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

12 de noviembre de 2026.- Este domingo, 15 de noviembre, se conmemoran el Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares y el Día Europeo de la Distonía, dos efemérides que ponen el foco en distintos grupos de enfermedades neurológicas que, en conjunto, afectan a unas 80.000 personas en España. Aunque en los últimos años se han producido avances en el diagnóstico precoz y el tratamiento de algunas de estas patologías, persisten importantes limitaciones terapéuticas, retrasos diagnósticos y desigualdades territoriales en el acceso a la atención especializada. Con motivo de ambas conmemoraciones, la Sociedad Española de Neurología (SEN) reclama una atención más equitativa para estos pacientes.

Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares

- **Unas 60.000 personas padecen una enfermedad neuromuscular en España y más del 50% presenta un grado de gran dependencia.**
- **La atrofia muscular espinal se ha incorporado al cribado neonatal de la cartera común del SNS y las CC.AA. tienen hasta abril de 2027 para implantarlo.**
- **Cada vez más niños con una enfermedad neuromuscular llegan a la edad adulta: la SEN y la SENEP han publicado un consenso para organizar su transición a los servicios de adultos.**

Las enfermedades neuromusculares son un conjunto de más de 150 enfermedades, hereditarias o adquiridas, que afectan al músculo, a la unión neuromuscular, al nervio periférico o a las neuronas motoras. La SEN calcula que en España las padecen unas 60.000 personas y que, aunque algunas son relativamente frecuentes (como la ELA, la miastenia gravis o la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth), la gran mayoría son enfermedades raras: aproximadamente el 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares

Se trata, en su mayoría, de enfermedades crónicas y muchas de ellas progresivas, que pueden ocasionar una importante discapacidad y dependencia. Más de la mitad de los afectados presenta un elevado grado de dependencia y una proporción importante de estas patologías comienza durante la infancia. Además, las enfermedades neuromusculares pueden llegar a representar el 18% de los motivos de consulta en un Servicio de Neurología.

"Las enfermedades neuromusculares son un grupo de patologías para las que siguen existiendo importantes limitaciones en las opciones de prevención y tratamiento. A ello se suman retos como el retraso diagnóstico, las desigualdades territoriales en el acceso a la atención especializada y la falta de unidades específicas. Sin embargo, en 2026 se han producido algunas novedades relevantes. La incorporación de la atrofia muscular espinal al cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud y los avances terapéuticos registrados en determinadas enfermedades demuestran que es posible mejorar el pronóstico de algunos pacientes", señala el Dr. Francisco Javier Rodríguez de Rivera,

Coordinador del Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología (SEN).

Una de las novedades más relevantes de este año es la incorporación de la atrofia muscular espinal al programa de cribado neonatal de la cartera común de servicios del SNS, mediante una orden publicada en el Boletín Oficial del Estado (BOE) el pasado 20 de abril. Las comunidades autónomas que todavía no realizaban esta prueba disponen de un año desde la entrada en vigor de la norma para implantarla. *"En la atrofia muscular espinal, el tiempo es determinante: cuando el diagnóstico y el tratamiento se adelantan a la aparición de los síntomas, el pronóstico puede cambiar de forma radical. Por eso, incorporar esta prueba a la cartera común del Sistema Nacional de Salud es un paso importante para avanzar hacia una detección más temprana y evitar que el lugar de nacimiento condicione las oportunidades de diagnóstico de un niño",* explica el Dr. Francisco Javier Rodríguez de Rivera.

Por otra parte, también este año, el Ministerio de Sanidad anunció la financiación de un nuevo tratamiento para la distrofia muscular de Duchenne, que se suma a otros tratamientos también recientemente incorporados para la enfermedad de Pompe, la propia atrofia muscular espinal o la polineuropatía familiar por transtirretina. *"Son buenas noticias, porque demuestran que se están dando pasos adelante, pero aun así, la inmensa mayoría de las enfermedades neuromusculares sigue sin disponer de un tratamiento que aborde su causa. Por eso, es imprescindible mantener e impulsar la investigación para desarrollar nuevas opciones terapéuticas",* señala el Francisco Javier Rodríguez de Rivera.

Los avances en el diagnóstico y el tratamiento también están contribuyendo a que cada vez más niños con enfermedades neuromusculares de inicio infantil lleguen a la edad adulta. Esta realidad plantea nuevas necesidades asistenciales, especialmente durante el paso de los servicios de Neurología Pediátrica a los de adultos, una etapa en la que resulta fundamental garantizar la continuidad de los cuidados. Para abordar este reto, la SEN y la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP) han publicado este año un documento de consenso que establece recomendaciones para organizar la transición de estos pacientes a los servicios de adultos y favorecer un seguimiento adaptado a sus necesidades clínicas.

Por otra parte, la Ley ELA ha ampliado la protección a personas con otras enfermedades o procesos neurológicos irreversibles y de alta complejidad de cuidados que cumplan los criterios establecidos. Entre las patologías que pueden beneficiarse de esta extensión se encuentran determinadas formas de atrofia muscular espinal, atrofia muscular progresiva o esclerosis lateral primaria, siempre que se ajusten a los requisitos previstos en la normativa.

Pero pese a estos avances, el diagnóstico continúa siendo uno de los principales obstáculos para los pacientes. La SEN estima que las personas con una enfermedad neuromuscular tardan una media de tres años en obtener un diagnóstico, un plazo que puede prolongarse aún más en las patologías menos frecuentes. Y según un reciente estudio de la Federación ASEM, un 15% de los participantes tardó más de diez años en recibir un diagnóstico, un 25,3% no recibe rehabilitación y un 78,3% manifiesta un alto impacto emocional derivado de su enfermedad.

"Aunque se han producido avances tanto en los tratamientos como en el abordaje de algunas enfermedades neuromusculares, es fundamental que se puedan aplicar de

forma efectiva y homogénea en todo el territorio, respaldada por unidades especializadas. Necesitamos más neurólogos con formación específica y garantizar un acceso equitativo a los centros de referencia, porque actualmente existen importantes desigualdades en los recursos disponibles entre comunidades autónomas. Por eso, desde la SEN seguimos reclamando que todos los Servicios de Neurología cuenten, al menos, con un neurólogo experto en enfermedades neuromusculares, para reducir los tiempos de diagnóstico y facilitar el acceso de los pacientes a los equipos multidisciplinares que necesitan", destaca el Dr. Francisco Javier Rodríguez de Rivera.

Día Europeo de la Distonía

- **Unas 20.000 personas padecen distonía en España.**
- **Hasta un 40% de los pacientes con distonía recibe un diagnóstico erróneo.**
- **Aproximadamente la mitad de las distonías tienen una causa genética.**

Aunque no es una enfermedad neuromuscular, sino un trastorno del movimiento, el 15 de noviembre también se conmemora el Día Europeo de la Distonía, un conjunto de enfermedades neurológicas que producen contracciones musculares involuntarias y sostenidas, con movimientos repetitivos o posturas anómalas que con frecuencia son dolorosas. Según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), es el tercer trastorno del movimiento más frecuente, tras la enfermedad de Parkinson y el temblor: unas 20.000 personas padecen distonía en España. La mitad de los casos tienen un origen genético y la otra mitad son formas secundarias, causadas por lesiones cerebrales, fármacos, tóxicos u otras enfermedades neurodegenerativas. Las formas focales, que afectan a una sola parte del cuerpo, suponen el 76% de los casos.

"El principal problema al que se enfrentan los pacientes sigue siendo llegar al diagnóstico correcto. La distonía es uno de los trastornos del movimiento más infradiagnosticados y estimamos que hasta un 40% de los pacientes reciben inicialmente un diagnóstico erróneo de otra patología. Es, por ejemplo, frecuente que una persona con distonía cervical o distonía de la escritura pase años de consulta en consulta y que, en muchos casos, acabe atribuyendo sus síntomas a causas emocionales o psicológicas", comenta el Dr. Álvaro Sánchez Ferro, Coordinador del Grupo de Estudio de Trastornos del Movimiento de la Sociedad Española de Neurología (SEN). *"Un diagnóstico correcto permite mejorar la calidad de vida y, en algunos casos, puede cambiar la evolución de la enfermedad. Esto ocurre, por ejemplo, con la distonía sensible a levodopa, la enfermedad de Wilson o el déficit del transportador de glucosa GLUT1, en los que identificar la causa y establecer el tratamiento adecuado puede tener un impacto decisivo en la evolución clínica del paciente".*

La presentación de la distonía varía según la edad de inicio. En los adultos, suele manifestarse inicialmente como una distonía focal, que afecta a una parte concreta del cuerpo y que con frecuencia permanece localizada. En la infancia, puede comenzar en las piernas y extenderse a otras regiones corporales, especialmente en algunas formas de origen genético. Por ello, la edad de aparición, los síntomas y la evolución clínica son elementos importantes para orientar el diagnóstico e identificar posibles causas tratables.

Aunque en la mayoría de las distonías no existe un tratamiento curativo, hay distintas opciones para controlar los síntomas y mejorar la calidad de vida. La toxina botulínica es el tratamiento de elección para muchas formas focales, mientras que la estimulación cerebral profunda puede ser una opción en determinados pacientes con formas generalizadas o graves que no responden adecuadamente a otros tratamientos.

La SEN recuerda, además, que la distonía puede acompañarse de depresión, ansiedad o alteraciones del sueño, problemas que pueden aumentar la carga de la enfermedad y repercutir en la calidad de vida. Por ello, su abordaje debe contemplar tanto los síntomas motores como las posibles repercusiones emocionales y funcionales, con una atención adaptada a las necesidades de cada paciente.

Actualmente el Grupo de Trastornos del Movimiento de la SEN está elaborando el Manual de Práctica clínica en Distonías, un trabajo que aspira a convertirse en una guía de referencia práctica y actualizada para neurólogos y profesionales implicados en el manejo de esta patología.

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