



Mañana, 15 de noviembre, se conmemora el Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares y el Día Europeo de la Distrofia, dos grupos de enfermedades neurológicas que, en su conjunto, afectan a más de 80.000 personas en España

15 de noviembre: Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares

- **Unas 60.000 personas padecen algún tipo de enfermedad neuromuscular en España.**
- **Más del 50% de los afectados por una enfermedad neuromuscular en España presenta un Grado de Gran Dependencia.**
- **Aproximadamente el 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares.**
- **El 50% de las enfermedades neuromusculares debutan en la infancia.**

14 de noviembre de 2023.- Las enfermedades neuromusculares son un grupo de más de 200 enfermedades que afectan los nervios y los músculos, lo que puede llevar a generar debilidad muscular y/o deterioro de la función motora, entre otros síntomas. La Sociedad Española de Neurología (SEN) estima que unas 60.000 personas padecen algún tipo de enfermedad neuromuscular en España, siendo la distrofia muscular (sobre todo la enfermedad de Duchenne), la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), la miastenia gravis o la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, algunas de las enfermedades neuromusculares con mayor incidencia en nuestro país.

"El 15 de noviembre es el Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares y se celebra cada año con el objetivo de concienciar sobre la necesidad de impulsar la investigación médica que permita encontrar las causas subyacentes detrás de estas enfermedades, ya que aún son desconocidas en muchos casos, así como nuevos tratamientos, ya que la gran mayoría de ellas son crónicas y no disponen de un tratamiento específico", comenta el Dr. Francisco Javier Rodríguez de Rivera, Coordinador del Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología. "Además, el acceso de los pacientes a los cuidados médicos especializados y terapias puede variar según la ubicación geográfica y la disponibilidad de recursos en diferentes regiones de España. Lo que hace que, en algunos casos, las personas con enfermedades neuromusculares tengan dificultades para acceder a tratamientos y servicios adecuados".

Las enfermedades neuromusculares, en su conjunto, pueden llegar a suponer el 18% de los motivos de consulta en un Servicio de Neurología. La gran mayoría de las enfermedades neuromusculares son enfermedades crónicas y en un alto porcentaje degenerativas, por lo que producen diferentes grados de discapacidad, pérdida de autonomía personal y cargas psicosociales aunque, por lo general, suelen generar una importante discapacidad y dependencia. Más del 50% de los afectados por una enfermedad neuromuscular en España presenta un Grado de Gran Dependencia.

Por otra parte, las enfermedades neuromusculares son el grupo más prevalente dentro de las denominadas como enfermedades raras o poco frecuentes. Se estima que

aproximadamente el 20% de los casos de enfermedades raras corresponden a enfermedades neuromusculares. Esto hace que, en muchos casos, se produzcan retrasos en el diagnóstico: la SEN estima que, actualmente, los pacientes con una enfermedad neuromuscular tardan una media de 3 años en obtener un diagnóstico. Un retraso diagnóstico que se hace aún más evidente cuanto menos habitual sea esa enfermedad.

"Aunque las enfermedades neuromusculares son muy heterogéneas, cuando hablamos de enfermedades neuromusculares raras generalmente estamos hablando de enfermedades que tienen una causa genética y éstas, además, suelen darse con mayor frecuencia en la infancia. Ya que aunque las enfermedades neuromusculares pueden debutar en cualquier etapa de la vida, aproximadamente más del 50% de ellas debutan en la infancia", explica el Dr. Francisco Javier Rodríguez de Rivera. "En todo caso, detrás del origen de las enfermedades neuromusculares también pueden estar implicadas causas adquiridas o incluso desconocidas. Por ejemplo, en una de las enfermedades neuromusculares con mayor incidencia en España, como es la ELA, sabemos que en un 10% se debe a un defecto genético, pero en el 90% de los casos restantes aún se desconoce cuál es el origen de esta enfermedad. Es por lo tanto, imprescindible seguir dedicando recursos para conseguir identificar el origen de muchas de estas enfermedades, porque solo así conseguiremos mejorar los tiempos de diagnóstico y buscar tratamientos más eficaces".

Aunque hace unos 15 años no había ningún ensayo clínico ni fármaco en desarrollo para las enfermedades neuromusculares, actualmente se están realizando diversos estudios clínicos y ensayos para evaluar nuevas terapias y enfoques para abordar estos trastornos. Por otra parte también se ha ampliado el conocimiento sobre las bases genéticas o moleculares que están detrás de muchas de estas enfermedades, lo que también ha permitido avanzar en las terapias génicas. Este cambio en la tendencia investigadora ha permitido que se hayan producido importantes avances en el tratamiento de alguna enfermedad neuromuscular, como ha sido el caso de la enfermedad de Pompe, la distrofia muscular de Duchenne, la atrofia muscular espinal y la polineuropatía familiar por transtirretina.

"En todo caso, sigue siendo necesario dedicar recursos a este fin. Hoy en día 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, generalmente con terapias multidisciplinarias que permiten retrasar la progresión de la enfermedad", señala el Dr. Francisco Javier Rodríguez de Rivera. "Pero, para ello, es imprescindible que los pacientes tengan acceso a las unidades especializadas. Por ello, un año más, desde la SEN reivindicamos la necesidad de crear más unidades especializadas o, al menos, contar con un neurólogo experto en enfermedades neuromusculares en todos los Servicios de Neurología".

15 de noviembre: Día Europeo de la Distrofia

- **Más de 20.000 personas en España padecen algún tipo de distrofia.**
- **Hasta un 40% de los pacientes con distrofia se diagnostican erróneamente.**
- **La distrofia afecta a un 10% de los músicos y a un 35% de los jugadores de golf.**
- **Aproximadamente un 50% de las distrofas tienen una causa genética y, en estos casos, suele debutar en la infancia.**

14 de noviembre de 2023.- Aunque la distonía no es una enfermedad neuromuscular, sino que se engloba dentro de los trastornos del movimiento, el 15 de noviembre también se conmemora el Día Europeo de la Distonía. Según datos de la SEN, en España, hay unas 20.000 personas afectadas por algún tipo de distonía, una enfermedad caracterizada por producir contracciones musculares involuntarias que provocan movimientos repetitivos y/o posturas anormales.

"La distonía puede afectar a un músculo en particular, a un grupo de músculos o a todo el cuerpo. Y dependiendo de la zona afectada se diferencian varios tipos: distonía focal, segmentaria y generalizada. La distonía focal afecta una parte específica del cuerpo, como el cuello (distonía cervical), los párpados (blefaroespasma) o las manos (distonía de la escritura). Por otra parte, la distonía segmentaria involucra a múltiples áreas cercanas, y la distonía generalizada afecta a varias partes del cuerpo", explica el Dr. Álvaro Sánchez Ferro, Coordinador del Grupo de Estudio de Trastornos del Movimiento de la SEN.

La distonía es el tercer trastorno del movimiento más frecuente después de la enfermedad de Parkinson y el temblor y el tercer tipo de trastorno de movimiento más habitual en la infancia, tras la espasticidad y los tic. Y aunque comparado con estos otros trastornos del movimiento, su frecuencia sea menor, la SEN cree que se trata de una enfermedad subdiagnosticada, sobre todo cuando la enfermedad debuta en la edad adulta y se padece de forma focal (supone el 76% de los casos).

"Aunque la distonía puede tener un impacto significativo en la calidad de vida de las personas afectadas, las distonías que se suelen dar en edad adulta suelen ser focales y generalmente no son progresivas, por lo que, sobre todo dependiendo de la gravedad de la afección y de la zona que se vea implicada, creemos que existen muchos pacientes que conviven con la enfermedad sin haber consultado estos problemas de movimiento que, en la edad adulta, sobre todo aparecen en el cuello, en la cara o en las manos. Por otra parte, entre los que sí lo consultan, calculamos que hasta un 40% de los pacientes con distonía son diagnosticados erróneamente con otro tipo de patologías", comenta el Dr. Álvaro Sánchez Ferro. *"Por el contrario, en los niños, es más común que la distonía se presente en las piernas, que la enfermedad progrese a otras partes del cuerpo y que su impacto sea aún mayor. Además, y puesto que detrás de los casos infantiles suele haber una causa genética, su diagnóstico suele ser más preciso".*

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, generada principalmente como consecuencia de lesiones cerebrales, fármacos, tóxicos u otras patologías neurodegenerativas. Además, la distonía aparece muy frecuentemente asociada a ciertas profesiones, por ejemplo, la distonía afecta a un 10% de los músicos y a un 35% de los jugadores de golf.

"Salvo para ciertos casos de tipo secundario, no existe una cura definitiva para la distonía, pero existen enfoques de tratamiento que pueden ayudar a controlar los síntomas: fármacos, terapias físicas, inyecciones de toxina botulínica o incluso cirugía", comenta el Dr. Álvaro Sánchez Ferro. *"En los últimos años se han producido avances en la aplicación de la estimulación cerebral profunda en el tratamiento de las distonías generalizadas que no responden a los fármacos y actualmente están en marcha varias investigaciones sobre posibles causas subyacentes, mecanismos de la enfermedad y nuevos enfoques terapéuticos innovadores, que esperamos que consigan mejorar la calidad de vida de las personas con distonía".*

Con el objetivo de promocionar la salud cerebral, la SEN ha elaborado un decálogo de cuidados del cerebro dirigido a la población sana. ¿Sabes cómo mantener un cerebro sano? Consúltalo en:

https://www.sen.es/images/2023/Decalogo_cerebro_saludable_RRSS_hires.jpg

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