

LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL EN ASTURIAS, 1996-2013

E García Fernández¹, L Pruneda González², M Margolles Martins¹.

1 Consejería de Sanidad, Asturias.

2 SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria. Asturias. Proyecto de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014.

Dentro de los objetivos de la Estrategia Nacional de Salud del SNS en Enfermedades Raras (ER) está aumentar la información y mejorar la vigilancia epidemiológica de este tipo de patologías. Nuestro objetivo es profundizar en el conocimiento de las atrofi as musculares espinales (AMEs), para poder dar una cobertura integral y de calidad a los pacientes.

Trastornos neurodegenerativos, con afectación de motoneuronas del asta anterior de la médula espinal. Autosómica recesiva, por delección de los genes SMN y NAIP, cromosoma 5. Se caracteriza por debilidad, atrofia muscular, alteración de los reflejos, hipotonía y fasciculaciones. 4 grupos: I (Werdnig Hoffmann), II (Kennedy), III (Kugelber Welander); y IV (adulto). El diagnóstico de sospecha es clínico, aumento de la creatinquinasa, electromiograma y biopsia muscular. Se confirma con estudio genético. Sin tratamiento curativo, fundamental adecuada rehabilitación, soporte nutricional y respiratorio y antibioterapia precoz.

Estudio poblacional, descriptivo, de cálculo de prevalencia, distribución por edad y sexo, presentación clínica, y mortalidad. La información procede del CMBD e historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de AME (CIE-9 MC: 335.0, 335.1, 335.10, 335.11, 335.19) residente en Asturias entre 1996 y 2013.

Total de 43 casos, se descartan 18. Tasa de prevalencia, 2,33 casos/100.000 hab. Más frecuente en hombres (64 %). Se clasifican: tipo I: 52 %, tipo II: 4 %, tipo III: 20 %, tipo IV: 12 %, están filiar 12 %. La edad de diagnóstico oscila entre los 38 días y 61 años, muy variable en función del tipo de AME. El 12 % tienen antecedentes familiares en la historia clínica, en todos los casos un hermano. Síntomas de inicio predominantes, debilidad muscular (16 %) e hipotonía (16 %). Clínica más frecuente, debilidad muscular (80 %), atrofia muscular (56 %), paresia/parálisis (56 %), alteración en la deambulaci3n (52 %), hipotonía (44 %) e hiporreflexia (40 %). Complicaciones más encontradas, respiratorias (60 %) —sobre todo insuficiencia respiratoria (87 %)—. El diagnóstico se realizó con EMG (56 %), RMN (44 %) y estudios genéticos (36 %) —delección del SMN1 (78 %)—. Tratamiento sintomático, soporte respiratorio (32 %) —ventilaci3n mecánica (62 %), oxígeno (25 %) y traqueotomía (12 %)—, silla de ruedas (32 %), fisioterapia (24 %), ortesis (24 %) —corsé (50 %)— y soporte nutricional (8 %). Según el Registro de Mortalidad han fallecido por AME 9 pacientes.

Con este trabajo se aumenta el conocimiento de las AMEs, grupo de patologías de manejo muy complejo, en Asturias. El registro de enfermedades raras facilita el estudio. Destaca la escasa informaci3n existente en las historias clínicas de estos pacientes.