

15 de noviembre: Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares

Más del 50% de los afectados por una enfermedad neuromuscular presenta un Grado III de Dependencia

- **Más de 60.000 personas padecen una enfermedad neuromuscular en España y más del 50% de los casos, la enfermedad debuta en la infancia.**
- **La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y las distrofias musculares, son dos de las principales causas de discapacidad en España.**
- **El 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares.**
- **Las enfermedades neuromusculares suponen el 6% de los motivos de consulta en un Servicio de Neurología.**
- **El 15 de noviembre también se conmemora el Día Europeo de la Distonía.**

14 de noviembre de 2016.-Mañana, 15 de noviembre, es el Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares, término bajo el cual se engloban más de 150 enfermedades distintas, muchas de ellas raras por su prevalencia e incidencia, pero que en su conjunto afectan a un porcentaje significativo de la población. La Sociedad Española de Neurología (SEN) estima el 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares hereditarias y que más de 60.000 personas padecen una enfermedad neuromuscular en España.

Aunque la edad de inicio, su curso evolutivo y el grado de discapacidad varía de unas enfermedades a otras, casi todas son crónicas y progresivas y su principal característica es la pérdida progresiva de fuerza muscular junto con la degeneración del conjunto de los músculos y de los nervios que los controlan. *“Esto provoca que los afectados vean disminuida su capacidad funcional y, con ello, su autonomía personal para realizar las tareas cotidianas”,* señala el Dr. Gerardo Gutiérrez, Coordinador del Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología. *“Que las personas que las padezcan vean afectadas su motricidad, autonomía, respiración, la función cardíaca o la nutrición, son, entre otras, las principales complicaciones”.* Por esa razón, más del 50% de los afectados por una enfermedad neuromuscular presenta un Grado III de Dependencia- también llamado Gran Dependencia- y dos de las enfermedades neuromusculares más prevalentes, la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y las distrofias musculares, figuran entre las principales causas de discapacidad en España.

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA), la miastenia y las distrofias musculares son las enfermedades neuromusculares más prevalentes, pero existen otras que también se presentan con bastante frecuencia como las enfermedades miotónicas, la atrofia

muscular espinal y las neuropatías sensitivo-motoras hereditarias (enfermedad de Charcot-Marie-Tooth). Aunque las causas de las enfermedades neuromusculares son muy diferentes, e incluso en muchas enfermedades aún no se conoce su origen, muchas de las enfermedades neuromusculares son genéticas y hereditarias y más del 50% debutan en la infancia.

La esperanza de vida de quienes las padecen también varía según la enfermedad y su severidad: puede ser muy corta o tener una duración normal. En todo caso, los problemas cardíacos y respiratorios que suelen presentar los pacientes, como efectos secundarios del deterioro muscular, son muy a menudo las causas de fallecimiento. Y es que, actualmente, ni hay curación para la mayoría de las enfermedades neuromusculares, ni se dispone, a fecha de hoy, de tratamientos etiológicos realmente eficaces.

“En todo caso, sí son susceptibles de ser tratadas con terapias de control de la sintomatología, de prevención de complicaciones como eventos cardiovasculares graves o letales, medidas de soporte ventilatorio o nutritivo, fisioterapia dirigida o de corrección ortopédica de secuelas, que pueden ser fundamentales para la calidad de vida y la supervivencia de los pacientes”, explica el Dr. Gerardo Gutierrez.

El abordaje terapéutico de las enfermedades neuromusculares debe ser multidisciplinar con equipos en los que se integren diferentes profesionales como neurólogos, neumólogos, cardiólogos, especialistas en nutrición, psicólogos, rehabilitadores, cirujanos ortopédicos, patólogos, expertos en genética, ginecólogos, etc. Porque aunque todavía no se sepa como curar la enfermedad, en muchos casos sí es posible prevenir que se agrave y reducir el impacto funcional de la disminución de fuerza muscular, a través de programas personalizados.

“Es necesario fomentar la investigación biomédica en las enfermedades neuromusculares y avanzar en la búsqueda de una curación para este tipo de patologías, sin olvidar la aplicación universal de los tratamientos paliativos que existen actualmente, rehabilitación médica, fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional y asistencia psicológica”, afirma Cristina Fuster, Presidenta de la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM).

Por otra parte, muchas de las enfermedades neuromusculares son de carácter hereditario por lo que es necesario asesorar a los pacientes y a sus familiares de los riesgos que tienen de transmitir su enfermedad a sus descendientes. Hoy en día existen técnicas para que muchos de los pacientes puedan tener una descendencia sana.

“No obstante, el mayor volumen de pacientes con enfermedades neuromusculares es atendido en centros que no disponen de unidades especializadas. Lo que, en ocasiones, dificulta los tiempos de diagnóstico y que el manejo terapéutico se vea limitado. La atención de las enfermedades neuromusculares requiere de mucha experiencia, dada la escasa prevalencia de muchas de estas enfermedades, así como de técnicas específicas, que no siempre están disponibles en el entorno asistencial”, destaca el Dr. Gerardo Gutiérrez. Actualmente, desde la aparición de los primeros síntomas, los pacientes con una enfermedad neuromuscular tardan una media de 3 años en obtener un diagnóstico etiológico de certeza.

Las enfermedades neuromusculares suponen el 6% de los motivos de consulta en un Servicio de Neurología. Una cifra que probablemente sea mayor si se incluye la atención a pacientes con dolor neuropático, las patologías neuromusculares que requieren ingresos y consultas, así como segundas opiniones diagnósticas derivadas de otras áreas asistenciales.

En palabras de Cristina Fuster, *“el 15 de noviembre, Día de las Enfermedades Neuromusculares, es una fecha clave para visibilizar las necesidades específicas del colectivo de afectados y concienciar a la población en general para que entre todos consigamos una sociedad más inclusiva, donde el hecho de padecer una enfermedad neuromuscular no suponga un obstáculo en el desarrollo social de la persona. Para sensibilizar a la sociedad y dar a conocer las enfermedades neuromusculares desde Federación ASEM lanzamos la campaña de concienciación #DELAMANO15N”.*

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

Aunque no sea una enfermedad neuromuscular, el 15 de noviembre también se conmemora el Día Europeo de la Distonía, el segundo trastorno del movimiento más frecuente después de la enfermedad de Parkinson y el temblor. Es, además, el tercer tipo de trastorno de movimiento más común en la infancia, tras la espasticidad y los tics.

La Sociedad Española de Neurología (SEN) estima que actualmente existen unos 20.000 casos en España de los cuales, aproximadamente un 50% serían las formas primarias, generalmente genéticas, mientras que en el otro 50% de los casos, formaría parte de otras enfermedades, principalmente como consecuencia de lesiones cerebrales, fármacos, tóxicos o patologías neurodegenerativas.

Actualmente no existe un tratamiento curativo para estos trastornos, a pesar de que existen fármacos para muchos de sus síntomas. Sin embargo, es el trastorno del movimiento más difícil de reconocer y en el que con más frecuencia se cometen errores diagnósticos. Se estima que hasta un 40% de todos los pacientes con distonía se diagnostican erróneamente achacando causas psicológicas o emocionales, cuando menos de un 5% de los casos tiene esa causa.

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.