

Reunión para familias e investigadores  
13 y 14 de Noviembre 2015, Barcelona

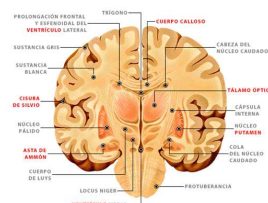
## ENACH

ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS CON  
ACUMULACIÓN CEREBRAL DE HIERRO

Laura López Sala, Fisioterapeuta  
Silvia Fuentes Via, Logopeda  
Estimulación Precoz. Servicio de Neurología  
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

## Definición ENACH

“ ENACH (NBIA), enfermedades neurodegenerativas que engloban un grupo de trastornos caracterizados por acumulación de hierro cerebral”



A. Gregory, B.J. Ploster (2008)

Alteración del Sistema nervioso SN

MANIFESTACIONES CLÍNICAS ENACH

Alteración del TONO MUSCULAR

Alteración del MOVIMIENTO

Formas

Localización

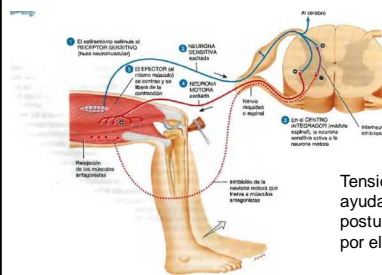
Consecuencias

Formas

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS ENACH

alteración del SN

TONO MUSCULAR alterado



Tensión muscular que ayuda a mantener la postura y está controlada por el cerebro

## Alteración del tono: Formas

Hipotonía inicial - Hipertonía

### Espasticidad

- Aumento de resistencia al mov. del músculo?

### Distonía

- Fluctuación del tono muscular
- Provocando movimientos involuntarios repetitivos interfiriendo al mov. voluntario

Presencia en ambos de grupos musc. Débiles / Hipotónicos

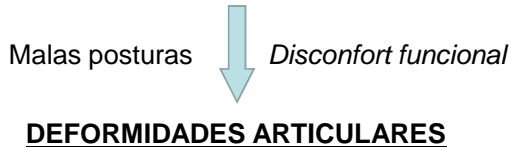
## Alteración del tono: Localización de la espasticidad / distonía

- Afectando de manera **más generalizada**  
Ej.: Diplejia  
Tetraparesia
- Afectando de manera **más localizada**  
Ej.: Distonías más focalizadas (oromandibulares, cuello, miembros,...)

Afectando tanto a mov. más amplios o mov. más finos

### Alteración del tono: Consecuencias

- Dificultad para hacer un movimiento voluntario en forma de BRADICINESIA
- Dificultad o resistencia para mover una articulación que provocará **CONTRACTURA MUSCULAR**



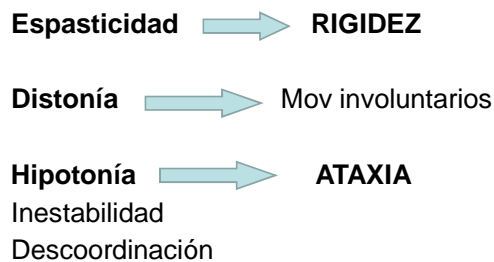
### Alteración del tono: Consecuencias

#### Dificultad / Trastorno de las funciones motrices:

- La movilidad gruesa / amplia  
Ej.: correr, andar, bipedestación, mantener la sedestación,...
- La movilidad fina / compleja  
Ej.: hablar, comer, uso de las manos, ...

### Alteración del MOVIMIENTO

Si predomina la alteración del tono:



### Alteración del MOVIMIENTO: Clasificación clínica

Según la localización y la forma alterada del tono nos encontraremos pacientes con:

#### Tetraparesia / diplegia

*espástica / espástica-distónica / atáxica*

#### TRASTORNO MOTOR

### FISIOTERAPIA

Puede actuar...

DANDO ESTRATEGIAS PARA EL CONTROL DEL MOVIMIENTO: alineación de estructuras: control de tronco y cabeza, manos en línea media LM, presentación del estímulo en LM, anticipación de la actividad, DANDO CONTENCIÓN/estabilidad al MOV. INVOLUNTARIO en reposo o durante el MOV. intencionado, consiguiéndolo con diferentes estrategias terapéuticas específicas.



### FISIOTERAPIA

Puede actuar...

Para prevenir CONTRACTURAS MUSCULARES

Instaurada la CONTRACTURA MUSC.: Toxina

DEFORMIDADES ARTICULARES

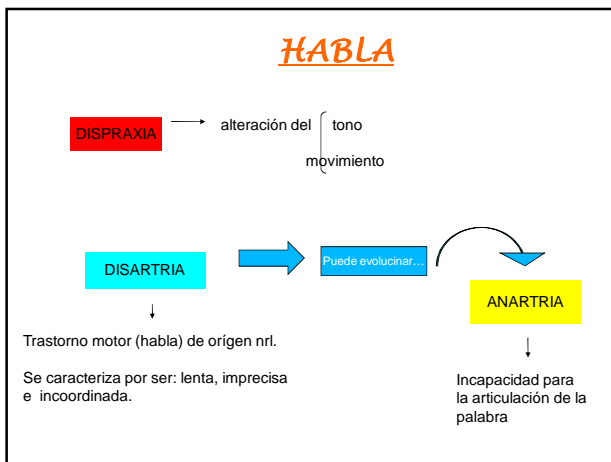
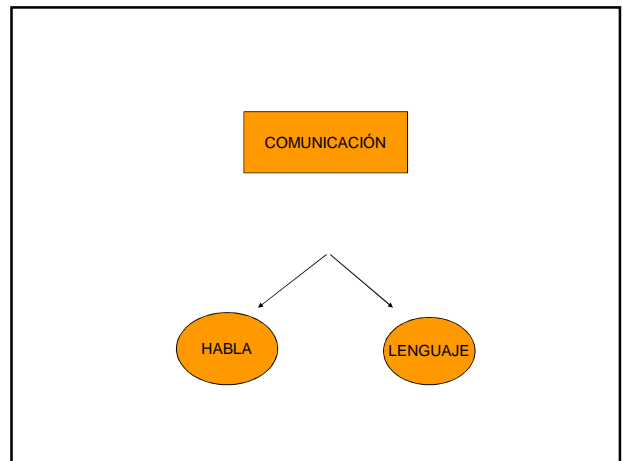
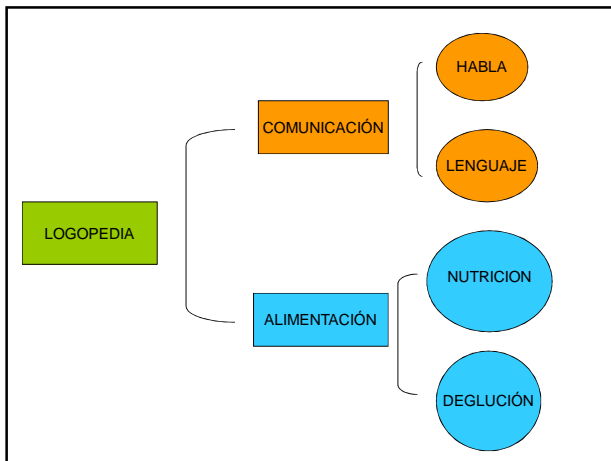
Instaurada la DEFORMIDAD ART. Cirugía ortopédica

Movilizaciones activas-pasivas

Vendajes Neuromusculares VNM

Control Postural: Ferulaje

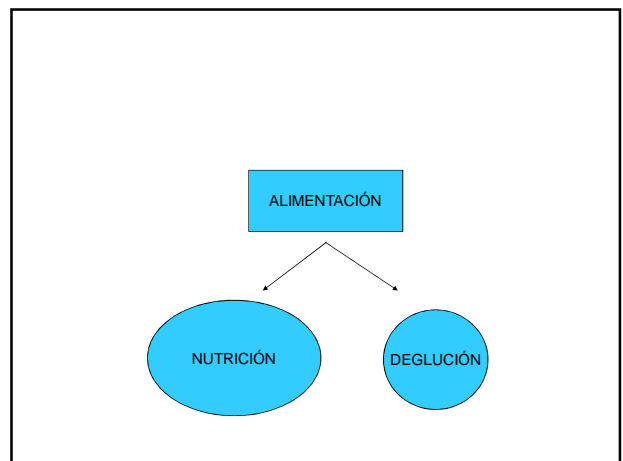
Control Postural: Aparatos ortopédicos



- Aspectos globales para el tratamiento de la disartria:
- Obtener un control postural que facilite la expresión oral
  - Buscar el tono muscular más adecuado de la zona oral (labios, lengua, mejillas)
  - Buscar un equilibrio fonorespiratorio (articular, respirar, pausas...) "habla escándida" (silábica)
  - Mejorar la calidad de la voz (tono)

### LENGUAJE

El *lenguaje* es la capacidad que tiene el ser humano para comunicarse mediante el habla, los signos y otros sistemas de comunicación alternativos o aumentativos.



## ALIMENTACIÓN

La **DEGLUCIÓN** se entiende como el paso del alimento de la boca al estómago. Es un proceso complejo donde se hallan implicados 3 sistemas:



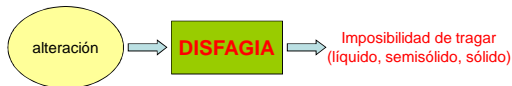
NEUROLÓGICO



DIGESTIVO



RESPIRATORIO



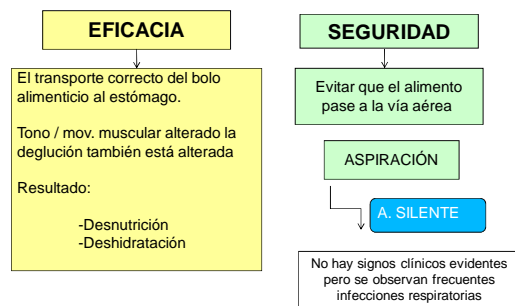
## SÍNTOMAS DE LA DISFAGIA

- Rechazo de ciertos alimentos (reconocen, hipersensibilidad...)
- Dificultad de transportar el bolo a la faringe
- Atragantamiento
- Tos
- Ojos "vidriosos"
- Voz húmeda
- Degluciones fraccionadas
- Sensación de residuos (necesidad de varias degluciones)
- Pérdida progresiva de peso
- Infecciones respiratorias



Neumonías de repetición

Estos síntomas de la disfagia indican un **riesgo** en la alimentación



## TRATAMIENTO DE LA DISFAGIA

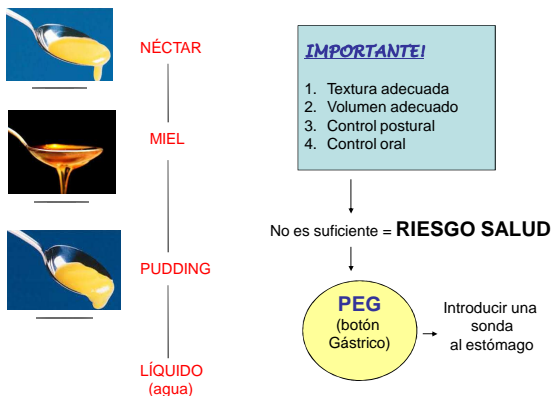
- **Seguimiento dietético / nutricional** (GAS) (estreñimiento-RGE)

- **Pruebas complementarias**

### VIDEOFLUOROSCOPIA

Técnica radiológica que valora la seguridad y la eficacia de la deglución.

Consiste: en la toma diferentes texturas y volúmenes de alimento



### IMPORANTE!

1. Textura adecuada
2. Volumen adecuado
3. Control postural
4. Control oral

### Tratamiento de la disfagia

- **Control postural global / manejo:**

- Correcta sedestación
- Control en LM de cabeza, tronco y pelvis
- Tono muscular adecuado
- Flexión de la cabeza
- Control EESS – mano
- Coordinación entre ojo – mano – boca
- Control respiratorio

### ¡IMPORTANTE!

1. Textura adecuada
2. Volúmen adecuado
3. Control postural
4. Control oral

### *Tratamiento de la disfagia*

#### • Control a nivel oral:

- Mejor tono posible a nivel de la musculatura perioral y oral
- Control mandibular
- Normoclusión
- Actividad labio superior (recoger alimento, mantenerlo boca)
- Control de la lengua ( formación del bolo, transporte alimento)
- Momento de :  
descanso – reorganización – inicio

### Control postural para: habla, alimentación, respiración y babeo



Control postural global



Control oral



## CONCLUSIONES

### Objetivos terapéuticos



- Preservar estructuras y funciones
- Conseguir alivio sintomático
- Prevenir en la medida de lo posible complicaciones asociadas (ortopédicas, respiratorias, nutricionales, de comunicación, de conducta, de relación...)
- **Mejorar la calidad de vida**

## CONCLUSIONES

La importancia del equipo médico-terapéutico interdisciplinar:

neurólogo, ortopeda, rehabilitador, fisioterapeuta, gastroenterólogo, logopeda, trabajador social, genetista, psicólogo, educador,...

- Asociaciones de padres
- Investigaciones médicas
- LA FAMILIA

TODO SUMA

