

15 de noviembre: Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares

Al menos unas 60.000 personas padecen algún tipo de enfermedad neuromuscular en España

- Aunque los primeros síntomas de estas enfermedades pueden aparecer a cualquier edad, en más del 50% de ellas, se manifiestan en la infancia.
- Las enfermedades neuromusculares suponen un 6% de los motivos de consulta en un servicio de Neurología y un 5% de las urgencias neurológicas.
- Actualmente solo existen siete centros de referencia para la atención de las enfermedades neuromusculares raras en España, cuatro en Cataluña, y uno en Madrid, en la Comunidad Valenciana y en Andalucía.
- El 15 de noviembre también es el Día Europeo de la Distrofia, un trastorno neurológico que afecta a unas 20.000 personas en España.

14 de noviembre de 2019.- El 15 de noviembre se conmemora en España el Día de las Enfermedades Neuromusculares, un conjunto de más de 200 enfermedades neurológicas que afectan a diversas estructuras de la unidad motora (músculo, nervio o unión neuromuscular) y se caracterizan por producir debilidad muscular, atrofia, fatiga o alteraciones en la sensibilidad. Según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), al menos unas 60.000 personas padecen algún tipo de enfermedad neuromuscular en nuestro país.

Aunque algunas enfermedades neuromusculares son frecuentes, como las polineuropatías adquiridas que afectan al 8% de la población general, o relativamente prevalentes como la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) que afectará a uno de cada 400-800 españoles a lo largo de su vida, o la miastenia gravis que actualmente padecen unas 15.000 personas en España, la mayoría de enfermedades neuromusculares se encuentran dentro del grupo de las denominadas enfermedades raras, hasta el punto de que el 20% de las personas que se diagnostican cada año como afectadas por una enfermedad rara, padece algún tipo de enfermedad neuromuscular.

La mayoría de las enfermedades neuromusculares son crónicas y progresivas, generando gran discapacidad y pérdida de la autonomía personal. Aunque su causa es variada, la mayoría de las enfermedades neuromusculares son de origen genético. Su inicio clínico puede ocurrir en cualquier etapa de la vida, pero es relevante que, en más del 50% de ellas, se manifiestan en la infancia.

“Generalmente, las ENM se manifiestan con debilidad muscular, alteración de la marcha, fatiga o síntomas sensitivos. Los pacientes pueden presentar dificultades para caminar o realizar tareas físicas. En algunas de estas enfermedades además se afecta la función respiratoria o cardíaca”, explica la Dra. Nuria Muelas, Coordinadora del

Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología (SEN). Por esa razón, más del 50% de los afectados por una enfermedad neuromuscular presenta un Grado de Gran Dependencia y tanto la ELA como la distrofia muscular figuran entre las principales causas de discapacidad en España. Además, algunas de estas enfermedades se asocian a una mortalidad prematura.

La SEN calcula que las enfermedades neuromusculares suponen un 6% de los motivos de consulta en un servicio de Neurología y un 5% de las urgencias neurológicas, principalmente por insuficiencia respiratoria aguda, que es también la primera causa de mortalidad entre los que padecen algún tipo de enfermedad neuromuscular.

En todo caso, la esperanza y calidad de vida de los pacientes con enfermedades neuromusculares se ha incrementado en los últimos años tanto por las mejoras en los tiempos de diagnóstico de estas enfermedades, como por la aparición de tratamientos específicos y mejoras en su tratamiento integral.

“Aunque para la gran mayoría de las enfermedades neuromusculares no existe un tratamiento curativo, existen tratamientos sintomáticos para las complicaciones derivadas de la enfermedad, consiguiendo mejorar o aliviar algunos síntomas y reduciendo y previniendo complicaciones. Por lo que la calidad de vida de los pacientes se ha visto mejorada”, explica la Dra. Nuria Muelas. *“Por otra parte, en los últimos años también se han producido importantes avances en el tratamiento de alguna enfermedad neuromusculares, como es el caso de la enfermedad de Pompe, la distrofia muscular de Duchenne, la atrofia muscular espinal y la polineuropatía familiar por transtirretina. En todo caso, aún existen muchas enfermedades neuromusculares que no disponen de un tratamiento específico, con lo que se requiere que se continúe investigando e invirtiendo recursos en este campo. Por otro lado, los tratamientos son normalmente más eficaces si se aplican en fases tempranas de la enfermedad, lo que debe estimular a reducir el tiempo que se tarda en diagnosticar estos pacientes”.*

En este sentido, la SEN apuesta por implantar, al menos, un neurólogo experto en enfermedades neuromusculares en todos los hospitales con servicio de Neurología y disponer de una unidad de Enfermedades Neuromusculares por cada millón de habitantes. Actualmente solo existen siete centros de referencia para la atención de las enfermedades neuromusculares raras en España, cuatro en Cataluña, y uno en Madrid, en la Comunidad Valenciana y en Andalucía.

Con motivo del Día de las Enfermedades Neuromusculares, la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM) y sus 26 entidades de pacientes, conmemoran esta efeméride lanzando la campaña de concienciación ciudadana #DELAMANO15N, para dar visibilidad sobre este tipo de patologías y concienciar a la población sobre la importancia de construir una sociedad más igualitaria e inclusiva.

Teniendo como objetivo luchar por mejorar la calidad de vida de las personas y familias que conviven con enfermedades neuromusculares, *“Federación ASEM, impulsa la conmemoración del Día de las Enfermedades Neuromusculares, para reivindicar políticas que garanticen el acceso de las personas con enfermedades neuromusculares al sistemas sanitario, laboral, educativo y social en igualdad de condiciones”,* explica Manuel Rego, presidente de Federación ASEM

El 15 de noviembre también es el Día Europeo de la Distonía

Aunque la distonía no es una enfermedad neuromuscular, este trastorno neurológico también conmemora el 15 de noviembre su Día Europeo. La Sociedad Española de Neurología (SEN) estima que aproximadamente existen unos 20.000 casos en España de los cuales, aproximadamente un 50% de los mismos serían de origen genético, lo que se denomina distonía primaria, mientras que el otro 50% de los casos se trata de pacientes con distonía secundaria, en los que la enfermedad se produce como consecuencia de lesiones cerebrales, tóxicos, fármacos u otras enfermedades neurológicas, en general, degenerativas.

En los casos de distonía genética de inicio temprano, es a los 5-10 años cuando suelen aparecer los primeros síntomas, que generalmente suelen manifestarse por dificultad para caminar o por presentar posturas anómalas del pie durante la marcha. Cuando la enfermedad aparece en la edad adulta, el inicio se suele focalizar en el cuello, la cara o las manos y no suele progresar de no existir una patología neurológica asociada. En todo caso, se trata de un trastorno caracterizado porque los pacientes presentan contracciones musculares sostenidas que causan movimientos de torsión repetidos y posturas anómalas, y cualquier área corporal puede verse afectada. La SEN estima que hasta un 40% de los pacientes que padecen distonía tienen un diagnóstico erróneo.

Ana Pérez Menéndez

Sociedad Española de Neurología

Departamento de Prensa

Email: prensa@sen.org.es

Tlf: +34 91 314 84 53 (ext. 6)

Mov: +34 647953790

Fax: +34 91 314 84 54

A través del Gabinete de Prensa de la SEN podrá contactar con los mejores especialistas en Neurología. No dude en ponerse en contacto con nosotros. Estaremos encantados de ayudarle tanto para contrastar cualquier información como para colaborar en todo aquello que nos propongan.