

LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL EN ASTURIAS, 1996-2013

Eva García Fernández¹, Laura Pruneda González², Mario Margolles Martins¹
1: Consejería de Sanidad, Asturias,
2:SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria. Asturias

INTRODUCCION

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

RESULTADOS

OBJETIVOS

General: en consonancia con los de la Estrategia Nacional de Salud del SNS en Enfermedades Raras (ER), aumentar la información y mejorar la vigilancia epidemiológica de este tipo de patología

Específico: profundizar en el conocimiento y facilitar la planificación de políticas sanitarias en nuestra comunidad

METODOLOGIA

Estudio poblacional, descriptivo
Análisis clínico-epidemiológico y de la mortalidad

Fuentes:

- CMBD con CIE-9 MC: 335.0, 335.1, 335.10, 335.11, 335.19: detección de casos
- Historias clínicas
- Registro de mortalidad del Principado de Asturias: recogida de causas de defunción

Ambito: Asturias, 1996-2013

CASOS DESCARTADOS

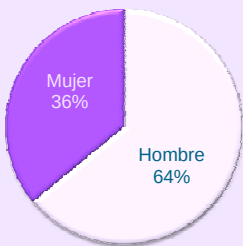
OTROS DIAGNOSTICOS	Nº DE CASOS
Atrofia multisistémica + Parkinson	1
Demencia	1
Distrofia muscular por déficit de merosina	1
Mielopatía	2
Miopatía de cinturas no filiada/ELA	1
Amiotrofia por inmovilización prolongada	1
Sd Prader-Willi	1
Neuropatía sensitiva	1
Polineuropatía sensitivomotora	1
Sin síntomas neurológicos	1

Casos detectados: 43, se descartan 18
Prevalencia: 2,33/10⁵
Tasa media incidencia anual 1,36/10⁶

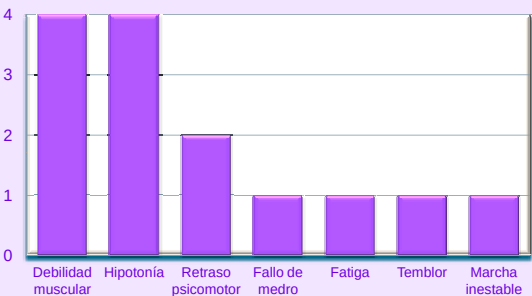
Edad de diagnóstico:
entre 38 días y 61 años, en función del tipo de AME

Antecedentes familiares:
12 %

Distribución por sexo



Clínica de debut

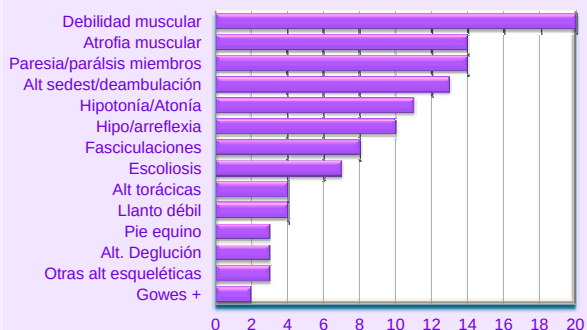


CLASIFICACION POR TIPO DE AME

TIPO DE AME	Nº DE CASOS	% DE CASOS
I: Werdnig-Hoffmann	13	52
II: Kennedy	1	4
III: Kugelberg-Welander	5	20
IV: Adulto	3	12
Sin filiar	3	12

RESULTADOS

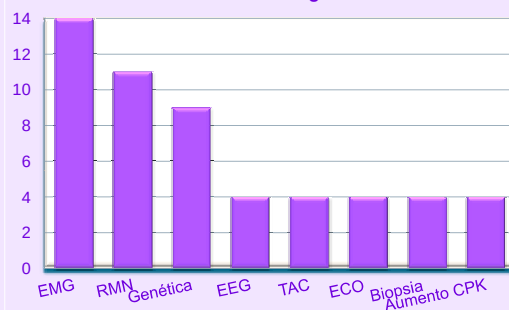
Presentación clínica



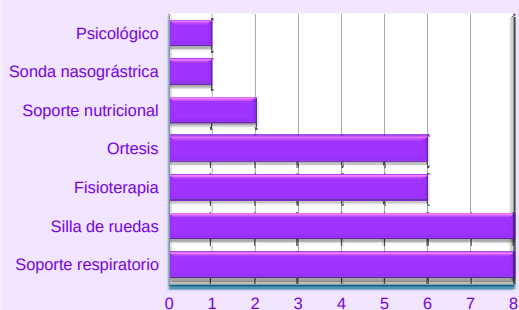
ESTUDIO GENETICO	Nº DE CASOS
Delección SMN1	6
Expansión CAG (40-41) gen AR	1
Estudio normal	1
Sin resultado del estudio	1

COMPLICACIONES		Nº DE CASOS
Respiratorias	Insuficiencia respiratoria	13
	Infecciones respiratorias	10
Cardíacas		1

Procedimiento diagnóstico



Tratamiento



MORTALIDAD (RMPA 1996-2012)

CAUSAS DE DEFUNCION	Nº DE CASOS
AME tipo I	6
AME sin especificar	2
Otras AME hereditarias	1
Tumor maligno de colon	1
Distrofia muscular	1
Otros trastornos respiratorios	1
Leucodistrofia	1
Enfermedad degenerativa de ganglio basal	1
Otra mielopatía	1
Nefropatía crónica	1

CONCLUSIONES

Profundización en 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 información existente en las historias clínicas en lo que se refiere a aspectos como la clasificación definitiva del caso y el momento de diagnóstico, entre otros

El único tratamiento registrado en las historias clínicas es el de las complicaciones