



Título	Urgencias pediátricas ante la miopatía nemalínica: desafíos y estrategias del cuidado enfermero
Autoría	Raúl Merchán-Arjona ¹  https://orcid.org/0000-0003-2754-8685 Juan Francisco Velarde-García ^{1,2,3,4*}  https://orcid.org/0000-0002-5801-4857 Enrique Pacheco del Cerro ⁵  https://orcid.org/0000-0002-0350-2044 Alfonso Meneses – Moroy ⁵  https://orcid.org/0000-0003-0486-3164
Autores:	<i>1. Escuela Universitaria de Enfermería de la Cruz Roja, Universidad Autónoma de Madrid, España.</i> <i>2. Grupo de Investigación en Necesidades Sociosanitarias de Atención a la Población en Riesgo de Exclusión. Universidad Autónoma de Madrid, España.</i> <i>3. Grupo de Investigación en Cuidados de Enfermería. Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón (IiSGM), Madrid, España.</i> <i>4. Grupo de Investigación en Humanidades e Investigación Cualitativa en Ciencias de la Salud de la Universidad Rey Juan Carlos (Hum&QRinHS), Alcorcón, Madrid, España.</i> <i>5. Departamento de Enfermería, Facultad de Enfermería, Fisioterapia y Podología. Universidad Complutense de Madrid. España</i> Declaración de conflictos de intereses: J.F. Velarde-García, pertenece al Comité Científico de la SEEUE, pero no ha participado en el proceso de revisión y el resto del proceso editorial del presente manuscrito.
Contacto	Juan Francisco Velarde-García: jvg@cruzroja.es - Avda. Reina Victoria, 28 – 28003 Madrid, España.
Palabras clave	enfermería, miopatía nemalínica, servicios de emergencia, niños

Resumen

Las enfermedades raras representan un reto creciente para los sistemas de salud por su baja prevalencia y alta complejidad. La miopatía nemalínica es una de estas patologías, caracterizada por mutaciones genéticas que afectan a la contracción muscular y generan debilidad, hipotonía, anomalías faciales y complicaciones respiratorias graves, especialmente en niños. Su atención demanda un enfoque multidisciplinario y cuidados intensivos, mayormente en el hogar, donde los cuidadores no siempre cuentan con formación adecuada.

Objetivos: visibilizar el rol de la enfermera de urgencias en la atención integral de niños con miopatía nemalínica. Los objetivos específicos fueron: 1) analizar las competencias necesarias del personal enfermero, 2) identificar barreras en su práctica, 3) describir su función como educadora sanitaria y 4) proponer estrategias para mejorar la continuidad asistencial.

Metodología: Se adoptó un enfoque cualitativo-descriptivo basado en la consulta de la literatura científica y normativa, con triangulación de fuentes y análisis crítico desde un paradigma interpretativo. Se estructuró en torno a ejes como la práctica clínica, la educación en el hogar, la coordinación interprofesional y la humanización del cuidado.

Resultados: La enfermera de urgencias desempeña un papel clave tanto en la atención clínica, como en el apoyo emocional y educativo a las familias. En contextos de alta incertidumbre, su juicio clínico y habilidades comunicativas son fundamentales. Los desafíos principales incluyen la falta de formación específica, la carencia de guías clínicas y la sobrecarga asistencial. Como educadora, la enfermera refuerza el aprendizaje de cuidados complejos domiciliarios y fomenta la autonomía familiar. La coordinación entre niveles asistenciales es crucial, destacándose el papel de la enfermera gestora de casos y comunitaria.

Conclusiones: El cuidado de niños con esta enfermedad en urgencias exige una enfermería crítica, formada y humanizada. Reforzar su rol mediante protocolos, la formación continua y los modelos de coordinación pueden mejorar la atención y calidad de vida de los pacientes y sus familias.



Title	Pediatric emergencies in the face of nemaline myopathy: challenges and strategies of nursing care
Key Words	nursing, nemaline myopathy, emergency services, children
Summary	
Rare diseases represent a growing challenge for health systems due to their low prevalence and high complexity. Nemaline myopathy is one of these pathologies, characterized by genetic mutations that affect muscle contraction and generate weakness, hypotonia, facial abnormalities and severe respiratory complications, especially in children. Their care demands a multidisciplinary approach and intensive care, mostly at home, where caregivers do not always have adequate training. Objectives: To make visible the role of the emergency nurse in the comprehensive care of children with nemaline myopathy. The specific objectives were: 1) to analyze the necessary competencies of nursing personnel, 2) to identify barriers in their practice, 3) to describe their role as health educators and 4) to propose strategies to improve continuity of care. Methodology: A qualitative-descriptive approach was adopted based on the consultation of scientific and normative literature, with triangulation of sources and critical analysis from an interpretative paradigm. It was structured around axes such as clinical practice, home education, interprofessional coordination and humanization of care. Results: The emergency nurse plays a key role both in clinical care and in emotional and educational support to families. In contexts of high uncertainty, their clinical judgment and communication skills are critical. The main challenges include the lack of specific training, the lack of clinical guidelines and the overload of care. As an educator, the nurse reinforces the learning of complex home care and promotes family autonomy. Coordination between levels of care is crucial, highlighting the role of the nurse case manager and community nurse. Conclusions: The care of children with this disease in the emergency department requires critical, trained and humanized nursing. Reinforcing their role through protocols, continuous training and coordination models can improve the care and quality of life of patients and their families.	

Introducción

En las últimas décadas, las enfermedades raras (ER) han emergido como un desafío crítico para los sistemas de salud, por su baja prevalencia y elevada complejidad clínica y social. En conjunto, estas patologías afectan a entre 27 y 36 millones de personas en la Unión Europea, y su abordaje exige una atención sanitaria altamente especializada, coordinada y centrada en la persona (1). La Organización Mundial de la Salud (OMS) promueve estrategias nacionales para mejorar el diagnóstico y tratamiento de las ER. En España, la Estrategia del Sistema Nacional de Salud busca mejorar la atención y la calidad de vida de las personas afectadas, con el apoyo de centros de investigación y unidades especializadas; como del Instituto de Investigación de ER del Instituto de Salud Carlos III, el Centro de Investigación Biomédica en Red de ER y los Centros, Servicios o Unidades de Referencia (2).

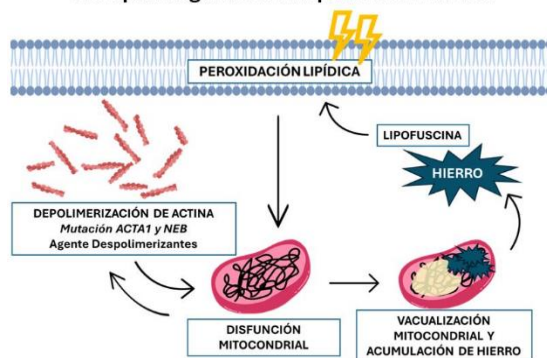
La miopatía nemalínica (MN) es un caso representativo de este grupo de enfermedades. Genéticamente, es una enfermedad heterogénea, con patrones de herencia autosómicos dominantes y recesivos. Se han identificado

mutaciones en al menos 12 genes, entre los que destacan *NEB* y *ACTA1*, que codifican proteínas sarcoméricas como la nebulina y la α -actina (3,4).

Estas mutaciones alteran la arquitectura sarcomérica, lo que afecta la contracción muscular y producen las características clínicas (5,6).

Los síntomas de la mayoría de las presentaciones clínicas de la MN incluyen debilidad muscular, tanto proximal como generalizada, a menudo acompañada de retraso en el desarrollo motor y anomalías faciales, como un rostro alargado con escasa expresividad, con el labio superior en forma de V invertida y paladar ojival. La hipotonía congénita y los problemas respiratorios son comunes en las formas tempranas de la enfermedad, mientras que las formas más tardías suelen manifestarse con trastornos de la marcha como primer signo. Las infecciones respiratorias son relativamente frecuentes y representan el principal problema de salud, especialmente durante los episodios agudos, donde pueden ser potencialmente mortales (7).

Fisiopatología de la Miopatía Nemalínica



<https://youtu.be/oI43PfFtKw?si=nU3efXQYIWWYuBGp>

Estos síntomas convierten a los pacientes pediátricos con MN en usuarios frecuentes de los servicios de urgencias y de cuidados intensivos, especialmente durante episodios de descompensación o infección respiratoria aguda (8). El manejo de la NM requiere un enfoque multidisciplinario para mejorar la calidad de vida de los niños, dado que no existe un tratamiento curativo; las intervenciones terapéuticas están dirigidas a reducir complicaciones, mejorar la función motora y respiratoria, y proporcionar apoyo nutricional y psicológico a los pacientes y sus familias (9). La mayor parte de su atención se realiza en el hogar, donde los familiares, especialmente los padres, realizan tareas complejas relacionadas con la ventilación mecánica, la alimentación enteral y la fisioterapia respiratoria, a menudo sin capacitación formal (10,11) (Ver tabla 1).

Este cuidado diario implica el desarrollo de estrategias que suelen ser complejas, motivo por el cual es esencial la educación y el apoyo continuo de equipos de salud especializados (9).

Tabla 1. Atención domiciliar a niños con MN (10,11)

Área de Intervención	Intervenciones Recomendadas	Objetivo Clínico
Soporte respiratorio	- Monitorización pulmonar desde el diagnóstico. - Ventilación mecánica si es necesario. - Dispositivos de tos asistida. - Fisioterapia respiratoria.	Prevenir infecciones y mantener la función pulmonar.
Rehabilitación y fisioterapia	- Fisioterapia musculoesquelética. - Uso de órtesis y dispositivos de apoyo. - Programas de ejercicio físico adaptado.	Mejorar la movilidad, prevenir contracturas y evitar atrofia muscular.
Manejo ortopédico	- Vigilancia ortopédica. - Cirugía en casos graves.	Tratar y prevenir deformidades como escoliosis y contracturas articulares.
Apoyo nutricional	- Valoración por nutricionistas y logopedas. - Soporte mediante gastrostomía si hay disfunción bulbar.	Garantizar una nutrición adecuada y prevenir la desnutrición.
Atención psicológica y social	- Apoyo emocional a las familias. - Promoción de la inclusión social y educativa.	Abordar el impacto emocional y social de la enfermedad en pacientes y familiares.

El pronóstico de los niños con MN depende de la gravedad de la enfermedad, el subtipo genético y la presencia de complicaciones respiratorias o musculoesqueléticas variando la esperanza de vida desde días o meses hasta una duración casi normal (12). Las causas de mortalidad más frecuentes son la septicemia, la insuficiencia respiratoria, la parada cardiorrespiratoria, las infecciones o la lesión cerebral hipóxico-isquémica. Además de los factores relacionados con los servicios de salud, la atención proporcionada por las familias juega un papel fundamental en la evolución de la enfermedad, ya que influye en la calidad de los cuidados, la adherencia a las terapias y la prevención de complicaciones (8). Simplificando la clasificación propuesta por Sewry et al. (13), se reconocen diferentes fenotipos cuyos pronósticos se describen en grave, intermedia o leve, que mantienen una relación con las manifestaciones clínicas y las atenciones que precisan los niños (Ver tabla 2)

Tabla 2. Pronóstico de la enfermedad según la gravedad propuesta por Sewry et al. (13)

Forma clínica	Manifestaciones clínicas	Pronóstico	Cuidados
Forma congénita grave	- Hipotonía severa. - Debilidad muscular extrema. - Disnea desde el nacimiento.	- Supervivencia variable. - Alta mortalidad temprana por insuficiencia respiratoria.	- Manejo de ventilación y Fisioterapia respiratoria. - Implicación familiar determinante para prolongar la supervivencia y mejorar la calidad de vida.
Forma intermedia	- Debilidad moderada. - Retraso motor. - Deambulación con dificultades. - Fatiga y debilidad muscular. - Complicaciones respiratorias y escoliosis.	- Curso progresivo. - Requiere seguimiento clínico continuo.	- Apoyo familiar esencial en fisioterapia. - Dispositivos de movilidad y nutrición. - Mejora funcionalidad y retrasa progresión.
Forma leve o de inicio tardío	- Síntomas desde la infancia o adolescencia. - Progresión lenta, con debilidad y fatiga muscular.	Mantiene independencia funcional con adaptaciones.	- Monitorización pulmonar y estrategias de rehabilitación. - Prevención de complicaciones y mejora de calidad de vida.

Justificación y Objetivos

La atención en urgencias a pacientes MN, exige una respuesta sanitaria especializada. En este contexto, la enfermera de urgencias desempeña un papel crucial en la estabilización clínica, el manejo técnico avanzado, la humanización del cuidado y la coordinación asistencial; por tanto, el objetivo general del siguiente trabajo fue visibilizar el rol de la enfermera de urgencias en la atención integral a niños con MN; a su vez de forma específica se plantaron 4 objetivos:

- 1) analizar la competencias de la enfermera de urgencias en la atención a pacientes con MN,

- 2) identificar desafíos y barreras que enfrentan las enfermeras ante este tipo de urgencias,
- 3) describir el rol de la enfermera como educadora en el domicilio en el abordaje de las urgencias,
- 4) plantear estrategias en la continuidad asistencial y la coordinación interprofesional entre niveles de atención.

Material y Método

La metodología empleada combinó un enfoque cualitativo-descriptivo con una lógica de análisis crítico, sustentado en el paradigma interpretativo.

El trabajo se desarrolló a partir de la consulta de literatura científica especializada y normativa, organizada mediante un proceso de triangulación de fuentes relevantes, incluyendo documentos técnicos, estudios originales, guías clínicas y evidencia contextual, lo que permitió abordar el fenómeno desde una perspectiva amplia y fundamentada.

Con el objetivo de comprender la complejidad que implica la atención urgente a niños con MN, este trabajo explora distintas dimensiones del quehacer enfermero. A lo largo de los siguientes apartados, se analizan los ámbitos en los que se expresa su protagonismo profesional: desde la asistencia directa en situaciones críticas, hasta los desafíos estructurales del sistema sanitario, el acompañamiento a las familias en el cuidado domiciliario de alta complejidad, y el papel articulador de la enfermera en la continuidad asistencial entre niveles. Cada uno de estos ejes permite visibilizar no solo las competencias técnicas que demanda la atención a la MN, sino también las competencias relacionales, educativas y organizativas que sustentan un cuidado integral, seguro y humanizado

Resultados

*Competencia enfermera ante urgencias en la MN

La enfermera de urgencias suele asumir un rol clave en la atención clínica y el apoyo emocional. Durante los episodios críticos de MN, es frecuente que los pacientes presenten insuficiencia respiratoria aguda, debilidad muscular extrema o infecciones potencialmente mortales. En estos contextos, el personal de enfermería de urgencias asume responsabilidades cruciales: identificación precoz de signos de deterioro respiratorio, manejo de dispositivos de oxigenoterapia, estabilización hemodinámica,

aspiración de secreciones o asistencia en situaciones de paro cardiorrespiratorio (14,15).

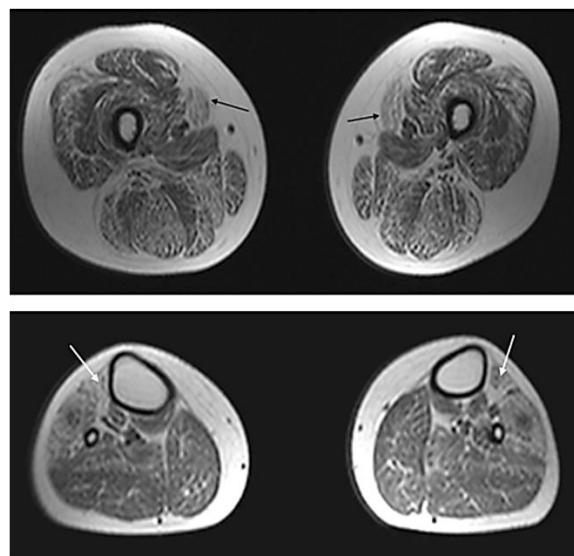


Imagen 1: Miopatía Nemalínica por mutación del gen ACTA1. Imágenes axiales potenciadas en T1 a nivel de los muslos (a) y piernas (b), que muestran múltiples focos de infiltración grasa en músculos de muslos y piernas, destacando un mayor compromiso de sartorios y compartimento anterior de las piernas (flechas).

Referencia bibliográfica:

http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-93082015000400005&lng=es.

Más allá de las habilidades clínicas, la alta incertidumbre que rodea la atención de pacientes con ER en los servicios de urgencias exige competencias comunicativas avanzadas por parte de la enfermera. El contacto con familias habitualmente angustiadas, tras experiencias previas de atención, demanda un rol de mediadora, acompañante y escucha activa. Ciurria et al., en su estudio con cuidadores de niños con enfermedades crónicas complejas destacó que buscan en los profesionales comprensión y apoyo emocional, lo que realza la labor humanizadora del personal de urgencias (16). Además, los padres de niños con ER subrayan que la comunicación transparente, empática y continuamente disponible es la base de la confianza, aliviando la tensión familiar en situaciones críticas (17). Así, la enfermera de urgencias no solo presta cuidados, sino que se constituye como la primera figura de referencia ante el sufrimiento de la infancia y la angustia de sus cuidadores (18).

Además, muchas de estas situaciones de emergencia se originan en el domicilio, tras un deterioro progresivo atendido inicialmente por las propias familias. Esto refuerza la necesidad de una enfermería de urgencias preparada para una respuesta inmediata (19).

Su capacidad para establecer un triage sensible, evaluar signos de alarma y coordinar rápidamente con el

transporte prehospitalario y unidades especializadas es esencial para garantizar una atención precoz y efectiva. Un retraso en la identificación y derivación podría tener efectos muy perjudiciales, especialmente en cuadros de insuficiencia respiratoria aguda, donde la intervención temprana incrementa directamente la supervivencia (20,21).

***Desafíos y barreras en la atención en los servicios de urgencias**

La atención a niños con MN en los servicios de urgencias representa un desafío a diferentes niveles, relacionados con los conocimientos, formación, protocolos y guías clínicas necesarias para atender a los niños con MN.



Imagen2: Paciente de miopatía nemalínica. Imagen autorizada para este artículo.

Una de las principales dificultades en la atención urgente de niños con miopatía MN es la falta de conocimientos para identificar signos de alarma no convencionales, que muchas veces no se reflejan en las constantes vitales, sino en indicadores más sutiles como alteraciones en el patrón respiratorio, la expresión facial o el tono muscular. La detección de estos signos requiere no solo una observación clínica aguda, sino también una escucha activa hacia los cuidadores, quienes a menudo identifican estas variaciones antes que los profesionales, debido a su conocimiento íntimo del paciente (18). La escasa formación específica en ER, como ocurre en el caso de la MN, representa otra barrera crítica. Estudios previos coinciden en que estas carencias tienen su origen,

en gran parte, en una formación universitaria y de posgrado que no aborda con suficiente profundidad el manejo de patologías poco frecuentes, especialmente en contextos de urgencia (22). Esta falta de preparación genera inseguridad entre los profesionales sanitarios, particularmente en las enfermeras, quienes deben actuar con rapidez en situaciones clínicas complejas.

Asimismo, la ausencia de protocolos y guías clínicas adaptadas a estas enfermedades puede conllevar errores terapéuticos, retrasos en el diagnóstico y una dependencia excesiva del juicio de los padres, quienes asumen un rol central en la toma de decisiones clínicas ante la falta de criterios estandarizados. Esta situación no solo impacta negativamente en la calidad de la atención, sino que también afecta la salud mental de los cuidadores, al hacer recaer sobre ellos una responsabilidad excesiva (23). En consecuencia, los profesionales de enfermería y medicina se ven, en muchas ocasiones, obligados a tomar decisiones en escenarios de alta incertidumbre, sin respaldo normativo claro, lo que puede comprometer la calidad del cuidado e incluso poner en riesgo la seguridad del paciente (24).

Además, la atención a niños ER en servicios de urgencias, puede verse agravada por factores del entorno como la sobrecarga asistencial, la presión por reducir los tiempos de atención o la alta rotación del personal, que dificultan una valoración integral de las necesidades del niño. La evidencia confirma que la saturación en urgencias está asociada con tasas mayores de errores médicos y demora en la identificación de casos críticos (25). A esto se suma la falta de comunicación fluida con equipos especializados, como neurología, cuidados intensivos o genética, lo que genera discontinuidad asistencial.

***Educación sanitaria en el manejo domiciliario de cuidados complejos**

En el contexto de la atención a niños con ER como MN, la enfermera de urgencias asume un papel clave al encargarse de prestar los cuidados y como educadora sanitaria de los cuidados informales. Esta labor cobra especial relevancia en situaciones donde las familias deben gestionar en el domicilio cuidados altamente complejos, como la ventilación mecánica, la aspiración de secreciones, el manejo de la traqueostomía o la actuación ante crisis respiratorias. De este modo, la formación dirigida por enfermeras mejora la competencia, la seguridad y la autonomía de los cuidadores, reduciendo complicaciones y reingresos evitables (26).

Imagen2: Paciente de miopatía nemalínica. Imagen autorizada para este artículo.

Durante las consultas o reingresos en urgencias, la enfermera tiene la oportunidad, y la responsabilidad, de reforzar conocimientos adquiridos durante la hospitalización; corregir errores en el manejo domiciliario y generar confianza en los cuidadores. Esta labor exige una comunicación clara, empática y adaptada al nivel de cada familia. Ali et al., describen como una parte significativa de los cuidadores no se siente emocionalmente atendida ni adecuadamente implicada durante la atención en urgencias pediátricas, lo que evidencia la necesidad de fortalecer las competencias comunicativas del personal de enfermería (27). En la misma línea, Bissonette et al., confirman que las intervenciones estructuradas de comunicación enfermera-familia no solo mejoran la satisfacción de los cuidadores, sino que también reducen su ansiedad y favorecen una atención más segura y humanizada (28).

Cabe destacar el uso de estrategias activas en la educación sanitaria, como la simulación clínica o el entrenamiento basado en escenarios reales. Estas herramientas mejoran significativamente la competencia de los cuidadores para enfrentar eventos agudos en el hogar. A su vez, reducen el tiempo de respuesta, aumentan la precisión en la aplicación de técnicas críticas y refuerzan la seguridad clínica del entorno domiciliario (29). En particular, la participación activa de la enfermera en la formación de padres y madres mejora la adherencia a las pautas y disminuye el número de reingresos evitables a urgencias (30).

Por otro lado, herramientas como las “tarjetas de emergencia” propuestas por el Centro Neuromuscular Europeo también se integran en este proceso educativo, al facilitar la transmisión rápida de información clínica esencial durante un episodio urgente. Estas tarjetas permiten a las enfermeras de urgencias actuar con mayor seguridad y reducir la incertidumbre clínica frente a cuadros poco frecuentes, contribuyendo así a una atención más ágil, informada y segura (31).

***Continuidad asistencial y coordinación interprofesional en la atención a niños con MN**

La atención de estos niños no puede reducirse a lo clínicamente prescrito ni a lo que ocurre dentro del hospital. La enfermera de urgencias se enfrenta a menudo a escenarios de incertidumbre diagnóstica, tiempo limitado y escasez de recursos. En este contexto, su labor no solo se centra en la intervención inmediata, sino

también en asegurar la continuidad asistencial, acompañar emocionalmente a las familias y establecer puentes con otros niveles del sistema sanitario. Según la OMS, asegurar la coordinación y la continuidad del cuidado en sistemas fragmentados es esencial para evitar errores, mejorar la experiencia del paciente y reforzar la equidad en el acceso (32). Para facilitar este proceso, la adopción de herramientas estructuradas como SBAR (*Situation, Background, Assessment, Recommendation*) en los traspasos de información; entre la enfermera de urgencias, la gestora de casos o enfermera comunitaria; mejora la calidad y seguridad del cuidado (33).

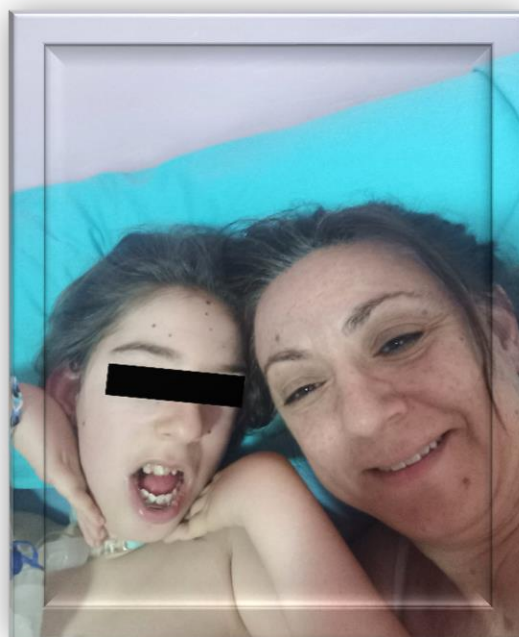


Imagen 3: Paciente de miopatía nemalínica. Autorización de imagen para este artículo.

La literatura científica destaca que las enfermeras comunitarias son figuras esenciales para la continuidad del cuidado de pacientes con enfermedades crónicas complejas, ya que actúan como agentes de educación, apoyo familiar y rehabilitación, incluso tras episodios urgentes (34). Esta visión se aplica de igual forma a los niños con MN, donde la coordinación entre urgencias y atención comunitaria es clave para la detección precoz de complicaciones y para evitar la fragmentación del cuidado. Por otro lado, el modelo de enfermera gestora de casos se presenta como una respuesta coherente a estas necesidades. Esta figura profesional permite articular dispositivos sanitarios, recursos comunitarios y saberes familiares en torno a un mismo objetivo: ofrecer continuidad y seguridad en los cuidados. La evidencia incluso en patologías complejas (como la insuficiencia cardíaca o la diabetes) demuestra que la intervención de

una enfermera gestora mejora la calidad de vida, reduce la sobrecarga del cuidador y disminuye las hospitalizaciones y urgencias innecesarias (35). En el contexto de enfermedades raras, Walton et al., desarrollaron un modelo de coordinación de cuidados que resalta la importancia de definir roles claros, facilitar acceso a registros compartidos y organizar encuentros flexibles (telefónicos, presenciales o digitales) entre profesionales, el niño y su familia. Esto permite anticipar complicaciones, organizar seguimientos estructurados y activar alarmas tempranas en caso de signos de deterioro, lo que evita colapsos asistenciales y mejora los tiempos de respuesta en emergencias (36).

Por el contrario, la ausencia de mecanismos estructurados de coordinación entre niveles asistenciales contribuiría a la fragmentación del cuidado, con mayor riesgo de complicaciones clínicas y desprotección familiar. Morris et al., evidencian que cuando no se cuenta con una figura de referencia que articule la atención, las familias deben asumir tareas de coordinación complejas, lo que genera sobrecarga emocional, demoras diagnósticas y discontinuidad terapéutica (37).



Imagen 4: Paciente de miopatía nemalínica. Autorización de imagen para este artículo.

Reforzar el papel de la enfermera como gestora en la continuidad de cuidados y establecer canales interprofesionales formales no es solo una cuestión asistencial, sino una responsabilidad estructural de los sistemas sanitarios centrados en el paciente.

→ FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Los hallazgos y reflexiones de este artículo abren múltiples posibilidades para el desarrollo de nuevas investigaciones que fortalezcan el abordaje enfermero en el contexto de las ER y, en particular, en la atención urgente de la MN. A continuación, se proponen algunas líneas prioritarias:

1. Desarrollar estudios cuantitativos y cualitativos que analicen el nivel de conocimientos, habilidades y actitudes del personal de enfermería ante urgencias relacionadas con ER, con el fin de identificar necesidades formativas específicas.
2. Diseñar y validar protocolos clínicos para urgencias pediátricas en ER. Se requiere investigación aplicada orientada a la elaboración de guías y algoritmos de actuación basados en evidencia, adaptados a los subtipos clínicos más frecuentes de MN y otras patologías poco prevalentes.
3. Explorar, mediante ensayos clínicos o estudios de implementación, el impacto de programas de educación sanitaria en cuidadores informales sobre la reducción de complicaciones, la mejora del manejo domiciliario y la disminución de reingresos.
4. Estudiar el impacto de figuras como la enfermera gestora de casos o la enfermera comunitaria especializada en ER en la calidad de vida de las familias, el empoderamiento de los cuidadores y la eficiencia del sistema sanitario.
5. Profundizar en estudios cualitativos que den voz a los niños y a sus familias para comprender en profundidad cómo viven los episodios de urgencia, qué barreras perciben y qué aspectos valoran del cuidado enfermero.

Conclusiones

Este artículo especial reflexiona sobre la experiencia de las familias de niños y niñas con MN ante situaciones de urgencia, desde una perspectiva que pone en el centro el protagonismo de los cuidados enfermeros. Se discuten los retos que enfrentan las enfermeras en la atención a este tipo de pacientes en servicios de urgencias, así como las oportunidades para fortalecer su rol mediante formación especializada, implementación de protocolos clínicos y reconocimiento del cuidado como conocimiento experto. Ante este escenario, se reivindica una enfermería crítica y competente, cuyo conocimiento técnico y vivencial debe ser reconocido como pilar clave

para una atención equitativa y de calidad. Por último, los sistemas sanitarios deberían avanzar hacia modelos que integren el saber enfermero en la toma de decisiones clínicas, especialmente en contextos complejos y vulnerables.

Agradecimientos

A la Asociación **Yo Nemalínica** es una asociación sin ánimo de lucro, de ámbito nacional y declarada de utilidad pública. Surgida como agrupación en 2015, es registrada como Asociación en 2016 al amparo de la Ley de Entidades 49/2002 con número de registro 611290, por su autorización para la publicación del video sobre la miopatía nemalínica.

A los padres de la Asociación Yo Nemalínica, por autorizar las imágenes y el gran trabajo que están haciendo al respecto de esta enfermedad rara que les afecta y afrontan.

Bibliografía

1. Comisión Europea. Investigación de la UE sobre enfermedades raras [Internet]. Bruselas: Comisión Europea; 2025 [citado 2025 Jul 21]. Disponible en: https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/rare-diseases_en?prefLang=es&ettrans=es
2. Ministerio de Sanidad. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud [Internet]. Madrid: Ministerio de Sanidad; 2024 [citado 2025 Jul 21]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Informe_EERR_pendiente_de_NIPO.pdf
3. Malfatti E, Romero NB. Nemaline myopathies: State of the art. *Rev Neurol (Paris)*. 2016;172(10):614–9. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.neurol.2016.08.004>
4. Garibaldi M, Fattori F, Pennisi EM, Merlonghi G, Fionda L, Vanoli F, et al. Novel ACTA1 mutation causes late-presenting nemaline myopathy with unusual dark cores. *Neuromuscul Disord*. 2021;31(2):139–48. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2020.11.012>
5. Feng JJ, Marston S. Genotype-phenotype correlations in ACTA1 mutations that cause congenital myopathies. *Neuromuscul Disord*. 2009;19(1):6–16. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.09.005>
6. Moreau-Le Lan S, Aller E, Calabria I, Gonzalez-Tarancon L, Cardona-Gay C, Martinez-Matilla M, et al. New mutations found by Next-Generation Sequencing screening of Spanish patients with Nemaline Myopathy. *PLoS One*. 2018;13(12):e0207296. Disponible en: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0207296>
7. Wallgren-Pettersson C, Pelin K, Nowak KJ, Muntoni F, Romero NB, Goebel HH, et al. Genotype-phenotype correlations in nemaline myopathy caused by mutations in the genes for nebulin and skeletal muscle alpha-actin. *Neuromuscul Disord*. 2004;14(8–9):461–70. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2004.03.006>
8. Christophers B, Lopez MA, Gupta VA, Vogel H, Baylies M. Pediatric Nemaline Myopathy: A Systematic Review Using Individual Patient Data. *J Child Neurol*. 2022;37(7):652–63. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/08830738221096316>
9. Neuhaus SB, Wallgren-Pettersson C, Bönnemann CG, Schara U, Servais L, nemaline working group. 250th ENMC International Workshop: Clinical trial readiness in nemaline myopathy 6–8 September 2019, Hoofddorp, the Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2020;30(10):866–75. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2020.08.356>
10. Wang CH, Dowling JJ, North KN, Schroth MK, Sejersen T, Shapiro F, et al. Consensus statement on standard of care for congenital myopathies. *J Child Neurol*. 2012;27(3):363–82. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/0883073812436605>
11. Zeballos Sarrato G, Salguero García E, Aguayo Maldonado J, Gómez Robles C, Thió Lluch M, Iriondo Sanz M, et al. Adaptación de las recomendaciones internacionales en estabilización y reanimación neonatal 2015. *An Pediatr (Barc)*. 2017;86(1):51.e1–9. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2016.08.007>
12. Wallgren-Pettersson C, Laing NG. Report of the 70th ENMC International Workshop: nemaline myopathy, 11–13 June 1999, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2000;10(4–5):299–306. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/s0960-8966\(99\)00129-7](https://doi.org/10.1016/s0960-8966(99)00129-7)
13. Sewry CA, Laitila JM, Wallgren-Pettersson C. Nemaline myopathies: a current view. *J Muscle Res Cell Motil*. 2019;40(2):111–26. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10974-019-09519-9>
14. Sahin S, Oncel MY, Bidev D, Okur N, Talim B, Oguz SS. Miopatía nemalínica tratada con L-tirosina para aliviar los síntomas en un recién nacido. *Arch Argent Pediatr*. 2019;117(4):e382–6. Disponible en: <https://doi.org/10.5546/aap.2019.e386>

15. Ryan MM, Schnell C, Strickland CD, Shield LK, Morgan G, Iannaccone ST, et al. Nemaline myopathy: a clinical study of 143 cases. *Ann Neurol*. 2001;50(3):312–20. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ana.1080>
16. Ciurria JA, Lin JR, Pruitt CM, Sisk BA. Functions of communication during emergency care of children with medical complexity: Caregiver perspectives. *Patient Educ Couns*. 2025;134:108667. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.pec.2025.108667>
17. Gómez-Zúñiga B, Pulido Moyano R, Pousada Fernández M, García Oliva A, Armayones Ruiz M. The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):159. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1134-1>
18. Jensen CS, Lisby M, Kirkegaard H, Loft MI. Signs and symptoms, apart from vital signs, that trigger nurses' concerns about deteriorating conditions in hospitalized paediatric patients: A scoping review. *Nurs Open*. 2022;9(1):57–65. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/nop2.1105>
19. Connor J, Flenady T, Massey D, Dwyer T. Clinical judgement in nursing – An evolutionary concept analysis. *J Clin Nurs*. 2023;32(13–14):3328–40. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/jocn.16469>
20. Myhre M, Eide Næss L, Skogvoll E, Haugland H. Pre-hospital care for children: a descriptive study from Central Norway. *Scand J Trauma Resusc Emerg Med*. 2024;32(1):106. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13049-024-01279-x>
21. Zhu S, Wu Y, Yu B, Shen B, Fang L, Li B, et al. Clinical validity of the Pediatric Assessment Triangle in a pediatric emergency department. *Front Pediatr*. 2025;13:1435604. Disponible en: <https://doi.org/10.3389/fped.2025.1435604>
22. Walkowiak D, Domaradzki J. Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):167. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01432-6>
23. Pelentsov LJ, Fielder AL, Laws TA, Esterman AJ. The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: Results of an online survey. *BMC Fam Pract*. 2016;17(1):1. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/S12875-016-0488-X>
24. Kao WT, Tseng YH, Jong YJ, Chen TH. Emergency room visits and admission rates of children with neuromuscular disorders: A 10-year experience in a medical center in Taiwan. *Pediatr Neonatol*. 2019;60(4):405–10. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.pedneo.2018.09.008>
25. Morley C, Unwin M, Peterson GM, Stankovich J, Kinsman L. Emergency department crowding: A systematic review of causes, consequences and solutions. *PLoS One*. 2018;13(8):e0203316. Disponible en: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0203316>
26. Israelsson-Skogsberg Å, Palm A, Lindahl B, Markström A, Ekström M. Young adults' narratives about living with home mechanical ventilation – a phenomenological hermeneutical study. *Disabil Rehabil*. 2024;46(19):4495–502. Disponible en: <https://doi.org/10.1080/09638288.2023.2278187>
27. Ali S, Maki C, Rahimi A, Ma K, Yaskina M, Wong H, et al. Family caregivers' emotional and communication needs in Canadian pediatric emergency departments. *PLoS One*. 2023;18(11):e0294597. Disponible en: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0294597>
28. Bissonette S, Chartrand J, Bailey L, Lalonde M, Tyerman J. Interventions to improve nurse-family communication in the emergency department: A scoping review. *J Clin Nurs*. 2024;33(7):2525–43. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/jocn.17068>
29. Boehmer KR, Egginton JS, Branda ME, Kryworuchko J, Bodde A, Montori VM, et al. Missed opportunity? Caregiver participation in the clinical encounter. A videographic analysis. *Patient Educ Couns*. 2014;96(3):302–7. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.pec.2014.05.016>
30. Pritt A, Johnson A, Kahle J, Preston DL, Flesher S. Better outcomes for hospitalized children through safe transitions: A quality improvement project. *Pediatr Qual Saf*. 2020;6(1):e378. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/pq9.0000000000000378>
31. Racca F, Sansone VA, Ricci F, Filosto M, Pedroni S, Mazzone E, et al. Emergencies cards for neuromuscular disorders: 1st Consensus Meeting from UILDM – Italian Muscular Dystrophy Association Workshop report. *Acta Myol*. 2022;41(4):135–77. Disponible en: <https://doi.org/10.36185/2532-1900-081>
32. World Health Organization. Continuity and coordination of care: practice brief [Internet]. Geneva: WHO; 2023 [citado 2025 Jul 21]. Disponible en: <https://apps.who.int/iris/handle/10665/274628>
33. Shahid S, Thomas S. Situation, background, assessment, recommendation (SBAR) communication tool for handoff in health care – a narrative review. *Saf Health*. 2018;4(1):1–9.

34. Ge J, Zhang Y, Fan E, Yang X, Chu L, Zhou X, et al. Community nurses are important providers of continuity of care for patients with chronic diseases: A qualitative study. Inquiry. 2023;60:469580231160888. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/00469580231160888>
35. Villarreal-Granda P, Recio-Platero A, Martín-Bayo Y, Durantez-Fernández C, Cárdena-García RM, Pérez-Pérez L, et al. Models used by nurse case managers in different Autonomous Communities in Spain: A scoping review. Healthcare (Basel). 2024;12(7):749. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/healthcare12070749>
36. Walton H, Simpson A, Ramsay AIG, Hudson E, Hunter A, Jones J, et al. Developing a taxonomy of care coordination for people living with rare conditions: a qualitative study. Orphanet J Rare Dis. 2022;17(1):171. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02321-w>
37. Díaz J Jorge, Suazo R Lionel, Castiglioni T Claudia, Bevilacqua R Jorge A. Utilidad de la resonancia magnética en el diagnóstico de las enfermedades musculares hereditarias. Rev. chil. radiol. [Internet]. 2015 [citado 2025, Ago 05]; 21(4): 144-150. <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-93082015000400005>.
38. Morris S, Hudson E, Bloom L, Chitty LS, Fulop NJ, Hunter A, et al. Co-ordinated care for people affected by rare diseases: the CONCORD mixed-methods study. Southampton (UK): NIHR Journals Library; 2022. Disponible en: <https://doi.org/10.3310/LNZZ5321>



SOCIEDAD ESPAÑOLA ENFERMERIA URGENCIAS Y EMERGENCIAS

NUESTRO COMPROMISO

**UNA ASOCIACIÓN DE
PROFESIONALES DE LA ENFERMERIA
POR Y PARA EL DESARROLLO DE LA
PROFESIÓN ENFERMERA**

UNA ENFERMERÍA MUY VIVA

<https://enfermeriadeurgencias.org/>

