

267. LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL EN ASTURIAS, 1996-2013

E. García Fernández, L. Pruneda González, M.J. Margolles Martins
Consejería de Sanidad, Asturias; SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria, Asturias.

Antecedentes/Objetivos: 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 atrofas 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.

Métodos: 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.

Resultados: 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 deambulación (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%) -ventilación 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.

Conclusiones/Recomendaciones: 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 información existente en las historias clínicas de estos pacientes.

270. LA ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER-WEBER EN ASTURIAS, 1996-2013

E. García Fernández, L. Pruneda González, M.J. Margolles Martins
Consejería de Sanidad, Asturias; SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria, Asturias.

Antecedentes/Objetivos: Uno de los objetivos de la Estrategia Nacional de Salud del SNS en Enfermedades Raras (ER) es apoyar actuaciones estratégicas que mejoren la información y los recursos necesarios para su atención. Se pretende además mejorar el sistema de vigilancia epidemiológica en ER basada en registros. Nuestro objetivo es profundizar en el conocimiento de la enfermedad de Rendu-Osler-Weber en Asturias, lo que facilitará la planificación de políticas sanitarias. Alteración vascular displásica y multisistémica

que da lugar a la aparición de telangiectasias mucocutáneas y fístulas arteriovenosas (a/v). Autosómica dominante, por alteración de cromosomas 3, 9 y 12. El síntoma característico es la epistaxis, se producen también hemorragias digestivas, hemoptisis y hematuria. Suele asociarse a anemia ferropénica. Diagnóstico de certeza por biopsia o estudio genético. El tratamiento son medidas antihemorrágicas, hierro, antifibrinolíticos, hormonoterapia o embolización de las malformaciones a/v.

Métodos: 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 enfermedad Rendu-Osler-Weber (CIE-9 MC: 448.0) residente en Asturias entre 1996 y 2013.

Resultados: Total 49 casos, 13 sospechas y 7 descartados. Tasa de prevalencia, 3,91 casos/100.000 hab. Ligeramente más frecuente en hombres (57%). Mediana de edad 53 años. El 38% tienen antecedentes familiares en la historia clínica. Síntomas de inicio, epistaxis (70%), anemia (17%) y hematemesis (13%). Signos clínicos más prevalentes, telangiectasias (64%) -cutáneas (89%) y mucosas (70%), anemia ferropénica (64%), epistaxis (55%), melenas (31%), hematemesis (24%) y malformaciones a/v (21%). Complicaciones que destacan, digestivas (40%) -angiodisplasias gástricas (59%) - y hepáticas (29%). El diagnóstico se realiza con analítica (74%), endoscopia (36%), TAC (31%), angiografía (21%), RMN (19%), ecografía (19%), eco-doppler (10%), angio-TAC (7%), genética (7%) -2 con alteración del gen ALK1 y 1 sin alteraciones - y biopsia vascular (2%). El aporte de hierro fue el tratamiento más utilizado (52%), seguido de cauterización (36%), transfusiones sanguíneas (31%), antifibrinolíticos (21%), taponamiento nasal (14%), e injerto de mucosa nasal (5%). Al cierre del estudio, había fallecido el 55% de los pacientes, 9% por esta enfermedad.

Conclusiones/Recomendaciones: Con este estudio se profundiza en el conocimiento de la enfermedad de Rendu-Osler-Weber en Asturias, punto de partida para la implementación de actuaciones. El registro de enfermedades raras constituye una herramienta muy útil para su estudio.

297. PREVENÇÃO PRIMÁRIA DOS DEFEITOS DO TUBO NEURAL: DADOS DO REGISTO NACIONAL DE ANOMALIAS CONGÊNITAS

P. Braz, A. Machado, C. Dias

Departamento de Epidemiologia; Instituto Nacional de Saude Doutor Ricardo Jorge.

Antecedentes/Objetivos: Os defeitos do tubo neural (DTN) são anomalias congénitas que ocorrem devido ao deficiente encerramento do tubo neural que deve estar concluído até ao 28º dia de vida. Estudos internacionais mostram que a utilização do ácido fólico previne cerca de 70% dos DTN, quando administrado antes da gravidez até ao fim do primeiro trimestre. Em Portugal é recomendado o uso preconcepcional do ácido fólico desde 1998. A literatura mostra que características maternas como a idade e a escolaridade têm influência na utilização preconcepcional de ácido fólico. É objetivo deste estudo avaliar a utilização de ácido fólico na prevenção primária dos DTN, para os anos de 2004 a 2013.

Métodos: Utilizando dados do Registo Nacional de Anomalias Congénitas para os anos de 2004 a 2013, calcularam-se taxas de prevalência dos DTN utilizando como numerador os casos notificados em recém-nascidos, fetos mortos e interrupções médicas de gravidez. A associação entre variáveis foi estudada utilizando o teste de qui-quadrado. A evolução temporal da prevalência foi avaliada por ajustamento do modelo de regressão linear.

Resultados: Entre 2004 e 2013 foram notificados 9642 casos com 15.415 anomalias nas quais se incluíam 367 DTN. A prevalência para os anos em estudo foi de 3,65 casos/10.000 nascimentos. Nos DTN