



Cura de sueño

El descanso es fundamental; también para la piel. Por eso, Ulé aprovecha los mecanismos de reparación nocturnos.

Texto P. R.



En general 'oscuridad' es una palabra negativa. Una palabra que pesa, es triste y arrastra a otras palabras consigo hacia el fondo. Oscurantistas", escribe Sigri Sandberg en su ensayo *Oda a la oscuridad*, "solo ahora, en el último segundo de la historia de la humanidad, a alguien se le ha ocurrido insinuar que tal vez la oscuridad también sea importante". La noche, que presenta otros muchos atractivos, es clave para la fase de recuperación de la piel. "Por el día estamos expuestos mayoritariamente a agentes externos", explica Ana Montes, formadora de Ulé, "a radiación ultravioleta, a la contaminación, quizá al tabaco o a otras impurezas del ambiente. La piel está en modo defensa, protegiéndose de todo". En la epidermis, la capa más superficial, se produce más sebo para que actúe como una barrera. "Las células se renuevan con menor frecuencia", añade Montes, "pero por la noche pasa todo lo contrario. Entonces las células, que ya no tienen que defenderse de esos agresores, aprovechan para regenerarse y reponerse; se estimula la renovación celular, se eliminan las toxinas que se han depositado o que se han generado a lo largo del día, se recupera el daño oxidativo o la función barrera para prepararla para el nuevo día". Siempre que se descance lo suficiente.

El 48% de la población adulta española no tiene un sueño de calidad, según la Sociedad Española de Neurología (SEN). "Un mal descanso se asocia a problemas de salud mental, emocional y física", cuenta la doctora Ana Fernández Arcos, coordinadora del grupo sobre trastornos del sueño de la SEN. Algo que también se percibe en la piel: "El rostro se vuelve apagado, se hacen visibles los signos de fatiga y de envejecimiento", dice la formadora de Ulé. La firma botánica se dirige al problema con sus dos últimos lanzamientos: una crema (Recovery Night) que trata de compensar la falta de sueño en la apariencia cutánea y un sérum con retinol (Renewing Night) que maximiza ese efecto regenerador nocturno. "El sérum incorpora retinol puro encapsulado en una envoltura lipídica. Esta facilita su penetración y su liberación lenta, mientras que mejora la tolerancia", añade Montes. ●



Irene Urdiales es responsable del equipo de Psicología y del área de terapias de la Clínica Buchinger Wilhelmi en Marbella.

Dormir bien, clave para la longevidad y para la salud mental

"El aumento de los problemas de sueño se debe al estrés crónico que sufre la sociedad, a la sobreexposición a dispositivos electrónicos, al ritmo de vida acelerado o a la falta de hábitos saludables. Mis recomendaciones se basan en respetar los ritmos circadianos y crear rutinas. Es importante mantener un horario (acostarse y levantarse a la misma hora), reducir el uso de pantallas de noche, evitar cenas pesadas, practicar técnicas de relajación, cerrar el día con agradecimiento, crear un ambiente relajante en el dormitorio y hacer un uso adecuado de la cama (para dormir o pasarlo bien). Todo promueve la generación de melatonina, hormona del sueño; la bajada del cortisol, hormona del estrés; la relajación física y mental, y la generación de las 'hormonas de la felicidad', que inducen calma. Si los problemas persisten durante varias semanas o afectan significativamente a la calidad de vida es momento de buscar ayuda. Una evaluación por un especialista puede identificar si se trata de un trastorno subyacente o de un síntoma de otra condición".



Ramiro Navarro

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad rara, genética y progresiva que afecta a las neuronas motoras encargadas de controlar los músculos. Aunque históricamente se ha asociado más a la población pediátrica, en los últimos años los especialistas están poniendo el foco en un grupo de pacientes adultos que, en muchos casos, no cuentan con un diagnóstico claro. “En el paciente adulto, el diagnóstico de AME es bastante diferente al de los niños”, explica la doctora Beatriz Vélez, especialista en Neurología del Hospital Universitario Torrecárdenas (Almería). En los menores, los síntomas son más homogéneos, lo que facilita que los pediatras puedan sospechar la enfermedad y solicitar un estudio genético. Sin embargo, en los adultos, la variabilidad en la forma en la que se manifiesta la enfermedad complica su identificación.

“Hay pacientes que tienen síntomas leves y siguen caminando, pero con limitaciones que progresan con el tiempo, mientras que otros presentan una pérdida severa de movilidad, están en silla de ruedas y requieren ventilación asistida o soporte nutricional”, detalla la doctora Vélez. Es

En España se estima que hay entre 800 y 1000 pacientes con AME

ta variabilidad clínica puede llevar a confusiones diagnósticas, siendo la AME erróneamente etiquetada como una distrofia muscular, una enfermedad del nervio periférico o incluso otra patología de la neurona motora como la ELA.

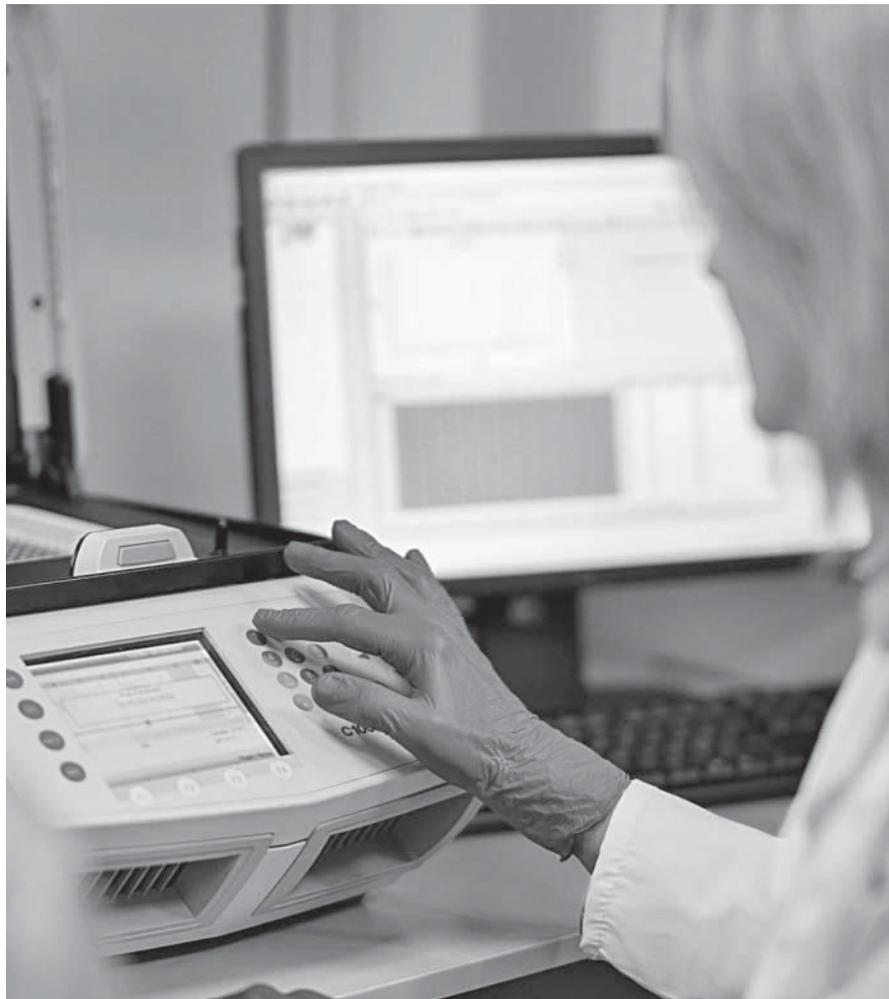
A esta dificultad se suma el hecho de que muchos pacientes diagnosticados en el pasado perdieron el seguimiento por parte del especialista. “Antes, al no haber tratamientos disponibles, no siempre se realizaba un diagnóstico genético de forma rutinaria, y los pacientes dejaban de acudir al neurólogo porque no había nada que ofrecerles”, señala Vélez. Esta situación ha generado una bolsa de pacientes sin diagnosticar o con un diagnóstico incorrecto.

En España, se estima que hay entre 800 y 1.000 pacientes con AME pero muchos de ellos pueden no tener un correcto diagnóstico y por tanto no estar identificados. “En nuestro hospital, por ejemplo, tenemos identificados unos diez pacientes con AME en el área de Almería, pero sabemos que en nuestra misma zona debe haber más casos”, explica la neuróloga.

El diagnóstico definitivo de AME pasa por un estudio gené-

● El panorama terapéutico de la Atrofia Muscular Espinal ha cambiado drásticamente ● Sin embargo, muchos pacientes adultos siguen sin diagnosticar

Detectar la AME, un desafío clínico



GORO DENKOFF / GETTY

El diagnóstico definitivo de la enfermedad pasa por un estudio genético.

‘Piensa raro’, una iniciativa para un mejor diagnóstico

La necesidad de mejorar el intradiagnóstico de las enfermedades neuromusculares ha propiciado el lanzamiento de la campaña *Piensa Raro*, impulsada por la compañía Roche y presentada en el contexto de la LXXVI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), que se ha celebrado esta semana en Valencia. La identificación de pacientes –como los que conviven con Atrofia Muscular Espinal– es crucial, espe-

cialmente porque algunos de ellos fueron diagnosticados en el pasado, pero dejaron de seguir controles en neurología debido a la falta de tratamientos disponibles en ese momento. “Es fundamental aumentar el conocimiento de la enfermedad entre especialistas. Una de las principales lagunas es que las patologías poco frecuentes, como la AME, no suelen ser un tema recurrente en los programas de formación continuada”, explica la doctora Beatriz

Vélez. De este modo, “es muy importante sensibilizar a los profesionales sanitarios, como neurólogos, médicos de familia y otros especialistas sobre las distintas enfermedades minoritarias, y educar en las señales clave que puedan guiar al profesional en su práctica clínica a la hora de identificar a los pacientes. Se trata de que el médico también se plantee: ¿Podría estar ante un caso de AME?”, apunta la doctora Vélez.

tico. Sin embargo, Vélez destaca que aún existen barreras que deben superarse para lograr un diagnóstico más rápido y eficiente”.

Por otro lado, la Inteligencia Artificial se perfila como una herramienta útil para poder “establecer patrones clínicos que ayuden a identificar a los pacientes antes de que la enfermedad avance y podría ser una gran ayuda. Además, las bases de datos nacionales e internacionales de pacientes están siendo clave para entender mejor esta enfermedad rara”, añade la doctora.

El panorama terapéutico ha cambiado drásticamente en los últimos cinco años con la aprobación de opciones terapéuticas que pueden modificar la evolu-

“ Dra. Beatriz Vélez
 Especialista en Neurología



Es fundamental aumentar el conocimiento entre los propios especialistas”

ción de la AME. “Estos avances han supuesto un antes y un después, especialmente para las formas más graves que se manifiestan en la infancia”, explica Vélez.

En los pacientes adultos, los tratamientos han permitido estabilizar la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida. Sin embargo, el beneficio depende de un diagnóstico temprano. “Es fundamental que estos pacientes vuelvan a ser evaluados por un neurólogo para recibir un seguimiento multidisciplinar y valorar las opciones de tratamiento”, subraya la especialista.

La identificación de los pacientes adultos con AME no solo es crucial para ofrecerles tratamientos que mejoren su calidad de vida, sino también para avanzar en el conocimiento de la enfermedad. “Antes, la clasificación de los pacientes era muy rígida, pero los tratamientos están cambiando los fenotipos de la enfermedad. Poco a poco iremos aprendiendo más sobre estas nuevas manifestaciones”, concluye Vélez. De hecho, subraya que “antes se pensaba que esta era una enfermedad exclusivamente de neurona motora y con el tiempo se ha visto que no”.



24 Noviembre, 2024

NEUROLOGÍA

Ramiro Navarro

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad rara, genética y progresiva que afecta a las neuronas motoras encargadas de controlar los músculos. Aunque históricamente se ha asociado más a la población pediátrica, en los últimos años los especialistas están poniendo el foco en un grupo de pacientes adultos que, en muchos casos, no cuentan con un diagnóstico claro. “En el paciente adulto, el diagnóstico de AME es bastante diferente al de los niños”, explica la doctora Beatriz Vélez, especialista en Neurología del Hospital Universitario Torrecárdenas (Almería). En los menores, los síntomas son más homogéneos, lo que facilita que los pediatras puedan sospechar la enfermedad y solicitar un estudio genético. Sin embargo, en los adultos, la variabilidad en la forma en la que se manifiesta la enfermedad complica su identificación.

“Hay pacientes que tienen síntomas leves y siguen caminando, pero con limitaciones que progresan con el tiempo, mientras que otros presentan una pérdida severa de movilidad, están en silla de ruedas y requieren ventilación asistida o soporte nutricional”, detalla la doctora Vélez. Es-

En España se estima que hay entre 800 y 1000 pacientes con AME

ta variabilidad clínica puede llevar a confusiones diagnósticas, siendo la AME erróneamente etiquetada como una distrofia muscular, una enfermedad del nervio periférico o incluso otra patología de la neurona motora como la ELA.

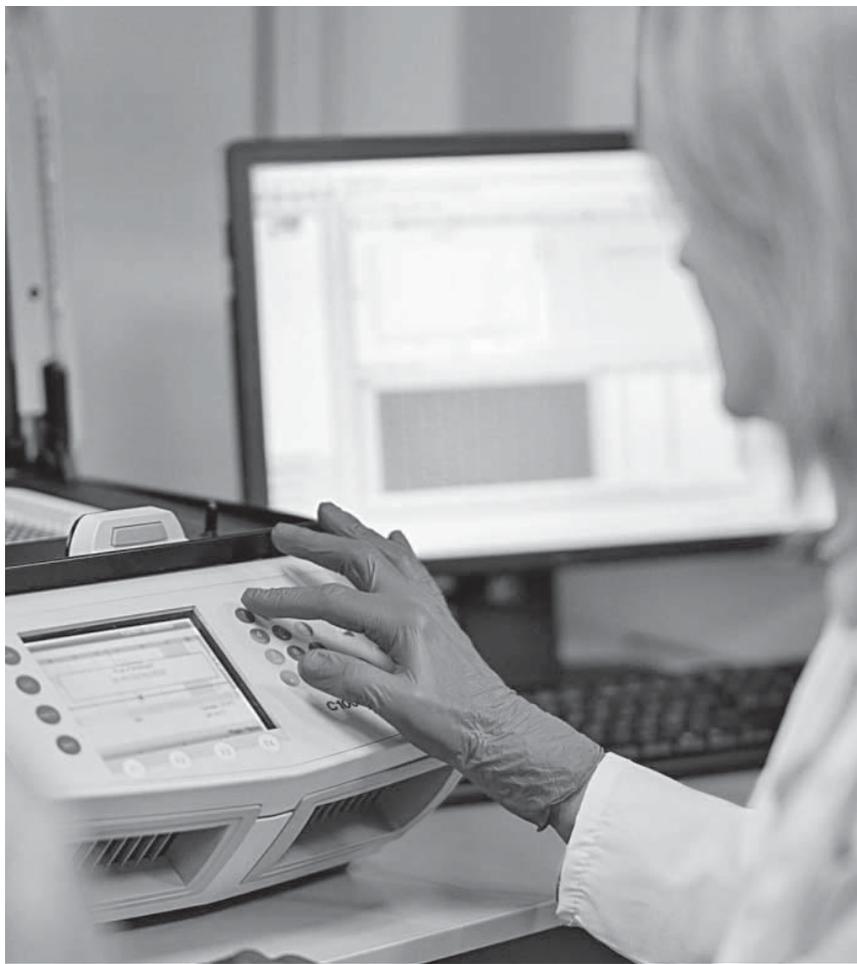
A esta dificultad se suma el hecho de que muchos pacientes diagnosticados en el pasado perdieron el seguimiento por parte del especialista. “Antes, al no haber tratamientos disponibles, no siempre se realizaba un diagnóstico genético de forma rutinaria, y los pacientes dejaban de acudir al neurólogo porque no había nada que ofrecerles”, señala Vélez. Esta situación ha generado una bolsa de pacientes sin diagnosticar o con un diagnóstico incorrecto.

En España, se estima que hay entre 800 y 1.000 pacientes con AME pero muchos de ellos pueden no tener un correcto diagnóstico y por tanto no estar identificados. “En nuestro hospital, por ejemplo, tenemos identificados unos diez pacientes con AME en el área de Almería, pero sabemos que en nuestra misma zona debe haber más casos”, explica la neuróloga.

El diagnóstico definitivo de AME pasa por un estudio genético.

● El panorama terapéutico de la Atrofia Muscular Espinal ha cambiado drásticamente ● Sin embargo, muchos pacientes adultos siguen sin diagnosticar

Detectar la AME, un desafío clínico



El diagnóstico definitivo de la enfermedad pasa por un estudio genético.

GORO DENKOFF / GETTY

‘Piensa raro’, una iniciativa para un mejor diagnóstico

La necesidad de mejorar el infradiagnóstico de las enfermedades neuromusculares ha propiciado el lanzamiento de la campaña *Piensa Raro*, impulsada por la compañía Roche y presentada en el contexto de la LXXVI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), que se ha celebrado esta semana en Valencia. La identificación de pacientes –como los que conviven con Atrofia Muscular Espinal– es crucial, espe-

cialmente porque algunos de ellos fueron diagnosticados en el pasado, pero dejaron de seguir controles en neurología debido a la falta de tratamientos disponibles en ese momento. “Es fundamental aumentar el conocimiento de la enfermedad entre especialistas. Una de las principales lagunas es que las patologías poco frecuentes, como la AME, no suelen ser un tema recurrente en los programas de formación continuada”, explica la doctora Beatriz

Vélez. De este modo, “es muy importante sensibilizar a los profesionales sanitarios, como neurólogos, médicos de familia y otros especialistas sobre las distintas enfermedades minoritarias, y educar en las señales clave que puedan guiar al profesional en su práctica clínica a la hora de identificar a los pacientes. Se trata de que el médico también se plantee: ¿Podría estar ante un caso de AME?”, apunta la doctora Vélez.

tico. Sin embargo, Vélez destaca que aún existen barreras que deben superarse para lograr un diagnóstico más rápido y eficiente”.

Por otro lado, la Inteligencia Artificial se perfila como una herramienta útil para poder “establecer patrones clínicos que ayuden a identificar a los pacientes antes de que la enfermedad avance y podría ser una gran ayuda. Además, las bases de datos nacionales e internacionales de pacientes están siendo clave para entender mejor esta enfermedad rara”, añade la doctora.

El panorama terapéutico ha cambiado drásticamente en los últimos cinco años con la aprobación de opciones terapéuticas que pueden modificar la evolu-

Dra. Beatriz Vélez
Especialista en Neurología



Es fundamental aumentar el conocimiento entre los propios especialistas”

ción de la AME. “Estos avances han supuesto un antes y un después, especialmente para las formas más graves que se manifiestan en la infancia”, explica Vélez.

En los pacientes adultos, los tratamientos han permitido estabilizar la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida. Sin embargo, el beneficio depende de un diagnóstico temprano. “Es fundamental que estos pacientes vuelvan a ser evaluados por un neurólogo para recibir un seguimiento multidisciplinar y valorar las opciones de tratamiento”, subraya la especialista.

La identificación de los pacientes adultos con AME no solo es crucial para ofrecerles tratamientos que mejoren su calidad de vida, sino también para avanzar en el conocimiento de la enfermedad. “Antes, la clasificación de los pacientes era muy rígida, pero los tratamientos están cambiando los fenotipos de la enfermedad. Poco a poco iremos aprendiendo más sobre estas nuevas manifestaciones”, concluye Vélez. De hecho, subraya que “antes se pensaba que esta era una enfermedad exclusivamente de neurona motora y con el tiempo se ha visto que no”.



NEUROLOGÍA

Ramiro Navarro

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad rara, genética y progresiva que afecta a las neuronas motoras encargadas de controlar los músculos. Aunque históricamente se ha asociado más a la población pediátrica, en los últimos años los especialistas están poniendo el foco en un grupo de pacientes adultos que, en muchos casos, no cuentan con un diagnóstico claro. “En el paciente adulto, el diagnóstico de AME es bastante diferente al de los niños”, explica la doctora Beatriz Vélez, especialista en Neurología del Hospital Universitario Torrecárdenas (Almería). En los menores, los síntomas son más homogéneos, lo que facilita que los pediatras puedan sospechar la enfermedad y solicitar un estudio genético. Sin embargo, en los adultos, la variabilidad en la forma en la que se manifiesta la enfermedad complica su identificación.

“Hay pacientes que tienen síntomas leves y siguen caminando, pero con limitaciones que progresan con el tiempo, mientras que otros presentan una pérdida severa de movilidad, están en silla de ruedas y requieren ventilación asistida o soporte nutricional”, detalla la doctora Vélez. Es-

En España se estima que hay entre 800 y 1000 pacientes con AME

ta variabilidad clínica puede llevar a confusiones diagnósticas, siendo la AME erróneamente etiquetada como una distrofia muscular, una enfermedad del nervio periférico o incluso otra patología de la neurona motora como la ELA.

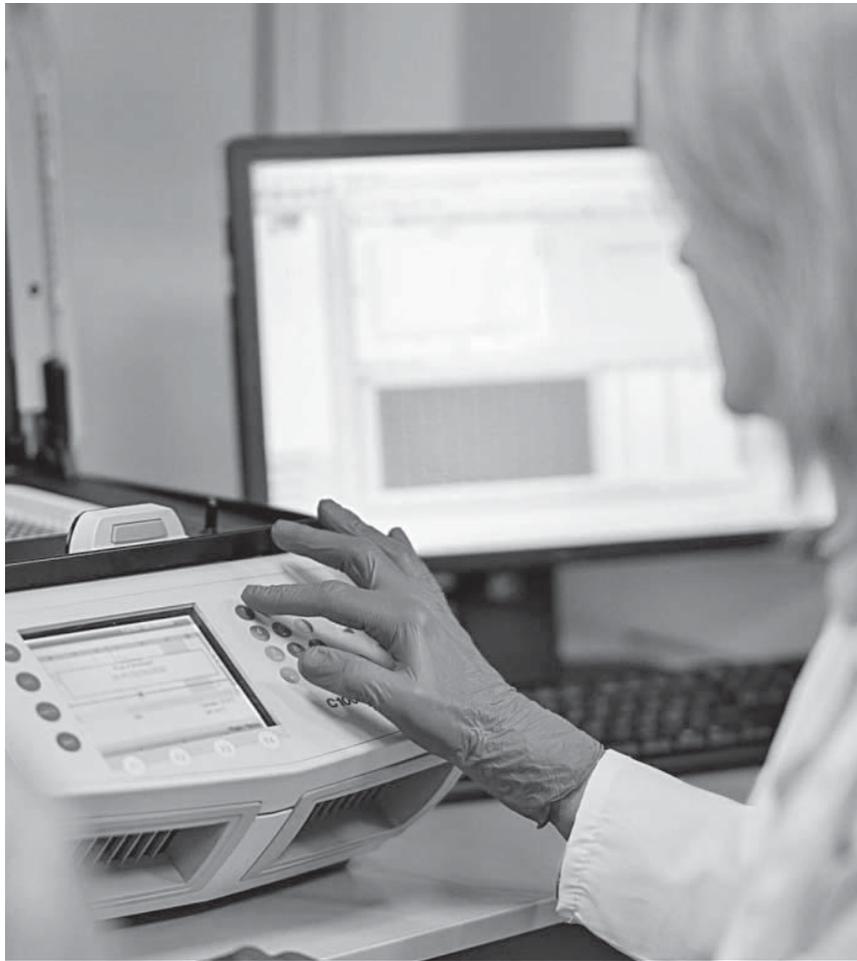
A esta dificultad se suma el hecho de que muchos pacientes diagnosticados en el pasado perdieron el seguimiento por parte del especialista. “Antes, al no haber tratamientos disponibles, no siempre se realizaba un diagnóstico genético de forma rutinaria, y los pacientes dejaban de acudir al neurólogo porque no había nada que ofrecerles”, señala Vélez. Esta situación ha generado una bolsa de pacientes sin diagnosticar o con un diagnóstico incorrecto.

En España, se estima que hay entre 800 y 1.000 pacientes con AME pero muchos de ellos pueden no tener un correcto diagnóstico y por tanto no estar identificados. “En nuestro hospital, por ejemplo, tenemos identificados unos diez pacientes con AME en el área de Almería, pero sabemos que en nuestra misma zona debe haber más casos”, explica la neuróloga.

El diagnóstico definitivo de AME pasa por un estudio genético.

● El panorama terapéutico de la Atrofia Muscular Espinal ha cambiado drásticamente ● Sin embargo, muchos pacientes adultos siguen sin diagnosticar

Detectar la AME, un desafío clínico



El diagnóstico definitivo de la enfermedad pasa por un estudio genético.

GORO DENKOFF / GETTY

‘Piensa raro’, una iniciativa para un mejor diagnóstico

La necesidad de mejorar el infradiagnóstico de las enfermedades neuromusculares ha propiciado el lanzamiento de la campaña *Piensa Raro*, impulsada por la compañía Roche y presentada en el contexto de la LXXVI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), que se ha celebrado esta semana en Valencia. La identificación de pacientes –como los que conviven con Atrofia Muscular Espinal– es crucial, espe-

cialmente porque algunos de ellos fueron diagnosticados en el pasado, pero dejaron de seguir controles en neurología debido a la falta de tratamientos disponibles en ese momento. “Es fundamental aumentar el conocimiento de la enfermedad entre especialistas. Una de las principales lagunas es que las patologías poco frecuentes, como la AME, no suelen ser un tema recurrente en los programas de formación continuada”, explica la doctora Beatriz

Vélez. De este modo, “es muy importante sensibilizar a los profesionales sanitarios, como neurólogos, médicos de familia y otros especialistas sobre las distintas enfermedades minoritarias, y educar en las señales clave que puedan guiar al profesional en su práctica clínica a la hora de identificar a los pacientes. Se trata de que el médico también se plantee: ¿Podría estar ante un caso de AME?”, apunta la doctora Vélez.

tico. Sin embargo, Vélez destaca que aún existen barreras que deben superarse para lograr un diagnóstico más rápido y eficiente”.

Por otro lado, la Inteligencia Artificial se perfila como una herramienta útil para poder “establecer patrones clínicos que ayuden a identificar a los pacientes antes de que la enfermedad avance y podría ser una gran ayuda. Además, las bases de datos nacionales e internacionales de pacientes están siendo clave para entender mejor esta enfermedad rara”, añade la doctora.

El panorama terapéutico ha cambiado drásticamente en los últimos cinco años con la aprobación de opciones terapéuticas que pueden modificar la evolu-

Dra. Beatriz Vélez
 Especialista en Neurología



Es fundamental aumentar el conocimiento entre los propios especialistas”

ción de la AME. “Estos avances han supuesto un antes y un después, especialmente para las formas más graves que se manifiestan en la infancia”, explica Vélez.

En los pacientes adultos, los tratamientos han permitido estabilizar la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida. Sin embargo, el beneficio depende de un diagnóstico temprano. “Es fundamental que estos pacientes vuelvan a ser evaluados por un neurólogo para recibir un seguimiento multidisciplinar y valorar las opciones de tratamiento”, subraya la especialista.

La identificación de los pacientes adultos con AME no solo es crucial para ofrecerles tratamientos que mejoren su calidad de vida, sino también para avanzar en el conocimiento de la enfermedad. “Antes, la clasificación de los pacientes era muy rígida, pero los tratamientos están cambiando los fenotipos de la enfermedad. Poco a poco iremos aprendiendo más sobre estas nuevas manifestaciones”, concluye Vélez. De hecho, subraya que “antes se pensaba que esta era una enfermedad exclusivamente de neurona motora y con el tiempo se ha visto que no”.



NEUROLOGÍA

Ramiro Navarro

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad rara, genética y progresiva que afecta a las neuronas motoras encargadas de controlar los músculos. Aunque históricamente se ha asociado más a la población pediátrica, en los últimos años los especialistas están poniendo el foco en un grupo de pacientes adultos que, en muchos casos, no cuentan con un diagnóstico claro. “En el paciente adulto, el diagnóstico de AME es bastante diferente al de los niños”, explica la doctora Beatriz Vélez, especialista en Neurología del Hospital Universitario Torrecárdenas (Almería). En los menores, los síntomas son más homogéneos, lo que facilita que los pediatras puedan sospechar la enfermedad y solicitar un estudio genético. Sin embargo, en los adultos, la variabilidad en la forma en la que se manifiesta la enfermedad complica su identificación.

“Hay pacientes que tienen síntomas leves y siguen caminando, pero con limitaciones que progresan con el tiempo, mientras que otros presentan una pérdida severa de movilidad, están en silla de ruedas y requieren ventilación asistida o soporte nutricional”, detalla la doctora Vélez. Es-

En España se estima que hay entre 800 y 1000 pacientes con AME

ta variabilidad clínica puede llevar a confusiones diagnósticas, siendo la AME erróneamente etiquetada como una distrofia muscular, una enfermedad del nervio periférico o incluso otra patología de la neurona motora como la ELA.

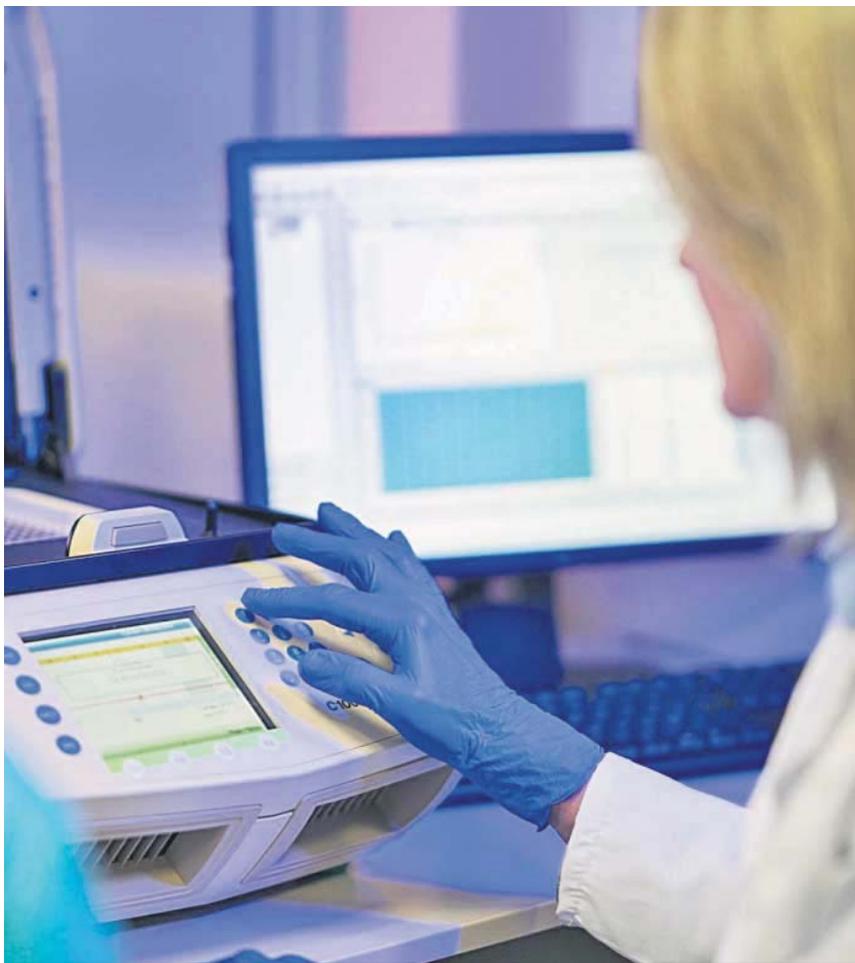
A esta dificultad se suma el hecho de que muchos pacientes diagnosticados en el pasado perdieron el seguimiento por parte del especialista. “Antes, al no haber tratamientos disponibles, no siempre se realizaba un diagnóstico genético de forma rutinaria, y los pacientes dejaban de acudir al neurólogo porque no había nada que ofrecerles”, señala Vélez. Esta situación ha generado una bolsa de pacientes sin diagnosticar o con un diagnóstico incorrecto.

En España, se estima que hay entre 800 y 1.000 pacientes con AME pero muchos de ellos pueden no tener un correcto diagnóstico y por tanto no estar identificados. “En nuestro hospital, por ejemplo, tenemos identificados unos diez pacientes con AME en el área de Almería, pero sabemos que en nuestra misma zona debe haber más casos”, explica la neuróloga.

El diagnóstico definitivo de AME pasa por un estudio gené-

● El panorama terapéutico de la Atrofia Muscular Espinal ha cambiado drásticamente ● Sin embargo, muchos pacientes adultos siguen sin diagnosticar

Detectar la AME, un desafío clínico



GORO DENKOFF / GETTY

El diagnóstico definitivo de la enfermedad pasa por un estudio genético.

‘Piensa raro’, una iniciativa para un mejor diagnóstico

La necesidad de mejorar el infradiagnóstico de las enfermedades neuromusculares ha propiciado el lanzamiento de la campaña *Piensa Raro*, impulsada por la compañía Roche y presentada en el contexto de la LXXVI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), que se ha celebrado esta semana en Valencia. La identificación de pacientes –como los que conviven con Atrofia Muscular Espinal– es crucial, espe-

cialmente porque algunos de ellos fueron diagnosticados en el pasado, pero dejaron de seguir controles en neurología debido a la falta de tratamientos disponibles en ese momento. “Es fundamental aumentar el conocimiento de la enfermedad entre especialistas. Una de las principales lagunas es que las patologías poco frecuentes, como la AME, no suelen ser un tema recurrente en los programas de formación continua”, explica la doctora Beatriz

Vélez. De este modo, “es muy importante sensibilizar a los profesionales sanitarios, como neurólogos, médicos de familia y otros especialistas sobre las distintas enfermedades minoritarias, y educar en las señales clave que puedan guiar al profesional en su práctica clínica a la hora de identificar a los pacientes. Se trata de que el médico también se plantee: ¿Podría estar ante un caso de AME?”, apunta la doctora Vélez.

tico. Sin embargo, Vélez destaca que aún existen barreras que deben superarse para lograr un diagnóstico más rápido y eficiente”.

Por otro lado, la Inteligencia Artificial se perfila como una herramienta útil para poder “establecer patrones clínicos que ayuden a identificar a los pacientes antes de que la enfermedad avance y podría ser una gran ayuda. Además, las bases de datos nacionales e internacionales de pacientes están siendo clave para entender mejor esta enfermedad rara”, añade la doctora.

El panorama terapéutico ha cambiado drásticamente en los últimos cinco años con la aprobación de opciones terapéuticas que pueden modificar la evolu-

Dra. Beatriz Vélez
 Especialista en Neurología



Es fundamental aumentar el conocimiento entre los propios especialistas”

ción de la AME. “Estos avances han supuesto un antes y un después, especialmente para las formas más graves que se manifiestan en la infancia”, explica Vélez.

En los pacientes adultos, los tratamientos han permitido estabilizar la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida. Sin embargo, el beneficio depende de un diagnóstico temprano. “Es fundamental que estos pacientes vuelvan a ser evaluados por un neurólogo para recibir un seguimiento multidisciplinar y valorar las opciones de tratamiento”, subraya la especialista.

La identificación de los pacientes adultos con AME no solo es crucial para ofrecerles tratamientos que mejoren su calidad de vida, sino también para avanzar en el conocimiento de la enfermedad. “Antes, la clasificación de los pacientes era muy rígida, pero los tratamientos están cambiando los fenotipos de la enfermedad. Poco a poco iremos aprendiendo más sobre estas nuevas manifestaciones”, concluye Vélez. De hecho, subraya que “antes se pensaba que esta era una enfermedad exclusivamente de neurona motora y con el tiempo se ha visto que no”.



NEUROLOGÍA

Ramiro Navarro

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad rara, genética y progresiva que afecta a las neuronas motoras encargadas de controlar los músculos. Aunque históricamente se ha asociado más a la población pediátrica, en los últimos años los especialistas están poniendo el foco en un grupo de pacientes adultos que, en muchos casos, no cuentan con un diagnóstico claro. "En el paciente adulto, el diagnóstico de AME es bastante diferente al de los niños", explica la doctora Beatriz Vélez, especialista en Neurología del Hospital Universitario Torrecárdenas (Almería). En los menores, los síntomas son más homogéneos, lo que facilita que los pediatras puedan sospechar la enfermedad y solicitar un estudio genético. Sin embargo, en los adultos, la variabilidad en la forma en la que se manifiesta la enfermedad complica su identificación.

"Hay pacientes que tienen síntomas leves y siguen caminando, pero con limitaciones que progresan con el tiempo, mientras que otros presentan una pérdida severa de movilidad, están en silla de ruedas y requieren ventilación asistida o soporte nutricional", detalla la doctora Vélez. Es

En España se estima que hay entre 800 y 1000 pacientes con AME

ta variabilidad clínica puede llevar a confusiones diagnósticas, siendo la AME erróneamente etiquetada como una distrofia muscular, una enfermedad del nervio periférico o incluso otra patología de la neurona motora como la ELA.

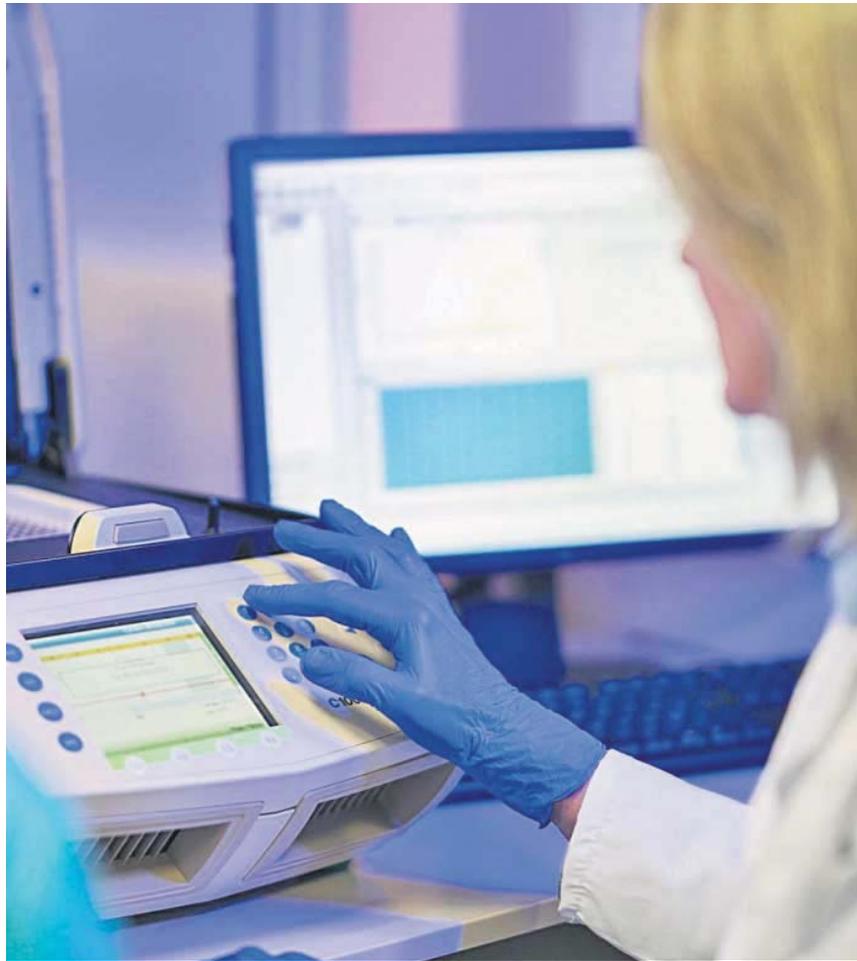
A esta dificultad se suma el hecho de que muchos pacientes diagnosticados en el pasado perdieron el seguimiento por parte del especialista. "Antes, al no haber tratamientos disponibles, no siempre se realizaba un diagnóstico genético de forma rutinaria, y los pacientes dejaban de acudir al neurólogo porque no había nada que ofrecerles", señala Vélez. Esta situación ha generado una bolsa de pacientes sin diagnosticar o con un diagnóstico incorrecto.

En España, se estima que hay entre 800 y 1.000 pacientes con AME pero muchos de ellos pueden no tener un correcto diagnóstico y por tanto no estar identificados. "En nuestro hospital, por ejemplo, tenemos identificados unos diez pacientes con AME en el área de Almería, pero sabemos que en nuestra misma zona debe haber más casos", explica la neuróloga.

El diagnóstico definitivo de AME pasa por un estudio genético.

● El panorama terapéutico de la Atrofia Muscular Espinal ha cambiado drásticamente ● Sin embargo, muchos pacientes adultos siguen sin diagnosticar

Detectar la AME, un desafío clínico



GORO DENKOFF / GETTY

El diagnóstico definitivo de la enfermedad pasa por un estudio genético.

'Piensa raro', una iniciativa para un mejor diagnóstico

La necesidad de mejorar el diagnóstico de las enfermedades neuromusculares ha propiciado el lanzamiento de la campaña *Piensa Raro*, impulsada por la compañía Roche y presentada en el contexto de la LXXVI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), que se ha celebrado esta semana en Valencia. La identificación de pacientes —como los que conviven con Atrofia Muscular Espinal— es crucial, espe-

cialmente porque algunos de ellos fueron diagnosticados en el pasado, pero dejaron de seguir controles en neurología debido a la falta de tratamientos disponibles en ese momento. "Es fundamental aumentar el conocimiento de la enfermedad entre especialistas. Una de las principales lagunas es que las patologías poco frecuentes, como la AME, no suelen ser un tema recurrente en los programas de formación continuada", explica la doctora Beatriz

Vélez. De este modo, "es muy importante sensibilizar a los profesionales sanitarios, como neurólogos, médicos de familia y otros especialistas sobre las distintas enfermedades minoritarias, y educar en las señales clave que puedan guiar al profesional en su práctica clínica a la hora de identificar a los pacientes. Se trata de que el médico también se plantee: ¿Podría estar ante un caso de AME?", apunta la doctora Vélez.

tico. Sin embargo, Vélez destaca que aún existen barreras que deben superarse para lograr un diagnóstico más rápido y eficiente".

Por otro lado, la Inteligencia Artificial se perfila como una herramienta útil para poder "establecer patrones clínicos que ayuden a identificar a los pacientes antes de que la enfermedad avance y podría ser una gran ayuda. Además, las bases de datos nacionales e internacionales de pacientes están siendo clave para entender mejor esta enfermedad rara", añade la doctora.

El panorama terapéutico ha cambiado drásticamente en los últimos cinco años con la aprobación de opciones terapéuticas que pueden modificar la evolu-

Dra. Beatriz Vélez
Especialista en Neurología



Es fundamental aumentar el conocimiento entre los propios especialistas"

ción de la AME. "Estos avances han supuesto un antes y un después, especialmente para las formas más graves que se manifiestan en la infancia", explica Vélez.

En los pacientes adultos, los tratamientos han permitido estabilizar la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida. Sin embargo, el beneficio depende de un diagnóstico temprano. "Es fundamental que estos pacientes vuelvan a ser evaluados por un neurólogo para recibir un seguimiento multidisciplinar y valorar las opciones de tratamiento", subraya la especialista.

La identificación de los pacientes adultos con AME no solo es crucial para ofrecerles tratamientos que mejoren su calidad de vida, sino también para avanzar en el conocimiento de la enfermedad. "Antes, la clasificación de los pacientes era muy rígida, pero los tratamientos están cambiando los fenotipos de la enfermedad. Poco a poco iremos aprendiendo más sobre estas nuevas manifestaciones", concluye Vélez. De hecho, subraya que "antes se pensaba que esta era una enfermedad exclusivamente de neurona motora y con el tiempo se ha visto que no".



24 Noviembre, 2024

TODAS LAS ENFERMEDADES QUE QUIERE CURAR LA 'FAMILIA OZEMPIC'

Boom de indicaciones. Tras más de 40 años de desarrollo en los laboratorios, el uso masivo de los fármacos GLP contra la diabetes y la obesidad ha destapado otros efectos en el organismo. Mejoras frente al párkinson y el alzhéimer, una menor conducta adictiva al alcohol o tabaco son el objeto de estudio ahora de "un medicamento milagroso", dice uno de sus 'padres'

Por **Pilar Pérez Jiménez** Ilustraciones de **Raúl Arias**





E

Un nuevo objeto de deseo de la Medicina tiene un nombre poco sexy: agonistas de los GLP-1. Quizá le resulten más conocido si los bautizamos como la familia *Ozempic*. Un clan en el que también destacan otros fármacos Wegovy, Mounjaro, Saxenda y Byetta. «Podría considerarse un 'medicamento milagroso' si tenemos en cuenta todos los efectos secundarios beneficiosos que estamos encontrando en los agonistas GLP-1», se manifestaba tajante en conversación con este diario Joel F. Habener, uno de los padres de este avance, al recoger el Premio Princesa de Asturias de Investigación Científica y Técnica.

Milagrosos, útiles... y cada vez más polivalentes. Además de controlar la diabetes tipo 2 y de restar kilos a la obesidad, como ya se ha comprobado, los expertos no paran de encontrarles nuevos usos. «Los medicamentos a base de GLP-1 se estudian ampliamente en muchas patologías: desde hepáticas metabólicas hasta enfermedades arteriales periféricas, pasando por el párkinson, el alzhéimer y muchos trastornos cerebrales caracterizados por adicción o dependencia al alcohol, tabaco y drogas», dice el endocrinólogo canadiense Daniel Drucker, también Princesa de Asturias y que comparte custodia creativa con otros científicos.

La enumeración realizada por este experto resulta tan abrumadora como cargada de esperanza. «Podremos esperar tener una gran cantidad de nueva información en los próximos años», asegura el profesor de Instituto de Investigación Lunenfeld-Tanenbaum del Hospital Mount Sinai de Toronto. Descriptivamente, quizás, los agonistas de GLP bien podrían ser como una navaja suiza, con múltiples funcionalidades. Quizás lo que más se use en el futuro sea la propia navaja: o sea, las acciones directas e indirectas para reducir la glucosa y el peso corporal, para lo que se diseñó en un principio. Después, vendrían más aplicaciones: la reducción de las complicaciones cardiorrenales de las enfermedades metabólicas. Aquí llegamos esos otros utensilios de nuestra navaja como las tijeras o el destornillador, porque podríamos hacer lo mismo solo con un instrumento, aunque siempre es mejor contar con uno *ad hoc*.

Y de ahí al abrelatas, al destornillador y al sacacorchos. «Los medicamentos GLP-1 se están explorando en una amplia gama de trastornos neurológicos y psiquiátricos», apunta el endocrino canadiense. ¿Y cómo se han dado cuenta de todos esos otros efectos o futuras indicaciones? Dado que los primeros GLP se aprobaron a principios del siglo XXI y el boom de su aplicación contra la obesidad llevó a un uso masivo: más de 20 millones de adultos en EEUU.

Algunos comparan este hito con la llegada del Glivec contra el cáncer, del Prozac contra la depresión e incluso la Aspirina. «La hemos utilizado durante 150 años y no ha sido hasta la segunda mitad del siglo XX cuando hemos llegado a la conclusión de cuál era su función biológica y por qué producía los efectos antiinflamatorios y anti trombóticos que observábamos», destaca David Pérez, jefe del Servicio de Neurología del Hospital Universitario 12 de Octubre (Madrid). «La medicina parte de una actitud pragmática sobre si una sustancia funciona y muestra una eficacia en un ensayo clínico con un fin. Y si



08 | EN PORTADA

hallamos otros efectos, debemos buscar los porqués». Las secuelas a las que se refiere Habener y los otros usos a los que alude Pérez son todo un conjunto de patologías en las que se ha visto que el uso de los agonistas de los GLP-1 reportan beneficios. La fama mundial la han cosechado adelgazando al personal desde Elon Musk hasta un elenco muy amplio de estrellas de Hollywood.

Lejos de la frivolidad de este uso hay más de 40 años de trabajo en laboratorios que buscaban una forma de combatir la diabetes tipo 2 que sufren en el mundo más de 500 millones de personas, una enfermedad que supone el inicio de otras muchas. Hace casi un año, las revistas *Science* y *Nature* señalaron a estos fármacos como los avances de la temporada y les dedicaron espacio por marcar un punto de inflexión en el abordaje de la pérdida de peso, entendida como una enfermedad. H. Holden Thorp, editor jefe de las publicaciones de *Science* lo bautizó como la «sensación médica del año», al tiempo que planteaba cómo se iba a compaginar pérdidas de peso de más de un 20%, control de la diabetes con

“Sorprendentemente, los pacientes que toman GLP-1 reportan menos antojos, no solo de comida, también en conductas adictivas como fumar, beber y tomar drogas”

tratamientos caros (más de 1.000 dólares al mes) que se necesitarían a largo plazo.

El uso masivo por sus efectos adelgazantes ha brindado la oportunidad a la Ciencia de observar efectos «fuera del objetivo primario» del GLP-1. «Sorprendentemente, las personas que toman GLP-1RA informan reducciones de los antojos no solo de comida sino también de conductas adictivas como fumar, beber, tomar drogas y ludopatía», asegura Habener. Junto a ello, el GLP-1 parece aliviar la depresión y la ideación suicida, añade el investigador estadounidense. «Es probable que estos efectos conductuales estén mediados por receptores de GLP-1 distribuidos por todo el sistema nervioso central e involucran señalización dopaminérgica», sostiene Habener, basándose en estudios observacionales que han ido tejiendo hipótesis y que luego se han convertido en ensayos clínicos para verificar cada uno de los supuestos en los que el fármaco te quita las ganas de algo.

¿Cuál es el secreto de los GLP-1? «Estos fármacos nacen de una sustancia que tenemos en nuestro organismo. El GLP-1 es una señal que envía el intestino cuando llega el alimento y le dice al cerebro que no hace falta comer más, al estómago que descanse y al resto del organismo que se prepare para metabolizar los nutrientes que hemos ingerido, entre ellos la glucosa», dice Francisco Tinahones, investigador del CIBEROBN, director Científico del IBIMA. «Tiene un efecto holístico en todo el organismo y por lo que sabemos hasta ahora todos sus efectos son positivos», añade el también jefe de Endocrinología y Nutrición del Hospital Universitario Virgen de la Victoria (Málaga).

Lo que hoy se observa ha sido el fruto de décadas de trabajo en distintos equipos de trabajo a ambos lados del Atlántico. «El viaje desde el laboratorio hasta el paciente comenzó con nuestra curiosidad sobre cómo se sintetiza la hormona glucagón en las células endocrinas del páncreas y el intestino del rape», describe Habener. «Con tecnología de ADN recombinante, clonamos el gen que codifica el proglucagón y revelamos así el GLP-1 codificado con el glucagón. Durante las cinco décadas siguientes, la investigación y los estudios clínicos mostraron su eficacia».

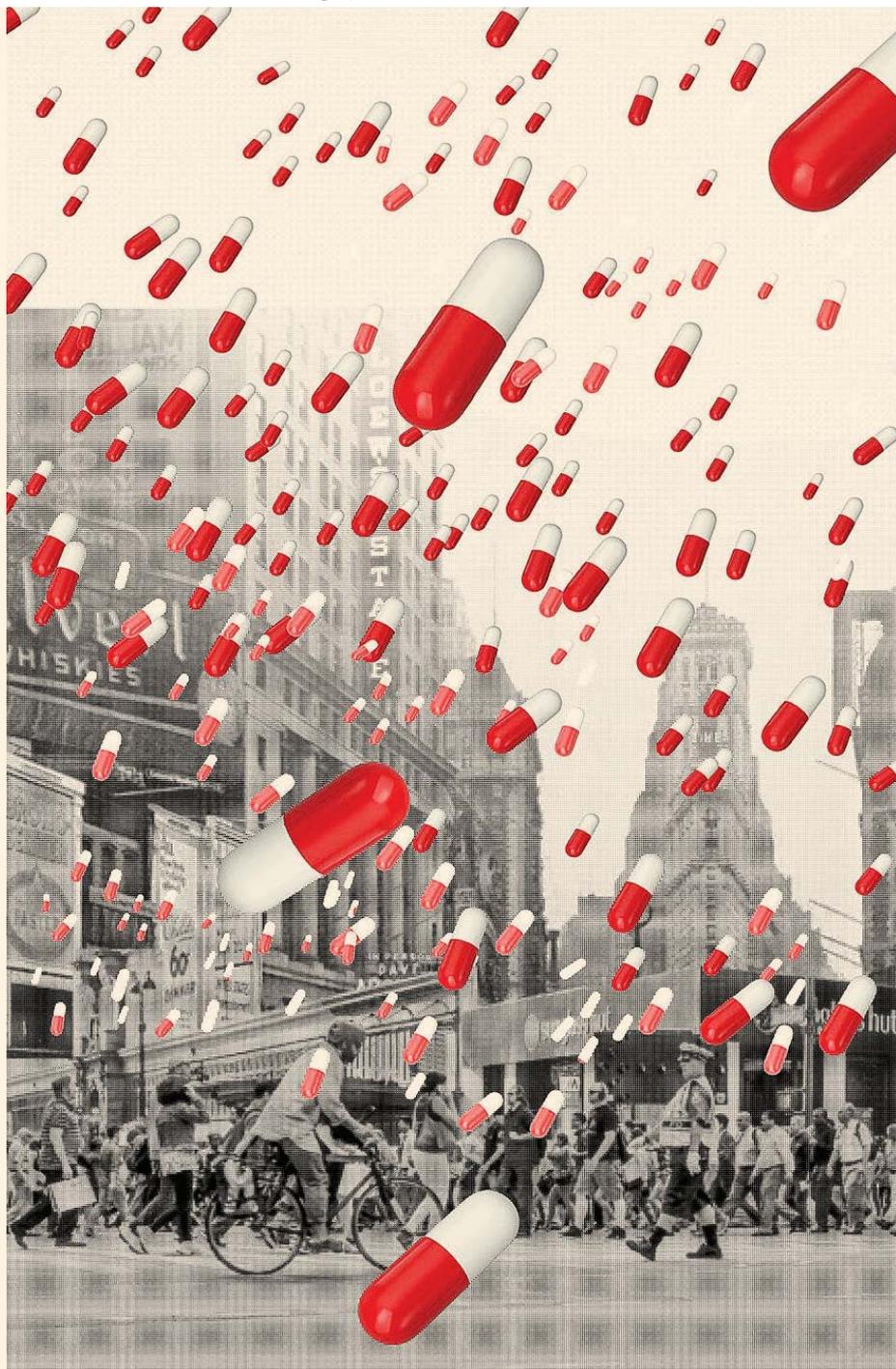
Desde Dinamarca, Jens Juul Holst pone el acento en las aportaciones del viejo continente en la autoría del avance: «La historia europea empezó antes». Allá por la década de los 70, Holst quería conocer cómo se producían las úlceras en los pacientes y como las cirugías producían en ellos un efecto hipoglucémico. «Descubrimos el péptido similar al glucagón tipo 1 y 2, con influencia en el páncreas y el intestino», recuerda. «Miles de pruebas y décadas después nos dimos cuenta de que puede tener múltiples acciones en varias funciones de los órganos. Esta es probablemente la noticia más importante sobre esto».



HALLAZGO.
En 1980 vio la luz el GLP, la molécula que será la clave en el desarrollo de fármacos.

FÁRMACO.
El primero se aprobó en 2000 para la diabetes, en obesidad llegó en 2004.

AVANCE.
'Nature' y *'Science'* lo consideraron como el hito del año en 2023.



La explicación científica detrás de su característica de multios se debe a que la pérdida de peso influye de forma indirecta los procesos de inflamación del organismo y la activación neuronal del receptor GLP-1. De forma directa actúa a través de la activación del receptor GLP-1 en las células T (las que ayudan a proteger el cuerpo de las infecciones y a combatir el cáncer), al tiempo que reduce las complicaciones al actuar sobre el receptor GLP-1 en múltiples órganos.

¿Por qué una sola molécula arregla más de un problema a la vez? Karolina Skibicka, neurocientífica de la Universidad Penn State en Pensilvania (EEUU), establece dos posibles razones: «Uno, los receptores de GLP-1 están distribuidos por todo el cerebro, y si el receptor está ahí significa que la actividad en estas áreas cerebrales puede verse alterada por los análogos de GLP-1. Dos, la obesidad y la disfunción metabólica relacionada afectan a todo el cuerpo, incluido el cerebro, por lo que atenuar o revertir la obesidad tiene el potencial de mejorar muchas otras afecciones que se ven exacerbadas por el exceso de peso patológico».

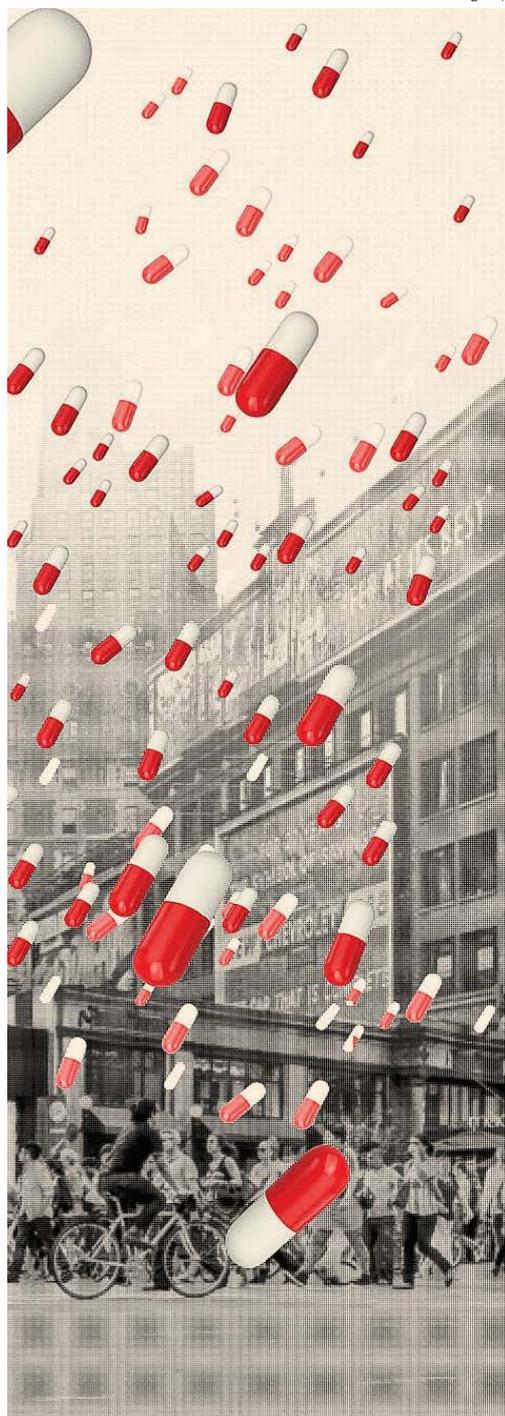
Ana de Hollanda, coordinadora del área de obesidad de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN), detalla el impacto de estos fármacos en el cerebro: «Tiene efectos neuroprotectores, ya que reducen el estrés oxidativo y la inflamación cerebral. Regulan el apetito y el metabolismo. Mejora la función cognitiva, es decir la memoria y el aprendizaje. Estos efectos son claves en enfermedades como el alzhéimer. Modulan el eje intestino-cerebro, con implicaciones importantes en la salud mental». Los análogos de GLP1 tienen un potencial terapéutico que va más allá de la salud metabólica, sino también podrían tener lugar en la salud cerebral y mental».

Los neurólogos buscan su entrada en el botiquín de los fármacos contra enfermedades neurodegenerativas. «Son opciones muy prometedoras», apunta Alvaro Sánchez Ferro, coordinador del Grupo de Estudio de Trastornos del Movimiento de la Sociedad Española de Neurología (SEN). «Las primeras llegan de los estudios observacionales de pacientes que toman estos fármacos, en los que se ve que hay una disminución de síntomas neurológicos relacionados», comenta David Pérez, jefe del Servicio de



24 Noviembre, 2024

PAPEL | La revista dominical de EL MUNDO | Domingo 24 de noviembre de 2024



todos lo hacen», puntualiza y menciona que la semaglutida (Ozempic) sí lo consigue. Deja claro que no es la primera clase de fármacos que lo hace, pero su poder residiría en «la hipótesis de que podría regular, incluso limitar, la entrada al cerebro del paso de células inflamatorias».

En el campo del párkinson, Sánchez Ferro destaca «un efecto modificador de enfermedad»: o sea, que «al tomar este tipo de fármacos se podía un poco como entretener la progresión» de los síntomas. Los estudios principales se concentran, de momento, en «grupos de Reino Unido y Francia», asegura el coordinador de la SEN. En concreto, Tom Foltyn, neurólogo de University College London, comenzó las averiguaciones con uno de los primeros GLP, exenatide, en 2008. Entonces, ya demostró las propiedades neuroprotectoras en modelos animales.

Sánchez Ferro sostiene que «no se sabe exactamente el mecanismo» por el cual funcionan, pero sí se conoce que «estos receptores están relacionados con el metabolismo a nivel de la célula». En los trabajos de Foltyn se señala como el exenatide reduce la inflamación y mejora la función mitocondrial. Esto serviría para permitir a las neuronas empezar a trabajar de nuevo y mejorar los síntomas motores.

SOBRE EL TERRENO. Hay un curioso bar en la ciudad de Baltimore en Maryland que va a recibir de aquí a 2026 no más de unos cincuenta clientes. En realidad, se trata de un laboratorio que va a probar en condiciones reales si los fármacos anti-obesidad funcionan contra el alcoholismo. «Vamos a medir esto en un estudio doble ciego enfrentando placebo a



CEREBRO.
 La hipótesis sobre el efecto en la adicción se debe a la presencia de receptores GLP.

ALZHEÍMER.
 Los ensayos se centran en saber y medir el impacto en el retraso cognitivo.

PÁRKINSON.
 Los trabajos intentan descubrir cómo se reduce la inflamación.

hemos descubierto. «Aún necesitamos comprender mejor cómo llegan estos fármacos al cerebro y hasta qué punto o profundidad lo hacen», remacha.

Sobre la duración de los tratamientos, los ensayos intentan dilucidar si estamos ante fármacos para toda la vida. Esto es, si serían tratamientos crónicos para enfermedades que no se curan pero que se pueden controlar o mantener a raya gracias a estas terapias. La revista *JAMA* ha dedicado recientemente un artículo a esa incógnita que impide que muchos países financien los fármacos a largo plazo por su elevado precio. La cardióloga Sadiya S. Khan, de la Facultad de Medicina Feinberg de la Universidad Northwestern en Chicago, junto con colegas de otros centros estadounidenses, ponía el acento en las consecuencias de discontinuar los tratamientos por el riesgo de revertir los beneficios alcanzados.

Bien se conoce que los últimos GLP-1 más potentes, como Wegovy y Mounjaro, han conseguido disminuciones de peso de entre el 10% y el 20%. Los resultados de grandes ensayos clínicos han demostrado además que reducen problemas graves de corazón en pacientes con diabetes, nefropatía diabética y, en no diabéticos, en personas con sobrepeso y obesidad y enfermedad cardiovascular previa.

Desde un punto estricto, tanto para la diabetes como para la obesidad estos fármacos se diseñaron como tratamientos crónicos y a largo plazo como complemento a la dieta y el ejercicio. Sin embargo, ya en el ensayo Select, casi el 30% de los participantes del grupo de semaglutida abandonaron el fármaco. En condiciones reales de uso se ha estimado que, al año de iniciar el tratamiento, el porcentaje de cese de la terapia se sitúa entre el 50% y el 75%.

¿En qué se traduce este abandono? Como en casi cualquier otra enfermedad, que vuelvan sus síntomas. Si dejamos de tomar el antihipertensivo, la tensión se descontrola. Si abandonamos las estatinas, el colesterol sube de nuevo. Si dejamos los GLP contra la obesidad, llega el temido efecto *yo-yo* del peso, pero también se pierden los otros beneficios de control de la diabetes y la mejora cardiovascular.

Si el problema es la sostenibilidad económica de los sistemas y el bolsillo del paciente, hay que buscar opciones. Estos fármacos, sin financiación del sistema sanitario en España por el momento, cuestan una media de 200 euros, según dosis. Jennifer Manne-Goehler, de la Universidad de Harvard, escribió junto a investigadores estadounidenses y sudafricanos un artículo reciente en *JAMA Internal Medicine* en el que se abordaba este problema. Si se asume que la obesidad es una enfermedad crónica no está claro si los pacientes que reciben GLP-1 tienen que «mantenerse con dosis completas o si existen otras alternativas, como reducir la cantidad del fármaco que se administra o espaciar la administración de las dosis».

Para ajustar quién, cómo y cuándo deben recibir qué tratamiento un reciente editorial de la revista *Nature* abordaba la necesidad de entender las características de los pacientes: «conocer cómo las diferencias genéticas, clínicas y demográficas intervienen en la pérdida de peso resulta clave». Sobre todo, incidía en que, si hay beneficios más allá de la obesidad, discernir el riesgo de comorbilidades basadas en la edad, sexo y raza ayudará a no dejar a nadie fuera.

La patente de los GLP se divide en la actualidad a ambos lados del atlántico. Entre la danesa Novo Nordisk y la estadounidense Eli Lilly se reparten los dividendos en la actualidad. Solo en 2024, según la consultora Citi se prevé importantes cifras de facturación estimando las ventas contra la diabetes en 23.000 y 18.000 millones de dólares, respectivamente, mientras que las ventas contra la obesidad se proyectan en 9.000 y 6.000.

Aunque competidores no le faltan, sobre todo en los mercados asiáticos. Dados los usos múltiples y el inabarcable mercado que supone la suma de los pacientes con obesidad, diabetes y enfermedades cardiovasculares, además de las patologías neurológicas y los trastornos adictivos, el nuevo santo grial de los laboratorios farmacéuticos es un botín muy codiciado. De ahí que la OMS haya advertido sobre un aumento de las falsificaciones en los últimos años.

Con todos estos ingredientes, Habener concluye los GLP son un logro de la humanidad. Y que ya hoy están cumpliendo su objetivo: «Mejorar la salud y el bienestar de las personas en todo el mundo».

Por ahora, los beneficios multimillonarios de las patentes se dividen a ambos lados del Atlántico, entre la danesa Novo Nordisk y la estadounidense Eli Lilly

semaglutida», explica a este medio Lorenzo Leggio, uno de los investigadores responsables en que pertenece a los Institutos Nacionales de Salud (NIH).

A los que acuden al este bar-laboratorio se los expone al alcohol y se les realizan test, cuestionarios y pruebas de imagen para ver qué ocurre. «Ven, huelen y sostienen sus bebidas favoritas. Después unos toman semaglutida y otros, un placebo», explica Leggio, que recogerá todos los datos para confirmar la hipótesis sobre si los GLP reducen la adicción y por qué. Se trata del primer trabajo «sobre el terreno» tras diez años estudiando los efectos de los GLP en el campo de las adicciones. Destaca que han publicado investigaciones previas en modelos animales —«como otros grupos en Suecia»— pero el objetivo del nuevo estudio es conocer la razón de la «eliminación del ansia por el alcohol».

La neurocientífica Skibicka, como otros expertos, ya ha demostrado que «los receptores de GLP-1 están presentes en las áreas cerebrales que controlan el comportamiento motivado (por ejemplo, los antojos)». La explicación científica que sostiene esto «es que hay un impacto en el área tegmental ventral, donde se encuentran los cuerpos celulares de la dopamina, y el núcleo accumbens, donde la liberación de dopamina está asociada a los comportamientos adictivos». Por lo tanto, resume Skibicka, «la activación de los receptores de GLP-1 puede modular la dopamina del cerebro y los comportamientos asociados a la dopamina, lo que incluye la ansiedad por la comida, pero también por el alcohol o las anfetaminas, por ejemplo».

Entre los inconvenientes de estos fármacos aparentemente milagrosos no solo están las listas de los efectos secundarios dañinos que puedan surgir en el futuro, sino las dudas de quiénes son de verdad candidatos a tomar estos medicamentos y también la duración de los tratamientos. La lista, de momento, se centra en los problemas gastrointestinales. «Dada la cantidad de órganos y áreas cerebrales que tienen receptores de GLP-1, creo que aún queda mucho por aprender sobre los beneficios potenciales de estos fármacos», explica Skibicka.

Dicho esto, esta cautela significa que podría haber algunos efectos secundarios positivos que aún no

Neurología del Hospital Universitario 12 de Octubre (Madrid). Algunos trabajos ya comunicados, pero todavía sin publicar en revistas apuntan a una reducción de un freno en el deterioro cognitivo de pacientes con alzhéimer que tomaban liraglutida (Saxenda) de hasta un 18%. «Hay que ser prudente y ver bien los ensayos», advierte el neurólogo que también ejerce en el Hospital La Luz, que espera que se publiquen nuevos estudios próximamente con más datos.

Pérez cuenta que en su hospital ya han comenzado un ensayo clínico con pacientes, que no contará con resultados hasta 2026 o 2027. Al tiempo, asegura que en este momento hay más hipótesis que realidades. «Debemos conocer qué efectos provocan y dónde», subraya Pérez. «Se les atribuyen la regulación de la microglía y los astrocitos», células inflamatorias responsables de las alteraciones que se dan en la neurodegeneración. También, en los estudios observacionales, sorprende que esos efectos se vean a corto plazo, cuando estos cambios se suelen ver en espacios de tiempo más largo. Por eso, insistimos en ser prudentes».

También Pérez anota otra de las fortalezas de estos medicamentos: atravesar la barrera hematoencefálica. «No



NEUROLOGÍA

Ramiro Navarro

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad rara, genética y progresiva que afecta a las neuronas motoras encargadas de controlar los músculos. Aunque históricamente se ha asociado más a la población pediátrica, en los últimos años los especialistas están poniendo el foco en un grupo de pacientes adultos que, en muchos casos, no cuentan con un diagnóstico claro. “En el paciente adulto, el diagnóstico de AME es bastante diferente al de los niños”, explica la doctora Beatriz Vélez, especialista en Neurología del Hospital Universitario Torrecárdenas (Almería). En los menores, los síntomas son más homogéneos, lo que facilita que los pediatras puedan sospechar la enfermedad y solicitar un estudio genético. Sin embargo, en los adultos, la variabilidad en la forma en la que se manifiesta la enfermedad complica su identificación.

“Hay pacientes que tienen síntomas leves y siguen caminando, pero con limitaciones que progresan con el tiempo, mientras que otros presentan una pérdida severa de movilidad, están en silla de ruedas y requieren ventilación asistida o soporte nutricional”, detalla la doctora Vélez. Es-

En España se estima que hay entre 800 y 1000 pacientes con AME

ta variabilidad clínica puede llevar a confusiones diagnósticas, siendo la AME erróneamente etiquetada como una distrofia muscular, una enfermedad del nervio periférico o incluso otra patología de la neurona motora como la ELA.

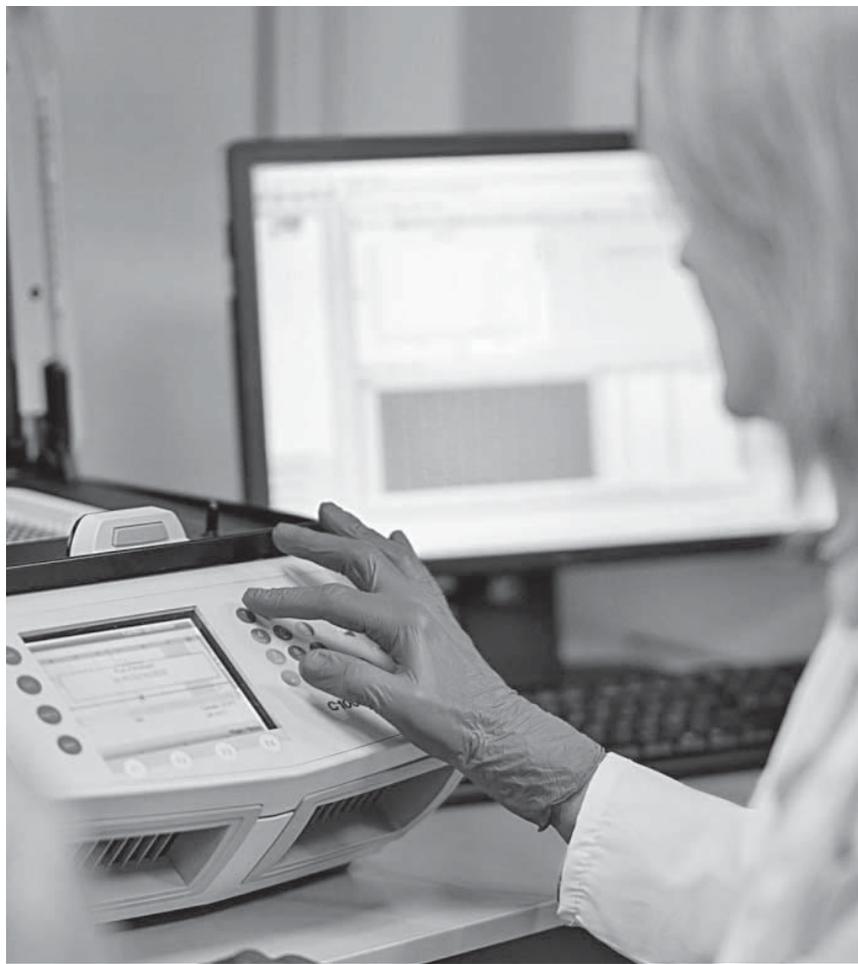
A esta dificultad se suma el hecho de que muchos pacientes diagnosticados en el pasado perdieron el seguimiento por parte del especialista. “Antes, al no haber tratamientos disponibles, no siempre se realizaba un diagnóstico genético de forma rutinaria, y los pacientes dejaban de acudir al neurólogo porque no había nada que ofrecerles”, señala Vélez. Esta situación ha generado una bolsa de pacientes sin diagnosticar o con un diagnóstico incorrecto.

En España, se estima que hay entre 800 y 1.000 pacientes con AME pero muchos de ellos pueden no tener un correcto diagnóstico y por tanto no estar identificados. “En nuestro hospital, por ejemplo, tenemos identificados unos diez pacientes con AME en el área de Almería, pero sabemos que en nuestra misma zona debe haber más casos”, explica la neuróloga.

El diagnóstico definitivo de AME pasa por un estudio genético.

● El panorama terapéutico de la Atrofia Muscular Espinal ha cambiado drásticamente ● Sin embargo, muchos pacientes adultos siguen sin diagnosticar

Detectar la AME, un desafío clínico



El diagnóstico definitivo de la enfermedad pasa por un estudio genético.

GORO DENKOFF / GETTY

‘Piensa raro’, una iniciativa para un mejor diagnóstico

La necesidad de mejorar el infradiagnóstico de las enfermedades neuromusculares ha propiciado el lanzamiento de la campaña *Piensa Raro*, impulsada por la compañía Roche y presentada en el contexto de la LXXVI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), que se ha celebrado esta semana en Valencia. La identificación de pacientes –como los que conviven con Atrofia Muscular Espinal– es crucial, espe-

cialmente porque algunos de ellos fueron diagnosticados en el pasado, pero dejaron de seguir controles en neurología debido a la falta de tratamientos disponibles en ese momento. “Es fundamental aumentar el conocimiento de la enfermedad entre especialistas. Una de las principales lagunas es que las patologías poco frecuentes, como la AME, no suelen ser un tema recurrente en los programas de formación continuada”, explica la doctora Beatriz

Vélez. De este modo, “es muy importante sensibilizar a los profesionales sanitarios, como neurólogos, médicos de familia y otros especialistas sobre las distintas enfermedades minoritarias, y educar en las señales clave que puedan guiar al profesional en su práctica clínica a la hora de identificar a los pacientes. Se trata de que el médico también se plantee: ¿Podría estar ante un caso de AME?”, apunta la doctora Vélez.

tico. Sin embargo, Vélez destaca que aún existen barreras que deben superarse para lograr un diagnóstico más rápido y eficiente”.

Por otro lado, la Inteligencia Artificial se perfila como una herramienta útil para poder “establecer patrones clínicos que ayuden a identificar a los pacientes antes de que la enfermedad avance y podría ser una gran ayuda. Además, las bases de datos nacionales e internacionales de pacientes están siendo clave para entender mejor esta enfermedad rara”, añade la doctora.

El panorama terapéutico ha cambiado drásticamente en los últimos cinco años con la aprobación de opciones terapéuticas que pueden modificar la evolu-

Dra. Beatriz Vélez
 Especialista en Neurología



Es fundamental aumentar el conocimiento entre los propios especialistas”

ción de la AME. “Estos avances han supuesto un antes y un después, especialmente para las formas más graves que se manifiestan en la infancia”, explica Vélez.

En los pacientes adultos, los tratamientos han permitido estabilizar la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida. Sin embargo, el beneficio depende de un diagnóstico temprano. “Es fundamental que estos pacientes vuelvan a ser evaluados por un neurólogo para recibir un seguimiento multidisciplinar y valorar las opciones de tratamiento”, subraya la especialista.

La identificación de los pacientes adultos con AME no solo es crucial para ofrecerles tratamientos que mejoren su calidad de vida, sino también para avanzar en el conocimiento de la enfermedad. “Antes, la clasificación de los pacientes era muy rígida, pero los tratamientos están cambiando los fenotipos de la enfermedad. Poco a poco iremos aprendiendo más sobre estas nuevas manifestaciones”, concluye Vélez. De hecho, subraya que “antes se pensaba que esta era una enfermedad exclusivamente de neurona motora y con el tiempo se ha visto que no”.