupos pequeños (normalmente de dos a ocho personas) dirigidos por un facilitador que enseña cómo interactuar adecuadamente con otras personas de su edad. Estos grupos pueden ayudar a los JOA a aprender habilidades de conversación, amistad y resolución de problemas. Pregunte a su terapeuta ocupacional por un grupo de habilidades sociales en su zona.

Fuera del contexto de una pandemia, cada vez es más fácil viajar para las personas con discapacidad. Las campañas de sensibilización y el envejecimiento de la población estadounidense han impulsado a las atracciones turísticas y al sector de los viajes a ayudar a eliminar las barreras que impiden la participación. La preparación es fundamental. La **Asociación Americana del Automóvil (AAA)** publicó una serie de artículos sobre accesibilidad en su boletín informativo de abril de 2019 **https://magazine.northeast.aaa.com/daily/travel/air-travel/accessible-travel/**

El Servicio de Parques Nacionales ha realizado un esfuerzo concertado para proporcionar la información que las personas con discapacidades necesitan para disfrutar de una visita agradable a los parques nacionales de todo el país (**https://www.nps.gov/aboutus/accessibilityforvisitors.htm**). Encontrará esta información en la sección "Planifique su visita" (Plan Your Visit) del sitio web de cada parque **https://www.nps.gov/findapark/index.htm**

Para esos días lluviosos en los que todos queremos acurrucarnos en casa con un buen libro, las personas con DM pueden utilizar el servicio gratuito del **Servicio Nacional de Bibliotecas para Ciegos y Discapacitados Físicos (NLS)** que ofrece préstamos de libros y revistas grabados, además de equipos de reproducción especialmente diseñados. Para encontrar los recursos del NLS más cercanos, haga clic en el siguiente enlace **https://www.loc.gov/nls/braille-audio-reading-materials/find-a-local-library/** llame al **1-888-657-7323**.

Apoyo para alcanzar y mantener la autosuficiencia dentro de la comunidad

Los Servicios de Apoyo en el Hogar (IHSS), también conocidos como **asistencia para el cuidado personal**, ayudan a las personas con discapacidades a conservar su independencia y evitar el ingreso en una institución. Los asistentes prestan ayuda en tareas como vestirse y desvestirse, bañarse y asearse, ir al baño, hacer compras, preparar comida, comer y limpiar, tomar medicamentos, desplazarse o trasladarse, lavar la ropa y otras tareas domésticas, el transporte a las citas médicas y el mantenimiento de los equipos de adaptación. Estos servicios de asistencia a domicilio están disponibles tanto mediante pago privado como financiados por **Medicaid** para personas con discapacidades que cumplan los requisitos. Estos asistentes suelen ser contratados por la persona con discapacidad, con el apoyo administrativo de un Centro de Vida Independiente (**https://www.ilru.org/projects/cil-net/cil-center-and-association-directory** o **713-520-0232**) u otras organizaciones sin fines de lucro, incluyendo algunas secciones de The Arc (**https://thearc.org/find-a-chapter/** o **800-433-5255**) y algunas filiales de United Cerebral Palsy (**https://ucp.org/find-us/** o **202-776-0406**). Los asistentes pueden ser, aunque no necesariamente, familiares de la persona atendida.

The National Council on Aging (Consejo Nacional sobre el Envejecimiento) está liderando una colaboración para facilitar a las personas con discapacidades el acceso a los servicios de **apoyo a largo plazo** que necesitan. En todo el país, las organizaciones de servicios para personas con discapacidades y personas mayores se están asociando para crear conciencia sobre estos servicios y su prestación. Para obtener información sobre las asociaciones en su zona, consulte el mapa del Consejo Nacional sobre el Envejecimiento (**https://www.ncoa.org/ncoa-map/**) e ingrese su código postal o llame al **571-527-3900**.

Para algunos adultos con DM de inicio juvenil, atender las complejas necesidades médicas en el entorno doméstico puede ser la clave para permanecer en casa. Las agencias de salud domiciliaria proporcionan atención médica y servicios de rehabilitación en el hogar, a menudo para personas que han sido dadas de alta recientemente del hospital. Los servicios están cubiertos por el seguro y pueden incluir fisioterapia, enfermería, terapia ocupacional, logopedia, trabajo social y asistentes de salud domiciliaria. El gobierno federal ha creado un enlace para localizar y comparar las agencias de salud domiciliaria de su zona: **The National Association for Home Care and Hospice** (Asociación Nacional de Cuidados Domiciliarios y Hospicios) también puede ponerle en contacto con proveedores de su zona. Visite **https://agencylocator.nahc.org/** o llame al **202-547-7424**. Tenga en cuenta que los cuidados paliativos no son solo para personas que se encuentran al final de su vida; algunos programas de cuidados paliativos también ofrecen servicios de control del dolor para personas con enfermedades crónicas. También puede acceder a estos servicios a domicilio a través de su centro de salud comunitario o clínica médica local.

OTROS RECURSOS

All In! Accesibilidad en el Servicio de Parques Nacionales, 2015-2020: **https://www.nps.gov/aboutus/accessibility.htm**

Guía de asistencia del gobierno federal para personas con discapacidades: **https://www.usa.gov/es/servicios-personas-con-discapacidades**

SECCIÓN

9

RECUERDE

Encontrará una lista de términos clave y abreviaturas en el **Glosario**. Todas las palabras y frases en **negrita y azul** tienen sus definiciones incluidas allí.

VIVIENDA

Por Susan Ring Brown, MPA

Los **adultos con distrofia miotónica de inicio juvenil** (**DM**) pueden tener una amplia gama de necesidades de vivienda, pero hay opciones para cada situación. Solicite la ayuda de los proveedores locales de servicios para discapacitados y otros padres/cuidadores mientras explora las posibilidades para abordar mejor los objetivos de vivienda de su JOA. Las delegaciones de The Arc y United Cerebral Palsy ofrecen múltiples programas de vivienda, **centros de vida independiente** y recursos para obtener información y servicios relacionados. Para encontrar una delegación de The Arc en su zona, visite **https://www.thearc.org/find-a-chapter** o llame al **800-433-5255**. Para encontrar la filial de United Cerebral Palsy en su zona, visite **https://ucp.org/find-us/** o llame al **202-776-0406**. Las filiales que no ofrecen vivienda suelen disponer de servicios de información y derivación. Para encontrar su centro de vida independiente local, visite **https://www.ilru.org/projects/cil-net/cil-center-and-association-directory** o llame al **713-520-0232**.

Para algunas personas, un apartamento tipo para suegros, un garaje o una pequeña casa prefabricada en la propiedad de un padre, hermano u otro familiar puede ofrecer la combinación adecuada de independencia y apoyo. Si esta parece ser la mejor opción para su JOA, comuníquese con el municipio de su ciudad o pueblo para preguntar sobre las restricciones de zonificación que puedan aplicarse.

En algunos casos, vivir en un entorno familiar con una familia que no sea la propia es una buena opción. Los modelos de **cuidado familiar para adultos/convivencia**, anteriormente conocidos como **acogida de adultos**, no son nuevos, pero cada vez son más populares por razones tanto económicas como filosóficas. Las organizaciones locales de servicios para discapacitados ofrecen servicios de gestión de casos y ayudan a emparejar a la persona con discapacidad con un individuo o una familia en función de intereses comunes, como el amor por los deportes, los animales, actividades al aire libre, etc. En algunos casos, el proveedor puede ser un familiar. En todos los casos, la persona que recibe el apoyo pasa a formar parte de la familia. Las colocaciones en las que solo se coloca a una persona con discapacidad con un proveedor pueden dar lugar a una mayor atención a las necesidades e intereses específicos de la persona. Estos servicios pueden estar cubiertos por **Medicaid** o por las agencias estatales de servicios para discapacitados.

La variedad de apoyos que se ofrecen en las **residencias comunitarias** (antes conocidas como **hogares colectivos**) se basa en las necesidades de los residentes. Esto puede incluir algún nivel de asistencia de enfermería, que puede ser in situ o de forma más limitada, con personal de enfermería que coordina y revisa la atención médica que la persona recibe a través de proveedores comunitarios. Las residencias comunitarias son manejadas y, por lo general, propiedad de una organización sin fines de lucro. Un grupo de entre dos y seis personas con discapacidad viven juntas en una casa con el apoyo del personal in situ. Los residentes tienen sus propios dormitorios y comparten los baños y las zonas comunes, como la sala de estar y la cocina. Por lo general, van a trabajar o a programas de **habilitación diurna** durante el día y a menudo socializan juntos por las tardes y los fines de semana. Los proveedores sin fines de lucro suelen proporcionar personal y transporte para las actividades sociales.

Los servicios de vida asistida o independiente están destinados a personas que tienen la capacidad de vivir de forma segura en su propio apartamento, condo o casa, pero que pueden necesitar unas horas de ayuda a la semana para tareas como la planificación de citas, acudir a citas médicas, pagar facturas y llevar las cuentas. Los proveedores de servicios para personas con discapacidad ofrecen manejo de casos y formación en áreas como nutrición y seguridad para personas que viven con apoyo o de forma independiente.

Es importante señalar que, en los modelos de vivienda descritos anteriormente que ofrecen las organizaciones de servicios para personas con discapacidad, la admisión suele basarse en la derivación de las agencias gubernamentales de servicios para personas con discapacidad, pero también pueden existir opciones de pago privado por derivación propia.

- Una filosofía nacional de inclusión comunitaria y una mayor competencia por los recursos han llevado a una mayor colaboración entre las organizaciones de vivienda sin fines de lucro. Como resultado, es posible que encuentre viviendas para JOA en lugares inesperados. Las organizaciones de vivienda asequible y las organizaciones sin fines de lucro, como las YMCA, pueden asociarse con organizaciones de servicios para discapacitados en su área para ofrecer opciones de vivienda. La YMCA ofrece viviendas asequibles desde los años 1860s. Para determinar si su YMCA local ofrece habitaciones individuales y/o viviendas familiares, y si se ha asociado con otras organizaciones para proporcionar servicios de apoyo a la vivienda para personas con discapacidades, visite **http://www.ymca.net/find-your-y/** o llame al **800-872-9622**.

Las instalaciones de **vida asistida** son una opción de vivienda de pago privado para personas interesadas en mantener su propio apartamento, pero que desean servicio de comidas y oportunidades sociales en un entorno comunitario. Estas instalaciones están diseñadas y comercializadas principalmente para personas mayores, lo que puede ser un inconveniente para algunos JOA. Estas instalaciones no se basan en un modelo médico, por lo que no están obligadas a contratar personal médico. Dependiendo de su zona, las instalaciones de vida asistida también pueden conocerse como **centros de atención residencial, residencias asistidas o residencias de ancianos**. Aunque los centros de vida asistida no se consideran residencias de ancianos por definición, algunos ofrecen diferentes niveles de atención en la

SUGERENCIA

Para encontrar el número de teléfono y la dirección de correo electrónico de la autoridad local encargada de la vivienda, visite el mapa en el sitio web del Departamento de Vivienda y Desarrollo Urbano de los Estados Unidos **https://www.hud.gov/program_offices/public_indian_housing/pha/contacts**

misma propiedad, proporcionando servicios de enfermería a medida que las necesidades de salud de los residentes aumentan con el tiempo. Para obtener recursos de vida asistida en su zona y consejos para elegir un centro, visite el sitio web del Centro Nacional de Vida Asistida en https://www.ahcancal.org/ncal/about/assistedliving/Pages/default.aspx

Es posible que un JOA necesite ayuda financiera para cubrir el costo de la vivienda, por lo que la ayuda para el alquiler puede ser una opción en función de los ingresos. La autoridad local de vivienda es la mejor fuente de información sobre las viviendas públicas disponibles y la ayuda para el alquiler de apartamentos individuales a través del programa de vales de elección de vivienda (antes conocido como Sección 8). Estos dos modelos se consideran **Ayuda para el Alquiler de Proyectos** (**PRA**), que está asociada a unidades residenciales concretas (viviendas públicas), mientras que la **Ayuda para el Alquiler Basada en el Inquilino** (**TBRA**) no está asociada a unidades concretas y puede utilizarse para obtener vivienda en cualquier unidad independiente que cumpla las directrices del programa. Tenga en cuenta que, una vez que solicite estos programas, el periodo de espera puede ser muy largo, ya que la demanda supera con creces la disponibilidad.

SECCIÓN

10

MI VIDA Y BIENVENIDOS A ELLA: VIVIR CON DISTROFIA MIOTÓNICA

Por Scott Valek

En 2006, mi padre, Karl Valek, fue diagnosticado con distrofia miotónica tipo 1 de aparición en la edad adulta. Tenía 47 años. En aquel momento, el conocimiento sobre la enfermedad parecía inalcanzable para la mayoría de la gente. *La distrofia miotónica (DM) es una forma de distrofia muscular que crea muchas cadenas adicionales de tres aminoácidos y da lugar a la formación de proteínas tóxicas en todas las células musculares (especialmente dañinas en los músculos del corazón y los pulmones).*

El diagnóstico de mi padre no fue una sorpresa total, ya que a principios de 2006, sus dos hermanas menores ya habían recibido el mismo diagnóstico de **DM** de inicio juvenil. Mi madre, Carolyn Valek, se dio cuenta de que mi padre tenía muchos de los mismos síntomas que mis tías y concertó una cita con un neurólogo para hacer una **prueba genética** y confirmar el diagnóstico. A mi madre le resultó muy difícil encontrar información sobre la DM y el apoyo a los pacientes en Internet. Encontró una organización con sede en Gran Bretaña que tenía información desactualizada. También se inscribió en la Asociación de Distrofia Muscular (MDA) para poder acceder a algunos servicios para mi padre, pero en ese momento no tenían ningún programa específico de educación o apoyo para la distrofia miotónica.



Los Valeks disfrutando de una visita a Venecia.

Por suerte para mi familia, en 2007 se creó la Fundación para la Distrofia Miotónica (MDF), con sede en la Bahía de San Francisco. Cuando mi madre se puso en contacto con la MDF, encontró toda la información que necesitaba en un solo lugar. Después de inscribir a mi padre, la MDF envió un kit de herramientas y un par de libros que explicaban la DM y cómo manejar los síntomas. Había un número de teléfono al que llamar (**415-800-7777**) Había un número de teléfono al que llamar (415-800-7777) donde el personal de la MDF ponía en contacto a las personas que llamaban con expertos para responder a sus preguntas. Esta información era importante para ella porque muchos de los médicos actuales de mi padre no habían oído hablar de la DM y no sabían mucho sobre cómo la enfermedad afectaba a la atención médica de mi padre. A través del mapa interactivo "Encuentre un médico" de la MDF (https://www.myotonic.org/find-a-doctor-map), mamá encontró especialistas en DM cerca de casa, en el Centro Médico Wexner de la Universidad Estatal de Ohio. Estaba tan agradecida por esta información que se convirtió en una de las primeras facilitadoras de grupos de apoyo en los Estados Unidos y participó en muchas de las iniciativas de la MDF.

En 2013, cuando me diagnosticaron DM de inicio juvenil, mi familia sabía dónde acudir para encontrar los especialistas y la atención que necesitaba. A través de la MDF, he asistido a reuniones con



Carolyn y Scott en la Conferencia MDF 2017 en San Francisco.

legisladores, entre ellos el senador estadounidense Sherrod Brown (D-OH), para abogar por la financiación de las enfermedades raras. También he estado vinculado a la investigación en la que participé en el Centro Médico Wexner de la Universidad Estatal de Ohio.

Y lo más importante, he participado durante dos años en el programa de embajadores adultos de DM juvenil en las conferencias anuales de la MDF. A través del programa JOA, he conocido a otros adultos que padecen la misma forma de DM que yo. Durante las conferencias, pasamos un día entero juntos conociéndonos y compartiendo nuestros retos a la hora de lidiar con la DM. Gracias a este apoyo personalizado, creo que la MDF es la organización más eficaz en materia de educación y servicios para las personas con distrofia miotónica, y les estoy muy agradecido por sus esfuerzos.

Últimas noticias sobre Scott: Tiene 24 años. En mayo de 2020, alcanzó su objetivo de obtener un título de técnico superior en recreación y ocio de Columbus State University College a través de un programa en línea. Estaba muy emocionado, aunque la ceremonia de graduación se pospuso hasta diciembre de 2020. *¡Felicidades Scott!*

NO SABEMOS LO FUERTES QUE SOMOS HASTA QUE SER FUERTES ES LA ÚNICA OPCIÓN QUE TENEMOS

Por Kristen McClintock

Mi historia comienza con mi tía. En 2016, tras muchos años de caídas que le provocaron roturas óseas, fracturas y desgarros musculares, decidió acudir al médico. Tras muchas visitas al médico y sin obtener respuestas, finalmente fue derivada a un neurólogo. Le hicieron una prueba genética y le diagnosticaron distrofia miotónica tipo 1 (DM1). Esto llevó a mi madre, de 58 años, a hacerse también la prueba. A mi madre le diagnosticaron DM1 en mayo de 2016. Ahora era mi turno; fui a mi neurólogo, quien me diagnosticó DM1 de inicio juvenil. Como mi madre ya había sido diagnosticada, me hice un análisis de sangre para confirmarlo.

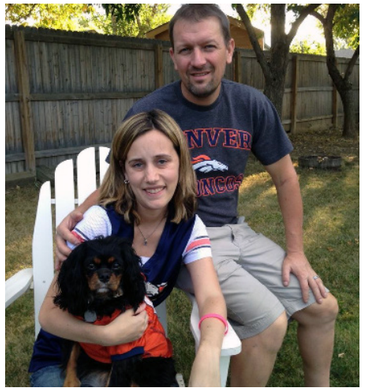
Ahora tengo 32 años y llevo cinco años casada. Mi marido y yo estábamos pensando en formar una familia, pero tras los diagnósticos y después de investigar, decidimos no hacerlo. No quería transmitir esta enfermedad, ya que tiende a empeorar con cada nueva generación. Mientras yo intentaba asimilar este nuevo diagnóstico, mis padres encontraron un grupo de apoyo. Asistir a este grupo me ayudó mucho; me reconfortó saber que no estaba sola y que había otras personas en la misma situación que yo.

Cuando me diagnosticaron DM1, todas mis enfermedades y afecciones pasadas y presentes cobraron sentido. De niña, me diagnosticaron TDAH. Cuando era adolescente, me diagnosticaron apnea obstructiva del sueño, que era tan grave que se corrigió con cirugía ortognática. También me diagnosticaron depresión a los 19 años. Sigo padeciendo la enfermedad de Raynaud así como hipo severo. Tengo dolores y molestias día tras día. He practicado deporte toda mi vida, pero siempre sentía más dolor del que creía que debía sentir. Tenía graves problemas gastrointestinales y en 2011 me diagnosticaron colitis microscópica. A veces el dolor era debilitante, pero con el paso de los años, mis brotes se hicieron menos constantes. Todavía los tengo de vez en cuando, pero solo duran un par de horas y, en algunos casos, un par de días.

La distrofia miotónica no es nada fácil. Algunos días, solo quiero quedarme en la cama y otros días eso es lo único que puedo hacer. Odio estar cansada todo el tiempo, sin importar cuánto haya dormido la noche anterior. Pero esta enfermedad me ha enseñado mucho sobre mí misma. Me conozco mejor que nunca. Conozco mis límites y he encontrado otras formas de hacer las cosas. Y, sobre todo, me he dado cuenta de lo fuerte que soy en realidad.



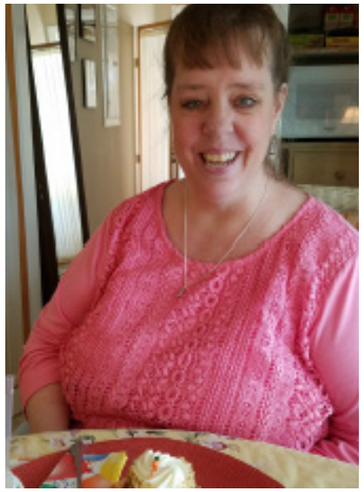
Kristen McClintock.



Kristen McClintock, su marido James y su perrita Elsie.



Kristen McClintock.



Stephanie Christine Cross en su cumpleaños número 51



Robert Todd Watts, Mary Margaret Peterson y Stephanie Christine Cross.

LA FAMILIA SE MANTIENE UNIDA

Por Mary Margaret Peterson

Soy la madre de una hija con JOA, Stephanie, que falleció a los 51 años, 15 años después de que le diagnosticaran distrofia miotónica tipo 1. De niña, Stephanie era muy tranquila y cooperativa. En su adolescencia temprana, se volvió más extrovertida, menos cooperativa y atrevida. A medida que su pensamiento se volvía más disperso, era fácil atribuirlo a la adolescencia. La escuela le resultaba difícil y, durante la secundaria, tomó decisiones cada vez más arriesgadas en sus actividades y en la elección de sus amigos.

Se matriculó en un colegio comunitario, pero no podía concentrarse ni seguir adelante. Durante los años siguientes, intentó varios trabajos pequeños, ninguno de los cuales duró mucho tiempo. A mediados de los veinte, comenzó a tener problemas médicos que la llevaron a una histerectomía, la extirpación de la vesícula biliar y un aumento de peso significativo. Se mudó a otro estado y trabajó en ventas durante seis años, donde sentía que vivía una vida independiente. De hecho, nunca fue realmente autosuficiente. Su comportamiento se volvió más arriesgado y yo me preocupaba constantemente por su seguridad. En la mayoría de los aspectos, su madurez cognitiva y emocional nunca progresó más allá de la de una niña de 14 años.

Cuando a su padre le diagnosticaron DM1 de inicio en la edad adulta y Parkinson a principios de la década de 2000, se sugirió que se hicieran pruebas a los hijos. En aquel momento, había muy poca información disponible sobre la DM. Lo que descubrí me convenció de que esa era la razón de las dificultades que Stephanie había tenido toda su vida. En 2004, accedió a volver a casa, donde le hicieron las pruebas y fue diagnosticada a los 38 años. Finalmente, nos pusimos en contacto con la MDA y luego con la MDF, lo que nos proporcionó una base para manejar los siguientes 15 años de su vida.

La curva de aprendizaje fue muy pronunciada. Aprendíamos sobre la enfermedad al mismo tiempo que buscábamos y solicitábamos todas las prestaciones disponibles. La Seguridad Social por Discapacidad (SSDI), la Seguridad de Ingreso Suplementario (SSI), la Autoridad de Vivienda, Medicare, Medi-Cal y los Servicios de Apoyo en el Hogar (IHSS) fueron los que le permitieron vivir de la forma más independiente posible bajo mi supervisión. Ella seguía tomando decisiones arriesgadas, especialmente en materia de hombres, lo que me obligaba a estar constantemente vigilante y preocupada por su salud y su seguridad. En retrospectiva, su falta de concentración incluso hacía que conducir fuera peligroso.

Stephanie podía presentarse ante los demás como una persona completamente racional y competente, pero no era capaz de defenderse de forma realista.



Stephanie Christine Cross, Robert Todd Watts, y Mary Margaret Peterson.

Aparte de los neurólogos de Stanford, era difícil encontrar profesionales que fueran perceptivos o incluso que estuvieran dispuestos a aprender sobre sus limitaciones cognitivas. Asistí a la mayoría de sus citas médicas para intentar gestionar la información y, al mismo tiempo, permitirle mantener su dignidad. No tenía ningún interés en asistir a grupos de apoyo ni en relacionarse con otras personas de la comunidad de DM. Creía que lo tenía todo bajo control.

De vez en cuando, había destellos fugaces de madurez y determinación que me hacían mantener la esperanza y animarla a comportarse de forma más responsable. No fue hasta el final de su vida cuando comprendí y acepté que realmente no era capaz de los cambios que creíamos posibles. Si hubiéramos comprendido esas limitaciones tan reales antes, su hermano y yo creemos que, a pesar de las frustraciones, podríamos haber sido más pacientes y compasivos y habríamos tenido menos culpa residual. A medida que su salud se deterioraba visiblemente, era incapaz de tomar medidas para mantener su movilidad y su función pulmonar y no parecía comprender la gravedad de su situación.

Espero que los padres/cuidadores de los JOA menos funcionales puedan recibir información y apoyo en su experiencia. Si bien es importante esforzarse por alcanzar el máximo nivel de funcionalidad posible, también hay que aceptar de forma realista la realidad de sus limitaciones.

ANEXO

A

GLOSARIO

A

Acogida de adultos: un tipo de alojamiento familiar en una vivienda privada que proporciona alojamiento, comida y cuidados personales. Una organización de servicios para personas con discapacidad puede encargarse de encontrar la persona adecuada para cada individuo. Cubierto por Medicaid para adultos con ingresos elegibles. También se conoce como cuidado familiar para adultos o convivencia compartida.

Adaptaciones razonables: modificación de un puesto de trabajo o del entorno laboral para que una persona con discapacidad tenga las mismas oportunidades no solo de conseguir un empleo, sino también de desempeñar con éxito sus tareas laborales en la misma medida que las personas sin discapacidad.

ADN siglas de ácido desoxirribonucleico, un material autorreplicante presente en casi todos los organismos vivos como componente principal de los cromosomas. Es el portador de la información genética.

Anticipación: tendencia en ciertos trastornos genéticos, como la distrofia miotónica, a que las personas de generaciones sucesivas presenten síntomas a una edad más temprana y/o con manifestaciones más graves. La mutación tiende a aumentar de tamaño y a tener un efecto más significativo cuando se transmite de una generación a otra.

Asesoramiento genético: reunión con un profesional médico, a menudo un genetista, para conocer cómo una posible enfermedad hereditaria puede afectarle y cómo puede evitar transmitirla a sus descendientes.

Asistencia para el alquiler basada en el inquilino (TBRA): asistencia financiera a través del programa de vales de elección de vivienda del HUD, administrado por las autoridades locales de vivienda para adultos con bajos ingresos, que se basa en la persona y no en la vivienda.

Asistencia para el alquiler de proyectos (PRA): asistencia financiera a través del programa de vales para la elección de vivienda del HUD, administrado por las autoridades locales de vivienda para adultos con bajos ingresos, que está asociado a determinadas unidades residenciales (complejos de viviendas públicas).

Asistencia para el cuidado personal: programa que ayuda a las personas con discapacidades a conservar su independencia y evitar el ingreso en una institución. Asistencia con tareas como bañarse, asearse, comer y realizar las tareas domésticas. Cubierto por Medicaid para los participantes que cumplan los requisitos o con pago por servicio. También conocido como Servicios de Apoyo a Domicilio (IHSS).

Atrofia: desgaste de un tejido u órgano del cuerpo, especialmente como resultado de la degeneración de las células.

C

Centros de atención residencial (RCF): forma de alojamiento en la que los residentes tienen sus propios apartamentos y comparten zonas comunes, como comedores y salas de estar. Los servicios incluyen comidas y actividades sociales. A diferencia de las residencias de ancianos, estos centros no están obligados a contar con profesionales médicos. La asistencia para el cuidado personal puede estar incluida o estar disponible a través de otros proveedores. También se conocen como residencias asistidas, residencias con pensión completa o residencias de descanso.

Congénito: presente al nacer.

Convivencia: un tipo de alojamiento familiar en una casa privada que proporciona alojamiento, comida y cuidados personales. Una organización de servicios para discapacitados puede encargarse de encontrar la persona adecuada para cada residente. Cubierto por Medicaid para adultos con ingresos elegibles. También se conoce como cuidado familiar para adultos o acogida para adultos.

Copago: cantidad fija que usted paga por un servicio de atención médica cubierto, normalmente cuando recibe el servicio. La cantidad puede variar según el tipo de servicio de atención médica cubierto.

Coseguro: parte de los costos de un servicio de atención médica cubierto que le corresponde a usted, calculada como un porcentaje del monto permitido para el servicio. Usted paga el coseguro más cualquier deducible que aún adeude por un servicio de salud cubierto.

Cromosoma: uno de los cuerpos (normalmente 23 pares) situados en el núcleo de una célula que alberga los genes.

Cuidado familiar para adultos: un arreglo de vivienda tipo familiar en una casa privada que proporciona alojamiento, comida y cuidado personal. Una organización de servicios para personas con discapacidad puede encargarse de encontrar la persona adecuada para cada individuo y proveedor. Cubierto por Medicaid para adultos con ingresos elegibles. También conocido como acogida temporal para adultos o vivienda compartida.

D

Deducible: cantidad que usted debe pagar por los servicios de atención médica cada año antes de que la compañía de seguros comience a pagar. Es posible que el deducible no se aplique a todos los servicios, como los servicios de atención preventiva, y es útil para mantener los costos de seguro bajos. El monto varía según el plan, y los deducibles más bajos generalmente están asociados con primas más altas, pero son bastante estándar en la mayoría de los tipos de cobertura médica privada.

Distrofia miotónica de inicio juvenil: forma de distrofia miotónica tipo 1 que se diagnostica antes de los 21 años, pero no al nacer.

Distrofia muscular miotónica (MMD): nombre y abreviatura que a veces se utiliza para referirse a la distrofia miotónica.

Distrofia: trastorno muscular hereditario en el que los músculos se debilitan.

DM: abreviatura común para la distrofia miotónica en general.

DM1: abreviatura común para la distrofia miotónica tipo 1.

Dystrophia Myotonica (DM): nombre en latín y abreviatura más común de la distrofia miotónica.

E

Enfermedad de Steinert: primer nombre que se le dio a la distrofia miotónica cuando fue identificada como enfermedad por el doctor alemán Hans Steinert en 1909.

Expansión: se refiere a la ampliación de la mutación genética o anomalía de la distrofia miotónica a medida que se transmite a la descendencia. También se refiere a la ampliación de las mutaciones dentro de un órgano o sistema determinado a lo largo de la vida de una persona afectada, lo cual ocurre a menudo en la distrofia miotónica.

F

Fecundación in vitro (FIV): proceso en el que se obtienen óvulos de la mujer tras administrarle medicamentos para estimular la producción ovárica. Bajo sedación y con la ayuda de una ecografía, se inserta una aguja en los ovarios y se aspiran los óvulos. A continuación, los óvulos se fecundan en el laboratorio (in vitro) con el esperma de la pareja y los embriones en desarrollo se cultivan entre tres y seis días.

G

Gen: unidad funcional de la herencia (como el color de los ojos, la altura, etc.) que ocupa un lugar específico en un cromosoma; es capaz de reproducirse en cada división celular y dirige la formación de una enzima o proteína. **Genético**: relativo a los genes; hereditario.

H

Habilitación diurna: asistencia en centros y en la comunidad para la adquisición, retención

o mejora de las habilidades de autoayuda, socialización y adaptación. Financiado por Medicaid o de pago privado.

Hogares colectivos: manejados y normalmente propiedad de organizaciones sin fines de lucro, estos residencias acogen a un pequeño grupo de personas sin parentesco entre sí en un entorno doméstico tradicional. Los residentes tienen sus propias habitaciones y comparten espacios comunes. El personal les ayuda con las actividades de la vida diaria, como la preparación de comidas, el cuidado personal y el aseo, según sea necesario. Se anima a los residentes a ser lo más independientes posible. También se denominan residencias comunitarias.

I

Inicio en la edad adulta: que aparece por primera vez después de los 21 años; a menudo se refiere a la DM1.

J

JOA: abreviatura que se refiere a un adulto diagnosticado con distrofia miotónica de inicio juvenil, es decir, un adulto al que se le diagnosticó distrofia miotónica antes de los 21 años.

M

Medicaid: el mayor programa de seguros que proporciona servicios médicos y relacionados con la salud a personas de bajos ingresos.

Medicare: programa federal de seguro médico para personas mayores y discapacitadas que cubre la atención médica hospitalaria y ambulatoria.

Miopatía: debilidad muscular.

Miotonía: incapacidad de los músculos contraídos para relajarse a voluntad, o un tipo especial de rigidez muscular.

P

Prima: cantidad de dinero que cobra una compañía de seguros por la cobertura. El costo de las primas puede estar determinado por varios factores, como la edad, la zona geográfica, el número de personas a cargo, el consumo de tabaco, etc. Los asegurados pagan estas tarifas anualmente o en pagos más pequeños a lo largo del año, y la cantidad puede cambiar con el tiempo.

Programa de cupones para la elección de vivienda: programa de ayuda para el alquiler del Departamento de Vivienda y Desarrollo Urbano de los Estados Unidos, administrado por las autoridades locales de vivienda. Anteriormente conocido como Sección 8.

Pronóstico: previsión del curso y de los resultados más probables de una enfermedad.

Pruebas genéticas): también conocidas como pruebas de ADN, son pruebas para determinar una afección genética. Se aísla el ADN de la sangre u otros tejidos y luego se analiza para determinar si existe o no una mutación específica.

R

Residencias asistidas: tipo de alojamiento en el que los residentes disponen de sus propios apartamentos y comparten zonas comunes, como comedores y salas de estar. Los servicios incluyen comidas y actividades sociales. A diferencia de las residencias de ancianos, estas instalaciones no están obligadas a contar con profesionales médicos. La asistencia para el cuidado personal puede estar incluida o estar disponible a través de otros proveedores. También se conocen como residencias asistidas, centros de atención residencial o residencias de ancianos.

Residencias comunitarias: manejadas y normalmente propiedad de organizaciones sin fines de lucro, estas residencias acogen a un pequeño grupo de personas sin parentesco entre sí en un entorno doméstico tradicional. Los residentes tienen sus propias habitaciones y comparten espacios comunes. El personal les ayuda con las actividades de la vida diaria, como la preparación de comidas, cuidado personal y aseo, según sea necesario. Se ayuda a los residentes a ser lo más independientes posible. Anteriormente se conocían como hogares colectivos.

Residencias de ancianos: una forma de alojamiento en la que los residentes tienen sus propios apartamentos y comparten zonas comunes, como comedores y salas de estar. Los servicios incluyen comidas y actividades sociales. A diferencia de las residencias de ancianos, estas instalaciones no están obligadas a contratar a profesionales médicos. La asistencia para el cuidado personal puede estar incluida o estar disponible a través de otros proveedores. También se conoce como vida asistida, residencias con pensión completa o centros de atención residencial.

S

Seguro de Ingreso Suplementario (SSI): Un programa de prestaciones en efectivo para personas con bajos ingresos, ciegos y niños. Las personas deben tener ingresos y activos por debajo de los estrictos límites de los programas SSI.

Seguro por Incapacidad del Seguro Social (SSDI): prestación en efectivo para personas que han trabajado y pagado suficientes impuestos de la Seguridad Social. Las prestaciones se financian con las deducciones de la Seguridad Social de los salarios.

Servicios ambulatorios: servicios que no requieren pasar la noche en un hospital; a menudo se prestan en el consultorio de un médico, un hospital o una clínica.

Servicios de apoyo a largo plazo: servicios financiados por Medicaid para permitir que las personas mayores y las personas con discapacidades y/o enfermedades crónicas decidan dónde y con quién vivir, tengan control sobre los servicios que reciben y quién los presta, trabajen y ganen dinero, e incluyan a amigos y apoyos que les ayuden a participar en la vida comunitaria.

Servicios de Apoyo en el Hogar (IHSS): programa que ayuda a personas con discapacidad a conservar su independencia y evitar así su ingreso en una institución. Asistencia en tareas como el baño, aseo, comidas y tareas domésticas. Cubierto por Medicaid para los participantes que cumplan los requisitos o tener una tarifa por servicio. También se conoce como asistencia para el cuidado personal.

T

Trastorno del espectro autista (TEA): condición relacionada con el desarrollo del cerebro que afecta la forma en que una persona percibe y socializa con los demás, causando problemas en la interacción social y la comunicación.

Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH): trastorno de salud mental que puede causar niveles por encima de lo normal de comportamientos hiperactivos e impulsivos. Las personas con TDAH también pueden tener dificultades para concentrar su atención en una sola tarea o para permanecer sentadas durante largos periodos de tiempo. Tanto los adultos como los niños pueden padecer TDAH.

U

Unidades de vivienda para personas mayores (ECHO): unidades pequeñas, independientes, sin barreras, energéticamente eficientes y desmontables, diseñadas para instalarse junto a viviendas unifamiliares existentes.

V

Vida asistida: una forma de alojamiento en la que los residentes tienen sus propios apartamentos y comparten áreas comunes, como comedores y salas de estar. Los servicios incluyen comidas y oportunidades sociales. A diferencia de los hogares de ancianos, estas instalaciones no están obligadas a contar con profesionales médicos. La asistencia para el cuidado personal puede estar incluida o estar disponible a través de otros proveedores. También se conocen como hogares de alojamiento y cuidado, centros de atención residencial o residencias de ancianos.

Vida independiente: servicios de apoyo residencial para personas con discapacidades que tienen la capacidad de vivir de forma segura por su cuenta. Las organizaciones sin fines de lucro proporcionan formación y apoyo técnico en áreas como la seguridad comunitaria, nutrición y gestión de finanzas así como citas médicas. Puede estar financiado por el gobierno para las personas que cumplan los requisitos o tener una tarifa por servicio. También se conoce como vida asistida.

ANEXO

B

Referencias para la Sección 5: Consideraciones psicológicas y sociales

Nota: tanto los nombres de los profesionales como de las instituciones se han dejado intactos y sin traducción. Asimismo, los títulos de materiales y sus fechas de publicación se han mantenido en su idioma original.

1. Callus E, Bertoldo EG, Beretta M, Boveri S, Cardani R, Fossati B, Brigonzi E and Meola G (2018) Neuropsychological and Psychological Functioning Aspects in Myotonic Dystrophy Type 1 Patients in Italy. Front. Neurol. 9:751. doi: 10.3389/fneur.2018.00751

2. Fujino H, Shingaki H, Suwazono S, Ueda Y, Wada C, Nakayama T, et al. Cognitive impairment and quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1. Muscle Nerve (2017) 57:742-48 doi: 10.1002/mus.26022

3. Meola G, Sansone V. Cerebral involvement in myotonic dystrophies. Muscle Nerve (2007) 36:294–306. doi: 10.1002/mus.20800

4. 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) 126:76–81. doi: 10.1016/j.clineuro.2014. 08.021

5. Angeard N, Gargiulo M, Jacquette A, Radvanyi H, Eymard B, Héron D. Cognitive profile in childhood myotonic dystrophy type 1: is there a global impairment? Neuromuscul Disord. (2007) 17:451–8. doi: 10.1016/j.nmd.2007.02.012

6. Angeard N, Jacquette A, Gargiulo M, Radvanyi H, Moutier S, Eymard B, et al. A new window on neurocognitive dysfunction in the childhood form of myotonic dystrophy type 1 (DM1). Neuromuscul Disord. (2011) 21:468–76. doi: 10.1016/j.nmd.2011.04.009

7. Douniol M, Jacquette A, Cohen D, Bodeau N, Rachidi L, Angeard N, et al. Psychiatric and cognitive phenotype of childhood myotonic dystrophy type 1. Dev Med Child Neurol. (2012) 54:905–11. doi: 10.1111/j.1469-8749.2012.04379.x

8. Douniol M, Jacquette A, Guile JM, Tanguy ML, Angeard N, Heron D, et al. Psychiatric and cognitive phenotype in children and adolescents with myotonic dystrophy. Eur Child Adolesc Psychiatry (2009) 18:705–15. doi: 10.1007/s00787-009-0037-4

9. Ekström AB, Hakenas-Plate L, Tulinius M, Wentz E. Cognition and adaptive skills in myotonic dystrophy type 1: a study of 55 individuals with congenital and childhood forms. Dev Med Child Neurol. (2009) 51:982–90. doi: 10.1111/j.1469-8749.2009.03300.x

10. Modoni A, Silvestri G, Pomponi MG, Mangiola F, Tonali PA, Marra C. Characterization of the pattern of cognitive impairment in myotonic dystrophy type 1. Arch Neurol. (2004) 61:1943–7. doi: 10.1001/archneur.61.12.1943

11. Sansone V, Gandossini S, Cotelli M, Calabria M, Zanetti O, Meola G. Cognitive impairment in adult myotonic dystrophies: a longitudinal study. Neurol Sci. (2007) 28:9–15. doi: 10.1007/s10072-007-0742-z

12. Winblad S, Lindberg C, Hansen S. Cognitive deficits and CTG repeat expansion size in classical myotonic dystrophy type 1 (DM1). Behav Brain Funct. (2006) 2:16. doi: 10.1186/1744-9081-2-16

13. Gagnon C, Meola G, Hébert L, Puymirat J, Laberge L, Leone M. Report of the first outcome measures in myotonic dystrophy type 1 (OMMYD1) international workshop: Clearwater, Florida, November 30, 2011. Neuromuscul Disord. (2013) 23:1056–68. doi: 10.1016/j.nmd.2013.07.004

14. Sistiaga A, Urreta I, Jodar M, Cobo AM, Emparanza J, Otaegui D, et al. Cognitive/personality pattern and triplet expansion size in adult myotonic dystrophy type 1 (DM1): CTG repeats, cognition and personality in DM1. Psychol Med. (2010) 40:487–95. doi: 10.1017/S00332917099 90602

15. Peric S, Sreckov M, Basta I, Lavrnic D, Vujnic M, Marjanovic I, et al. Dependent and paranoid personality patterns in myotonic dystrophy type 1. Acta Neurol Scand. (2014) 129:219–25. doi: 10.1111/ane.12173

16. Rubinsztein JS, Rubinsztein DC, Goodburn S, Holland AJ. Apathy and hypersomnia are common features of myotonic dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry (1998) 64:510–5. doi: 10.1136/jnnp.64.4.510

17. Winblad S, Jensen C, Mansson JE, Samuelsson L, Lindberg C. Depression in myotonic dystrophy type 1: clinical and neuronal correlates. Behav Brain Funct. (2010) 6:25. doi: 10.1186/1744-9081-6-25

18. Bertrand JA, Jean S, Laberge L, Gagnon C, Mathieu J, Gagnon JF, et al. Psychological characteristics of patients with myotonic dystrophy type 1. Acta Neurol Scand. (2015) 132:49–58. doi: 10.1111/ane.12356

19. Gioia GA, Isquith PK, Guy SC, & Kenworthy L (2000). Behavior Rating Inventory of Executive Function, Professional Manual. PAR: Lutz, FL.

20. Ekström AB, Hakenäs-Plate L, Samuelsson L, Tulinius M, Wentz E. Autism Spectrum Conditions in Myotonic Dystrophy Type 1: A Study on 57 Individuals With Congenital and Childhood Forms. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2008 Sep 5;147B(6):918-26. doi: 10.1002/ajmg.b.30698.

21. Angeard N, Huerta E, Jacquette A, Cohen D, Xavier J, Gargiulo M, Servais L, Eymard B, Héron D. Childhood-onset Form of Myotonic Dystrophy Type 1 and Autism Spectrum Disorder: Is There Comorbidity? Neuromuscul Disord. 2017 Dec 15. Pii: S0960-8966(17)31337-8. doi: 10.1016/j.nmd.2017.12.006.

22. Ho G, Cardamone M, Farrar M. Congenital and childhood myotonic dystrophy: current aspects of disease and future directions. World J Clin Pediatr. 2015;4(4):66–80.

Referencias para la Sección 5: Consideraciones psicológicas y sociales

American Association on Intellectual and Developmental Disabilities **www.aaidd.org**

American Psychological Association **https://locator.apa.org/?_ga=2.68832728.830585145.1565183568-1572501961.1563660830**

American Psychiatric Association **http://finder.psychiatry.org/?_ga=2.85558298.220191076.1565206326-215490582.1564685147**

Caplan, D. & Giles, L. (2013). Illness Experience Diagram. Personal communication, 2/2019.

Foundr Magazine **http://www.Foundr.com/find-a-mentor**

Medicaid (local state office) **http://www.benefits.gov/benefits/browse-by-category/category/MED**.

Medicare **http://www.medicare.gov**

Mental Health America **https://arc.mentalhealthamerica.net/find-an-affiliate**

Muscular Dystrophy Association **https://www.mda.org/about-mda/contact-us**

Myotonic Dystrophy Foundation **https://www.myotonic.org/find-a-doctor**

National Alliance on Mental Health **https://www.nami.org/Find-Support**

Substance Abuse and Mental Health Services Administration **http://www.samhsa.gov/treatment** or call **800-662-4357**

US Department of Veteran Affairs. **http://www.va.gov/health** or **call 877-222-8387**

Recursos para esta guía

Literatura:

Applying for Social Security Disability Benefits: A Toolkit and Guide for People Living with Myotonic Dystrophy. https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/Myotonic-MySSA-Toolkit-2019.pdf

Caplan, D. & Giles, L. (2013). Illness Experience Diagram. Personal communication, 2/2019.

Social Security Administration, Disability Benefits: https://www.ssa.gov/pubs/EN-05-10029.pdf

Employment Access Toolkit: A Guide to Navigating the Employment Process for People Living with Myotonic Dystrophy. https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/My-Employment-Toolkit-4-28-2020.pdf

Going to School with Myotonic Dystrophy: A Guide to Understanding Special Education and IDEA. https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/Myotonic-GoingToSchoolWithMyotonicDystrophy-2019.pdf

Health Insurance Considerations for People Living with Myotonic Dystrophy in the United States. https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/Myotonic-InsuranceConsiderations-4-2020.pdf

MDA: Road Map to Independence for Young Adults; https://www.mda.org/sites/default/files/publications/Road_Map_to_Independence.pdf

Myotonic Toolkit. https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/Myotonic-Toolkit-2019.pdf

Recursos en línea:

AARP. Understanding Medicare's Options: https://www.aarp.org/health/medicare-insurance/info-01-2011/understanding_medicare_the_plans.html

American Association on Intellectual and Developmental Disabilities. www.aaidd.org

Child Neurology Foundation. Transition of Care: https://www.childneurologyfoundation.org/transitions/

Department of Veteran Affairs. http://www.va.gov/health

National Institutes of Health. Talking to Your Doctor: https://www.nih.gov/institutes-nih/nih-office-director/office-communications-public-liaison/clear-communication/talking-your-doctor

Health Insurance is a Family Matter: Overview of Public Health Insurance Programs: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK221009/

How to Choose the Best Health Insurance Plan for You: https://www.verywellhealth.com/health-insurance-4014713

Know Your Insurance: https://www.thealphaga.com/portals/16/assets/pdf/individual_health_insurance_101_guide.pdf

Medicaid.gov. Eligibility: https://www.medicaid.gov/medicaid/eligibility/index.html

Medical Mutual. What is an HMO? Understanding HMO Health Plans: https://www.medmutual.com/For-Individuals-and-Families/Health-Insurance-Education/Health-Insurance-Basics/About-HMO-Health-Insurance-Plans.aspx

Medical Mutual. What is a PPO? Understanding PPO Health Plans: https://www.medmutual.com/For-Individuals-and-Families/Health-Insurance-Education/Health-Insurance-Basics/Types-Health-Insurance/PPO-Health-Insurance-Plans.aspx

Medicare.gov. http://www.medicare.gov

Mental Health America. Find an Affiliate: https://arc.mentalhealthamerica.net/find-an-affiliate

Muscular Dystrophy Association. https://www.mda.org

Myotonic Dystrophy Foundation. https://www.myotonic.org

National Alliance on Mental Health. Find Support: https://www.nami.org/Find-Support

Substance Abuse and Mental Health Services Administration. Behavioral Health Treatment and Services: http://www.samhsa.gov/treatment

Notas

La misión de Myotonic Dystrophy Foundation es mejorar la calidad de vida de las personas viviendo con distrofia miotónica y acelerar la investigación centrada en tratamientos y una cura.

Myotonic Dystrophy FOUNDATION

My Cause. My Cure.

663 13th Street, Suite 100, Oakland California, 94612
415.800.7777 | info@myotonic.org | www.myotonic.org