



15 de noviembre: Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares
El 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares

- En España existen más de 60.000 personas con alguna enfermedad neuromuscular.
- Dos enfermedades neuromusculares figuran entre las principales causas de discapacidad en España: la ELA y la distrofia muscular.
- Actualmente solo existen 6 centros de referencia (CSUR) para la atención de las enfermedades neuromusculares raras en España: 3 en Cataluña y uno en Madrid, en la Comunidad Valenciana y en Andalucía.
- Más del 50% de los afectados por una enfermedad neuromuscular presenta un Grado de Gran Dependencia.
- El 15 de noviembre también es el Día Europeo de la Distrofia.

14 de noviembre de 2018.- Mañana, 15 de noviembre, es el Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares, un conjunto de más de 150 enfermedades cuya principal característica es la pérdida de fuerza muscular junto con la degeneración del conjunto de los músculos y de los nervios que la controlan. La Sociedad Española de Neurología (SEN) estima que actualmente podrían existir en España más de 60.000 personas con alguna enfermedad neuromuscular.

“Dentro de las enfermedades neuromusculares se encuentran enfermedades bastante frecuentes como las polineuropatías adquiridas, la miastenia gravis, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la distrofia miotónica, la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) o la distrofia muscular de Duchenne, pero existen otras muchas que aunque son consideradas raras por su prevalencia e incidencia – el 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares- afectan en su conjunto a un gran número de personas”, explica el Dr. Gerardo Gutiérrez Gutiérrez, Coordinador del Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología.

Muchas de las enfermedades neuromusculares son enfermedades hereditarias que se pueden iniciar tanto en la infancia como en la edad adulta, aunque en más del 50% de los casos, la enfermedad debuta en la infancia. Además, la mayor parte de las enfermedades neuromusculares pueden ser consideradas enfermedades crónicas y progresivas y, muchas de ellas, tienen una alta tasa de mortalidad.

“En el caso de la ELA, la gran mayoría de los pacientes (más del 95%) fallecen en menos de 10 años desde el inicio de la enfermedad”, señala el Dr. Gerardo Gutiérrez. *“Y a pesar de los avances terapéuticos experimentados en los últimos años, gran parte de las enfermedades neuromusculares acortan la esperanza de vida, y son las*

causantes de un gran número de fallecimientos en la infancia. El fallo ventilatorio y la cardiopatía son las principales causas de muerte del conjunto de las enfermedades neuromusculares”.

Por otra parte son enfermedades con una importante repercusión en la calidad de vida, en la actividad laboral y en el entorno familiar y social: más del 50% de los afectados por una enfermedad neuromuscular presenta un Grado de Gran Dependencia. Y la dependencia y discapacidad que generan las enfermedades neuromusculares repercute directamente en los costes sanitarios y sociales asociados a la enfermedad. Se ha estimado que el coste de un paciente con ELA o con distrofia muscular de Duchenne se acerca a los 50.000 euros anuales.

En todo caso, la esperanza y calidad de vida de los pacientes con enfermedades neuromusculares se ha incrementado en los últimos años tanto por la aparición de ciertos tratamientos específicos, como por mejoras en su tratamiento integral. Porque aunque una gran mayoría de las enfermedades neuromusculares no disponen a fecha de hoy de tratamientos realmente eficaces, sí son susceptibles de ser tratadas con terapias de control de la sintomatología, de prevención de complicaciones, medidas de soporte ventilatorio o nutritivo, fisioterapia o de corrección ortopédica, que pueden ser fundamentales para la calidad de vida y la supervivencia de los pacientes.

La Sociedad Española de Neurología calcula que las enfermedades neuromusculares suponen un 6% de los motivos de consulta en un servicio de Neurología. Pero *“actualmente solo existen seis centros de referencia para la atención de las enfermedades neuromusculares raras en España, tres en Cataluña, y uno en Madrid, en la Comunidad Valenciana y en Andalucía”*, destaca el Dr. Gerardo Gutierrez. *“Y son muchos los hospitales que no cuentan con una Unidad Especializada en estas enfermedades, por lo que un alto número de pacientes aún es atendido en centros que no cuentan con una consulta experta, lo que hace que se produzcan retrasos en el diagnóstico y que los pacientes vean limitado su manejo terapéutico”.*

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. Por otra parte, el seguimiento de estos pacientes es más eficiente cuando lo realizan neurólogos con especial dedicación y, además, el abordaje terapéutico tiene que ser multidisciplinar con equipos en los que se integran diferentes profesionales. La Sociedad Española de Neurología pide que exista-como mínimo- un neurólogo experto en enfermedades neuromusculares en todos los hospitales con servicio de Neurología y señala que es imprescindible disponer de una unidad de Enfermedades Neuromusculares por cada millón de habitantes.

“El 15 de noviembre es una fecha muy especial para pacientes y asociaciones, para concienciar a la población sobre la importancia de construir una sociedad más igualitaria e inclusiva, y para reivindicar políticas que garanticen el acceso de las personas con enfermedades neuromusculares al sistemas sanitario, laboral, educativo y social”, afirma Cristina Fuster, presidenta de la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM).

El 15 de noviembre: Día Europeo de la Distrofia

El 15 de noviembre también se conmemora el Día Europeo de la Distrofia, un trastorno neurológico del movimiento, que padece alrededor de 20.000 personas en España.

Aunque relativamente frecuente, puesto que es el trastorno del movimiento más común- tras el Parkinson y el temblor-es 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.

Caracterizado porque los pacientes presentan contracciones musculares sostenidas que causan movimientos de torsión repetidos y posturas anómalas, puede afectar a cualquier área corporal. Mientras que las formas generalizadas suelen ser hereditarias y aparecen durante la infancia; las formas más frecuentes, especialmente durante la edad adulta, son las distonías focales y segmentarias.

Ana Pérez Menéndez

Sociedad Española de Neurología

Departamento de Prensa

Email: prensa@sen.org.es

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

Mov: +34 647 95 37 90

Fax: +34 91 314 84 54

www.sen.es

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.