



**MDA**<sup>®</sup>

# Servicios para el individuo, la familia y la comunidad

## Estimados amigos,

Cuando nos enteramos que nuestra hija Abbey tenía una enfermedad muscular progresiva, sabíamos que uno de nuestros mayores recursos para enfrentar los desafíos por delante era nuestra fortaleza como familia.

Pero nunca imaginamos que encontraríamos una familia enteramente nueva para acompañarnos al enfrentar temores y nuevos desafíos, y celebrar nuevas alegrías. Queremos darle la bienvenida a lo que esperamos se convierta también en una extensión de su familia: la Asociación de la Distrofia Muscular.

El camino que lo trajo a la MDA habrá sido largo, confuso y frustrante mientras buscaba respuestas o un diagnóstico para usted o un ser querido. Sin importar cómo haya usted llegado aquí, tiene que saber que ya no está solo: La comunidad MDA completa — personal, médicos, investigadores, patrocinadores, especialistas clínicos, donantes, familias e individuos — están aquí para usted.

En este folleto encontrará información sobre servicios específicos ofrecidos por la MDA, y cómo utilizar mejor todos estos recursos que pueden significar una diferencia crítica para entender, manejar y vivir día tras día con una enfermedad neuromuscular. La MDA provee atención médica, información sobre enfermedades específicas, apoyo por el Internet y en persona, ayuda para obtener y reparar equipo médico duradero, campamentos de verano para jóvenes y — sobre todo — un programa de investigación de primer orden que un día pondrá fin para siempre a las enfermedades de neuromusculares.



Este folleto también le dará una idea de las muchas maneras de participar en la misión de la MDA. Nuestra familia ha encontrado que ser voluntario para la recaudación de fondos, hacer que un amigo participe en un evento especial, prestar nuestras voces para campañas de defensa y otras actividades, nos han ayudado a sentir que estamos haciendo todo lo posible por fomentar la búsqueda de curaciones y tratamientos.

Conforme hemos aprendido que la enfermedad muscular de Abbey afectará — pero no limitará — su vida, la MDA ha estado presente con información, atención médica, apoyo incomparable y amistad. Esperamos que usted encuentre un refugio similar en esta comunidad — ¡y por favor nunca dude en recurrir a su nueva familia para encontrar ayuda y esperanza!

Con cariño,

*Wendi Umali* *Joel Umali*

Joel y Wendi Umali  
Padres de Abbey Umali  
Embajadora Nacional de Buena Voluntad  
de la MDA 2011



“Probablemente no hubiéramos sobrevivido los últimos cuatro años sin la ayuda de la Asociación de la Distrofia Muscular. Cuando nos presentaron con ellos, nuestras vidas cambiaron. Fuimos capaces de conectarnos como padres y conocer a otros padres que pasaban por experiencias similares. El personal de nuestra oficina local MDA ha sido maravilloso. Simplemente nos aceptaron como parte de su familia”.

Robin Pennell, Virginia, madre de una hija afectada por distrofia muscular del anillo óseo



## La Asociación de la Distrofia Muscular está aquí para ayudarle

La Asociación de la Distrofia Muscular (MDA, por sus siglas en inglés) es la puerta de entrada para información, recursos y cuidado de la salud especializado para individuos y familias que enfrentan enfermedades neuromusculares. En más de 200 oficinas locales en todo el país, el personal compasivo y experto de la MDA provee apoyo y orientación.

El sitio Web integral de la MDA es otra valiosa fuente de información de enfermedades neuromusculares, noticias sobre investigación y programas de la MDA.

Este folleto proporciona información básica sobre los servicios y programas de la MDA. Para información específica para usted, contacte a su oficina MDA local.

Recurra a la MDA si tiene preguntas sobre:

- Cuidado de la salud especializado y referencias
- Avances de investigación sobre su enfermedad
- Necesidades de equipo médico duradero

- Cómo explicar su enfermedad a familiares y a otros
- Cómo conectarse con otros con diagnósticos similares en su área
- Folletos y publicaciones informativas
- Grupos de apoyo (en persona, por teléfono y por el Internet)
- Apoyo y recursos para cuidadores
- Vacunas gratuitas contra la gripe
- Presentaciones en la escuela de su hijo
- Referencias para recursos comunitarios
- Defensa
- Cómo puede unirse usted a la lucha contra las enfermedades neuromusculares
- ... y más.

La MDA está aquí para ayudarle. Si su oficina local no puede atender una necesidad específica, pueden ayudarle a encontrar otros recursos. No dude en contactar a la MDA para obtener ayuda y respuestas

## MDA es esperanza

### ¿Qué es la MDA?

En 1950, un grupo de adultos con enfermedades neuromusculares y padres de hijos con estas enfermedades unieron fuerzas para formar la Asociación de la Distrofia Muscular. Reconocida por la Asociación Médica Norteamericana (American Medical Association) por sus “contribuciones importantes y duraderas para la salud y bienestar de la humanidad”, la MDA recaba fondos para derrotar a más de 40 formas de enfermedad neuromuscular mediante programas mundiales de investigación, servicios médicos y de apoyo, educación

pública y profesional sobre salud, y defensa. La Asociación provee servicios en los Estados Unidos y Puerto Rico a través de más de 150 oficinas locales.

Los programas de la MDA son financiados casi totalmente por las contribuciones voluntarias de individuos interesados y organizaciones que cooperan. Estos programas incluyen:

### Investigación

La MDA está entre los principales patrocinadores financieros en el mundo de la investigación de enfermedades neuromusculares. Científicos financiados



“Cuando nuestro hijo fue diagnosticado por primera vez, no sabíamos nada acerca de la distrofia muscular, aparte de lo que habíamos visto en el Teletón desde que éramos pequeños. En 24 horas habíamos contactado a la Asociación de la Distrofia Muscular y esto fue un paso fantástico. En el proceso aprendimos que había esperanza”.

Doriann Myers, Nevada, madre de un hijo afectado por distrofia muscular de Duchenne

por la MDA están a la vanguardia en la investigación de terapias basadas en células y los ensayos de tratamientos potenciales para más de 40 enfermedades incluidas en sus programas. Para las últimas noticias sobre la investigación, visite [mda.org/diseases](http://mda.org/diseases) y oprima el nombre de una enfermedad.

### **Clínicas (vea página 5 para más información)**

En las instalaciones de la red nacional de clínicas de la MDA, las personas reciben diagnóstico y atención médica de seguimiento por equipos de expertos especialistas en enfermedades de los músculos.

### **Apoyo (vea página 9 para más información)**

Usted no está solo. La MDA está presente en cada paso del camino, proporcionando recursos y orientación, asistencia para obtener y reparar el equipo necesario, grupos de apoyo, campamentos de verano para jóvenes, “comunidades electrónicas” por el Internet y mucho más.

### **Información (vea página 10 para más información)**

El conocimiento es poder. La MDA realiza programas educativos para individuos con enfermedades neuromusculares, el público en general y los profesionales médicos, incluyendo la publicación de una amplia variedad de materiales impresos y audiovisuales. MDA también mantiene un sitio Web integral. La MDA patrocina simposios científicos y otras reuniones profesionales para mejorar el conocimiento de enfermedades neuromusculares entre los profesionales médicos.

### **Defensa (vea página 11 para más información)**

Los esfuerzos de defensa de la MDA están dedicados a mejorar las vidas de personas con enfermedades musculares, proveyendo representación en asuntos

de política pública y promoción de la investigación a nivel nacional e internacional; y facilitando la participación activa en estas áreas por parte de las personas a las que sirve.

## **Acceso a los servicios MDA**

### **Diagnóstico inicial**

El primer paso para obtener los servicios MDA es asistir a una clínica MDA para confirmar su diagnóstico de una de las enfermedades neuromusculares cubiertas por la MDA (vea página 14 para una lista completa).

Si la enfermedad diagnosticada no está cubierta por la MDA, se darán referencias para una agencia apropiada de salud o comunitaria.

### **Asistencia para servicios médicos**

La MDA ayudará con el pago de ciertos servicios mediante las clínicas MDA o proveedores locales de equipo médico. Para maximizar los recursos de la MDA, el pago se hace después de que paguen las aseguradoras privadas y públicas y/u otros recursos. Por favor asegúrese de contactar a la oficina local MDA en su área antes de ordenar servicios, si desea el pago por parte de la MDA.

# MDA es ayuda

## El equipo MDA

Las oficinas de distrito de la MDA son su centro para tener acceso a atención médica especializada en las clínicas MDA, así como grupos de apoyo locales, campamentos de verano, referencias de recursos y más. El personal en su oficina MDA local puede proporcionar información, apoyo y orientación.



“The MDA clinics have been a very positive part of our lives, and they’ve really, truly become a part of our family. I really can’t imagine what it would be like for our son and for us if there weren’t an MDA clinic.”

Sean Masters, Arizona  
Parent of a child affected by  
spinal muscular atrophy

En realidad, la MDA debiera ser su primer contacto telefónico cuando tenga preguntas no médicas sobre vivir con una enfermedad neuromuscular. Las preguntas médicas deben dirigirse al equipo de la clínica MDA, y el personal MDA puede proporcionar información de contacto si se requiere.

En la mayoría de áreas, su contacto principal en la MDA será el coordinador de servicios del cuidado de la salud (HCSC, por sus siglas en inglés), quien puede conectarle con todos los servicios MDA apropiados y proveer información sobre recursos federales, estatales y locales que pueden ser muy útiles.

## Clínica MDA

La MDA mantiene un red de unas 200 clínicas especializadas en los Estados Unidos y Puerto Rico. La mayoría de clínicas MDA están ubicadas en hospitales académicos, y muchos directores de clínicas MDA son catedráticos de facultades médicas universitarias además de médicos en ejercicio. Las clínicas MDA están en la vanguardia de los métodos de investigación y tratamiento; y algunas clínicas también sirven como sitios para pruebas clínicas de las últimas terapias experimentales.

El personal MDA local puede dirigirlo a la clínica MDA más cercana, o puede localizar una clínica MDA local por el Internet en [www.mda.org/locate](http://www.mda.org/locate), o

llamando al (800) 572-1717.

La MDA tiene más de 35 centros MDA/ALS (esclerosis lateral amiotrófica, o ALS por sus siglas en inglés) en todo el país. La MDA distingue a ciertas clínicas como centros MDA/ALS debido a la experiencia profesional particular del equipo médico con esa enfermedad y la investigación que allí se lleva a cabo.

La MDA ha organizado a 10 de sus mejores clínicas como redes para apoyar y agilizar pruebas clínicas de investigación prometedora. Hay clínicas en la Red de Investigación Clínica de Distrofia Muscular de Duchenne (Duchenne Muscular Dystrophy Clinical Research Network) en Washington University en St. Louis; Children’s Hospital Boston; Nationwide Children’s Hospital en Columbus, Ohio; University of California-Davis en Sacramento, Calif.; y University of Minnesota en Minneapolis.

Hay clínicas de la Red de Investigación Clínica ALS (ALS Clinical Research Network) en California Pacific Medical Center en San Francisco; Columbia University en New York; Emory University en Atlanta; Massachusetts General en Boston; y Methodist Hospital en Houston.

## Equipo de la Clínica

Las clínicas MDA utilizan un enfoque multidisciplinario, lo que significa que las personas pueden ver a especialistas expertos en atención médica en una variedad de disciplinas, todos en el mismo lugar.

Los especialistas pueden incluir:

- neurólogos
- cardiólogos
- fisiatristas
- ortopedistas
- psicólogos
- neumólogos



“Cuando me diagnosticaron con distrofia muscular, no sabíamos a quién recurrir. Pero la Asociación de la Distrofia Muscular realmente estuvo presente para mí y mi familia. Nos guiaron para saber qué era la enfermedad, qué podíamos esperar, cómo debíamos trabajar en equipo para enfrentar esta enfermedad y asegurarnos que no me impidiera alcanzar mis sueños”.

Vance Taylor, Maryland, distrofia muscular del anillo óseo

- trabajadores sociales
- terapeutas físicos y ocupacionales
- enfermeros administradores de casos
- patólogos del habla/lenguaje
- dietistas
- consejeros genéticos

El coordinador de servicios del cuidado de la salud (HCSC) de la MDA es una figura principal en las visitas a la clínica. Él o ella usualmente está presente en los días de clínica para responder preguntas, distribuir materiales educativos MDA, coordinar todos los servicios MDA que usted pueda requerir, y ayudar con referencias para recursos comunitarios.

### Proceso de diagnóstico

El primer paso en la atención médica es determinar la naturaleza de la enfermedad. El equipo de la clínica MDA puede llevar a cabo exámenes de diagnóstico y recomendar pruebas de laboratorio pertinentes.

Algunas de estas pruebas pueden ser extensas; sin embargo, en la mayoría de casos se pueden hacer como paciente externo. Hay información disponible en la clínica MDA sobre pruebas de diagnóstico basadas en genética.

Después del examen clínico y el análisis de las pruebas de laboratorio, muchas enfermedades neuromusculares pueden ser diagnosticadas rápidamente y con exactitud. Algunas enfermedades neuromusculares, sin embargo, pueden ser más difíciles de diagnosticar. En estos casos, el médico hará lo que se llama un “diagnóstico diferencial”, listando dos o más enfermedades que tienen síntomas similares.

Un diagnóstico definitivo podría requerir esperar hasta que la enfermedad haya progresado a una etapa exclusiva de esa enfermedad.

Con la mayoría de enfermedades

neuromusculares, el primer síntoma detectable es normalmente una debilidad persistente en uno o más músculos.

Los músculos pueden debilitarse por muchas razones. La primera pregunta que intentará contestar el médico al tratar de establecer un diagnóstico es si la función muscular es anormal porque hay una enfermedad del músculo en sí, o si la función muscular es anormal debido a una enfermedad que se ha desarrollado en otro tejido (por ej., un nervio). Las dos páginas siguientes describen los diagnósticos más comunes y los procedimientos de laboratorio utilizados para determinar por qué es anormal la función muscular y llegar a un diagnóstico definitivo.

### Procedimientos de diagnóstico

Las enfermedades neuromusculares pueden presentarse en una variedad de formas y a diferentes edades. Antes de recibir un diagnóstico confirmado, le harán probablemente una serie de pruebas para asegurar que se obtenga la mayor información posible y se descarten otras enfermedades. Muchas opciones de tratamiento dependen de la obtención de un diagnóstico específico.

Entre los varios tipos de herramientas de diagnóstico que su equipo médico podría usar están:

### Examen clínico

El examen clínico de una persona en la que se sospecha una enfermedad neuromuscular se enfoca en la apariencia y fuerza de los músculos. Los músculos son examinados con atención especial a los de los brazos, piernas, hombros y caderas. Unas pocas enfermedades neuromusculares afectan los músculos faciales, y estos también se examinan.

La determinación de cuáles músculos no están débiles es tan importante como determinar cuáles músculos lo están. Cada enfermedad neuromuscular muestra

típicamente un patrón específico de músculos involucrados. Un diagnóstico final se basa en gran parte en el patrón de músculos involucrados detectado durante el examen clínico.

### **Historial familiar**

Muchas enfermedades neuromusculares son de origen genético. El conocimiento de otros familiares afectados puede ayudar a establecer y/o confirmar un diagnóstico. Sin embargo, es posible tener una enfermedad genética aun sin historial familiar sobre esa enfermedad.

### **Estudio de transmisión nerviosa y electromiograma**

Estas dos pruebas frecuentemente se hacen en la misma evaluación. El estudio de transmisión nerviosa mide la habilidad de los nervios para conducir impulsos a los músculos; ésta es una prueba importante al evaluar enfermedades como la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. Un electromiograma (EMG) mide la actividad eléctrica del músculo. El músculo de una persona con enfermedad neuromuscular puede tener una actividad eléctrica característicamente diferente de la de un músculo normal.

### **Pruebas de enzimas de suero**

Las pruebas de enzimas de suero miden la cantidad de proteínas musculares en la sangre. Cuando el tejido muscular está saludable, estas proteínas, particularmente la creatina quinasa (CK), se mantienen en el músculo y su presencia en la sangre es relativamente baja.

Muchas, pero no todas, las enfermedades neuromusculares que causan destrucción del músculo llevan a un incremento significativo de los niveles de CK muscular y otras enzimas encontradas en la sangre. Por tanto, las pruebas de enzimas de suero pueden ser ayudas de importancia en el diagnóstico de enfermedades neuromusculares.

El valor de estas pruebas es a menudo mayor en las etapas iniciales de la enfermedad. En la etapa más temprana de la enfermedad, la masa muscular es relativamente grande y los cambios en los niveles de proteína en suero pueden ocurrir aun antes de que sean aparentes los síntomas como la debilidad. En algunas enfermedades neuromusculares, los niveles de enzimas musculares pueden fluctuar con la actividad de la enfermedad.

En etapas posteriores de la enfermedad, sin embargo, la masa muscular podría estar tan reducida que los niveles de enzimas de suero podrían hasta parecer normales.

### **Pruebas genéticas**

Una pequeña cantidad de sangre puede ser utilizada para extraer ADN de las células sanguíneas. Esto es enormemente valioso para diagnosticar mutaciones genéticas que pueden causar enfermedades neuromusculares específicas.

### **Biopsia muscular**

En este procedimiento, el tejido muscular se remueve quirúrgicamente para su análisis microscópico y/o bioquímico. Para algunas enfermedades neuromusculares, un diagnóstico final depende del análisis de una biopsia muscular. La cantidad de músculo que se remueve es más o menos equivalente en tamaño a la punta de un dedo meñique. En algunas condiciones, como en las miopatías inflamatorias y enfermedades del núcleo central, el tejido muscular tiene una apariencia característica bajo el microscopio. El tejido muscular puede analizarse buscando anomalías en una serie de proteínas dentro de las células musculares.

## **Manejando enfermedades neuromusculares**

Habiéndose diagnosticado la enfermedad, el equipo de la clínica MDA puede



recomendar una cantidad de servicios como medidas para manejar médicamente las enfermedades neuromusculares.

### **Reevaluaciones periódicas**

Las visitas de seguimiento se proporcionan en las clínicas MDA. La administración médica continua puede incluir terapias y medidas para controlar los síntomas, e intervenciones médicas para ayudar a las personas a mantener la calidad de vida más alta posible.

### **Terapia**

Un médico de la clínica MDA puede recomendar que usted consulte con un terapeuta físico, ocupacional, respiratorio y/o del habla para ayudarle a manejar los síntomas de su enfermedad neuromuscular y mantener su independencia.

**Terapia física:** La MDA ayudará con el pago de una consulta anual para (a) evaluar la necesidad de terapia física, y (b) instruir a los parientes y otros sobre la forma de administrar los ejercicios indicados. La terapia física puede mantener funcionando los músculos todavía saludables, ayudarle a mantener su independencia y prevenir el inicio de contracturas musculares dolorosas.

**Terapia ocupacional:** La MDA ayudará con el pago de una consulta anual según se prescriba. La terapia ocupacional permite a las personas utilizar al máximo sus capacidades físicas mediante el uso de estrategias y técnicas, implementos diseñados especialmente y ayudas cotidianas para la vida en casa y en el trabajo.

**Terapia respiratoria:** La MDA ayudará con el pago de una consulta anual para instrucción en el uso de equipo recetado de terapia respiratoria diseñado para aumentar o incrementar la capacidad vital de los pulmones.

**Terapia del habla:** Cuando ha sido recetada por un médico de la clínica MDA, la MDA ayudará con el pago de una consulta anual para evaluar los músculos responsables de hablar y tragar. Mediante dicha evaluación un patólogo del habla-lenguaje puede determinar si son apropiados el ejercicio, el uso de un dispositivo aumentativo de comunicación, y/o las modificaciones a las comidas.

### **Servicios sociales**

Los servicios sociales son un aspecto vital del programa de la clínica MDA. Las oficinas locales y clínicas MDA podrán proveer recursos adicionales para las familias que buscan identificar fuentes alternas para el pago de servicios médicos y necesidades de equipo.

Los trabajadores sociales también pueden ayudarle a establecer contacto con otros recursos comunitarios y proporcionar apoyo emocional para usted y su familia.

### **Consejería genética**

Los consejeros genéticos pueden ayudar a las familias:

- obteniendo e interpretando una prueba genética (ADN) u otra prueba apropiada;
- obteniendo un diagnóstico de una condición genética;
- determinando si los padres de un niño afectado son portadores de la enfermedad;
- evaluando el riesgo de pasar la enfermedad a hijos futuros; y
- determinando si otros miembros de la familia corren riesgo.

### **Vacunas contra la gripe**

La influenza es especialmente peligrosa para personas cuyos músculos respiratorios han sido debilitados por una enfermedad neuromuscular. Por lo mismo, la MDA ayuda con vacunas contra la gripe cuando son recetadas médicamente.

## Servicios de apoyo MDA

Los servicios de apoyo ayudan a las personas con enfermedades neuromusculares, sus familias y sus cuidadores, a manejar los desafíos que vienen con estas condiciones.

Las oficinas locales MDA ofrecen sesiones de grupos de apoyo programadas regularmente que dan oportunidad de conocer y compartir con otras personas que enfrentan retos similares.

Los servicios de apoyo también se ofrecen por el Internet ([www.mda.org](http://www.mda.org)) mediante la activa comunidad electrónica myMDA y a través de myMuscleTeam, que permite a las familias mantener al día a sus amistades y familiares y ayuda a coordinar las tareas de los cuidadores. (Para más información sobre estos programas, vea página 12).



“There’s a multitude of support groups that the MDA provides. We’re able to sit down in a private setting and share our experiences with other families. By doing so we realize that we’re not alone and we actually realize that if we can start sharing information with others and helping others, that we can also help ourselves.”

Jeff Vittek, California  
Parent of a child affected by  
myotonic muscular dystrophy

## Ayuda con equipo

### Programa de equipo

La MDA ayuda a las personas a obtener equipo médico duradero mediante su programa nacional de equipo y con referencias a recursos comunitarios.

El programa nacional de equipo de la MDA está disponible para todas las personas afectadas por las enfermedades comprendidas en el programa MDA, y a quienes se ha recomendado equipo médico a través de la clínica MDA.

La MDA proporciona, hasta donde sea posible y haya disponibilidad, sillas de ruedas recicladas y otro equipo médico duradero en buenas condiciones recetados médicamente debido a una enfermedad neuromuscular. Esto incluye sillas de ruedas, camas de hospital, andadores y bastones, dispositivos de comunicación y artículos similares.

Mediante sus oficinas locales en el campo, la MDA acepta con gratitud donaciones de equipo médico para distribuirlo a través de su programa de equipo. La MDA puede hacer reparaciones menores a equipos usados bien cuidados que se donen a la Asociación para este fin.

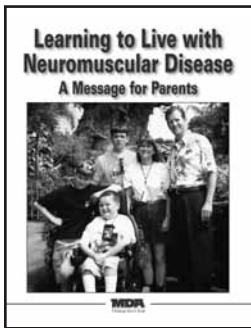
Existen muchos recursos federales, estatales y locales para ayudar a las personas en la compra de equipo. Las oficinas locales MDA mantienen una extensa base de datos de recursos disponibles en su área. Puede contactar a su oficina local MDA al (800) 572-1717 para hablar con personal capacitado que le ayudará a navegar el proceso de obtención del equipo prescrito.

### Reparaciones de equipo

La MDA proporciona ayuda para el costo de reparación de todo tipo de equipo requerido debido a la enfermedad neuromuscular de una persona. Para solicitar esta ayuda, es importante contactar a su oficina local MDA antes de completarse la reparación. La cantidad disponible para reparaciones es establecida anualmente por la Asociación.

### Recursos comunitarios

Los servicios no proporcionados por la MDA frecuentemente están disponibles en otras agencias comunitarias organizadas. La MDA ayuda a obtener la ayuda de estos recursos comunitarios.



“Una de las cosas en que realmente nos mantenemos al día es el estatus de la investigación. Eso es muy importante para nosotros, y siempre hay actualizaciones sobre investigación que se publican en la revista Quest o en el sitio Web de la MDA”.

Bill Stehling, Arizona, padre de una hija afectada por distrofia muscular de Duchenne

## MDA es información

La MDA es una fuente excelente de información actualizada, exacta y práctica sobre todas las enfermedades neuromusculares en su programa, y sobre la vida diaria con una debilidad muscular. La información está disponible en impresos, video y por el Internet.

### Sitio Web MDA ([www.mda.org](http://www.mda.org))

Este sitio contiene miles de páginas con información exhaustiva, incluyendo:

- Información sobre cada enfermedad en el programa MDA, explicando la biología de fondo, síntomas, intervenciones, patrones hereditarios, investigación actualizada y otra información pertinente
- Actualización de noticias sobre avances de investigación y temas del cuidado de la salud
- Búsqueda en ejemplares actuales y anteriores de revistas de la MDA (Quest y el MDA/ALS Newsmagazine, la revista de noticias)
- Versiones para imprimir de todas las publicaciones de la MDA
- Guía de recursos específicos de cada estado y enlaces para recursos a nivel nacional
- Información de defensa sobre legislación pendiente de importancia para la comunidad de la MDA
- Información sobre pruebas clínicas y subsidios de investigación de la MDA
- Información sobre servicios, programas, recursos y portavoces de la MDA
- Información de contacto para todas las clínicas MDA y oficinas locales
- Herramientas para ayudarle a participar en la lucha contra las enfermedades neuromusculares

### MDA/ALS Newsmagazine (revista de noticias) ([alsn.mda.org](http://alsn.mda.org))

Producida cada dos meses, esta publicación ganadora de premios es gratuita para personas afectadas por esclerosis lateral amiotrófica (ALS, por sus siglas en inglés). Además de noticias y análisis sobre investigación, incluye información práctica para individuos y familias que viven con la enfermedad.

### Revista Quest ([quest.mda.org](http://quest.mda.org))

Esta publicación trimestral ganadora de premios es gratuita para las personas atendidas por la MDA. Cada número contiene artículos sobre investigación, salud y cómo vivir con una enfermedad neuromuscular, incluyendo crianza de niños, prestación de cuidados, vida independiente, productos y estrategias útiles, legislación y perfiles de personas interesantes.

### Otras publicaciones MDA

La exhaustiva serie MDA “Hechos sobre ...” hace una presentación concisa e informativa de cada una de las más de 40 enfermedades en su programa. Otras publicaciones incluyen guías detalladas para cuidadores, padres y maestros, y folletos para enfrentar los desafíos médicos y de la vida cotidiana. Todas las publicaciones son gratuitas para las personas atendidas por la MDA y pueden descargarse por el Internet u obtenerse a través de su oficina local MDA.

### Videos

La MDA ofrece varios videos producidos profesionalmente que cubren temas

médicos de interés para personas con enfermedades neuromusculares. Entre ellos se encuentran:

- Con esperanza y valor: Su guía para vivir con esclerosis lateral amiotrófica (DVD)
- Respire con facilidad: Una guía respiratoria para personas que viven

con enfermedades neuromusculares (video)

- Aliento de vida (video para profesionales médicos)

Nota especial: Estos videos solamente están disponible en inglés.



“Mi mayor felicidad la encontré en el campo de la defensa. Quiero animar a todos los que están considerando asumir un papel de liderazgo en la defensa. Da muchas satisfacciones. Recibir ayuda es un arte ... Mediante la defensa puedo dar de vuelta”.

Angela Wrigglesworth, Texas, atrofia muscular espinal

## MDA es habilitación

### Defensa

Una forma importante de participar en la comunidad MDA es a través del programa de defensa de la Asociación. Basado en Washington D.C., el equipo de defensa monitorea y apoya programas, legislación y políticas del cuidado de la salud importantes para personas con enfermedades neuromusculares, tales como atención médica, seguros, acceso, transporte, vida independiente, servicios de asistencia personal y financiamiento de investigación.

Inscríbese como defensor en el sitio Web de la MDA y reciba actualizaciones electrónicas y noticias de última hora sobre asuntos de política que afectan a la comunidad MDA.

La iniciativa de defensa “Tome 5” de la MDA anima a todas las personas a “tomarse cinco minutos” para contactar a sus funcionarios electos usando herramientas por el Internet que ofrecen temas de conversación sobre legislación importante e información de contacto para funcionarios electos.

El programa de verano MDA de extensión de defensa — el MDA Fly Out — da a la comunidad MDA oportunidades de reunirse cara a cara con funcionarios electos para discutir asuntos de importancia personal.

El Grupo de Trabajo Nacional de la MDA para la Concientización Pública es una comisión de voluntarios que

asesoran a la Asociación sobre asuntos de interés e importancia para personas con discapacidades. El Grupo de Trabajo consiste de adultos que son líderes en sus comunidades y están afectados por una de las enfermedades neuromusculares en el programa de la MDA.

Desde el inicio de la MDA, personas adultas con enfermedades neuromusculares han estado entre sus líderes como miembros de la junta directiva y como asesores. Bajo su dirección, la MDA ha educado al público sobre la vida con discapacidades, y ha apoyado los esfuerzos para proveer igualdad de derechos y oportunidades a las personas con discapacidades.

La legislación nacional que ha recibido liderazgo y apoyo de la MDA incluye:

- Ley de Enmiendas de Comunidad, Investigación y Educación de Distrofia Muscular (MD-CARE) (aprobada como ley);
- Ley de Aceleración del Tratamiento para Atrofia Muscular Espinal;
- Ley de No Discriminación en Información Genética (aprobada como ley);
- Ley de Mejoras Medicare para Pacientes y Proveedores (aprobada como ley);
- Ley de Acceso a Rehabilitación Compleja y Tecnología Asistencial; y
- Ley de Registro ALS (aprobada como ley).

## MDA es comunidad

### Campamento de verano

El campamento MDA es un lugar mágico que ofrece una amplia variedad de actividades diseñadas especialmente para jóvenes entre 6 y 17 años de edad que tienen enfermedades neuromusculares. El campamento ofrece una oportunidad sin igual de desarrollar amistades para toda la vida, compartir intereses y fortalecer la confianza en sí mismos. Las actividades están generalmente orientadas a las habilidades de los campistas y van desde deportes al aire libre como natación, paseos en barco, béisbol y montar a caballo, a programas menos exigentes físicamente, como artes y manualidades, y concursos de talentos. Los consejeros voluntarios trabajan individualmente a tiempo completo con cada campista, proveyendo el cuidado, supervisión estrecha y atención que los campistas requieren. Miles de jóvenes participan en el campamento MDA cada año, sin costo para sus familias.



“El campamento MDA es sencillamente uno de los lugares más maravillosos que puede visitar un niño con distrofia muscular. Puede hacer todo, desde deportes hasta manualidades. Tenemos un carnaval, un baile. Montamos a caballo. Tenemos un zoológico interactivo. Tenemos un concurso de talentos. O sea, es simplemente increíble”.

Caroline, acampadora MDA

### *my*MDA ([mda.org/myMDA](http://mda.org/myMDA))

La comunidad MDA por el Internet permite a las personas afectadas por enfermedades neuromusculares reunirse y compartir sus experiencias con personas que realmente les entienden, a la vez que aprenden de las experiencias de los demás. Los miembros (que tienen que tener 18 años de edad o más) pueden publicar fotografías, videos y blogs, y participar en animados tableros de mensajes y grupos de enfermedades específicas.

### *my*MuscleTeam ([mda.org/mymuscleteam](http://mda.org/mymuscleteam))

El programa *my*MuscleTeam de la MDA es una herramienta sencilla, gratuita y

poderosa que ayuda a las familias MDA a maximizar su recurso más importante — su “Equipo Muscular” de parientes y amigos. Los usuarios pueden crear páginas Web privadas y seguras en *my*MuscleTeam, que les permiten publicar anotaciones de diario para mantener al día a sus amigos y parientes; y utilizar un “calendario de coordinación de cuidados”, donde pueden anunciar solicitudes de ayuda y programar la asistencia de voluntarios.

### Pláticas MDA

La MDA es anfitrión de una variedad de sesiones de pláticas por el Internet en [www.mda.org/chat](http://www.mda.org/chat). Las pláticas, que pueden ser sobre una enfermedad específica, un papel específico (como el de padres o cuidadores), o relacionadas con un tema (como el “pensamiento positivo”), permiten la interacción en tiempo real desde la comodidad de su hogar con otros adultos que viven con enfermedades neuromusculares.

### Voluntarios

Se necesitan voluntarios para las actividades y eventos que promueven la concienciación sobre enfermedades neuromusculares y recaudan fondos para los programas de investigación y servicios de la MDA. Muchos voluntarios MDA descubren que ser parte de un esfuerzo mayor para derrotar a las enfermedades neuromusculares les fortalece y renueva su espíritu. Cada oficina local de la MDA tiene un calendario completo de eventos que dependen de voluntarios, y hay además oportunidades para voluntarios que ayudan con las tareas administrativas — ¡solamente pregunte!



“Mediante la MDA hemos conocido a tantas personas que han sido un apoyo tan grande. Las personas que trabajan con la MDA realmente se han convertido en nuestros amigos y parte de nuestra red de apoyo”.

Scott y Kirsten Stafne, Minnesota,  
esclerosis lateral amiotrófica

Las oportunidades para voluntarios de la MDA incluyen:

- Torneos de golf
- MDA Muscle Walk (Caminata muscular de MDA)
- Hop-a-Thon (Maratón de Salto, un programa de concienciación de discapacidad/recaudación de fondos para niños pequeños)
- MDA Lock-Up (líderes comunitarios y empresarios locales son “arrestados” y tienen que recaudar su “fianza”)
- Eventos juveniles (clubes y organizaciones escolares que combinan diversión con recaudación de fondos)
- Transmisiones locales del Teletón de la MDA

Para más información, contacte a su oficina local o visite la sección de “Cómo ayudar” en [www.mda.org](http://www.mda.org).

## Propósito y programas de la MDA

La Asociación de la Distrofia Muscular lucha contra las enfermedades neuromusculares a través de la investigación a nivel mundial. El programa de la MDA incluye las siguientes enfermedades:

### Distrofias musculares

Distrofia muscular de Duchenne  
Distrofia muscular de Becker  
Distrofia muscular del anillo óseo  
Distrofia muscular facioescápulohumeral  
Distrofia muscular miotónica  
(*enfermedad de Steinert*)  
Distrofia muscular congénita  
Distrofia muscular oculofaríngea  
Distrofia muscular distal  
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss

### Enfermedades de las neuronas motoras

Esclerosis lateral amiotrófica (*ALS*)  
Atrofia muscular espinal infantil progresiva  
(*Tipo 1, enfermedad de Werdnig-Hoffmann*)  
Atrofia muscular espinal intermedia  
(*Tipo 2*)  
Atrofia muscular espinal juvenil  
(*Tipo 3, enfermedad de Kugelberg Welander*)  
Atrofia muscular espinal adulta (*Tipo 4*)  
Atrofia muscular espinal bulbar  
(*enfermedad de Kennedy*)

### Miopatías inflamatorias

Dermatomiositis  
Polimiositis  
Miositis con cuerpos de inclusión

### Enfermedades de la unión neuromuscular

Miastenia grave  
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton  
Síndromes miasténicos congénitos

### Enfermedades de los nervios periféricos

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth  
Ataxia de Friedreich  
Enfermedad de Dejerine-Sottas

### Enfermedades metabólicas de los músculos

Deficiencia de fosforilasa  
(*enfermedad de McArdle*)  
Deficiencia de maltasa ácida  
(*enfermedad de Pompe*)  
Deficiencia de fosfofructoquinasa  
(*enfermedad de Tarui*)  
Deficiencia de enzimas bifurcadoras  
(*enfermedad de Cori o de Forbes*)  
Miopatía mitocondrial  
Deficiencia de carnitina  
Deficiencia de transferasa de palmitil carnitina  
Deficiencia de fosfogliceratoquinasa  
Deficiencia de fosfogliceratomutasa  
Deficiencia de deshidrogenasa de lactato  
Deficiencia de desaminasa de mioadenilato

### Miopatías debidas a anomalías endocrinas

Miopatía hipertiroidea  
Miopatía hipotiroidea

### Otras miopatías

Miotonía congénita  
Paramiotonía congénita  
Enfermedad del núcleo central  
Miopatía nemalínica  
Miopatía miotubular  
(*miopatía centronuclear*)  
Parálisis periódica  
(*hipercalémica e hipocalémica*)



Fighting Muscle Disease

El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa. Vaya a [mda.org](http://mda.org).

[mda.org](http://mda.org) • (800) 572-1717

©2011, Asociación de la Distrofia Muscular