



***CLASIFICACION DE LAS AME.
ASTURIAS, 1996-2013.
LOS PROBLEMAS DE LA CODIFICACION***

Laura Pruneda González
Eva García Fernández
Mario Margolles Martins

SpainRDR,
Oficina de Investigación Biosanitaria. Asturias
Consejería de Sanidad. Principado de Asturias

INTRODUCCIÓN

Trastornos neurodegenerativos por afectación de motoneuronas del asta anterior de la médula espinal
Autosómica recesiva. Delección de los genes SMN y NAIP, brazo largo del cromosoma 5
Afecta a todas las edades, sin preferencia de sexo

■ Clínica:

- Debilidad y atrofia muscular
- Disminución o pérdida de los reflejos musculares
- Hipotonía
- Fasciculaciones

■ 4 tipos: según la edad de inicio de los signos clínicos y la severidad :

- **Tipo I, o enfermedad de Werdnig-Hoffmann:** inicio antes de los 6 meses
- **Tipo II o forma intermedia:** entre los 6 y 15 meses
- **Tipo III o enfermedad de Kugelber-Welander:** entre 2 y 17 años
- **Tipo IV o del adulto:** de inicio más tardío y de menor gravedad

■ Diagnóstico:

- **Clínica y analítica:** aumento de creatinquinasa
- **EMG**
- **Biopsia muscular**
- **Genético:** diagnóstico de confirmación

■ Tratamiento: sintomático y de soporte

- Fisioterapia
- Buen control de infecciones
- Soporte nutricional

OBJETIVO/MÉTODO



Objetivo:

- Conocer la distribución de los distintos tipos de AME en Asturias
- Detectar posibles errores de codificación de la enfermedad
- **Método:** Estudio poblacional, descriptivo
- **Fuente:**
 - CMBD e historias clínicas (**CIE-9 MC: 335.0 y 335.1**)
 - RMPA (**CIE-10: G120-G129**)
- **Población:** Casos de AME en Asturias
- **Período:** 1996 a 2013
- **Cálculo:**
 - Prevalencia
 - Tasa de incidencia media anual
 - Distribución temporal, edad y sexo
 - Clasificación
 - Mortalidad

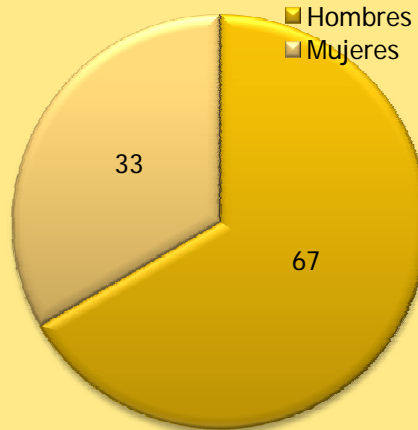
RESULTADOS AME

Se detectan 42 casos, de los que se descarta el 36 %, 15 casos

Tasa de incidencia media anual: 0,21 casos por 1000 recién nacidos vivos (1,24 casos/10⁶ habitantes)

Tasa de prevalencia 0,1 casos/10⁴ habitantes

Distribución por sexo

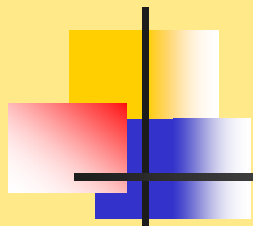


FUENTES DE INFORMACION	N' CASOS	CAPTACION DE CASOS CONFIRMADOS* 27
CMBD	24	
RMPA	3	
CMBD+RMPA	6	

Clasificación según fuente de información

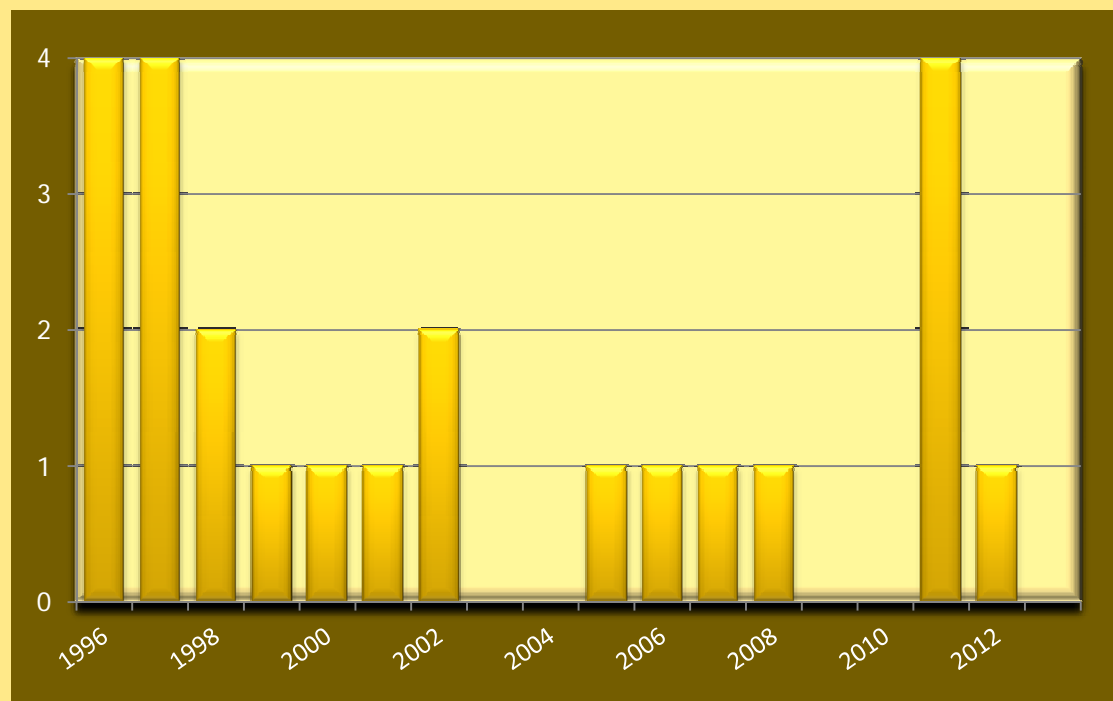
RESULTADOS

Evolución temporal



AÑO	N' CASOS
1996	4
1997	4
1998	2
1999	1
2000	1
2001	1
2002	2
2003	0
2004	0
2005	1
2006	1
2007	1
2008	1
2009	0
2010	0
2011	4
2012	1
2013	0

EVOLUCION TEMPORAL



En 3 casos se desconoce el año de diagnóstico

RESULTADOS

Especificidad casos diagnosticados por CMBD (n=38)

TIPO AME	CIE-9 MC	CASOS CMBD	CONFIRMADOS	ESPECIFICIDAD	SOSPECHAS	DESCARTADOS
AME I	335.0	16	12	75	Sospechas inducidas	Sin síntomas neurológicos Mielopatía Sd Prader Willi
			11	69	Sospechas descartadas	
AME no especificada	335.10	12	4	33	Sospechas inducidas	Distrofia por déficit de merosina Miopatía de cinturas Amiotrofia por desuso Neuropatía sensitiva Otras
			2	17	Sospechas descartadas	
AME III	335.11	4	4	100		
AME del adulto	335.19	6	3	50	Sospechas inducidas	Atrofia multisistémica con ataxia Amiotrofia por mielopatía cervical Polineuropatía sensitivomotora
			2	33	Sospechas descartadas	

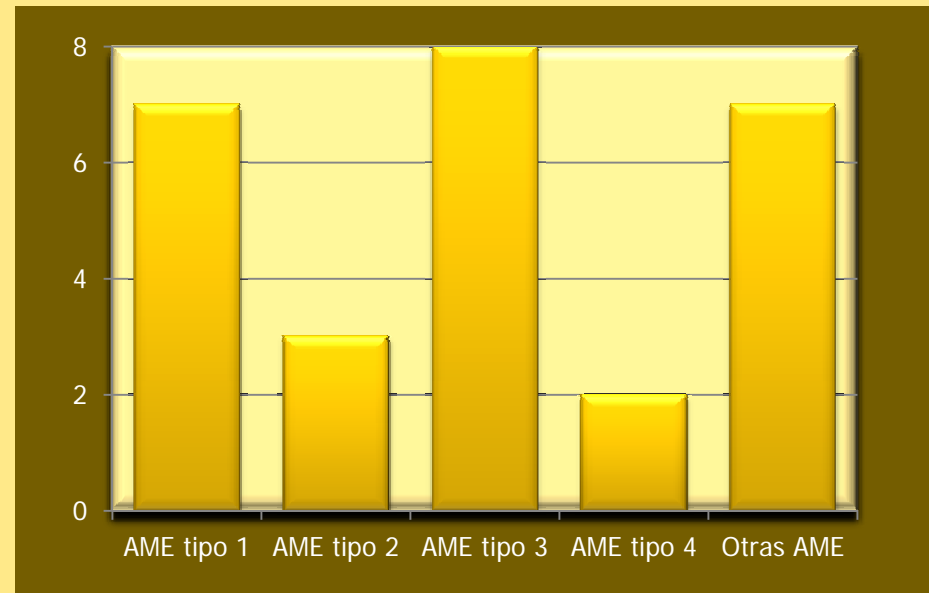
Se han detectado casos de AME III (con código específico: 335.11) con otros: 335.0: AME I, 335.10 AME no especificada y 335.0: distrofia muscular congénita hereditaria

RESULTADOS

Clasificación confirmada por historia clínica (n=27)

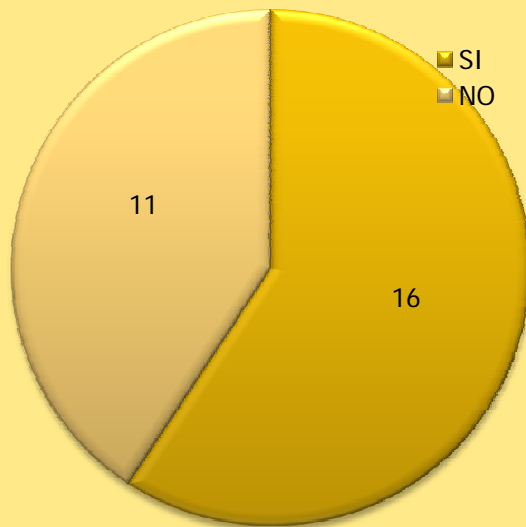
Clasificación según tipo

TIPO	N' CASOS	PORCENTAJE
TIPO 1 Werdnig-Hoffmann	7	26
TIPO 2	3	11
TIPO 3 Kugelberg-Welander	8	30
TIPO 4	2	7
SIN CLASIFICAR	7	26



RESULTADOS

Mortalidad, 1996-2012



CIE 10	DIAGNOSTICO	Nº	CAUSAS DE DEFUNCION
G120	AME tipo I	6	
G129	AME sin especificar	2	
G121	Otras AME hereditarias	1	
C189	Tumor maligno de colon	1	
G710	Distrofia muscular	1	
J988	Otros trastornos respiratorios	1	
330.0	Leucodistrofia	1	
333.0	Enfermedad degenerativa de ganglio basal	1	
336.8	Otra mielopatía	1	
585.0	Neuropatía crónica	1	

Los AME I y II fallecieron entre 1,5 meses y 14 años, excepto dos pacientes que siguen vivos (35-42 años)

CONCLUSIONES



- Mejorar la codificación, sobre todo en adultos, para aumentar la calidad del registro
- Importancia de la revisión de las historias clínicas para confirmar el diagnóstico
- Tener en cuenta que otros códigos no específicos puede contener casos de AME

GRACIAS!

