



15 de noviembre: Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares y Día Europeo de la Distonía

14 de noviembre de 2024.- Mañana, 15 de noviembre, se conmemora la efeméride de dos grupos de enfermedades neurológicas: el Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares que, según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), afectan a más de 60.000 personas en España; y el Día Europeo de la Distonía, un grupo de enfermedades neurológicas englobadas dentro de los trastornos del movimiento, que padecerían unas 20.000 personas en España.

Las enfermedades neuromusculares afectan a más de 60.000 personas en España y suponen el 20% de los casos de enfermedades raras

Las enfermedades neuromusculares son un conjunto de más de 150 enfermedades neurológicas que afectan a la musculatura y al sistema nervioso y pueden producirse en cualquier etapa de la vida, aunque aproximadamente más del 50% de ellas debutan en la infancia. Pueden ser tanto hereditarias como adquiridas y, a excepción de enfermedades neuromusculares como la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) o la miastenia (que tienen unas cifras de incidencia y/o prevalencia superiores), la gran mayoría de ellas pertenecen a la categoría de enfermedades raras, ya que muchas de ellas afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. En todo caso, neuropatías (como el Síndrome de Guillain-Barré, de Charcot-Marie-Tooth,...), miopatías (como distrofias musculares, Enfermedad de Pompe, miopatías congénitas, metabólicas,...), el síndrome de Lambert-Eaton, atrofia muscular espinal,... entre otras muchas enfermedades neuromusculares, en su conjunto son tan numerosas que la SEN estima que, en España, alrededor del 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares.

Las enfermedades neuromusculares son enfermedades crónicas y la mayoría son de naturaleza progresiva, por lo que es común que los pacientes vean disminuida su capacidad funcional y, con ello, su autonomía personal para realizar tareas cotidianas. Todo ello produce una dependencia física cada vez mayor: más del 50% de los afectados por una enfermedad neuromuscular en España presenta un Grado de Gran Dependencia.

"Además, muy pocas enfermedades neuromusculares disponen de tratamientos que aborden la causa de la enfermedad, por lo que la mayoría de los tratamientos disponibles van dirigidos a intentar paliar los síntomas. Los más frecuentes son la debilidad y pérdida de fuerza en los músculos de la cara, cuello, brazos o piernas pero también otros como alteraciones de la sensibilidad y el dolor neuropático o muscular. Otros síntomas también habituales pueden ser la visión doble, la dificultad para tragar u otro tipo de problemas musculares. En todo caso, las enfermedades neuromusculares pueden ser muy heterogéneas en su presentación, al igual que lo puede ser su pronóstico", explica el Dr. Francisco Javier Rodríguez de Rivera, Coordinador del Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología.

Conjuntamente a la falta de tratamientos, otro de los problemas a los que se tienen que enfrentar los pacientes con enfermedades neuromusculares es el retraso en el diagnóstico. La SEN estima que, actualmente, los pacientes con una enfermedad neuromuscular tardan una media de 3 años en obtener un diagnóstico, que puede ser aún mayor, cuanto menos habitual sea la enfermedad. Este retraso en el diagnóstico se traduce tanto en demoras en el acceso de los pacientes a los cuidados médicos especializados y a terapias que consigan mejorar su calidad de vida, como también en retrasos en asesoramiento genético.

"Un diagnóstico temprano incide enormemente en la calidad de vida de los pacientes, porque nos permite iniciar tratamientos específicos, diseñar un manejo multidisciplinar y conocer el pronóstico de la enfermedad. Por otra parte, muchas de las enfermedades neuromusculares son de origen genético y, por lo tanto, pueden ser hereditarias y transmisibles. En estos casos también es fundamental obtener un diagnóstico temprano para asesorar a los familiares sobre su riesgo", destaca el Dr. Francisco Javier Rodríguez de Rivera. *"Y para tratar de mejorar los tiempos de diagnóstico es imprescindible tanto en invertir en investigación para conseguir identificar el origen de muchas de estas enfermedades, lo que también nos permitirá buscar tratamientos más eficaces, como en recursos sanitarios".*

Desde la SEN recuerdan que enfermedades tan específicas como las enfermedades neuromusculares requieren de un conocimiento especializado tanto para su identificación como para su abordaje y es por ello imprescindible que los pacientes tengan acceso a unidades especializadas. *"Actualmente las personas con enfermedades neuromusculares pueden tener dificultades para acceder tanto al diagnóstico como a los tratamientos y servicios que requiere su enfermedad, porque la disponibilidad de recursos en las diferentes regiones de España es desigual",* comenta el Dr. Francisco Javier Rodríguez de Rivera. *"Las enfermedades neuromusculares pueden llegar a suponer el 18% de los motivos de consulta en un Servicio de Neurología, por lo que desde la SEN insistimos en la necesidad de crear más unidades especializadas o, al menos, contar con un neurólogo experto en enfermedades neuromusculares en todos los Servicios de Neurología españoles".*

Unas 20.000 personas padecen distonía en España

Se denomina distonía a un conjunto de enfermedades neurológicas, catalogadas dentro de los trastornos del movimiento, caracterizadas por producir contracciones musculares involuntarias, generando movimientos y/o posturas anormales, que, en muchos casos, van acompañados de dolor y deformidades en las articulaciones.

Tanto en niños como en adultos, la distonía es el tercer trastorno del movimiento más frecuente. En adultos, después de la enfermedad de Parkinson y el temblor; y en niños, tras la espasticidad y los tics. La Sociedad Española de Neurología (SEN) calcula que unas 20.000 personas padecen algún tipo de distonía en España.

"La distonía puede afectar a una o a varias partes del cuerpo, o a todo el cuerpo. Cuando afecta a todo el cuerpo se denomina distonía generalizada y cuando afecta solo a una o varias partes, distonía focal", explica el Dr. Álvaro Sánchez Ferro, Coordinador del Grupo de Estudio de Trastornos del Movimiento de la SEN. *"Además es una enfermedad que puede debutar a cualquier edad, si bien hay diferencias entre las distonías según la edad del paciente. En la edad adulta las distonías suelen ser focales, afectando sobre todo a brazos, cuello, cuerdas vocales y/o músculos de la cara. Por el contrario, en la infancia,*

suele empezar a manifestarse en las extremidades inferiores hasta extenderse progresivamente por todo el cuerpo. Es decir, la distonía en la infancia suele ser generalizada y de origen genético”.

Aproximadamente un 50% de las distonías tienen una causa genética, mientras que el 50% restante de los casos corresponden a formas secundarias de esta enfermedad, principalmente como consecuencia de lesiones cerebrales, fármacos, tóxicos u otras patologías neurodegenerativas. Y salvo para algunas formas de distonía secundaria, que sí que pueden tener cura, en general se trata de enfermedades crónicas para las cuales solo existen tratamientos sintomáticos.

"Además, probablemente la distonía sea el trastorno del movimiento más subdiagnosticado. Esta falta de diagnóstico se produce, sobre todo cuando la enfermedad debuta en la edad adulta, de forma focal, y su causa no es genética. Además, en la SEN calculamos que hasta un 40% de los pacientes con distonía pueden haber sido diagnosticados erróneamente con otro tipo de patologías”, comenta el Dr. Álvaro Sánchez Ferro. "Y eso, a pesar de que puede ser una enfermedad muy discapacitante, no solo por los propios síntomas de la enfermedad, sino porque éstos suelen ir acompañados de otro tipo de comorbilidades. Principalmente depresión, ansiedad, o insomnio, lo que también puede agravar sus síntomas motores. Según estimaciones de la asociación de pacientes Distonía España-ALDE, la mayoría de sus integrantes tienen reconocido una discapacidad entre el 33% y el 65%”.

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