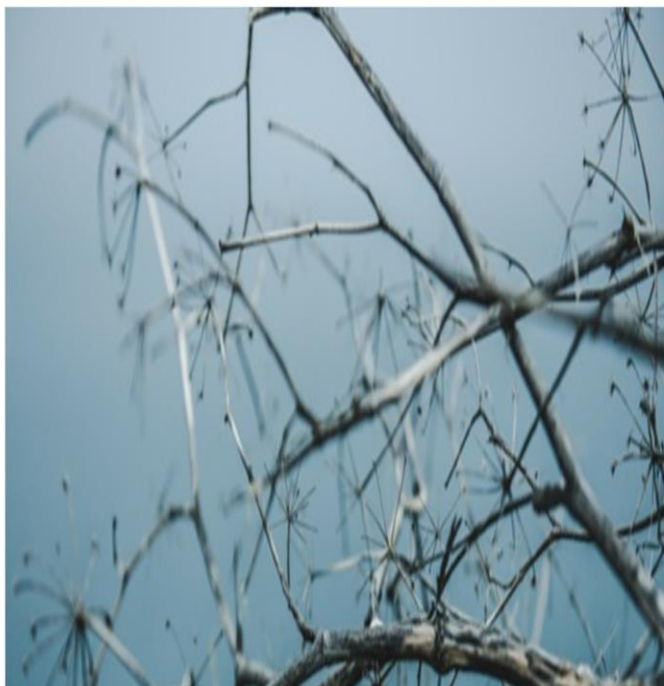


# PLAN DE ATENCION PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN ARAGON





PLAN DE ATENCION PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN  
ARAGON

**Edita:** Gobierno de Aragón. Dirección General de Asistencia Sanitaria  
**Depósito Legal:** Z 1436-2020  
**ISBN:** 978-84-09-25006-6



## COORDINACIÓN DEL DOCUMENTO

MARÍA BESTUÉ CARDIEL

Servicio de Estrategias y Formación  
Dirección General de Asistencia Sanitaria

LETICIA SANCHO LOZANO

Jefe de Sección de Programas de Salud  
Dirección General de Asistencia Sanitaria

VICENTE ALCUBIERRE MOREU

Dirección General de Asistencia Sanitaria

JOSE LUIS CAPABLO LIESA

Coordinador Clínico del Plan de Atención a las enfermedades neuromusculares en Aragón  
Hospital Universitario Miguel Servet. Sector sanitario Zaragoza II

## AUTORES. COMITÉ TÉCNICO DEL PLAN DE ATENCION ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

MARIO NICOLAS ALBANI PÉREZ

Servicio de Neumología  
Hospital Obispo Polanco. Sector sanitario Teruel

VICTORIA ALMAJANO NAVARRO

Enfermera  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Sector sanitario Zaragoza III

CARMEN ALMARCEGUI LAFITA

Servicio de Neurofisiología Clínica  
Hospital Universitario Miguel Servet. Sector sanitario Zaragoza II

ELENA ALTARRIBAS BOLSA

Dirección de Enfermería  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Sector sanitario Zaragoza III

JUAN CARLOS ARAGÜES BRAVO

Servicio de Rehabilitación  
Hospital Universitario Miguel Servet, Sector sanitario Zaragoza II

SAIDA VIRGIA ATIENZA AYALA

Servicio de Neurología  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Sector sanitario Zaragoza III

ANA CRISTINA BANDRÉS LISO

Unidad Autónoma de Uso Racional del Medicamento  
Dirección General de Asistencia Sanitaria

MARÍA BEGOÑA ABADÍA TAIRA

Médico especialista en medicina familiar y comunitaria  
Centro de Salud Actur Norte. Sector Sanitario Zaragoza I

ISABEL BENAVENTE AGUILAR

Servicio de Neurofisiología  
Hospital San Jorge

MARÍA BESTUÉ CARDIEL

Servicio de Estrategias y Formación  
Dirección General de Asistencia Sanitaria

FERNANDO LUIS CALVO GRACIA

Servicio de Endocrino  
Hospital Clínico Universitario. Sector sanitario Zaragoza II

JOSE LUIS CAPABLO LIESA

Servicio de Neurología  
Hospital Universitario Miguel Servet. Sector sanitario Zaragoza II

CARMEN CHAVERRI ALAMAN

Coordinadora Asistencial de Enfermería  
Dirección General de Asistencia Sanitaria

JOAQUIN CARLOS COSTAN GALICIA

Servicio de Neumología  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Sector sanitario Zaragoza III

ALICIA DEL CURA BILBAO

Medicina Preventiva  
Hospital Miguel Servet

PILAR FUSTER DIESTE

Subdirectora de Enfermería  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Sector sanitario Zaragoza III

ÁNGELES DE ECHAVE ESTEBAN

Enfermera especialista en enfermería familiar y comunitaria  
Centro de Salud Actur Norte. Sector Sanitario Zaragoza I

RAUL EMBUN FLOR  
Servicio de Cirugía Torácica. Unidad de Referencia comunidad  
Hospital Miguel Servet

MARÍA CARMEN EXPÓSITO SÁNCHEZ  
Enfermera especialista en enfermería familiar y comunitaria  
Centro de Salud Actur Norte. Sector Sanitario Zaragoza I

ELENA GARCIA ALVAREZ  
Servicio de Rehabilitación  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza sector sanitario III

JOSE MANUEL GASCON PELEGRIN  
Servicio de Neumología  
Hospital Universitario Miguel Servet. Sector sanitario Zaragoza II

ALVARO GIMENEZ MUÑOZ  
Servicio de Neurología  
Hospital Royo Villanova. Sector sanitario Zaragoza I

ISABEL GUTIERREZ CIA  
Dirección Médica. Servicio de Medicina Intensiva  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Sector sanitario Zaragoza III

NATALIA HERNANDO QUINTANA  
Servicio de Neurología  
Hospital Obispo Polanco. Sector Sanitario Teruel

BLANCA IZQUIERDO VILLARROYA  
Servicio de Anestesia  
Hospital Miguel Servet

MARIA AUXILIADORA JARNE ESPARCIA  
Servicio de Rehabilitación  
Hospital Universitario Miguel Servet. Sector sanitario Zaragoza II

MARÍA TERESA LORENTE ORTILLÉS  
Médico especialista en medicina familiar y comunitaria  
Centro de Salud Las Fuentes Norte. Sector sanitario Zaragoza II

FRANCISCO LOSFABLOS CALLAU  
Servicio de Endocrinología  
Hospital Universitario Miguel Servet. Sector sanitario Zaragoza II

ANA MONCHE PALACIN  
Enfermera Gestora  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Sector sanitario Zaragoza III

CARMEN REBOLLO PINA  
Enfermera  
Hospital Universitario Miguel Servet, Sector sanitario Zaragoza II

DIEGO RODRIGUEZ MENA  
Servicio de Neurofisiología Clínica  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Sector sanitario Zaragoza III

LETICIA SANCHO LOZANO  
Jefe de Sección de Programas de Salud  
Dirección General de Asistencia Sanitaria

MIGUEL ANGEL SANTOLARIA LOPEZ  
Servicio de Neumología  
Hospital Royo Villanova, Zaragoza sector sanitario I

CONCEPCION VIDAL PERACHO  
Servicio de Endocrinología  
Hospital Royo Villanova, Zaragoza sector sanitario I

VICTORIA VILLAVERDE ROYO  
Subdirección Médica  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza sector sanitario III

ISABEL VILLARREAL SALCEDO  
Servicio de Rehabilitación  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza sector sanitario III

**COLABORADORES PARA EL DESARROLLO INFORMÁTICO**

MARÍA DOLORES ZAPATERO GONZÁLEZ

Facultativo Especialista de Área de Admisión y Documentación Clínica  
Dirección General de Asistencia Sanitaria

FERNANDO JOSÉ BIELSA RODRIGO

Médico especialista en medicina familiar y comunitaria  
Centro de Gestión Integrada de Proyectos Corporativos

RAFAEL MARRÓN TUNDIDOR

Médico de Urgencia Hospitalaria  
Centro de Gestión Integrada de Proyectos Corporativos

NOELIA SÁNCHEZ PÉREZ

Técnico Superior de Sistemas y Tecnología de la Información  
Centro de Gestión Integrada de Proyectos Corporativos

LUIS SAEZ COMIN

Médico Especialista en Medicina Interna  
Hospital Universitario Miguel Servet, Sector sanitario Zaragoza II

CARMEN REBOLLO PINA

Enfermera  
Hospital Universitario Miguel Servet, Sector sanitario Zaragoza II



## ÍNDICE

1.	<a href="#">JUSTIFICACION</a>	10
2.	<a href="#">OBJETIVOS</a>	12
3.	<a href="#">POBLACION DIANA</a>	15
4.	<a href="#">ESTRUCTURA DE LA RED ASISTENCIAL</a>	17
5.	<a href="#">CARTERA DE SERVICIOS: MODALIDADES ASISTENCIA EN LA UNIDAD/NODOS ASISTENCIA</a>	18
6.	<a href="#">PROPUESTA DE ATENCIÓN EN LA RED POR SUBGRUPOS ASISTENCIALES</a>	20
6.1.	<a href="#">CIRCUITO DE ATENCIÓN AL PACIENTE CON ENFERMEDAD DE NEURONA MOTORA</a>	20
	• <a href="#">Objetivo</a>	
	• <a href="#">Descripción del Proceso Clínico:</a>	
	6.1.1. <a href="#">Fase de Screening</a>	
	6.1.2. <a href="#">Fase de Diagnóstico y planificación de la atención</a>	
	6.1.3. <a href="#">Fase de Seguimiento</a>	
	6.1.4. <a href="#">Fase de final de vida</a>	
	• <a href="#">Esquema del Proceso ELA. Cadena de Valor (CDV)</a>	
	• <a href="#">Valoración otros circuitos asistenciales</a>	
	• <a href="#">Alta del proceso clínico</a>	
6.2.	<a href="#">CIRCUITO DE ATENCION AL PACIENTE CON ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR INMUNOMEDIADA</a>	32
	• <a href="#">Objetivo</a>	
	• <a href="#">Descripción del Proceso Clínico:</a>	
	6.2.1. <a href="#">Fase de Screening</a>	
	6.2.2. <a href="#">Fase de Diagnóstico y planificación de la atención</a>	
	6.2.3. <a href="#">Fase de Seguimiento</a>	
	6.2.4. <a href="#">Fase de descompensaciones</a>	
	• <a href="#">Esquema del Proceso Enfermedad neuromuscular inmunomediada. Cadena de Valor (CDV)</a>	
	• <a href="#">Valoración otros circuitos asistenciales</a>	
	• <a href="#">Alta del proceso clínico</a>	
6.3	<a href="#">CIRCUITO DE ATENCION AL PACIENTE CON NEUROPATIA NO INMUNOMEDIADA</a>	50
	• <a href="#">Objetivos</a>	
	• <a href="#">Descripción del Proceso Clínico:</a>	
	6.3.1. <a href="#">Fase de Screening</a>	
	6.3.2. <a href="#">Fase de Diagnóstico y planificación de la atención</a>	
	6.3.3. <a href="#">Fase de Seguimiento</a>	
	6.3.4. <a href="#">Fase de descompensación y final de vida</a>	
	• <a href="#">Esquema del Proceso NEUROPATIA NO INMUNOMEDIADA. Cadena de Valor (CDV)</a>	
	• <a href="#">Valoración otros circuitos asistenciales</a>	
	• <a href="#">Alta del proceso clínico</a>	
6.4	<a href="#">CIRCUITO DE ATENCION AL PACIENTE CON MIOPATIA- NO INMUNOMEDIADA</a>	70
	• <a href="#">Objetivos</a>	
	• <a href="#">Descripción del Proceso Clínico:</a>	
	6.4.1. <a href="#">Fase de Screening</a>	
	6.4.2. <a href="#">Fase de Diagnóstico y planificación de la atención</a>	
	6.4.3. <a href="#">Fase de Seguimiento</a>	

6.4.4. [Fase de descompensación y final de vida](#)

- [Esquema del Proceso MIOPATIA NO INMUNOMEDIADA. Cadena de Valor \(CDV\)](#)
- [Valoración otros circuitos asistenciales](#)
- [Alta del proceso clínico](#)

6.5 <a href="#">CIRCUITO DE ATENCION DE PATOLOGIA NEUROREHABILITADORA, NEUROQUIRURGICA Y/O NEUROTRAUMATOLOGIA Y SEGUNDAS OPINIONES. SOLICITUD DE ESTUDIOS DIAGNOSTICOS POR PARTE DE LOS NODOS.....</a>	100
7. <a href="#">REORDENACION DE RECURSOS-</a> .....	102
8. <a href="#">FORMACION E INVESTIGACION..</a> .....	116
9. <a href="#">EVALUACIÓN PROGRAMA</a> .....	123
10. <a href="#">ANEXOS...</a> .....	132
11. <a href="#">BIBLIOGRAFÍA</a> .....	156

## 1. JUSTIFICACION

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un conjunto heterogéneo de entidades que afectan al sistema nervioso periférico (médula espinal, plexo, nervio periférico, unión neuromuscular y los músculos). Su etiología puede ser degenerativa, genética, inmunomediada, metabólica, carencial, infecciosa o tóxica.

La mayoría de las enfermedades neuromusculares y en especial algunos subgrupos, son procesos crónicos que se encuentran dentro de lo que establece Kayser, en su modelo de agrupación de la pirámide de cronicidad, como *el grupo de pacientes con necesidades sanitarias y sociales complejas, que suponen la punta de la pirámide correspondiente al 5% de la población*. Según este sistema de estratificación de la cronicidad, en este subgrupo de pacientes, el modelo de atención más adecuado **es la integración de servicios** (tanto sanitarios como sociales) y la **gestión de casos**. En términos económicos, la atención de estos pacientes, consume el 20% de los recursos sanitarios, por lo que las medidas que se establezcan para mejorar su asistencia serán coste-eficientes. Se precisa un abordaje integral desde una perspectiva socio-sanitaria.

A pesar de su heterogeneidad clínica y genética, las ENM comparten una serie de características generales que hacen que la orientación clínica, sus necesidades asistenciales y las técnicas utilizadas para su diagnóstico sean comunes a todas ellas. **El abordaje recomendado<sup>1-9</sup> debe ser multidisciplinar** con un equipo integrado por distintos profesionales sanitarios, considerándose el “gold estándar” para este grupo de pacientes.

En la actualidad, la mayor parte de ENM, no dispone de un tratamiento etiológico eficaz, pero *precisan un manejo específico de sus síntomas, prevención de complicaciones, así como atención y prevención de la discapacidad* por equipos multidisciplinares de profesionales que pueden mejorar la calidad de vida de estos pacientes<sup>10</sup>. Por otra parte, los grupos de ENM de etiología o base autoinmune de músculo y nervio, requieren un seguimiento y abordaje terapéutico estrecho, para prevenir complicaciones graves y la iatrogenia potencial debido al manejo de fármacos inmunomoduladores e inmunosupresores. El manejo de estos pacientes requiere un adiestramiento y un conocimiento actualizado.

La complejidad de estos procesos, obliga con frecuencia a los pacientes, a realizar múltiples consultas en busca de un diagnóstico, y propicia el establecimiento de circuitos ineficientes de pacientes, que van de unos hospitales a otros, repitiéndose

pruebas, recibiendo tratamientos inadecuados y retrasando un diagnóstico que se realiza cuando el paciente se encuentra en fase avanzada de su enfermedad.

El principal handicap de estos pacientes **es la discapacidad, y la baja prevalencia** en la mayor parte de ENM. Son consideradas muchas de ellas *enfermedades raras*, que precisan una asistencia por personal especializado, tanto en el proceso diagnóstico, seguimiento, como en el abordaje terapéutico. La atención especializada oferta una información precisa y actualizada a los pacientes, evitando la administración de fármacos innovadores de escaso beneficio clínico y, facilitando el acceso a ensayos clínicos rigurosos. Por otra parte, la discapacidad que presentan la mayor parte de estos pacientes, establece la necesidad de una asistencia cercana a su domicilio, con una comunicación fluida y continua entre los distintos niveles asistenciales, de forma que el seguimiento sea lo menos gravoso para el paciente y su familia.

Las principales necesidades identificadas en este grupo de pacientes son las siguientes:

- Diagnóstico precoz
- Atención integral multidisciplinar especializada coordinada en todos los niveles asistenciales y fases de la enfermedad
- Asistencia lo más cercana posible al domicilio
- Tratamiento y seguimiento en tiempo acorde a sus necesidades (personalizado)
- Acceso coordinado a la atención multidisciplinar especializada evitando desplazamientos innecesarios
- Continuidad asistencial. Personal especializado accesible a las demandas de otros profesionales
- Información veraz y adecuada
- Planificación y toma de decisiones compartidas (plan individualizado)
- Acceso a fármacos innovadores con beneficio contrastado
- Acceso ensayos clínicos
- Acceso a recursos sociales /eliminación de barreras burocráticas
- Incremento del conocimiento de enfermedades con baja prevalencia y concienciación

#### **Marco de desarrollo:**

Esta estrategia autonómica se enmarca dentro de la Estrategia en enfermedades neurodegenerativas (END) del Sistema Nacional de Salud, aprobado por el consejo interterritorial el 13 de abril de 2016 y publicada en 2016, cuyos objetivos y líneas estratégicas se orientan a:

- Detección y abordaje precoz
- Elaboración de un plan integral de actuaciones tanto sanitarias como sociales basadas en criterios contrastados y consensuados respetando las decisiones y potenciando la autonomía de la persona en la mayor medida posible
- Apoyo a la familia y a las personas cuidadoras
- Formación y sensibilización de los profesionales

- Favorecer la participación de las personas afectadas, sus familias y la sociedad en general
- Estimular la investigación

Esta Estrategia constituye un documento marco para el desarrollo de planes y programas autonómicos coordinados y eficientes. Debido a la complejidad y especificidad de las END, la Estrategia Nacional contempla el abordaje de las principales patologías y se decidió articularla en dos fases: En una primera fase abordaje global el conjunto de las END, en una Estrategia General que establezca líneas estratégicas y objetivos comunes y, una segunda fase para el despliegue de estas líneas y objetivos comunes, para cada uno de los cinco grupos de enfermedades concretas que se recogerían cada uno en documentos específicos.

Con esta orientación, el primero de estos procesos definidos ha sido el de la atención a la ELA. En noviembre de 2017, dentro de la Estrategia de Neurodegenerativas se publica el documento de abordaje a la Esclerosis lateral amiotrófica, que fue aprobado por el consejo interterritorial el 8 de noviembre de 2017, instando a las comunidades autónomas a realizar su implementación.

Con una población de 1.318.453 habitantes (IAEST 2019), y unas características sociodemográficas (baja densidad demográfica y desequilibrio territorial), que dificultan la oferta de servicios sanitarios especialmente para enfermedades con baja prevalencia y elevada complejidad como la ELA, el abordaje de estos pacientes con equidad de una forma sostenible es difícil. Sin embargo, los pacientes con ELA pertenecen a un grupo de enfermedades heterogéneas (las enfermedades neuromusculares), que comparten la mayoría de las necesidades asistenciales.

Con esta orientación, se plantea en Aragón un abordaje integral para este grupo de pacientes complejos, con necesidades de asistencia sanitaria y social similares. La estrategia definida es:

***“La creación de una red de asistencia para los pacientes con enfermedades neuromusculares”.***

***Esta red estará formada por una unidad multidisciplinar de referencia para la patología neuromuscular compleja ubicada en Zaragoza, integrada por aquellos especialistas responsables de su cuidado, gestionada de una forma coordinada para evitar desplazamientos y facilitar en su seguimiento visitas de acto único, tanto en el proceso diagnóstico como en su seguimiento.***

Esta unidad trabajará en red con el resto de los sectores que dispondrán de nodos de asistencia según la disponibilidad de cada uno, de los que serán referencia, evitando el desplazamiento y facilitando el acceso y la comunicación a través de un plan de intervención integrado en su historia clínica, accesible a todos los profesionales que tengan contacto con el paciente, en todos los niveles asistencia.

## 2. OBJETIVOS

### OBJETIVO GENERAL

*Asistencia integral a todas las personas de Aragón con una enfermedad neuromuscular, a través de la creación de una unidad central multidisciplinar que trabajará en red con el resto de sectores sanitarios, para dar unos cuidados de calidad en el mejor nivel asistencial que precise, de forma coordinada con todos los recursos sociosanitarios disponibles en la comunidad, para mejorar la calidad de vida de estos pacientes y sus familias.*

### OBJETIVOS ESPECIFICOS

- **Mejora de la asistencia:** disminución de la variabilidad clínica en la atención a estos pacientes de elevada complejidad, evaluación integral, disminución de complicaciones y atención centrada en el paciente mejorando su supervivencia y calidad de vida
- **Evitar la fragmentación de la asistencia y mejorar la comunicación y coordinación** entre los profesionales y con los pacientes
- **Planificación de la atención a través de la gestión de casos y la elaboración de un plan de intervención integrado en HCE**, de una forma proactiva y coordinada, en una toma de decisiones compartidas acorde a sus necesidades reflejada en un plan de intervención *accesible a todos los profesionales que tengan contacto con el paciente, en todos los niveles asistenciales*
- **Mejorar la información ofertada al paciente y su familia** con relación a su situación clínica, procedimientos, trámites, y aquellas cuestiones que el paciente precise
- Facilitar la incorporación de los pacientes a ensayos clínicos que debido a su situación de discapacidad habitualmente no pueden acceder a los realizados en otras comunidades
- Fomentar la concienciación y formación en la población sobre las enfermedades neuromusculares

## 3. POBLACION DIANA

### POBLACION DIANA

Partiendo de las prevalencias de los distintos diagnósticos principales, y de las bases de datos existentes en los hospitales de la comunidad, de los 2300 pacientes con enfermedades neuromusculares existentes en Aragón (población aragón 2019: 1.318.453 habitantes), se estiman unos **800-900 pacientes** susceptibles de precisar atención especializada<sup>1</sup> por la red asistencial. En la unidad central de neuromuscular, se atenderán de forma directa al 73% de los pacientes (residentes en la provincia de Zaragoza), y el 27% restantes, son pacientes de otros sectores sanitarios que de forma preferente serán atendidos en el nodo de atención más cercano a su domicilio, teniendo como apoyo a la unidad central, tanto para remitir pacientes para atención directa, ensayos clínicos, etc, como para consultas de los profesionales de la red.

Para realizar la planificación de esta unidad multidisciplinar se han agrupado los distintos procesos diagnósticos, debido a su baja prevalencia, en base a la identificación de las necesidades de estos pacientes. De esta forma, se prevé realizar un abordaje real de sus cuidados, de una forma eficiente. Se establecen 4 subgrupos de categorías diagnósticas, y se introduce un 5º grupo, que podría requerir asesoramiento para segundas opiniones a solicitud de otros profesionales.

La planificación de la unidad y la red asistencial se centra en el impacto de las necesidades asistenciales de los subgrupos de pacientes especificados a continuación:

1. **Enfermedad de neurona motora y paroplejia espástica** (75-90 pacientes)
2. **Enfermedades neuromusculares inmunomediadas** (350-400 pacientes)
  - **Trastornos de la unión neuromuscular** (270 pacientes)
  - **Neuropatías inflamatorias** (65-90 pacientes)
  - **Miopatías inflamatorias** (14-65 pacientes)
3. **Miopatías y síndromes miasténicos congénitos (SMC)** (200-300 pacientes)
4. **Neuropatías** (200 pacientes)
5. **Neurotraumatología/neurorehabilitador/segundas opiniones de diagnósticos inciertos**

---

<sup>1</sup>Se excluyen las neuropatías de baja complejidad como son la neuropatía diabética y otras neuropatías que no precisan un nivel especializado de cuidados

El mayor peso de asistencia de los pacientes en la unidad y resto de red asistencial, tanto por la complejidad organizativa, como por el seguimiento que requieren, son los pacientes incluidos en los dos primeros subgrupos. El primero (enfermedades de neurona motora), por su rápida evolución y necesidades cambiantes que la hacen prioritaria en la asistencia, y el segundo (procesos inmunomediados de la unión neuromuscular, músculo y nervio), por su volumen y necesidad de seguimiento estrecho, debido al tratamiento complejo y graves complicaciones potenciales, precisando personal con competencias específicas en su manejo.

Los dos últimos grupos (miopatías y neuropatías), a pesar de su mayor volumen, presentan su principal complejidad en el proceso diagnóstico, con un plan de seguimiento más definido y estable debido a la progresión lenta de la mayoría de los procesos, que permite identificar la comorbilidad de los pacientes y establecer pautas de actuación con antelación. Sin embargo, los tratamientos emergentes en algunos de los procesos hereditarios de músculo y nervio, van a incrementar en los próximos años la complejidad de su abordaje, estableciendo la necesidad de personal cualificado y estructuras organizativas como las que se plantean en este documento.



## 4. ESTRUCTURA DE LA RED ASISTENCIAL

El proyecto se plantea para toda la comunidad autónoma de Aragón. Se crea una red de asistencia constituida por una *unidad multidisciplinar especializada central de referencia* en la ciudad de Zaragoza (ubicada en el centro médico de especialidades “Inocencio Jiménez”, de fácil acceso desde la estación del ave/autobús si se acude desde otros sectores sanitarios), que da apoyo a los 5 nodos de asistencia que constituirán la red asistencial con la unidad central, ubicados en los 5 sectores sanitarios fuera de Zaragoza (Alcañiz, Teruel, Calatayud, Huesca y Barbastro). Esta red estará conectada a través de un módulo informático desarrollado en Historia Clínica Electrónica (HCE), que permitirá compartir información y la comunicación con los profesionales de los centros de salud que atiendan a los pacientes, con los equipos de soporte de atención domiciliaria (ESAD), servicios de emergencias, trabajadores sociales y resto de personal sanitario que precise información para atender a estos pacientes como herramienta de trabajo, gestión y comunicación entre los profesionales.

La unidad central está ubicada en la planta 4ª del centro de especialidades “Inocencio Jiménez”. En ella están dispuestos los locales de consulta y de atención en hospital de día que se precisan para la atención de los pacientes. Dispone de una zona de sala de espera amplia sin barreras arquitectónicas, con acceso a un aseo para personas con discapacidad, al lado de la zona de ascensores (fig.1). En la planta baja del edificio se encuentran los locales y el gimnasio para la evaluación y los tratamientos de rehabilitación.

En los nodos existentes en los sectores, los locales de consulta deberían estar ubicados en una zona de fácil acceso para los pacientes según las posibilidades existentes en cada sector sanitario.

**Fig. 1. Espacios de la Unidad de Neuromuscular de Aragón**



## 5. CARTERA DE SERVICIOS MODALIDADES ATENCION

La principal forma de asistencia de las ENM se realizará en consultas externas, evitando las hospitalizaciones, que deberían quedar relegadas a las descompensaciones y siempre que el paciente no haya expresado su deseo en contra, en caso de fase avanzada de la enfermedad. La unidad de referencia y los nodos asistenciales, deberían incluir en su cartera de servicios las siguientes modalidades de asistencia para los pacientes con ENM:

- **Atención en consultas externas:**

La unidad de referencia atenderá de forma directa a los pacientes de Zaragoza y aquellos que sean remitidos desde los sectores sanitarios. Asimismo, realizará asesoramiento a los profesionales de la red de enfermedades neuromusculares. En cada sector sanitario, se realizará la atención directa de los pacientes con ENM, facilitándose la implantación de consultas monográficas específicas que incluyan a los subgrupos 1 y 2 (y aquellos pacientes del resto de subgrupos que lo precisen), así como la creación de equipos de atención multidisciplinarios para los mismos. Todo paciente incluido en la red dispondrá de *un plan de atención individualizado*, actualizado y accesible a los profesionales de la red que intervengan en su atención.

- **Realización y gestión pruebas diagnósticas:**

En la unidad central se realizarán la mayoría de pruebas diagnósticas, facilitándose la gestión de las mismas a través de la enfermera responsable de la gestión de casos. En los nodos, se realizarán según los recursos disponibles, en el mismo centro donde se atiende al paciente, realizándose la gestión de las mismas, así como las derivaciones, a través de la enfermera asignada a las consultas de Neurología que se constituye como gestora de casos de esos pacientes.

- **Hospital de día:**

La unidad central dispondrá de una ubicación específica habilitada como hospital de día para la atención a los pacientes que requieran un tratamiento específico o la realización de algún procedimiento que no requiera ingreso. En los sectores sanitarios de la red se habilitará la posibilidad de atención en hospital de día, dentro de las zonas de hospital de día oncohematológico u otros espacios habilitados para este tipo de atención.

- **Gestión descompensaciones:**

Se definirán los circuitos en cada sector sanitario para la atención de las descompensaciones de los pacientes.

- **Tratamiento rehabilitador:**

Se realizará la evaluación de las necesidades de rehabilitación de los pacientes, la planificación de los tratamientos, educación sanitaria y el tratamiento según el plan definido.

- **Participación en ensayos clínicos e investigación:**

La unidad de referencia facilitará el acceso a los ensayos clínicos que se realicen, a todos los pacientes de la comunidad que cumplan los criterios de inclusión. Se definirá el protocolo de acceso a los mismos.

## 6. PROPUESTA DE ATENCIÓN EN LA RED POR SUBGRUPOS ASISTENCIALES

Para abordar la atención de los pacientes con enfermedades neuromusculares complejas se han agrupado según las necesidades asistenciales de diagnóstico, abordaje clínico, seguimiento y tratamiento. Se expone a continuación el circuito general de atención de los pacientes según su pertenencia a cada grupo asistencial.

### 6.1. CIRCUITO DE ATENCIÓN AL PACIENTE CON ENFERMEDAD DE NEURONA MOTORA

La ELA es una enfermedad neurodegenerativa de evolución fatal, que afecta a las neuronas motoras. La incidencia es 1,5-3/100000 y su prevalencia de 5,6/100000 habitantes. Ocasiona debilidad con un rango amplio de discapacidades. Se afectan los músculos bajo control voluntario (extremidades y musculatura bulbar) y los pacientes pierden la movilidad de brazos, piernas y cuerpo. Presentan problemas en la comunicación (pérdida del habla), disfagia, compromiso respiratorio, fatiga, trastornos sueño, dolor, problemas psicosociales y cognitivos (20-50% de los pacientes).

El curso es progresivo sin periodos de remisión. Casi todos los sistemas se afectan con el tiempo, excepto el control de esfínteres y el movimiento ocular (suelen estar respetados). *Cuando fallan los músculos del diafragma y la pared torácica, pierden la capacidad de respirar sin respirador artificial. La mayoría mueren por fallo respiratorio entre 2,5-3 a 5 años. En ausencia de tratamiento curativo o cualquier tipo de intervención que detenga la progresión de la enfermedad, el abordaje del paciente se centra en el tratamiento sintomático, rehabilitador y paliativo, con el objetivo de mejorar la calidad de vida.*

En Aragón, se atienden cada año entre 75-90 pacientes con enfermedad de neurona motora. La complejidad y dependencia progresiva de estos pacientes, con necesidades de asistencia cambiantes y frecuentes, y la dificultad de manejo desde el diagnóstico hasta su abordaje al final de la vida, en un corto espacio de tiempo (mediana supervivencia 3 años), hacen de esta enfermedad un problema sociosanitario de primer orden y un reto para los sistemas sanitarios que deben proporcionar una atención de calidad.

El acceso a los servicios sanitarios es difícil en tiempo y frecuencia. Los circuitos generales de asistencia son incapaces de atender las necesidades cambiantes de esta población. Estos pacientes, tienen necesidades sociosanitarias complejas y precisan una asistencia personalizada, que apoye a la familia/cuidador, respetando las difíciles decisiones que deben tomar sobre su cuidado, intentando mejorar su calidad de vida y evitando la realización de maniobras y procedimientos que el paciente no desee.

Durante su enfermedad, y en un espacio corto de tiempo, el paciente precisará una asistencia cercana, que evite desplazamientos innecesarios, un equipo multidisciplinar que trabaje coordinado y atienda sus necesidades cuando lo requiera, adelantándose a las posibles complicaciones que pueda presentar, evitando en la medida de lo posible las hospitalizaciones.

En Aragón, la asistencia al paciente con ELA es mejorable. *Los pacientes se encuentran con un sistema fragmentado, de difícil acceso, que no da respuesta a sus problemas, con déficit en la continuidad de cuidados y al que no puede acudir de forma rápida y segura cuando se presenta una complicación acorde a lo que necesitaría su situación de dependencia.*

Aspectos como la información al paciente y su familia en cuestiones que suponen toma de decisiones difíciles sobre su cuidado en el proceso de su enfermedad hasta la fase de final de vida, deben realizarse en entornos adecuados y, cada toma de decisión debe estar accesible y actualizada en la historia clínica del paciente, *garantizando el respeto a las decisiones del paciente y la continuidad asistencial.* En estos pacientes, la gestión de casos es la clave para permitir la atención integral, favoreciendo las visitas de acto único, el desarrollo de un plan de atención individualizado que se encuentre actualizado y donde se incluya la situación evolutiva, las decisiones del paciente y las variables principales que ayuden en la toma de decisión.

## Objetivo

***Disminuir la morbilidad y mejorar la calidad de vida de las personas con ELA***

## Descripción del Proceso Clínico

Se indican a continuación todas las fases en las que el paciente tiene contacto con el sistema sanitario, desde los primeros síntomas hasta el fallecimiento.

### **6.1.1. Fase de Screening**

**1. Objetivo:** *Detección precoz de los síntomas/signos de alerta, y derivación ágil para poder realizar un diagnóstico en las primeras fases de la enfermedad.*

### **2. Entrada al Subproceso:**

- **Desde Atención Primaria:** Es la puerta de entrada habitual y la más frecuente de estos pacientes, por lo que es importante definir síntomas/signos guía de alerta ante la sospecha de esta enfermedad, que ayuden al clínico en su detección rápida. Estos síntomas de alarma se incluirán en OMI como ayuda para mejorar el índice de sospecha de la enfermedad. Para ayuda a la detección de síntomas/signos se utilizarán los criterios de alarma/sospecha recomendados por *el Royal College of General Practitioner (RCGP)* cuando se presente un paciente con un cuadro de debilidad muscular progresiva indolora:

**mnda**  
motor neurone disease  
association

**DEBILIDAD PROGRESIVA SIN DOLOR. ¿PUEDE SER UNA ENFERMEDAD DE MOTONEURONA (EMN)?**


**1.-¿Tiene el paciente uno o más de los siguientes síntomas?**

<p><b>SÍNTOMAS BULBARES:</b></p> <p>Disartria. Disfagia para líquidos y/o sólidos. Hipersalivación. Disnea sobre todo en decúbito. Fasciculaciones en la lengua.</p>	<p><b>SÍNTOMAS DE TRONCO:</b></p> <p>Debilidad focal. Caídas o tropiezos por pie caído. Torpeza motora. Atrofia muscular. Fasciculaciones. Calambres. Ausencia de alt sensitivas.</p>
<p><b>SÍNTOMAS RESPIRATORIOS:</b></p> <p>Disnea de esfuerzo. Somnolencia diurna excesiva. Fatiga. Cefalea matutina. Ortopnea.</p>	<p><b>SÍNTOMAS COGNITIVOS:</b></p> <p>Cambios comportamiento. Labilidad emocional (no relacionada con demencia) Demencia fronto-temporal.</p>

**2.-¿Hay progresión?**

<p><b>Hechos que apoyan</b></p> <p>Asimetría de los síntomas Cualquier edad Historia familiar de enfermedad neurodegenerativa</p>	<p><b>Hechos que no apoyan el diagnóstico</b></p> <p>Afectación de vejiga o intestinal Síntomas sensitivos prominentes Doble visión o ptosis Mejoría de los síntomas</p>
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Si 1 y 2 positivos, preguntar por EMN y remitir al Neurólogo

 Royal College of General Practitioners

Si un paciente cumple alguno de los ítems de los puntos 1 y 2, se realizará derivación a Neurología de su sector **a través de la interconsulta virtual**, indicando en el texto *la sospecha clínica y los síntomas guía*.

- **Desde otras especialidades:** De forma general, la derivación desde otras especialidades se realizará a Neurología General de su sector.
  - **Desde especialidades Clave:** Existen algunas especialidades que por su abordaje se consideran “clave” debido a que mantienen un alto índice de sospecha ante la presencia de un posible caso de enfermedad de neurona motora. En estos casos, estas especialidades podrán realizar una citación de forma directa a la unidad de referencia/consultas específicas. Es el caso de *Neurofisiología, Rehabilitación* o los servicios de *Neurología* de otros sectores que remiten a un paciente a la unidad de referencia para segunda opinión.
- 3. Derivación a Unidad/consulta multidisciplinar:**
- **Desde Atención Primaria:** Ante una sospecha de enfermedad de Neurona motora (cumple los síntomas/signos de alerta), se realizará interconsulta virtual a Neurología de su sector sanitario indicando la existencia de una sospecha de esta enfermedad. Si los pacientes cumplen los criterios de alerta establecidos (RCGP), el neurólogo consultor indicará una cita en consulta de NRL general de su sector sanitario para realizar *una evaluación del paciente, antes de 4 semanas desde la respuesta de la interconsulta virtual*. Tras la visita presencial, si se confirma la sospecha diagnóstica, se derivará a la unidad de neuromuscular de referencia o a la consulta multidisciplinar en el caso de los nodos de la red. En el caso de la unidad de referencia se derivará a través de interconsulta interhospitalaria en HCE. Se indicará en la misma, las pruebas realizadas y los síntomas clínicos que estarán accesibles en

la HCE del paciente (HCE única para todo Aragón). En los nodos, cada sector realizará la coordinación interna de las citas. *La citación en las consultas específicas se realizará en las 2-4 semanas siguientes tras la solicitud de consulta.*

- **Desde otras especialidades:** Se remitirán a Neurología general y si hay una sospecha diagnóstica, desde la consulta de Neurología se remitirá a la unidad/consulta multidisciplinar como se ha indicado en el punto anterior (la citación se realizará 2-4 semanas).
- **Desde especialidades clave:** Los servicios anteriormente indicados podrán derivar directamente a la unidad central ante una sospecha a través de interconsulta interhospitalaria, o de forma interna a la consulta específica mediante consulta intrahospitalaria si es un nodo (la citación se realizará 2-4 semanas).

### **6.1.2. Fase de Diagnóstico y planificación de la atención**

#### **1. Objetivo:**

- *Confirmación del diagnóstico, información adecuada*
- *Evaluación de la situación del paciente y detección de necesidades*
- *Planificación del seguimiento acorde a las necesidades del paciente a través de la elaboración de un plan de intervención individualizado*

#### **2. Primer contacto unidad:**

La primera consulta de un paciente se divide en 2 visitas separadas entre ellas 2-4 semanas con el objetivo de realizar un diagnóstico de confirmación y aquellas pruebas necesarias para planificar un adecuado seguimiento del paciente.

Estas visitas podrían definirse como:

- 1ª visita de valoración/confirmación diagnóstica
- 1ª visita complementaria de finalización estudio/confirmación/plan de seguimiento).

Los estudios realizados en ellas dependerán de las pruebas que el paciente tenga realizadas previamente a la visita. Esto puede variar si el paciente acude con un diagnóstico neurofisiológico/clínico realizado o no, o si se trata de una segunda opinión derivada de un nodo de la red.

Los profesionales implicados de forma general en las dos primeras visitas serán:

1. Enfermera
2. Neurólogo
3. Neurofisiólogo
4. Neumólogo
5. Psicólogo

El paciente remitido a la unidad *el primer día*, según las pruebas que tenga realizadas anteriormente, tendrá gestionadas pruebas neurofisiológicas u otro tipo de pruebas que se realizarán en la primera visita. En el primer contacto, el paciente es acogido por la enfermera responsable de la unidad con competencia en la “gestión del caso”,

que abre la historia clínica del paciente y realizará la valoración integral inicial. Tras la primera valoración del paciente por el neurólogo, se gestionarán las citas de las pruebas de confirmación/exclusión y de las visitas que el paciente precise. Se informará al paciente sobre las pruebas a realizar, aspectos organizativos y de accesibilidad a la unidad (horarios, teléfono, correo electrónico).

Se realizará ese primer día la apertura del plan de intervención del paciente. En el momento que se realiza el plan de intervención de un paciente, tras finalizar la primera evaluación del neurólogo y guardarla en HCE, *se enviará una alerta al buzón del médico de atención primaria*, indicando que *“el paciente ha sido incluido en la red asistencial y tiene un plan de intervención elaborado que puede consultar para garantizar la continuidad asistencial”*.

### **3. Confirmación diagnóstica y Planificación de la atención. Elaboración del Plan de atención individualizado:**

Tras la primera toma de contacto, se realizará en el plazo de 3-4 semanas *la primera visita complementaria*. En este periodo entre ambas visitas, se realizarán *las pruebas necesarias (RMN, etc.) para poder realizar un diagnóstico de confirmación lo más precoz posible*. El objetivo de la primera visita complementaria es realizar un diagnóstico precoz (si no ha sido realizado en el primer contacto), y las pruebas y citas no realizadas anteriormente para el diagnóstico de confirmación, así como establecer la situación respiratoria basal del paciente (evaluación por neumología). Siempre que se realice un diagnóstico de confirmación y a criterio médico o solicitud del paciente, se procurará la atención por un psicólogo clínico. En esta visita el psicólogo realizará la valoración del paciente y su familia y se definirán los objetivos de la atención (acompañamiento, orientación, apoyo y, si fuese necesario, psicoterapia).

En esta fase, el proceso de información es clave para un correcto seguimiento y aclarar todas las dudas expresadas por el paciente. Se procurará además de la información oral, proporcionar información escrita sobre la enfermedad, así como información sobre recursos sociosanitarios, asociaciones, que puedan servir de soporte al paciente y sus familiares.

Otro aspecto fundamental es la valoración y evaluación de las necesidades del paciente por parte de enfermería en la que se incluirá una valoración nutricional básica y una evaluación de su situación de disfagia para conocer la situación basal. Con toda la información basal del paciente, se realizará un plan de intervención con el paciente en el que se incluirán las variables clínicas, sociales, analíticas, situación funcional respiratoria, valoración nutricional, valoración estandarizada de disfagia y aquellos parámetros que se estimen necesarios para un correcto seguimiento.

En el plan de intervención se indicará la situación del paciente, las evaluaciones de las próximas visitas, las preferencias expresadas por el paciente, el tratamiento, las indicaciones para el equipo de atención primaria, etc. Este plan estará siempre



actualizado garantizando la continuidad asistencial y el respeto a las decisiones del paciente tomadas en cada momento.

### **6.1.3. Seguimiento**

- **Objetivo**

- *Mejorar la calidad de vida del paciente*
- *Disminuir la morbimortalidad*
- *Asegurar la continuidad asistencial*
- *Garantizar la accesibilidad a la unidad/consultas de neuromuscular*

- **Primera visita de seguimiento/intervención**

Se realizará de forma general a los 3 meses. Además de realizar el primer control del paciente, se realizará la primera valoración por parte de endocrinología y rehabilitación (si no se han realizado previamente).

El paciente tendrá realizada por parte de enfermería, el cribado de desnutrición, la valoración nutricional basal y el cribado de disfagia. La valoración endocrina basal tiene como objetivo valorar la situación nutricional del paciente, prevenir la desnutrición y establecer un tratamiento nutricional, además de la detección precoz de la disfagia, dada la importancia que este parámetro tiene sobre la supervivencia y calidad de vida. Esta valoración se incluirá en el plan de intervención del paciente, así como las pautas de tratamiento y de seguimiento que procedan.

El tratamiento rehabilitador debe estar adaptado a los distintos estadios de la enfermedad, orientado a alcanzar objetivos concretos con la finalidad de lograr la mejor calidad de vida y capacidad funcional posible, promover la participación teniendo en cuenta el déficit funcional, la discapacidad resultante y los factores condicionantes personales sociales y psicológicos y del entorno. Se trata de una atención centrada en el paciente, respetando por tanto los valores y preferencias del paciente.

En la primera visita de rehabilitación se realizará la valoración de la situación inicial y el planteamiento de los objetivos del tratamiento y se prescribirá el plan de tratamiento rehabilitador (fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional etc.) y la programación de visitas, que se incluirá también en el plan de intervención del paciente, modificándose en el seguimiento según la situación de los déficits funcionales en cada estadio de la enfermedad.

La enfermera de la unidad/consulta multidisciplinar, definirá la necesidad de derivación al trabajador social y realizará la gestión del contacto en caso necesario. Se ofertará también la valoración psicológica al paciente y sus familiares si ésta no se ha realizado anteriormente.

En esta visita se facilitará la información sobre los procedimientos de actuación en caso de descompensación del paciente y, se asegurará que el paciente/familia

conozca las formas de contacto con la unidad/horarios, así como cualquier otra información que se considere necesaria para una mejor atención.

- **Visitas de seguimiento:**

Las visitas de seguimiento se realizarán de forma habitual cada 3 meses, incrementando o disminuyendo su cadencia, según las necesidades de cada paciente. Se gestionarán, en la medida de lo posible, visitas de “acto único” para evitar desplazamientos innecesarios. La atención por parte de los distintos profesionales de cada visita se ajustará a las necesidades y situación de cada paciente. Se procurará que el paciente no permanezca más de 3-3,5 horas en la unidad/consultas, para evitar su agotamiento.

El control y manejo de los distintos síntomas que presente el paciente guiará el seguimiento, adaptándose a las necesidades percibidas en cada momento. La enfermera responsable del paciente definirá las necesidades de autocuidado de los pacientes, estableciendo los contactos que estime necesarios con los profesionales de atención primaria, para garantizar la continuidad asistencial y un correcto seguimiento.

En las visitas de seguimiento, tendrán especial relevancia *la indicación de procedimientos e indicación de dispositivos e intervenciones* que requieran ingresos hospitalarios y cuidados específicos en domicilio. La HCE servirá de apoyo para mantener informado al equipo multidisciplinar de la situación evolutiva del paciente y de los cambios claves en su seguimiento, que supongan una toma de decisión para la indicación de un procedimiento o soporte en el momento más adecuado para el paciente. Para ello, el paciente deberá ser informado tanto del impacto sobre su supervivencia, como sobre su calidad de vida para facilitar la toma de decisiones compartida. Se definirán documentos de información sobre los circuitos establecidos para garantizar un correcto abordaje y mejorar la accesibilidad del paciente en el sistema sanitario.

Dentro del seguimiento, tendrán especial importancia la indicación de:

- **Video fluoroscopia**
- **Gastrostomía de alimentación**
- **Indicación de ventilación no invasiva**
- **Indicación de dispositivos para mejorar la expectoración**
- **Indicación de Oxigenoterapia**
- **Indicación de ventilación mecánica invasiva**

Para ello, la monitorización periódica de los parámetros respiratorios y nutricionales será esencial para establecer el momento idóneo de su indicación.

Una vez indicados y realizados determinados procedimientos que supongan cambios en la calidad de vida del paciente o tengan una necesidad de vigilancia y cuidados mayor, se emitirán alertas desde la HCE al médico de atención primaria para que sea conecedor de la nueva situación a través del plan de intervención del paciente. En

cada cambio de situación, ante una toma de decisión, deberá reflejarse de forma clara en el Plan de intervención (en el visor de HCE) en el apartado definido para ello (“decisiones del paciente”), para garantizar el respeto a las preferencias del paciente. Las decisiones sobre limitación de esfuerzo terapéutico (LTE) deben estar siempre actualizadas en cada visita (“plan anticipado de cuidados”, que estará accesible en el visor central).

Las pautas de tratamientos indicados por el profesional de rehabilitación se adaptarán a la situación del paciente y a los recursos existentes en la unidad/sector sanitario. Los tratamientos estarán definidos en el plan de intervención, así como la ubicación de su realización. En aquellos pacientes con problemas en la comunicación se valorarán las alternativas según su situación, a los sistemas de comunicación aumentativos (SAAC), actualmente incluidos en la cartera de servicios del SNS, y se gestionará su acceso según los criterios definidos por el Ministerio para su indicación. Se valora la posibilidad de establecer líneas de investigación para estos aspectos, así como para recursos tecnológicos que mejoren la calidad de vida de los pacientes.

Según avance la situación de gravedad del paciente, la necesidad de atención a domicilio será mayor, valorando con atención primaria la necesidad de incluir a los profesionales de paliativos de cada sector, para realizar una atención continuada y disminuyendo las visitas presenciales en la unidad. Esto requiere un canal de comunicación continuo con atención primaria/paliativos, teniendo la HCE del paciente como elemento clave para garantizar la continuidad asistencial.

Una vez que el paciente es sometido a ventilación mecánica, se adaptarán las visitas a la nueva situación del paciente, así como su ubicación, según la gravedad y nuevas necesidades.

Se programará la educación a familiares y cuidadores formales e informales, en cuidados a través de programas de formación propios y otros recursos que puedan ser de ayuda (recursos comunitarios, asociaciones, escuela de pacientes ...).

#### **6.1.4. Fase final de vida**

- **Objetivo:**
  - *Atención integral y manejo adecuado de los síntomas en la fase avanzada de la enfermedad*
  - *Respeto a las preferencias del paciente*
  - *Acompañamiento paciente/familia*
  
- **Atención integral y manejo de los síntomas en la fase avanzada de la enfermedad:**

Es difícil establecer cuándo un paciente con diagnóstico de ELA está en situación de enfermedad avanzada (enfermedad terminal), pero es importante definir criterios que orienten al establecimiento de este momento para poder coordinar la atención del paciente con todos los profesionales implicados.

Cuando la enfermedad progresa y el/la paciente se encuentra en los últimos meses de la vida aparecen síntomas complejos de difícil control, intensos, múltiples y cambiantes que van a generar alteraciones funcionales y emocionales con un gran impacto en el/la paciente y su entorno.

En esta fase, debe conocerse cuáles son las preferencias expresadas por el paciente respecto a la ubicación donde desea que se realicen sus cuidados, así como los acuerdos sobre limitación del esfuerzo terapéutico (LET). Si el paciente expresa su deseo de atención en domicilio, la coordinación con el equipo de atención primaria y el equipo de paliativos es fundamental.

En esta fase hay 3 situaciones de final de vida:

- Paciente ha rechazado iniciar medidas de soporte ventilatorio.
- Fracaso de las medidas ventilatorias de soporte vital elegidas por el paciente.
- Demanda del paciente de retirada de las medidas de soporte ventilatorio.

El tratamiento en las tres situaciones irá destinado a intensificar el correcto control de síntomas con el fin de evitar el sufrimiento, sin olvidar el necesario apoyo emocional al paciente y su familia favoreciendo el bienestar y la calidad de vida.

Deben indicarse en el plan de intervención las pautas de tratamiento para el abordaje de los principales síntomas causantes de discomfort (agitación, ansiedad, disnea y dolor). Se capacitará a la familia/cuidador principal en el manejo de los dispositivos que el paciente precise en su domicilio. Si el paciente decide ingresar en un centro hospitalario, se ubicará en un entorno adecuado para ello, donde recibirá el tratamiento y manejo de sus síntomas.

### Esquema del Proceso Clínico-Cadena de valor (CVD) de la ELA

<b>Screening</b>	<b>Diagnóstico</b>	<b>Preparación</b>	<b>Intervención</b>	<b>Seguimiento</b>	<b>Final vida</b>
1. A. Primaria 2. Alerta síntomas/signos sugestivos (RCGP)* 3. Derivación rápida Neurología sector ICV (Interconsulta virtual). Cita en Neurología sector <4 semanas). 4. Tras confirmación sospecha clínica por Neurología, derivación Unidad/ consulta ELA. Cita Unidad/consulta nodo <4 semanas#.	1. Apertura HCE por Enfermera Gestora 2. Visita Neurólogo 2. Neurofisiología gestionada si alta sospecha 3. Solicitud pruebas si sospecha clínica sugestiva (alta resolución) 4. Valoración/evaluación resultados 5. Confirmación diagnóstica y apertura PLAN INTERVENCION 5. Psicólogo 6. Gestión enfermera pruebas preparación e información	1. Valoración enfermera 2. Cribado desnutrición/Evaluación disfagia 2. Valoración Especialistas UC/red para establecer plan intervención y pauta de seguimiento (acto único) 3. Realización pruebas 4. Confirmación Diagnóstica 5. Valoración Social/psicológica 6. REALIZACION PLAN INDIVIDUAL MULTIDISCIPLINAR	1. Pautas rehabilitación/ logopedia/Fisioterapia/TO según estadio 2. Pautas nutricionales según cribado y valoración 3. Video fluoroscopia según cribado disfagia 4. Valoración Psicólogo 5. Tratamiento indicado 6. Gestión citas de seguimiento 7. Información acceso descompensaciones/otras vías de comunicación 8. Valoración T.social  T.O.: terapia ocupacional	1. Acogida Enfermera/ valoración (peso/talla/difagia) 2. Visitas establecidas acto único (NRL-NML-Endocrino) 3. Realización P.funcionales 4. Abordaje RHB 5. Modificaciones PLAN INTERVENCION 6. PLANTEAMIENTO DIRECTRICES ANTICIPADAS 7. Necesidades tecnologías comunicación 8. Necesidades Bipap/ gastrostomía/ Traqueotomía..... 9. Necesidad cuidados domicilio 10. Soportes domiciliarios (grúas, silla ruedas, etc) 11. Intervención social 12. Escuela familiares/recursos comunitarios 13. Psicólogo	1. Atención domicilio/Hospital preferencias paciente 2. Implantación de acuerdos sobre LET 3. Manejo dolor, agitación, ansiedad, disnea 4. Soporte domiciliario/ hospital final de vida 5. Acompañamiento familia 6. Coordinación AP/Equipos soporte domiciliario

\* (Royal College of general practitioner)  
 # (Gestión EMG si fuerte sospecha clínica)

PLAN DE ATENCION PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

	Screening	Diagnóstico	Preparación	Intervención	Seguimiento	Final vida
<b>Paciente informado/ Participación</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Explicación sospecha proceso neurológico y derivación Neurología confirmación diagnóstica rápida</li> <li>2. Información NRL sobre prueba EMG/ENG si se ha solicitado</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Acogida UC/red enfermera gestora, información unidad e información formas acceso (teléfono y correo electrónico)</li> <li>2. Información paciente sobre las pruebas que va a realizarse</li> <li>3. Información resultado pruebas y diagnóstico y sus implicaciones</li> <li>4. Información enfermera gestora de casos de las pruebas gestionadas a realizar y las indicaciones</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Información enfermera pruebas y especialistas que valoran al paciente</li> <li>2.Información resultado pruebas</li> <li>3. Información Neurólogo situación y PLAN Intervención/seguimiento</li> <li>4. Acuerdo con el Paciente sobre el PLAN de intervención (HCE) y explicación opciones terapéuticas</li> <li>5. Si paciente dispuesto valorar inclusión Plan decisiones anticipadas</li> <li>5. Información Psicólogo</li> <li>6.Información T.social</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Consentimientos informados</li> <li>2.Información recomendaciones dietéticas, tratamiento, efectos secundarios, Bipap (protocolo de adaptación)</li> <li>3. Si paciente dispuesto valorar inclusión Plan decisiones anticipadas</li> <li>4. Valoración Rehabilitación si procede</li> <li>5. Circuito descompensaciones</li> <li>6. Información acceso recursos sociales (grado dependencia,,)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Información Situación evolutiva</li> <li>2.Información sobre aspectos limitación esfuerzo terapéutico (LET)</li> <li>3.Información sobre gastrostomía y manejo misma familia/paciente/ circuito del mismo.</li> <li>4. Información traqueotomía/circuito</li> <li>5. Información tratamientos sintomáticos (sialorrea, calambres, ansiedad etc,,)</li> <li>6. Sesiones informativas-educativas.Pacientes/cuidadores (grupo terapia abierto).</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Información aspectos control síntomas</li> <li>2.Actualización acuerdos de LET* y directrices previas</li> <li>3.Información sobre elección de lugar y tipo de cuidados</li> <li>4.Información/capacitación familia manejo de síntomas y cuidados</li> </ol>
<b>Información clínica integrada-compartida #</b> (otras según protocolo) *(Plan individualizado es accesible en un visor del curso clínico)	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Recogida datos médicos en HCE accesible todos niveles asistenciales.</li> <li>2. Registrar ICV datos clave</li> <li>3. Registrar HCE pruebas realizadas</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Inclusión información HCE enfermera gestora (valoración inicial)</li> <li>2. Solicitud pruebas diagnosticas (ENG/RMN cervical/ analíticas)#</li> <li>3.Apertura Plan intervención en HCE</li> <li>4. Gestión enfermera del caso para la elaboración plan intervención (fase preparación)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Realización PLAN intervencion y seguimiento en HCE por todo el equipo</li> <li>2. Aviso automático buzón OMI al medico A.primaria existencia PLAN en HCE</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Resultado de valoración basal (escalas, cribado, variables ), pruebas y tratamientos en visor HCE</li> <li>2. Decisiones del paciente</li> <li>3.Gestión citas en HCE</li> <li>4.Actualización PLAN</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Variables clave pronósticas paciente</li> <li>2.Modificaciones Plan HCE</li> <li>3.Inclusión decisiones LTE (visor) (icono aviso en HCE)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Actualización PLAN / planteamiento de final de vida (LTE etc) en HCE (aviso a Buzón AP)</li> <li>2. Directrices anticipadas del paciente (visor)</li> </ol>
<b>PLAN PERSONAL EN HCE*(accesible AP-Especializada-ESAD)</b>						
<b>Accesibilidad</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Derivación interconsulta electrónica HCE. (Respuesta &lt; 1 semana)</li> <li>2. Cita presencial (2-4 semanas consulta Neurología)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Visita Unidad 2-4 semanas desde valoración NRL sector</li> <li>2.Realización estudio ENG y analíticas mismo día (según situación)</li> <li>3. Valoración Enfermera acto único</li> <li>4.Acceso a RMN 2-4 semanas</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Realización pruebas gestionadas (acto único)</li> <li>2.Enfermera Gestora acompaña proceso</li> <li>3.Interconsultas HCE para dudas Neurólogos/otros especialistas red en elaboración PLAN</li> <li>4.T.social, gestión ayudas</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Sistema acceso rápido comunicación médico AP- Unidad y paciente/familia Unidad</li> <li>2. Realización visitas acto unico según gestión citas</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Seguimiento acto único U.Multidisciplinar</li> <li>2.Visitas domiciliarias AP según situación evolutiva</li> <li>3. Sistemas de comunicación AP/paliativos/UNIDAD, PACIENTE/AP/UNIDAD</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Seguimiento domiciliario AP/equipo paliativos</li> <li>2.Soporte materiales / tratamiento de dolor</li> <li>3. Ayuda manejo de sedación a domicilio</li> <li>4.Ubicación adecuada hospital si el paciente lo decide</li> </ol>

### Valoración de otros circuitos asistenciales

- **Valoración y derivación a otros circuitos asistenciales.**

Determinados circuitos asistenciales deben estar definidos para poder atender al paciente en caso de ser necesarios. Se definen 3 tipos de circuitos asistenciales:

- **Circuitos Diagnósticos:**

Son aquellos circuitos que se precisan para completar el diagnóstico del paciente. Tanto en la unidad, como en las consultas de la red periférica deben estar definidos, y con el procedimiento establecido. Los principales son:

- *Circuito de analíticas*
- *Diagnóstico neurofisiológico:* Se establecerán tiempos de atención y la gestión de las citas, en los nodos que no dispongan de neurofisiología en su centro
- *Diagnóstico por imagen:* Se establecerán los tiempos de atención y la gestión de citas para las pruebas de imagen en estos pacientes, de forma que su realización no retrase el diagnóstico.
- *Estudio histológico (músculo, nervio y piel):* Se definirá en cada sector sanitario el circuito de realización y transporte de las muestras para estudio histológico de músculo, nervio y piel. Cuáles serán los servicios implicados en su realización y los tiempos para la misma.
- *Diagnóstico molecular*
- *Diagnóstico de problemas conductuales*

- **Circuitos terapéuticos:**

- *Circuito de Gastrostomía:* Se definirá con el servicio de digestivo de cada sector el circuito de realización de gastrostomía y los tiempos de realización desde su indicación. Se definirán los criterios de indicación homogéneos y el procedimiento de realización, así como los cuidados posteriores a la misma y la gestión de las visitas de seguimiento.
- *Traqueostomía:* En caso de ventilación invasiva, se definirá en cada sector el circuito de realización de la traqueostomía, el lugar para su realización y el manejo pre y posterior a la misma, así como la gestión de las visitas de seguimiento.
- *Circuito de prescripción de las ortesis indicadas en la valoración de rehabilitación.* Está previsto la prescripción en un módulo integrado en HCE.
- *Circuito de farmacia:* Cada sector sanitario definirá el circuito de dispensación de los fármacos de dispensación hospitalaria.

- **Circuitos en caso de descompensación del paciente:**

Las causas de descompensación de los pacientes que provocan una atención urgente, suelen ser problemas respiratorios en la mayoría de los casos. Ante una situación no urgente y prevenible, se contactará con la unidad por los medios puestos a disposición del paciente. En caso de emergencia, el paciente acudirá a los servicios de urgencia de su sector sanitario. Para una correcta atención ante una urgencia, el paciente tendrá en

su HCE un identificador que indica que tiene un plan de intervención y pueda accederse a su plan de atención facilitando la toma de decisión y respetando las decisiones del paciente.

- **Alta del Proceso asistencial**

Se considera que el paciente sale del proceso, por traslado del paciente a otro sector o comunidad, a petición del paciente, o por fallecimiento.

## 6.2. CIRCUITO DE ATENCION AL PACIENTE CON ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR INMUNOMEDIADA

Este grupo de ENM tienen en común *su base etiopatogénica inmunomediada*, un diagnóstico diferencial difícil por la heterogeneidad clínica de estos procesos, *la opción de un tratamiento eficaz pero complejo* con importantes complicaciones potenciales, el uso de fármacos de elevado coste que requieren la utilización de determinados dispositivos asistenciales (hospital de día; vía administración parenteral, necesidad de monitorización, etc) y la posibilidad de presentar descompensaciones agudas que pueden ser graves y requerir ingreso hospitalario, llegando en ocasiones a precisar el manejo en una unidad de cuidados intensivos (UCI). Estos pacientes requieren profesionales con conocimientos de neuroinmunología para el abordaje diagnóstico-terapéutico, y un seguimiento estrecho para evitar complicaciones.

De forma global, la población diana estimada en este grupo es de *350-400 pacientes*, de los que alrededor de un *20% (75)*, *precisarán tratamientos continuados en hospital de día*. Se subdividen en tres grandes procesos:

- **Las enfermedades de la unión neuromuscular** (miastenia y otras canalopatías autoinmunes de la unión neuromuscular) (son los más frecuentes)
- **Las miopatías inflamatorias**
- **Las neuropatías autoinmunes** (Síndrome Guillain-Barré y neuropatías disímunes)
- **Canalopatías autoinmunes de la unión neuromuscular (UNM)**

Son enfermedades autoinmunes producidas por una alteración a nivel de la unión neuromuscular, que provoca fatiga y debilidad en los músculos (excepto el síndrome de Isaacs, tabla 1). Se diferencian en el perfil de anticuerpos, las manifestaciones clínicas, los hallazgos neurofisiológicos y el abordaje terapéutico (fig 2, tabla 1). Se incluyen en este grupo de enfermedades: la miastenia gravis (seropositiva y seronegativa) que es la más prevalente, la enfermedad de Eaton-Lambert (LEMS), y la neuromiotonía adquirida (S.Isaacs)<sup>11</sup>.

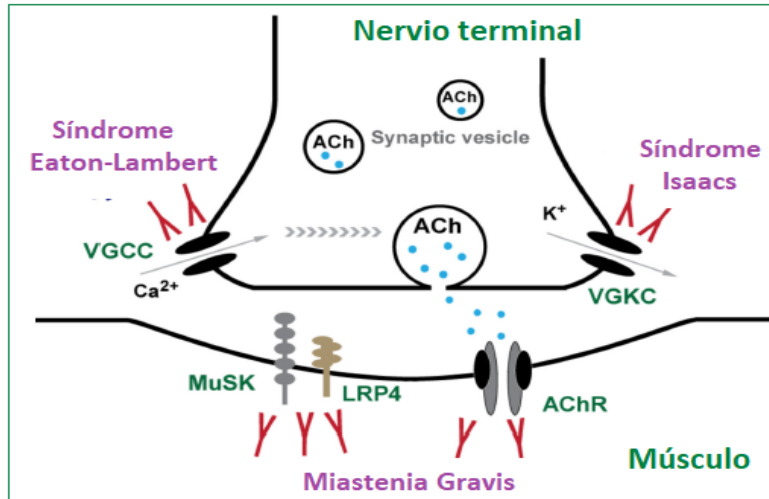
**Tabla 1. Resumen de los hallazgos principales de las canalopatías autoinmunes de la unión neuromuscular**

ENFERMEDAD	EPIDEMIOLOGIA	CLINICA	AUTOAC	TUMOR	EMG	TRATAMIENTO
<b>Miastenia Gravis</b>	20-30/100000 Predominio mujer	Fatiga. Debilidad muscular fluctuante e inducida ejercicio	Anti AChR Anti MuSK Anti LRP4	Hiperplasia tímica Timoma	Decremento 10% ER* Estudio fibra simple: <i>Jitter aumentado</i>	Timectomia Tto. Sintomático: (IACHe <sup>1</sup> ) Inmunosupresores PE e IG <sup>2</sup>
<b>LEMS</b>	2-4/1000000 Predominio: mujer <45 años hombre >60 años	Debilidad muscular proximal, arreflexia, manifestaciones autonómicas	Anti VGCC Anti SOX <sup>1</sup>	SCLC (carcinoma pulmón de células pequeñas)	Decremento masivo CMAP Incremento amplitud CMAP >100% en la estimulación a 50 Hz	Tratamiento tumor Tto. Sintomático: (3,4-DAP). Inmunosupresores PE e IG <sup>2</sup> .
<b>Síndrome de Isaacs</b>	Predominio: varón	Calambres tras movimiento voluntario, fasciculaciones	Anti LG1 Anti CASPR2	Timoma, SCLC, tumor hematológico	Mioquimias Descargas Neuromiotónicas	Tratamiento tumor Tto. Sintomático: (Carbamazepina). PE e IG <sup>2</sup> .

\*ER: estimulación repetitiva a 2-3 Hz. <sup>1</sup>IACHe: Inhibidores de la AChE. <sup>2</sup>PE e IG: Plasmaféresis e inmunoglobulinas.



Fig.2. Receptores, canales y estructuras de la unión neuromuscular



### Miastenia Gravis:

Esta enfermedad se asocia con la presencia de anticuerpos que actúan contra receptores y estructuras de la membrana postsináptica de la UNM, como el receptor de acetilcolina (AChR), el receptor de la tirosin quinasa específico del músculo (MuSK) y la proteína LRP4 (proteína 4 relacionada con el receptor de lipoproteína de baja densidad), provocando debilidad y fatiga fluctuante inducida por el ejercicio (fig.2).

La incidencia de **la miastenia** es de 0,3 a 2,8/100000 habitantes y la prevalencia de 20-30/100000. Se estiman unos 180-270 pacientes en todo Aragón. La miastenia seropositiva a AChR, tiene un pico de incidencia en el 3º decenio de la vida, con un predominio en mujeres, y otro pico en los ancianos con una discreta mayor predominancia en hombres. La miastenia asociada a MuSK, tiene un pico de incidencia en el 4º decenio y otro pico menor en el segundo decenio de la vida<sup>12</sup>.

En este grupo de enfermedades la debilidad muscular habitualmente responde al tratamiento médico (sintomático y etiopatogénico). Pueden sufrir graves descompensaciones de su enfermedad por debilidad de la musculatura torácica, requiriendo soporte ventilatorio, plasmaféresis e ingreso en UCI. El aumento del uso del tratamiento inmunológico (inmunosupresor e inmunomodulador) en los últimos años ha mejorado el pronóstico, y la calidad de vida de estos pacientes. La elección del tratamiento se ajusta a las características individuales de cada persona. Han disminuído las complicaciones amenazantes para la vida, pero se ha incrementado el riesgo de presentar un efecto adverso secundario al tratamiento, lo que justifica un seguimiento especializado y continuado.

La heterogeneidad de la miastenia gravis, dificulta su abordaje. El manejo de estos pacientes, se sustenta en un *correcto diagnóstico diferencial* (en el que será fundamental el estudio neurofisiológico y los parámetros serológicos), y *en el estadiaje clínico del paciente* (Clasificación MGFA: Myasthenia Gravis Foundation of America's classification system), que se completará con los estudios analíticos autoinmunes, pruebas radiológicas, pruebas funcionales respiratorias, así como otras pruebas que se

consideren necesarias para valorar la mejor opción terapéutica con el menor riesgo de efectos adversos en cada paciente.

Tras el diagnóstico, es fundamental **el seguimiento** periódico para manejo de los síntomas, prevención y control de complicaciones, así como prevención, detección y manejo de los efectos adversos secundarios a los tratamientos. En los pacientes con falta/fallo de respuesta al tratamiento deben establecerse los circuitos de tratamiento según la gravedad del paciente (hospital de día/hospitalización). Deben definirse las situaciones de manejo en hospitalización por potencial necesidad de soporte ventilatorio (UCI) (sospecha de crisis miasténica o rápido empeoramiento de una miastenia). Algunos pacientes precisarán cirugía torácica (timectomía), estableciéndose el circuito de preparación previo/postcirugía para evitar complicaciones y un correcto tratamiento. Se definen también en este documento ciertos pacientes de alto riesgo que deben llevar un seguimiento más estrecho (miastenias juveniles, embarazadas).

**Enfermedad de *Eaton Lambert*:**

Está causada por anticuerpos que actúan contra los canales de calcio voltaje dependientes (VGCCs) de la membrana presináptica de la UNM (fig.2). Se caracteriza por una fatiga muscular de inicio tardío, debilidad muscular proximal, pérdida de peso, disfunción autonómica en > 90% pacientes (boca seca, impotencia, estreñimiento etc..) y arreflexia.

La incidencia es baja (0,48/1.000000 habitantes), así como la prevalencia (2-4/1.000000 habitantes). La edad media de presentación es alrededor 50-60 años. Puede presentarse en < 45 años (con una predominancia en mujeres en este tramo de edad). Por el contrario, en los pacientes > de 60 años, se observa una predominancia en hombres.

Su diagnóstico es difícil, pero es importante tenerlo presente en el diagnóstico diferencial, para evitar tratamientos innecesarios. Debe valorarse una posible etiología paraneoplásica con la que habitualmente está asociada (50% casos) (cáncer de pulmón de células pequeñas y otros procesos paraneoplásicos). En su diagnóstico es clave el estudio neurofisiológico, y para su confirmación y estudio etiológico se precisará un estudio de autoanticuerpos (anti-VGCC positivos 90% pacientes) y estudios radiológicos. Su frecuente asociación con otros procesos autoinmunes (50%), hacen que estos pacientes precisen un abordaje multidisciplinar para evitar las complicaciones de los tratamientos (inmunosupresores, inmunoglobulinas, plasmaféresis etc..).

**La neuromiotonía adquirida (Síndrome de Isaacs):**

Está causada por autoanticuerpos que actúan contra los canales de potasio (VGKC) de la membrana presináptica de la UNM y de las terminales presinápticas del sistema nervioso central (fig.2). Esto provoca una actividad motora continua por hiperexcitabilidad de los nervios periféricos. La clínica es heterogénea con rigidez, calambres (70%) presentes en reposo y durante el sueño, mioquimias (90%) y fasciculaciones como hallazgos más característicos junto con síntomas autonómicos. Es

una enfermedad infrecuente (incidencia <1/100000 habitantes), con una edad media de presentación a los 40 años. Se estiman unos 10 casos nuevos al año en Aragón. Parece existir una mayor incidencia en los varones. Una tercera parte de los pacientes presenta retraso en la relajación tras una contracción voluntaria “pseudomiotonía”.

El diagnóstico y manejo terapéutico (generalmente sintomático) precisa una atención especializada. Los pacientes con esta enfermedad suelen hacer largos recorridos por múltiples consultas sin encontrar respuesta a sus síntomas, recibiendo tratamientos y pruebas innecesarias. Aunque pueden existir casos genéticamente determinados, la forma adquirida es la más prevalente. El diagnóstico de esta enfermedad es clínico con apoyo de los hallazgos neurofisiológicos que confirman la sospecha. Es frecuente su asociación con otros procesos autoinmunes y con procesos neoplásicos. Un 20% de los pacientes se asocia a timoma y es frecuente su asociación con carcinoma pulmonar de células pequeñas (SCLC) y tumores hematológicos. En un 40% de los pacientes se encuentran anticuerpos anti VGKC.

- **Las miopatías inflamatorias**<sup>13</sup>:

Se consideran “enfermedades autoinmunes raras”. Su incidencia en adultos es de 5-10 casos por millón habitantes/año y de 1-5 casos en niños, la prevalencia es de 1-5/100.000 habitantes/año, *por lo que se estiman unos 65 pacientes para todo Aragón*. Son un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizado clínicamente por debilidad muscular de curso subagudo o crónico, y por la presencia de infiltrados inflamatorios musculares y necrosis celular, o hallazgos sugestivos de patogenia inmunomediada en el examen histopatológico muscular. Su etiología exacta hasta la fecha se desconoce, pero existe una base genética y unos factores externos determinados (agentes infecciosos, tóxicos o luz ultravioleta) que juegan un papel predisponente relevante. Las principales enfermedades dentro de este grupo son:

- **la dermatomiositis (DM)**
- **la polimiositis (PM)**
- **la miopatía necrosante inmunomediada (MNI)**
- **la miositis con cuerpos de inclusión en su forma esporádica (MCI).**

*La dermatomiositis* es la más frecuente en términos generales con un ratio por sexos de 2:1 a favor del femenino. En la población >65 años, se presenta con mayor frecuencia la miositis con cuerpos de inclusión. Ésta es más frecuente en varones.

Aunque existen datos clínicos distintivos entre las distintas formas, el diagnóstico exacto sólo se establece con el estudio histológico muscular. En el caso de la dermatomiositis, las lesiones dermatológicas típicas tienen gran valor diagnóstico. El diagnóstico de polimiositis, por el contrario, siempre es un diagnóstico de exclusión. La miositis con cuerpos de inclusión presenta un fenotipo limitado a la afectación muscular, con una presentación a partir de los 40 años, un curso lentamente progresivo, y una distribución asimétrica distal y proximal. La MCI tiene formas de presentación excepcionales, como

la debilidad selectiva de musculatura axial o la presencia de disfagia aparentemente aislada.

La clasificación de las miopatías inflamatorias en las cuatro entidades clásicas citadas es la más aceptada hoy en día, y se fundamenta *en datos clínicos y en hallazgos histopatológicos*, si bien en la actualidad otros fenotipos basados en características clínicas, histopatológicas y en la presencia de ciertos anticuerpos están ganando terreno a la hora de definir una versión actualizada de los criterios diagnósticos y clasificatorios. En más de un 50% de pacientes con miopatías inmunomediadas se encuentran anticuerpos específicos que están asociados con determinados hallazgos clínicos y son capaces de identificar a pacientes con fenotipos concretos. Entre estos fenotipos se encuentra el *síndrome antisintetasa (SAS)* que se caracteriza por la triada de miositis, enfermedad pulmonar intersticial y artritis. El SAS está asociado con la presencia de anticuerpos anti-sintetasa (anticuerpos anti-aminoacyl-tRNA-sintetasa anti-ARS). El más frecuente es el anti-Jo-1, aunque se han descrito otros (anti-PL7, anti-PL12, anti-EJ, anti-OJ, anti-Ha, anti-KS y anti-Zo). La presentación clínica, la gravedad y supervivencia en el SAS, se ha correlacionado con el ARS específico encontrado.

Las cuatro formas de miopatías inflamatorias se asocian a otras enfermedades autoinmunes. Hoy en día, se han descrito subtipos clínicos y/o histológicos diferenciados, que junto al descubrimiento cada vez más frecuente de anticuerpos específicos<sup>14</sup>, (anti-HMGCR, anti-SRP...), hace que muchos autores aboguen por actualizar los obsoletos criterios clasificatorios de Bohan y Peter y definir nuevas entidades.

Un 20% de casos de dermatomiositis y un porcentaje mucho más bajo de polimiositis del adulto se asocian a una neoplasia, sin que exista ninguna preponderancia. En el abordaje de estos pacientes se precisa la realización de estudios radiológicos y otras pruebas de despistaje de neoplasia, especialmente en edades avanzadas. Estos pacientes pueden presentar también insuficiencia respiratoria bien por debilidad de la musculatura respiratoria o bien por afectación pulmonar intersticial (manifestación extramusculares que pueden presentar algunos pacientes como en el síndrome antisintetasa). En la dermatomiositis y la polimiositis puede existir deterioro de otros órganos o sistemas como el pulmón, el tubo digestivo, articulaciones y el corazón, aunque es más frecuente en la dermatomiositis.

La miopatía necrosante inmunomediada no presenta manifestaciones clínicas extramusculares. Esta entidad se caracteriza por una debilidad muscular grave de inicio agudo o subagudo. La biopsia muestra necrosis en fibras musculares con mínima inflamación. Con frecuencia se presentan con niveles de enzimas musculares muy elevadas, refractarios al tratamiento inmusopresor. Algunos pacientes con formas lentamente progresivas pueden simular una distrofia. El diagnóstico se basa en los hallazgos serológicos y de la biopsia. Algunos pacientes tienen riesgo de desarrollar una neoplasia y los autoanticuerpos son clave para determinar el riesgo.

Es importante un diagnóstico precoz, ya que el retraso en el inicio del tratamiento es un factor pronóstico desfavorable. El tratamiento de las miopatías inflamatorias continúa siendo empírico, debido a la existencia de pocos estudios controlados aleatorizados. Los glucocorticoides son los fármacos de primera línea. El pronóstico de estos enfermos ha mejorado considerablemente en los últimos años, debido a la disponibilidad de mayor número de agentes inmunosupresores y a un mejor control de las diversas complicaciones asociadas, como las infecciones. El tratamiento se basa en la utilización de corticoides y agentes citotóxicos, reservándose las gammaglobulinas y los tratamientos biológicos como rituximab para aquellos casos refractarios a las primeras opciones. El tratamiento siempre es prolongado y la morbilidad, ya sea por la enfermedad o por efectos indeseables de los tratamientos, es elevada por lo que estos pacientes van a precisar seguimientos estrechos y colaboración multidisciplinar.

- **Las neuropatías inflamatorias:**

Son un grupo de enfermedades de carácter adquirido, que afectan al sistema nervioso periférico. La mayoría de ellas se produce por un mecanismo inmunomediado. En los últimos años se han desarrollado importantes avances, tanto en su patogenia como en su tratamiento, basados en estudios histológicos humanos y en modelos experimentales. Se han desarrollado nuevos fármacos con buenos resultados en estos modelos y nos encontramos actualmente en una etapa de ensayos controlados.

*La prevalencia global estimada de las neuropatías inflamatorias es de 5-7/100000 habitantes, estimándose de 65-90 pacientes en Aragón.*

El prototipo de *neuropatía autoinmune es el síndrome de Guillain Barré*, poliradiculoneuropatía, que se presenta junto a sus variantes (AIDP, Miller-fisher, AMAN: acute motor axonal neuropathy, AMSAN: acute motor-sensory axonal neuropathy), como un proceso agudo que alcanza su máxima gravedad en 4 semanas, las formas de presentación subaguda que alcanzan su acmé en 4 a 8 semanas y las formas crónicas (>8 semanas), que van a precisar seguimiento y que pueden evolucionar a un curso en brotes o progresivo como la polineuropatía desmielizante inflamatoria crónica (CIDP y sus variantes CRIDP) (fig.3)<sup>15</sup> y la neuropatía motora multifocal con bloqueos de conducción (MMN). Se incluyen en las neuropatías inflamatorias además de las anteriores, las neuropatías asociadas a paraproteinemias (MGUS, etc), las asociadas a procesos autoinmunes sistémicos (vasculitis, enfermedades tejido conectivo etc.) y las paraneoplásicas.

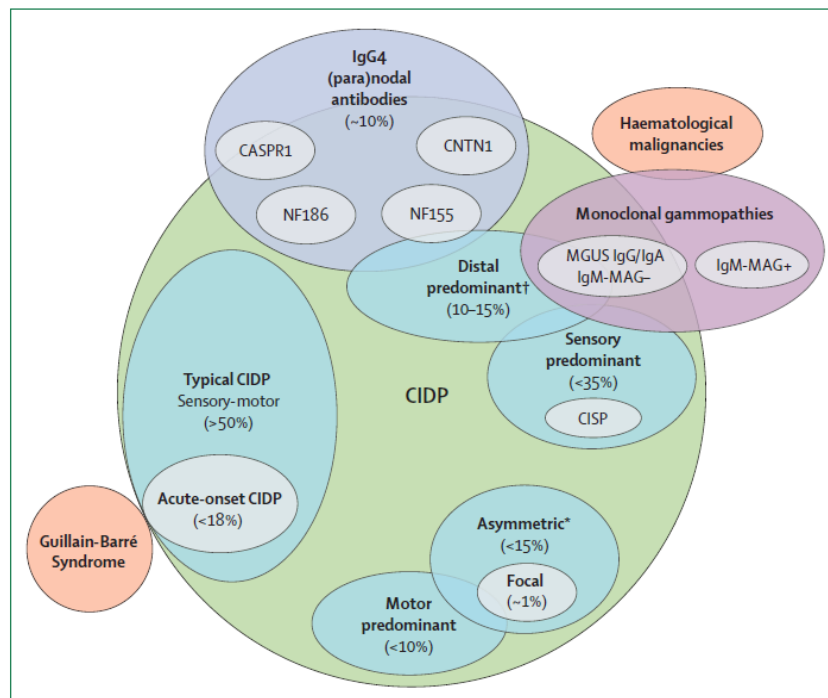
El Guillain-barré es la causa más frecuente de debilidad neuromuscular aguda o subaguda<sup>16</sup> con una incidencia de 2-8/100000 habitantes, la CIDP clásica tiene una prevalencia que se estima entre 1,9 a 7/100000 habitantes y la neuropatía motora multifocal (NMM) de 1-2/100000 habitantes. La CIDP muestra una predominancia en varones en los estudios epidemiológicos y un incremento de su incidencia y prevalencia con la edad.

Son enfermedades con gran heterogeneidad clínica. En la mayor parte de estos procesos predominan los síntomas motores. En los casos muy graves puede presentarse tetraparesia y síntomas bulbares con potenciales complicaciones amenazantes para la vida, que precisan atención en unidades de cuidados intensivos y tienen una elevada mortalidad. La fatiga se presenta en el 80% de los pacientes con neuropatías inmunomediadas, provocando importante discapacidad. Ésta, no se relaciona con los déficits motores ni sensitivos. La prevalencia de fatiga es mayor sobre todo en el Guillain-Barré.

En el Guillain-Barré, un 70% de los pacientes identifican un cuadro respiratorio o gastrointestinal 10-14 días antes. Se han asociado con muchas infecciones (citomegalovirus, mycoplasma pneumoniae, epstein-Barr, virus influenza A, haemophilus influenzae, enterovirus y campylobacter jejuni). En un 40% se encuentran anticuerpos contra el antígeno del Campylobacter.

La CIDP es clínica e inmunológica más heterogénea de lo que inicialmente se había definido, lo que ha dado lugar a un gran grupo de variantes, incluyendo algunas de predominio distal y asimétricas, así como las formas asociadas a los anticuerpos IgG4 contra las proteínas nodal y paranodal del nervio (fig.3) que configuran neuropatías CIDP-like (“nodoparanodopatías”).

**Fig. 3. Neuropatías inflamatorias. Fenotipos clínicos de la CIDP. Lancet Neurol 2019<sup>15</sup>**



CASPR=proteína asociada a la contactina. CISP=polineuropatía crónica inmune sensitiva. CNTN=contactina. Ig=immunoglobulina. MAG=glicoproteína asociado a la mielina. IgM-MAG-=IgM gammapatía monoclonal sin anticuerpos MAG-. IgM-MAG+=IgM gammapatía monoclonal con anticuerpos MAG. MGUS=gammapatía monoclonal de significado incierto. NF=neurofascina. \*Llamado adicionalmente: neuropatía multifocal sensitivomotora desmielinizante adquirida o Síndrome Lewis-Sumner Syndrome. †Adicionalmente llamado polineuropatía distal simétrica desmielinizante adquirida

Pueden llegar a producir graves discapacidades. En estos momentos existe tratamiento eficaz para la gran parte de ellas, y por tanto, esa discapacidad sobrevenida puede ser reversible con un diagnóstico e inicio precoz del tratamiento.

*Un aspecto importante en estos procesos es el diagnóstico diferencial, ya que su presentación clínica es heterogénea (pueden presentar un curso monofásico, en brotes o progresivo), para evitar iatrogenia por la introducción de terapias inmunes de forma crónica si no es necesario, y las complicaciones graves potenciales de estas enfermedades. Son pruebas claves para el diagnóstico diferencial, los estudios analíticos de anticuerpos que se asocian con ciertos fenotipos, que pueden incluso prever la necesidad de ventilación mecánica en algunos pacientes (anticuerpos antigangliósidos, antiglicolípidos, anti-hu, anti-MAG etc.. ), el análisis de LCR, y los estudios neurofisiológicos que una vez más se convierten en el eje fundamental del diagnóstico.* En algunos casos, la biopsia de nervio puede ser de utilidad, así como la biopsia de piel en el estudio de la neuropatía de fibra fina. *En algunos pacientes, de forma excepcional, la RMN en pacientes con CIDP con afectación de raíces espinales o plexo puede ser de utilidad cuando el diagnóstico no ha sido establecido.*

Se asocian con frecuencia a otras enfermedades (enfermedad inflamatoria intestinal, hepatitis C, linfomas etc.).

Como en las miopatías, el estudio de anticuerpos ha presentado un importante desarrollo en las neuropatías inmunomediadas, lo que ha supuesto la identificación de nuevos fenotipos especialmente en el grupo de CIDP, al definirse nuevos subtipos (fig.3). Estos pacientes pueden tener anticuerpos Ig A, IgM e IgG contra una proteína monoclonal de significado incierto (MGUS), que cuando se acompaña de anticuerpos anti-MAG (glicoproteína asociada a la mielina) se asocia con neoplasias hematológicas y cuando no lo hace se considera una variante de la CIDP. También pueden encontrarse anticuerpos contra proteínas paranodales como neurofascina 155 (NF155), contactina-1 (CNTN1) o contactina asociada a la proteína 1 (CASPR1) y contra proteínas nodales (neurofascina 140 y 186, NF140 and NF186), que se asocian con distintas respuestas a los tratamientos habituales, por lo que deben tenerse en cuenta en el manejo de estos pacientes.

El tratamiento de las neuropatías se basa como en el resto de enfermedades inmunomediadas en tratamientos inmunomoduladores e inmunosupresores, así como en el manejo sintomático de la enfermedad. Una de las características específicas de estos pacientes, es que son el grupo que precisará con mayor frecuencia (unos 75 pacientes todo Aragón), tratamientos seriados en hospital de día (mensuales, bimensuales o trimestrales) para infusión de fármacos inmunomoduladores, inmunoglobulinas en la mayor parte de los casos (2/3 pacientes), como ocurre en la CIDP y la NMM y, en otras ocasiones, infusión de inmunosupresores e incluso plasmaféresis. Estos pacientes requerirán el uso de hospital de día durante 4-5 horas de 2 a 5 días consecutivos cada ciclo. La incorporación en 2019 de las inmunoglobulinas subcutáneas, que pueden administrarse en el domicilio, facilita su abordaje con un menor

requerimiento de ciclos en hospital de día, ya que tras el adiestramiento en la unidad/consulta específica, el tratamiento podrá administrarse por el propio paciente en su domicilio.

## Objetivo

***Disminuir la morbimortalidad y mejorar el pronóstico y la calidad de vida de las personas con ENM inmunomediadas***

## Descripción del Proceso clínico

Se indican a continuación todas las fases en las que el paciente tiene contacto con el sistema sanitario

### **6.2.1. Fase de Screening:**

**1. Objetivo:** *Detección precoz de los síntomas y derivación para poder realizar un diagnóstico en las primeras fases de la enfermedad, mejorando el pronóstico del paciente.*

### **2. Entrada al Subproceso**

- **Desde Atención Primaria:** Es la puerta de entrada general en estos pacientes. En este subgrupo debido a la heterogeneidad clínica en su presentación, es difícil establecer signos/síntomas guía, pero se incorporarán en OMI herramientas documentales, ante posibles signos o síntomas de sospecha (debilidad muscular subaguda, diplopía, disfagia, ptosis especialmente si es unilateral etc..), que ayuden al clínico en su detección rápida. Si hay una sospecha clínica se realizará derivación a Neurología del sector a través de la interconsulta virtual, indicando en el texto los síntomas clínicos y valoraciones realizadas. *En el caso de presentaciones de debilidad de inicio agudo, en el contexto de un cuadro infeccioso o gastrointestinal las dos semanas anteriores, se remitirá de forma urgente al servicio de urgencias de su sector.*
- **Desde hospitalización:** Debido a la presentación aguda que tienen en ocasiones estos pacientes, algunos de ellos pueden diagnosticarse durante un ingreso hospitalario. Estos pacientes serán derivados al alta directamente a la consulta monográfica/unidad de referencia. Los pacientes derivados a la unidad de ENM se podrá realizar una cita directa en la agenda o una interconsulta interhospitalaria a la unidad de referencia para que se gestione la cita. En las consultas del resto de sectores, la derivación se realizará mediante la gestión habitual de citas de cada sector. En estos casos, en el informe de alta de estos pacientes se indicará el plazo recomendado para la cita según la prioridad establecida.
- **Desde especialidades Clave:** Debido a la complejidad de estos pacientes, la puerta de entrada de estos pacientes puede ser desde especialidades que abordan otras enfermedades autoinmunes con las que comparten su etiopatogenia o con las que



se asocian. En estos casos, estas especialidades podrán realizar una citación de forma directa a la unidad de referencia/consultas específicas. Es el caso de *Medicina Interna (consultas específicas enfermedades autoinmunes)*, *Reumatología*, *Rehabilitación*, *Neurofisiología*, o los servicios de *Neurología* de otros sectores que remiten a un paciente a la unidad de referencia para segunda opinión o consulta sobre manejo terapéutico u otras cuestiones. El resto de especialidades remitirá a estos pacientes a las consultas de Neurología de su sector, que serán los que valoren la necesidad de remitirlos a las unidad/consultas monográficas de ENM.

### **3. Derivación a Unidad/consulta multidisciplinar:**

- **Desde Atención Primaria:** Tras la interconsulta virtual, el neurólogo consultor indicará una cita presencial en NRL general de su sector sanitario para realizar *una evaluación antes de 4 semanas desde la respuesta a la interconsulta*. Tras la visita presencial, si se confirma la sospecha diagnóstica, se derivará a la unidad de neuromuscular de referencia (cita en agenda o interconsulta interhospitalaria) o a la consulta multidisciplinar en el caso de alguno de los nodos de la red. Se indicará en la HCE del paciente las pruebas realizadas y los síntomas clínicos. *La citación en las consultas específicas se realizará en las 2-4 semanas siguientes tras la solicitud de consulta según la prioridad. Se excluyen los pacientes con miastenia gravis tipo I Osserman (miastenia ocular), que serán atendidos en las consultas de Neurología general de cada sector*, ya que su nivel de complejidad no precisa una atención multidisciplinar. Se recomienda que estos pacientes sean atendidos cada 6 meses durante los primeros 5 años de su evolución. Los pacientes con miastenia juvenil se remitirán todos aunque sean tipo I, ya que el 80% evoluciona a un tipo II.
- **Desde hospitalización:** Se remitirán al alta a la Unidad/consulta multidisciplinar tras contactar con la unidad a través de interconsulta interhospitalaria/o cita directa en agenda.
- **Desde especialidades clave:** Los servicios anteriormente indicados podrán derivar directamente a la unidad ante una sospecha. Se indicará en HCE del paciente las pruebas realizadas y los síntomas clínicos. Se realizará una interconsulta previa con la unidad de ENM.

### **6.2.2. Fase de diagnóstico, planificación de la atención e inicio del tratamiento**

- **Objetivo**
  - *Confirmación del diagnóstico, información adecuada.*
  - *Evaluación de situación del paciente y detección de necesidades*
  - *Evitar retraso en el tratamiento con un inicio precoz tras evaluación riesgo/beneficio*
  - *Planificación del seguimiento acorde a las necesidades del paciente a través de la elaboración de un plan de intervención individualizado.*

- **Primer contacto Unidad:**

La primera consulta de un paciente la dividimos en 2 visitas, separadas entre ellas 2-4 semanas con el objetivo de realizar un diagnóstico de confirmación y aquellas pruebas necesarias para iniciar el tratamiento lo más precoz posible y planificar un adecuado seguimiento del paciente.

Estas visitas podrían definirse como:

- 1ª visita de valoración/confirmación diagnóstica
- 1ª visita complementaria de finalización estudio/confirmación/estadiaje del paciente, plan de inicio de tratamiento y seguimiento.

Los estudios realizados en ellas dependerán de que se trate de un paciente con un diagnóstico neurofisiológico/clínico realizado o no, o si se trata de una segunda opinión derivada de un nodo de la red con las evaluaciones y pruebas complementarias realizadas e indicadas en el informe clínico aportado que estará incluido en HCE.

Los profesionales implicados en las dos primeras visitas serán:

- Enfermera
- Neurólogo
- Neurofisiólogo
- Neumólogo

El paciente remitido a la unidad *el primer día*, según las pruebas realizadas anteriormente, tendrá gestionadas si se puede establecer su pertinencia previamente, pruebas neurofisiológicas u otro tipo de pruebas que se realizarán en la primera visita. En el primer contacto, el paciente es acogido por la enfermera responsable, que abre la historia clínica, y realizará la valoración del paciente. Tras la primera valoración por el neurólogo, se gestionarán las citas de las pruebas de confirmación/exclusión y de las visitas que el paciente precise. Se informará al paciente sobre las pruebas a realizar, aspectos organizativos y de accesibilidad a la unidad. En estos pacientes el estudio neurofisiológico es parte clave del diagnóstico, si éste no es realizado el primer día se gestionará su cita, facilitando visitas de acto único. Asimismo, en aquellos pacientes que se considere necesario, se gestionará la cita para la realización de punción lumbar en hospital de día. Se realizará ese primer día la apertura del plan de intervención del paciente generando un episodio de enfermedad neuromuscular que integrará toda la información de ese paciente. En el momento que se abre el plan de intervención de un paciente, se enviará una alerta al buzón de OMI del médico de atención primaria, indicando que el paciente tiene un plan de intervención elaborado en HCE que puede consultar para garantizar la continuidad asistencial.

Como se ha indicado en el subgrupo 1, se informará al paciente de todas las cuestiones de funcionamiento y accesibilidad a la unidad/consulta de ENM.

- **Confirmación diagnóstica y Planificación de la atención. Inicio del tratamiento.**

- **Elaboración del Plan de atención individualizado:**

Tras la primera toma de contacto, se realizará en el plazo de 3-4 semanas las pruebas radiológicas, pruebas funcionales respiratorias, así como otras pruebas que se consideren necesarias para obtener un diagnóstico y poder estadiar al paciente y su situación y valorar la mejor opción terapéutica con el menor riesgo de efectos adversos. En estos pacientes son de gran importancia los estudios analíticos. Deben definirse los protocolos de solicitud de cada entidad, así como el circuito de solicitud y los laboratorios receptores de las analíticas. Se facilitará la extracción de analíticas en la unidad de referencia.

Una vez realizada la confirmación y los estudios complementarios que permitan conocer la situación del paciente, se ofertará al paciente el tratamiento que conlleve el mejor perfil de riesgo/beneficio. Previo a la introducción de un tratamiento inmunosupresor se realizará el estudio de situación de inmunización del paciente que se precise, así como las analíticas de control para conocer su situación renal, hematológica, y aquellos parámetros que puedan detectar riesgos potenciales con la administración de los fármacos a los que el paciente puede ser candidato. Además, se realizarán las inmunizaciones que el paciente precise y se realizará la información adecuada sobre los riesgos de cada opción de cara a la toma de decisión compartida en la elección del tratamiento. Los consentimientos informados se encontrarán accesibles en HCE.

En el inicio del tratamiento, la información sobre los cuidados y controles por el personal de enfermería “gestor del caso”, son una parte clave para una correcta monitorización del paciente. La enfermera informará sobre el calendario de visitas y estudios de control que precise el paciente, así como las citas de hospital de día, en el caso que la administración de algún fármaco lo requiera. Cada tratamiento introducido tendrá elaborado un protocolo de actuación donde se indiquen los circuitos, la monitorización que precisa y las pautas de actuación ante los problemas más prevalentes y los más graves. Asimismo, informará sobre los canales de comunicación ante dudas y se incluirá toda la información en su plan de intervención para garantizar la continuidad asistencial.

### **6.2.3. Seguimiento**

- **Objetivo:**

- *Mejorar la calidad de vida del paciente*
- *Disminuir la morbimortalidad*
- *Asegurar la continuidad asistencial*
- *Garantizar la accesibilidad a la unidad/consultas de neuromuscular*

- **Visitas de seguimiento:**

Las visitas de seguimiento se realizarán de forma habitual cada 3/4 meses, incrementando o disminuyendo la cadencia de las mismas, según las necesidades de cada paciente tal y como se haya definido en su plan de seguimiento. Se gestionarán,

en la medida de lo posible, visitas de “acto único” para evitar desplazamientos innecesarios. La atención por parte de los distintos profesionales en cada visita, se ajustará a las necesidades y situación de cada paciente. Además de la valoración nutricional, que se realice por parte de enfermera dentro de la valoración global del paciente, la valoración por parte de endocrino será muy importante debido a la elevada frecuencia de prescripción de corticoides que se realiza a estos pacientes con mantenimiento de forma crónica, para evitar iatrogenia y a la coexistencia de otros procesos autoinmunes. En los pacientes que se estime necesario se realizará la valoración por parte de rehabilitación, así como la evaluación de la situación respiratoria que en algunos pacientes será periódica (pacientes con miastenia generalizada, algunos pacientes con miopatía inflamatoria, y en los que se considere necesario por su situación clínica). En los pacientes con miopatía inflamatoria que cumplan criterios, se realizará el screening periódico establecido para la detección de neoplasias.

El control y manejo de los distintos síntomas que presente el paciente guiará el seguimiento, adaptándose a las necesidades percibidas en cada momento. La enfermera responsable del paciente definirá las necesidades de cuidados de los pacientes, estableciendo los contactos que estime necesarios con los profesionales de atención primaria, para garantizar la continuidad asistencial y un correcto seguimiento.

En las visitas de seguimiento tendrán especial relevancia *la revisión del tratamiento, así como de las analíticas o exploraciones que requiera la monitorización de cada fármaco. En el caso de que requiera tratamiento periódico en hospital de día, se realizará la programación de las citas y la información sobre los cuidados que precise el paciente.* En los pacientes candidatos a tratamiento con inmunoglobulinas subcutáneas, se planificará con el paciente el momento para realizar el cambio en la forma de administración según el procedimiento autonómico establecido (<https://farmasalud.salud.aragon.es>), adiestrando al paciente sobre su administración y manejo y, gestionándose con la gestora de casos, la visitas de seguimiento para garantizar la adherencia y evaluar una correcta aplicación del tratamiento en domicilio. Se definirán documentos de información sobre los circuitos establecidos para garantizar un correcto abordaje y mejorar la accesibilidad del paciente en el sistema sanitario. Los pacientes que vayan a ser sometidos a cirugía torácica (timectomía), deberán programarse en hospital de día, si se estima conveniente para disminuir complicaciones posteriores, las infusiones de inmunoglobulinas o en el caso de precisar la realización de plasmaféresis previas a la cirugía programar su realización en la ubicación más adecuada. Se seguirán los circuitos de atención con cirugía torácica, tanto previos a la cirugía como posteriores, establecidos ([anexo I](#)).

La mayoría de los pacientes podrán atenderse desde cada sector sanitario, ya que suelen responder a la primera línea de tratamiento. Sin embargo, existe un grupo de pacientes considerados refractarios que pueden precisar fármacos más complejos. Se recomienda que la unidad de referencia sea concedora de estos pacientes para asesorar de forma

conjunta con el neurólogo del sector sanitario, el tratamiento óptimo para ese paciente y las condiciones de seguridad que deben establecerse para recibir ese tratamiento en su centro, según las preferencias del paciente.

La unidad de referencia realizará un proceso específico para el manejo de la miastenia juvenil y el seguimiento de la paciente miasténica embarazada, definiendo los circuitos y seguimientos multidisciplinarios que precisen durante esa etapa de su vida.

### **6.2.3. Manejo de las complicaciones y deterioro clínico**

#### **Objetivo:**

- *Atención integral y manejo adecuado de los síntomas en la fase avanzada de la enfermedad*
- *Respeto a las preferencias del paciente*
- *Acompañamiento paciente/familia*

En estos pacientes puede existir una falta de respuesta al tratamiento médico o fracaso del mismo, así como descompensaciones de su situación clínica, provocando debilidad de la musculatura torácica y fallo respiratorio secundario a la misma, que va a requerir una atención urgente. Es importante adiestrar al paciente en la detección de signos y síntomas de alerta, así como los circuitos de atención que debe seguir en el caso de que estas situaciones se presenten. Las complicaciones potenciales de estos pacientes deben ser conocidas por el equipo de atención primaria (EAP), de forma que ante determinados signos o síntomas, puedan prevenirse descompensaciones ante el fracaso brusco del tratamiento o cualquier otro proceso. Además, el EAP debe conocer los circuitos organizativos de atención según el estado clínico del paciente, y las situaciones en las que se debe remitir a un paciente a urgencias o que pueda ser susceptible de hospitalización (necesidad de ventilación no invasiva, sospecha de recaída por debilidad brusca, efectos secundarios graves etc). *Si existen parámetros analíticos, clínicos o de laboratorio de función pulmonar que puedan servir de alerta, deberán estar incluidos en el plan de intervención del paciente (visor principal, apartado "variables respiratorias").* Un ejemplo es el paciente con miastenia en el que se objetiva un empeoramiento rápido que podría llevar al desarrollo de una crisis miasténica en un corto espacio de tiempo (días o pocas semanas). Todos los circuitos de derivación deben estar definidos, así como los documentos de información al paciente. En los casos que el paciente detecte algún signo o síntoma de alarma, contactará con su médico de AP y/o gestora de la unidad/consulta, que en dependencia de la situación, canalizará al paciente a hospital de día, consultas ambulatorias de la unidad/consulta de neuromuscular o derivación a hospitalización, contactando en ese caso con el servicio de Neurología del centro. En el caso de hospitalización urgente, el paciente acudirá al hospital que le corresponde por sector sanitario/cercanía (en caso de no encontrarse en su sector en el momento de la urgencia).

Esquema del Proceso Clínico-Cadena de valor (CVD):

<b>Screening</b>	<b>Diagnóstico</b>	<b>Preparación</b>	<b>Intervención</b>	<b>Seguimiento</b>	<b>Manejo complicaciones y deterioro clínico</b>
1. A. Primaria 2. Alerta síntomas/signos sugestivos (debilidad muscular subaguda) 3. Derivación rápida Neurología sector Interconsulta virtual. Cita en Neurología 2-4 semanas) 4. Si confirmación sospecha clínica derivación unidad referencia/consulta específica en <4 semanas según prioridad <sup>1</sup> .	1.Apertura HCE por Enfermera Gestora/NRL 2.Visita Neurólogo y realización estudio ENG primera visita o gestión misma entre 2-4 semanas según valoración clínica 3.Solicitud pruebas y gestión enfermera pruebas 4.Valoración/evaluación resultados 5.Confirmación diagnóstica y apertura PLAN INTERVENCION 6.Gestión enfermera pruebas preparación	1.Valoración enfermera 2.Screening si precisa estado inmunización (previo inicio tratamiento), situación renal y hematológica y TMTP 2.Valoración Especialistas precisos unidad/red para establecer plan intervencion y pauta de seguimiento (acto único) 3.Realización pruebas estadiaje/diagnóstico específico 4.Valoración Social/ psicológica si precisa 5. REALIZACION PLAN INDIVIDUAL MULTIDISCIPLINAR	1. Evaluación y valoración de opciones de tratamiento 2.Valoración rehabilitación y tratamiento si precisa 3. Tratamiento indicado 4.Seguimiento enfermero indicado 5.Gestión citas de seguimiento clínico y h.día/recogida de fármacos 6. Información acceso descompensaciones/otras vías de comunicación enfermera/médicos/unidad	1.Acogida Enfermera/control de citas seguimiento /valoración (analíticas, otras pruebas/peso/piel/disfagia, etc.) 2.Visitas establecidas acto único (NRL-NML-otras)/citas h.día 3.Realización P.funcionales si precisa 4. Screening periódico establecido de neoplasia en los pacientes con miopatía inflamatoria que cumpan criterios. 5. Abordaje RHB si precisa 6. Circuito timentomía <sup>2</sup> 6.MODIFICACIONES PLAN INTERVENCION 7.Intervención social si precisa	1.Opciones de manejo h.día /diálisis/otras 2.Circuito urgencias si precisa 3.Circuito contacto paciente/ EAP <sup>3</sup> /red ante posibles síntomas urgentes 3.Circuito y manejo de los efectos adversos más frecuentes 4. Plan y circuito efectos adversos infrecuentes con elevada gravedad 5. documentos de información al paciente sobre efectos adversos y signos/síntomas de alerta 6. MODIFICACIONES PLAN INTERVENCION
<sup>1</sup> Se excluyen los pacientes con Miastenia tipo I Osseman (ocular), que serán atendidos en consultas de Neurología general (cada 6 meses primeros 5 años). Los pacientes con miastenia juvenil se derivarán todos (aunque sean tipo I), ya que el 80% progresa a tipo II.					
<sup>2</sup> Los pacientes miastenia que precisen timentomía seguirán el protocolo autonómico definido con el Servicio de Cirugía Torácica					
<sup>3</sup> EAP: Equipo de atención primaria					

PLAN DE ATENCION PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

	Screening	Diagnóstico	Preparación	Intervención	Seguimiento	Complicaciones/Deterioro
<b>Paciente informado/ Participación</b>	Explicación sospecha proceso neurológico y derivación centro/nodo para confirmación diagnóstica rápida	1.Acogida UC/red enfermera gestora, información unidad 2. Información paciente pruebas a realizar 3. Información resultado pruebas y diagnóstico y sus implicaciones 4. Información enfermera gestora de casos de las pruebas a realizar y las indicaciones	1.Información enfermera pruebas y analíticas y especialistas que valoran al paciente 2.Información resultado pruebas y explicación opciones terapéuticas y efectos secundarios 3. Información Neurólogo situación y PLAN Intervención/seguimiento 4. Acuerdo con el Paciente sobre el PLAN de intervención 5. Si paciente dispuesto valorar inclusión Plan directrices anticipadas 6.Información T.social	1.Información tratamientos-efectos secundarios- 2. Información sobre complicaciones potenciales más frecuentes 3. Consentimientos informados 4. Plan de citas-analíticas tratamiento H.día	1.Información Situación evolutiva y opciones de modificación de tratamientos 2.Información sobre posibles complicaciones 3. Información sobre controles efectos secundarios de tratamientos 4.Información sobre ensayos clínicos si existiera alguno en marcha 5. Información sobre screening neoplasias si se precisa (miopatías inflamatorias) 6. Información sobre tiectomía (miastenias con indicación)	1.Información aspectos control síntomas/sígnos sugestivos de posible descompensación 2. Información sobre pautas de actuación ante posibles efectos adversos o situaciones especiales (embarazo etc..) 2. Actualización acuerdos de LTE y directrices previas 3.Información sobre elección de lugar y tipo de cuidados 4. Información familia manejo de síntomas y cuidados
<b>Información clínica integrada-compartida</b> #(otras según protocolo) *(Plan individualizado es accesible en un visor del curso clínico)	1.Recogida datos médicos en HCE accesible todos niveles asistenciales 2. Información pruebas realizadas interconsulta virtual	1. Inclusión información HCE enfermera gestora/responsable 2. Solicitud pruebas diagnosticas (ENG/ analíticas/TAC)# 3.Apertura Plan intervención en HCE 4. Gestión enfermera del caso para la elaboración plan intervención (fase preparación)	1.Realización PLAN intervención y seguimiento en HCE por todo el equipo 2. Aviso medico A.primaria existencia PLAN en HCE (buzón en OMI)	1.Resultado de pruebas y tratamientos en HCE 2. Gestión citas en HCE 3.Actualización PLAN incluye plan en caso de efectos adversos más frecuentes y complicaciones potenciales	1.Resultados analíticas y pruebas de seguimiento y variables (prevención efectos secundarios/complicaciones) 2. Citas en hospital de día en los pacientes con ciclos de tratamiento seriados (al menos en un periodo de 6 meses) 3.Modificaciones Plan HCE 4. Criterios de atención en pacientes "complejos"	1.Actualización PLAN/ con pautas de manejo/ planteamiento de final de vida (LTE etc) en HCE si el paciente lo desea 2. Información del plan de contingencia para AP/061 etc.. en caso de complicación urgente
<b>PLAN PERSONAL EN HCE*(accesible AP-Especializada-Personal sanitario que precise como farmacia etc.)</b>						
<b>Accesibilidad</b>	1.Derivación interconsulta electrónica HCE 2. Cita presencial (<4 semanas consulta Neurología) 3. Acceso urgente debilidad aguda (servicio urgencias)	1.Visita Unidad 2-4 semanas 2.Realización estudio ENG según prioridad clínica y analíticas básicas (según viabilidad mismo día) 3. Realización estudio ENG entre 2-4 semanas 3. Valoración Enfermera acto único 4.Acceso a TAC/RMN 2-4 semanas	1.Realización pruebas gestionadas (acto único según viabilidad) 2.Enfermera Gestora acompaña proceso 3.Interconsultas HCE para dudas Neurólogos/otros especialistas red en elaboración PLAN 4.T.social, gestión ayudas	1. Sistema acceso rápido comunicación médico AP- Unidad y paciente/familia Unidad 2. Realización visitas acto unico según gestión citas	1.Seguimiento enfermera gestora casos (tf/presencial) 2. Seguimiento acto único U.Multidisciplinar pautado 3. Sistema acceso rápido comunicación EAP-Unidad y paciente/familia Unidad 4. Visitas domiciliarias AP si precisara 5. Sistema de Interconsulta virtual entre sectores para seguimiento "pacientes complejos/situaciones especiales"	1.Acceso urgente a la unidad para manejo efectos adversos/complicaciones 2.Plan de contingencia acceso a profesionales en caso de festivo/fin de semana 3.Seguimiento domiciliario AP/equipo paliativos 4.Circuito y Ubicación adecuada hospital si el paciente lo decide o la situación clínica lo requiere

### Valoración de otros circuitos asistenciales

Determinados circuitos asistenciales deben estar definidos para poder atender al paciente en caso de ser necesarios. Se definen 2 tipos de circuitos asistenciales:

#### 1. Circuitos Diagnósticos:

Son aquellos circuitos que se precisan para completar el diagnóstico del paciente. Tanto en la unidad, como en las consultas de la red periférica deben estar definidos, y con el procedimiento establecido. Los principales son:

- *Circuito de analíticas para aquellas solicitudes específicas que puedan conllevar asociado un circuito diferente al estándar de analíticas generales.*
- *Circuito de acceso para realización de punción lumbar para estudios etiológicos (neuropatías inflamatorias):* En la unidad de referencia se realizará en la zona de hospital de día en el momento que esté preparada para posibilitar su realización. En los sectores periféricos deberá indicarse el lugar de su realización. Deberá indicarse además el circuito de manejo y derivación de las muestras de LCR.
- *Circuito de derivación a especialidades claves: Medicina interna, Reumatología, Dermatología, Oncología, Otorrinolaringología (ORL) y otras.*
- *Diagnóstico neurofisiológico:* Se establecerán tiempos de atención y la gestión de las citas, en los nodos que no dispongan de neurofisiología en su centro
- *Diagnóstico por imagen:* Se establecerán los tiempos de atención y la gestión de citas para las pruebas de imagen en estos pacientes, de forma que su realización no retrase el diagnóstico.
- *Estudio histológico (músculo, nervio y piel):* Se definirá en cada sector sanitario el circuito de realización y transporte de las muestras para estudio histológico de músculo, nervio y piel, cuáles serán los servicios implicados en su realización y los tiempos para la misma. Para las muestras de músculo y nervio, todas las muestras se remitirán desde los servicios de anatomía patológica, al servicio de anatomía patológica del hospital Miguel Servet (HUMS). Todos los sectores deben incorporar los criterios de indicación de biopsia definidos, con la prioridad establecida ([anexo 2](#))
- *Diagnóstico molecular:* Se definirá el circuito de diagnóstico molecular con los centros de referencia.

#### 2. Circuitos terapéuticos:

- *Circuito de tratamiento en hospital de día:* Cada sector definirá la ubicación y el funcionamiento del acceso de los pacientes a los tratamientos en régimen de hospital de día.
- *Circuito de farmacia:* Cada sector sanitario definirá el circuito de dispensación de los fármacos de dispensación hospitalaria.
- *Circuito de timectomía:* Los pacientes con criterios de timectomía se remitirán al servicio de cirugía torácica . Al ser un servicio de referencia para todo Aragón los



pacientes se remitirán acorde al protocolo establecido y con las pruebas y estudios indicados en el protocolo de actuación autonómica (*anexo 1*).

- **Alta del Proceso asistencial**

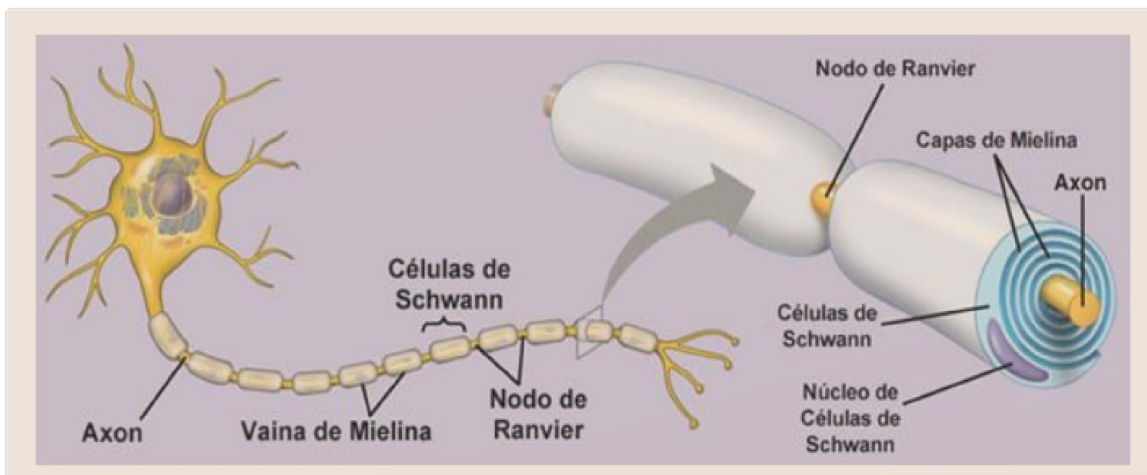
Se considera que el paciente sale del proceso, por curación o mejoría, por traslado del paciente a otro sector o comunidad, a petición del paciente, o por fallecimiento.

### 6.3. CIRCUITO DE ATENCION AL PACIENTE CON NEUROPATIA PERIFERICA NO INMUNOMEDIADA

Las neuropatías periféricas son un grupo de trastornos que afectan a los nervios periféricos. La prevalencia de neuropatía en la población general es 2,4%, y aumenta con la edad (8% en >55 años)<sup>17</sup>. Los hallazgos clínicos varían ampliamente y pueden afectar la función sensitiva, motora o autónoma, ya sea de manera individual o combinada. Su diagnóstico es difícil, porque pueden simular otros procesos (una mielopatía, una radiculopatía, una enfermedad muscular etc). Requieren, en general, un abordaje exhaustivo y multidisciplinar. A pesar de esto, en casi la mitad de los pacientes nunca se encuentra una causa.

La mayor parte de los nervios periféricos son mixtos y contienen fibras sensitivas, motoras y autónomas. Los axones motores casi siempre son fibras mielinizadas grandes, las fibras sensitivas pueden ser mielinizadas grandes o finas, y los nervios autónomos son de diámetro pequeño. Algunas neuropatías periféricas se deben a daños en los axones, otras se deben a daños en la capa de mielina, y en un tercer grupo se identifican lesiones combinadas, tanto mielínicas como axonales (fig.4).

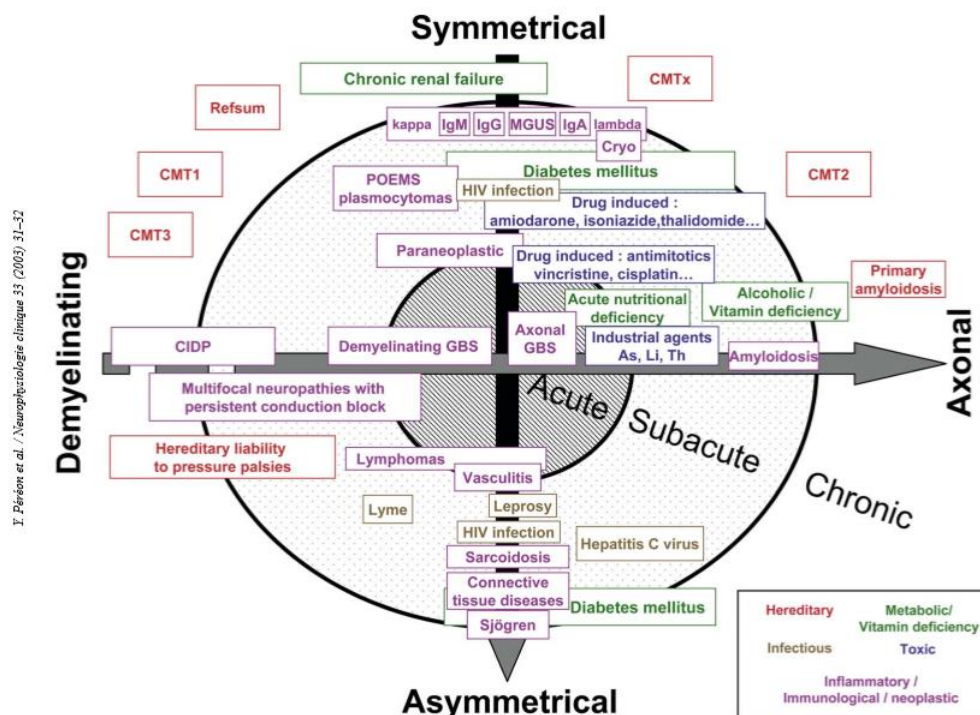
**Fig.4. Estructura de una fibra nerviosa mielinica**



Se han identificado más de 100 tipos de neuropatía periférica, cada uno con sus propios síntomas y pronóstico. Con frecuencia provocan dolor, son incapacitantes e incluso fatales. Se clasifican de acuerdo con el síndrome electroclínico, los hallazgos patológicos o la etiología. Hay diversas clasificaciones, pero una de las más sencillas las categoriza según la duración de los síntomas en aguda (< 4 semanas), subaguda (4-12 semanas) o crónica (>12 de semanas), si es simétrica o asimétrica, desmielinizante o axonal. Para su clasificación es imprescindible la clínica y el estudio neurofisiológico (fig.5)<sup>18</sup>.

Pueden ser adquiridas o hereditarias, de origen sistémico o restringidas a los nervios periféricos. La mayoría sólo tienen tratamiento sintomático. Existen formas tratables que suelen estar relacionadas con causas inflamatorias/inmunomediadas, o con causas tóxicas, metabólicas, endocrinas o infecciosas.

Fig. 5 Clasificación Neuropatías periféricas<sup>18</sup>



En este apartado nos referiremos a las neuropatías hereditarias, tóxico metabólicas e infecciosas, ya que las inflamatorias/inmunomediadas, han sido tratadas de forma específica en el apartado 5.2. por su diferente abordaje diagnóstico-terapéutico y unas necesidades de atención que no precisan la mayoría de las neuropatías.

La neuropatía diabética tiene la mayor prevalencia de este grupo de enfermedades. Se observa en un 8% de pacientes diabéticos en el momento de su diagnóstico y su prevalencia puede llegar a un 30-60%<sup>19,20</sup>. Su identificación precoz tiene implicaciones pronósticas, y su manejo va directamente ligado al de la diabetes. Tiene una alta relevancia epidemiológica y por ello, tiene programas de actuación coordinados desde atención primaria que priman la prevención y la educación sanitaria<sup>21-23</sup>. Se han establecido programas de cribado específico (programa de diabetes de Aragón, <https://www.aragon.es/-/estrategia-de-diabetes>)<sup>24,25</sup> para su detección, control, y mejora de la atención al “pie diabético”, disminuyendo la comorbilidad asociada y mejorando la calidad de vida. Otras neuropatías endocrinas son menos frecuentes como la tiroidea, urémica, etc., pero deben ser identificadas rápidamente en la valoración inicial por el médico de familia.

La neuropatía alcohólica es el paradigma de las causas tóxicas, que también incluyen las secundarias a fármacos. Se calcula que el 1,7% de la población puede presentar neuropatía por la alta prevalencia del alcoholismo. Otras causas frecuentes e identificables de neuropatías tóxicas son los tratamientos antineoplásicos y las relacionadas con otro tipo de fármacos, que pueden pasar desapercibidas<sup>26</sup>.

Las polineuropatías ligadas al cáncer, bien de forma directa o paraneoplásica, o las relacionadas con infecciones, fundamentalmente por HIV o en áreas muy concretas la

lepra, son otro modelo de polineuropatías tratables si se identifica la causa precozmente.

Las neuropatías hereditarias incluyen una amplia serie de síndromes<sup>27-29</sup>. Las formas polineuropáticas puras son las más frecuentes, y dentro de éstas la mayor prevalencia corresponde a la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (40-80/100.000). En otros casos, a esta semiología polineurítica se agregan manifestaciones por afectación de otros sistemas orgánicos o del sistema nervioso central. Su diagnóstico requiere la exclusión de otras etiologías y la realización de un diagnóstico genético. Se clasifican en 4 grandes grupos:

- **Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras (HMSN) o enfermedad Charcot-Marie-Tooth (CMT)**
  - **Neuropatías hereditarias sensitivas y autonómicas (HSAN I-VIII)**
  - **Neuropatías hereditarias motoras distales (NHMD)**
  - **Neuropatías hereditarias como parte de enfermedades neurológicas complejas o multisistémicas**
- 
- **Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras (Charcot-Marie-Tooth)**

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) incluye a un grupo heterogéneo de polineuropatías hereditarias crónicas, progresivas sensitivo-motoras. Es la neuropatía hereditaria más frecuente, con una prevalencia aproximada de 1:2500<sup>30</sup> habitantes.

Es característica la afectación inicial simétrica, lentamente progresiva de los axones más largos con inicio en pies, piernas, manos y posteriormente tercio distal de muslos que provocan debilidad y atrofia muscular. Además del déficit motor, se añade alteración sensitiva superficial y profunda, desaparición de los reflejos, y deformidades como los pies cavos y caídos, dedos en martillo, retracción aquilea, escoliosis, manos en garra y la apariencia típica de piernas “en botella de champán invertida”. La mayoría de las formas son clínicamente indistinguibles y el diagnóstico del subtipo requiere un abordaje complejo. La gravedad es muy variable, incluso en miembros de la misma familia, probablemente por genes o factores que modifican la expresión de la enfermedad. Suele debutar en la primera a tercera década de la vida, pero algunos pueden hacerlo incluso en los primeros meses de vida, con hipotonía o retraso en las adquisiciones motoras. También hay casos de afectación tardía, por encima de la sexta década de la vida. En general no se afecta la musculatura proximal, pero algunos subtipos más graves pueden llegar a afectarla, e incluso afectar a pares craneales.

La clasificación tradicional se basa en los parámetros objetivados en el estudio neurofisiológico, dividiéndolas en axonales o desmielinizantes, según el valor de la velocidad de conducción motora (VCM) (superior o inferior a 38 m/sg). Si es inferior, se consideran formas desmielinizantes (CMT1), y si es superior, axonales (CMT2). Existe además un grupo que no puede incluirse en estas formas, con familias cuya VCM oscila entre 25 y 45 m/sg, a este grupo se le ha denominado CMT intermedia. En la tabla del

[anexo 3](#)<sup>29</sup> se resumen las principales formas de CMT, el gen implicado en cada una de ellas y los rasgos fenotípicos fundamentales.

Se han identificado aproximadamente 100 genes<sup>31</sup> responsables, lo que hace muy dificultoso y laborioso establecer el subtipo diagnóstico.

*El Subtipo CMT 1A* es el más frecuente, se objetiva en un 40-50% de todos los casos de CMT y en el 60-70% de los pacientes con CMT1. La mutación responsable es una duplicación en el gen PMP22 que codifica proteína de la mielina del nervio periférico<sup>32</sup>. La sobreexpresión de este gen provoca una degradación de la vaina de mielina.

La forma autosómica dominante desmielinizante CMT1 (tipo 1 o AD CMT1), se clasifica según la genética molecular en 8 subtipos. El fenotipo de la forma autosómica dominante axonal CMT2 (AD CMT2), se solapa con el de las formas de CMT1, suponen el 20% de los casos, aunque la edad de comienzo suele ser posterior, las deformidades menos frecuentes y graves, y se conservan los reflejos en extremidades superiores (EES) durante más tiempo.

Las formas autosómicas recesivas desmielinizantes CMT1 (Tipo 4 o CMT4/ARCMT1) son raras, y algunas de ellas graves, pero hay gran variabilidad de expresión de fenotipo. Entre las formas de CMT ligadas al cromosoma X, destaca la forma CMTX1 (gen GJB1), que es la segunda forma en frecuencia de CMT y representa el 10-20% de los casos. En los hombres los síntomas empiezan alrededor de la adolescencia y generalmente se produce atrofia importante de la musculatura de la pierna y la intrínseca de las manos. Las mujeres también pueden mostrar signos, pero habitualmente más leves. A diferencia de la CMT1A la VCM no es homogénea en los diferentes nervios. Algunas formas tienen incluso piramidalismo.

La mayoría de los estudios indican que **el 90% de los pacientes con diagnóstico genético confirmado tienen una mutación en alguno de estos 3 genes<sup>32</sup>(PMP22, GJB1, MPZ)** y también en MFN2 (Norte América y Norte de Europa) y GDAP1 (área mediterránea), según la zona geográfica (anexo 3).

Existen algunas formas que pueden tener afectación de otros sistemas además del sistema nervioso periférico (SNP):

- **Afectación respiratoria:** Afectación diafragmática en algunos casos de CMT1A, 2C, 2J, etc. Pueden asociar trastornos respiratorios del sueño (SHAS), déficit ventilatorio restrictivo
- **Afectación de cuerdas vocales:** en algunos casos de HNPP, CMT1A, 1D, 2A2, etc.
- **Afectación ocular:** Atrofia óptica (CMT 2A2, 2K, CMTX4), glaucoma (CMT4B2), cataratas, pupilas tónicas (CMT2J).
- **Sordera** (MT1E, CMT 3, CMT 4C, CMTX1...)
- **Sistema nervioso central:** afectación de motoneurona superior (AR-CMT 2H, CMTX3), retraso psicomotor CMTX2, CMTX4, neuropatía axonal gigante...) y afectación de sustancia blanca (CMT2A2, CMTX1, CMTDIE)

No hay un tratamiento hasta el momento, el abordaje consiste en las medidas de soporte ortopédico, cirugía y terapia ocupacional.

- **Neuropatías hereditarias sensitivas y autonómicas (HSAN I-VIII)<sup>33-35</sup>**

Las neuropatías hereditarias sensitivas y autonómicas son un grupo heterogéneo desde el punto de vista clínico y genético, en las que hay una afectación selectiva, o al menos predominante, de tipo axonal de las fibras sensitivas. Las características fundamentales son la pérdida sensitiva distal progresiva, cambios tróficos, heridas indoloras, úlceras cutáneas crónicas, fracturas espontáneas y artropatía neuropática que en ocasiones lleva a amputaciones. El modo de herencia puede ser AD o AR. En la tabla del [anexo 4](#) se presenta su clasificación clínica y genética. La más frecuente es el tipo I con un patrón de herencia AD. Los pacientes suelen presentar síntomas en la segunda a cuarta década de la vida. El tipo II, tiene un patrón de herencia AR con presentación al nacimiento o infancia temprana. El tipo III (Síndrome de Riley Day o disautonomía familiar), tiene una herencia AR, con presentación al nacimiento. Los tipos IV y V tienen una herencia AR y se caracterizan por una pérdida congénita de la sensibilidad táctil y térmica, el tipo IV se acompaña de disminución de la sudoración y discapacidad intelectual.

El tratamiento de estos pacientes es sintomático y está enfocado en prevenir las automutilaciones, y las complicaciones ortopédicas. Es de especial importancia la inspección diaria de manos y pies en busca de lesiones que hayan pasado inadvertidas, así como el uso de calzado adecuado. Como el resto de enfermedades de este grupo, requieren un estudio y consejo genético especializado.

- **Neuropatías hereditarias motoras distales (NHMD)<sup>36</sup>**

Este subgrupo de neuropatía hereditaria tiene una prevalencia 2/100.000 habitantes y conforman un grupo de enfermedades genéticamente heterogéneo, caracterizado por atrofia muscular peroneal sin déficit sensitivo; asociando según el subtipo otras características como paresia de cuerdas vocales, piramidalismo y pies cavos. El pilar fundamental es el de una neuropatía longitud-dependiente muy lentamente progresiva, de inicio en las dos primeras décadas de la vida, aunque no es infrecuente el inicio en la tercera década.

El fenotipo clásico de NHMD es una debilidad motora y atrofia longitud-dependiente, que afecta inicialmente los músculos intrínsecos del pie y el compartimento peroneo de la pierna, lo que con frecuencia conduce a deformidades del pie como el pie cavo, pie plano y dedos de los pies en garra. Los pacientes muestran en el curso de su enfermedad una afectación de los músculos proximales de la pierna o de los músculos intrínsecos de la mano. El inicio variable de la edad, el curso clínico diverso y las características neurológicas asociadas complican el fenotipo y ayudan a la subclasificación clínica. La debilidad de la musculatura bulbar es infrecuente; a excepción del nervio laríngeo recurrente.

La mayor parte de ellas tiene una herencia AD, pero se ha descrito la herencia AR y ligada al X. A pesar de los avances genéticos, la mutación causante de la enfermedad sólo se consigue identificar en un 32,5% de los casos. Basándose en la edad de inicio, tipo de herencia y otras características asociadas se dividen en 7 tipos diferentes ([anexo 5](#)). Hasta la fecha se han identificado 30 genes relacionados con formas de NHMD.

En el examen clínico hay atrofia de la musculatura distal con reflejos reducidos o ausentes, aunque la pérdida de los reflejos es mucho menos frecuente que en las neuropatías motoras y sensitivas que definen la enfermedad CMT. En más del 60% de los pacientes, los reflejos rotulianos y de extremidades superiores están conservados.

El estudio electrofisiológico confirma la disminución de amplitud de los potenciales de acción motores, asociando cambios electromiográficos que sugieren denervación. La VCM y los potenciales evocados somatosensoriales (PES) están conservados. El estudio electrofisiológico es útil para diferenciar las NHMD de las neuropatías CMT2 y de las miopatías distales (MD). Algunas formas de NHMD tienen los reflejos vivos, lo que nos lleva al diagnóstico diferencial con las enfermedades de motoneurona, y algunos casos tienen alteraciones sensitivas menores solapándose de este modo con CMT2.

Se ha definido algún nuevo fenotipo como el SMA-LED (atrofia muscular de predominio en extremidades inferiores) que se caracteriza por una atrofia y debilidad en piernas tanto distal como proximal, congénita o de inicio en la infancia temprana y un curso no progresivo o con muy lenta progresión. Es importante la corrección precoz de deformidades dada la lenta progresión del cuadro clínico.

- **Neuropatías hereditarias como parte de enfermedades neurológicas complejas o multisistémicas**

La neuropatía puede formar parte de la afectación en enfermedades neurológicas complejas (con afectación de otros sistemas distintos al SNP) o en enfermedades multisistémicas. Las principales enfermedades de este subgrupo son:

- a. Polineuropatía amiloidótica familiar (PAF)<sup>30,37</sup>
- b. Enfermedad de Refsum
- c. Enfermedad de Fabry
- d. Enfermedad de Tangier
- e. Leucodistrofias hereditarias con polineuropatía
- f. Abetalipoproteinemia
- g. Neuropatía porfírica (porfiria aguda intermitente)
- h. Xantomatosis cerebrotendinosa
- i. Neuropatías asociadas a ataxias hereditarias
- j. Neuropatías asociadas a enfermedades mitocondriales

En la mayoría de ellas existe algún tipo de tratamiento (dosis elevadas de vitamina A y E en la Abetalipoproteinemia, alfaagalsidasa en la enfermedad de fabry, trasplante de médula y tratamiento corticoide en la adremieloneuropatía etc.). En este apartado

haremos referencia a **la polineuropatía amiloide familiar (PAF) o polineuropatía amiloide transtiretina (TTR)** por su trascendencia en el tratamiento.

La TTR es una *polineuropatía axonal sensitivo motora* que aparece como una de las manifestaciones principales de la amiloidosis hereditaria transtiretina. Es una enfermedad progresiva y grave de herencia AD, que se inicia en el adulto entre el 3º y 8º decenio de la vida (con formas precoces <35 años y tardías >55 años). Se caracteriza por la afectación de múltiples órganos principalmente: corazón, sistema autonómico, afectación renal, gastrointestinal y opacidad del vítreo.

Se produce por una mutación en el gen TTR que codifica la proteína TTR (proteína precursora del amiloide). La proteína TTR se sintetiza de forma mayoritaria en el hígado (95%), y en un pequeño porcentaje en la retina y en los plexos coroideos. Tanto en la sangre como en el líquido cefalorraquídeo circula en forma de un complejo tetramérico. La TTR mutada hace que se desestabilice el tetrámero, dando lugar a monómeros (fibras de amiloide), que se pliegan anormalmente y precipitan de forma parcheada en los diferentes tejidos, principalmente en el sistema nervioso periférico y corazón. Su prevalencia en Europa es de 1/100000 habitantes. Existen 3 focos endémicos en Portugal y área mediterránea, Suecia y Japón. La mutación más frecuentemente identificada es la Val50Met (anteriormente Val30Met). Sin embargo, se han descrito más de 150 mutaciones TTR amiloidogénicas con diferentes distribuciones geográficas y patrones variados de afectación de órganos, edad de aparición y progresión de la enfermedad.

La PAF es clínicamente heterogénea, y su presentación clínica depende del genotipo y del origen geográfico. Se presenta generalmente como una polineuropatía sensitiva dependiente de la longitud con alteraciones autonómicas. Se inicia con una afectación de la sensibilidad superficial y profunda de forma distal en las extremidades. Al inicio afecta a las fibras amielínicas y mielínicas finas encargadas de la transmisión del dolor y de la temperatura. Cuanto más largo sea un axón, más expuesto estará a sufrir el depósito de amiloide. Por este motivo, su curso evolutivo seguirá un curso ascendente, desde segmentos más distales hasta alcanzar los más proximales. La evolución natural de la enfermedad conduce a la muerte a los 10-15 años del inicio de los síntomas. Las primeras manifestaciones son parestesias, dolor o lesiones tróficas de los pies, trastornos gastrointestinales o pérdida de peso, que llevará a una pérdida completa de todas las modalidades de sensibilidad. La pérdida motora se produce más tarde. Los rasgos autonómicos incluyen hipotensión postural, trastornos gastrointestinales (diarrea/estreñimiento, náuseas, vómitos...) y genitourinarios (disuria, incontinencia y disfunción eréctil). La afectación cardíaca se presenta con engrosamiento del tabique interventricular y se produce un bloqueo en la conducción que requiere la implantación de un marcapasos. En el estudio cardíaco las pruebas de imagen como la Resonancia son de utilidad para el diagnóstico. Si no se trata, los pacientes fallecen a los 10 años desde el inicio.



Debido a la heterogeneidad fenotípica y presentaciones clínicas atípicas, el diagnóstico es muchas veces complejo. El diagnóstico diferencial debe incluir la neuropatía diabética, polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica (PDIC), estenosis de canal lumbar, neuropatías asociadas a paraproteínas etc.

Para el diagnóstico se requiere la detección de las mutaciones *TTR* amiloide-asociadas. Aun así, la identificación de una mutación causante de la enfermedad no se considera como diagnóstico porque la penetrancia genética es variable. La observación clínica y la biopsia de tejidos (como nervio, riñón, glándulas salivales labiales, tejido graso subcutáneo o mucosa rectal) son de ayuda en el diagnóstico. Los depósitos amiloides se detectan mediante tinción con rojo Congo en microscopio de luz y por birrefringencia verde en microscopio de luz polarizada.

Se debe ofrecer consejo genético a las familias afectadas. La detección presintomática de los familiares de un paciente índice es importante para permitir un diagnóstico temprano. El manejo de la PAF debe ser multidisciplinario (neurólogo, genetista, cardiólogo, digestivo y cirujano hepático, etc.). El trasplante de hígado (TH) es actualmente el único tratamiento para prevenir la síntesis de las variantes amiloidogénicas de *TTR*. El TH puede frenar la progresión de la enfermedad en sus primeras etapas, al permitir la supresión de la fuente principal de *TTR* mutada. Su efectividad es mayor en pacientes con mutación Val30Met versus pacientes que no son Val30Met, y está influenciado por el estado nutricional, edad, gravedad de la neuropatía y enfermedad cardíaca. El depósito de amiloide derivado de la *TTR* mutada puede continuar tras el trasplante hepático y como consecuencia de ello progresar tanto la neuropatía como la miocardiopatía. La progresión de la amiloidosis cardíaca tras el trasplante hepático no parece que ocurra en pacientes con mutaciones Val50Met y en la enfermedad de inicio precoz<sup>38</sup>.

Existen algunos fármacos que pueden considerarse alternativas en algunos pacientes: El tafamidis es un fármaco estabilizador de la *TTR* que inhibe la disociación de los tetrámeros, enlenteciendo la progresión de la enfermedad. Fue evaluado en un ensayo aleatorizado, doble ciego y controlado con placebo<sup>39</sup> que incluyó a pacientes con la mutación Val30Met en estadio funcional 1. A los 18 meses, la respuesta al tratamiento fue mayor en el brazo tafamidis en comparación con el placebo. Con base a estos resultados, ha sido aprobado por la Agencia Española de Medicamentos y Productos para el tratamiento de la PAF por *TTR* con mutación Val30Met sintomática en pacientes con estadio funcional 1 (enfermedad limitada a las extremidades inferiores. Camina sin ayuda. Ligera debilidad de los extensores de los dedos gordos del pie), para retrasar la alteración neurológica periférica. Se deberá considerar el uso de tafamidis fundamentalmente en aquellos casos en los que se prevea un tiempo de espera de trasplante prolongado o bien en los que el trasplante hepático no se considere una opción adecuada mientras el paciente se mantenga en estadio 1.

En mayo de 2020 se han incorporado a la Cartera Básica de Servicios del SNS y Farmacia dos fármacos "patisiran"<sup>40</sup> e "inotersen"<sup>41</sup>, ambos tienen indicación en el tratamiento

de polineuropatía en estadio 1 o estadio 2 en pacientes adultos con amiloidosis familiar por transtiretina (ATTR). Inotersen es un oligonucleótido antisentido inhibidor de la producción de transtiretina (TTR) humana. La unión selectiva del Inotersen al ARN mensajero (ARNm) de la TTR provoca la degradación del ARNm de la TTR de tipo tanto mutante como salvaje. Esto evita la síntesis de la proteína TTR en el hígado, lo que da lugar a reducciones significativas en los niveles de la proteína. Patisiran es un ácido ribonucleico pequeño de interferencia bicatenario (siRNA) que aborda específicamente una secuencia conservada genéticamente en la región 3' no traducida del ARNm de todas las transtiretinas (TTR) mutantes y salvajes. Produce la degradación catalítica del ARNm de la TTR en el hígado, lo que da lugar a una reducción de la proteína TTR en suero. En pacientes en fases más avanzadas de la enfermedad, se dispone de ensayos que muestran eficacia de diflunisal con mejoras significativas en la neuropatía y la calidad de vida<sup>42</sup>, si bien diflunisal no dispone de la autorización en ATTR.

Además de los tratamientos específicos, el tratamiento sintomático es esencial en los pacientes con neuropatías sensitivo-motoras y autonómicas y en las complicaciones viscerales. Cuando el estado nutricional empeora, la nutrición parenteral puede ser útil para reducir la hipotensión postural, las náuseas, la diarrea, incrementar el peso corporal y mejorar la calidad de vida.

En los próximos años, los nuevos tratamientos modificadores de la enfermedad que están emergiendo, van a cambiar el manejo de estas enfermedades con un mayor hincapié hacia las herramientas de detección precoz para un mejor abordaje de los pacientes y disminución de secuelas.

### **Abordaje general**

*La mayor parte de neuropatías de este grupo, especialmente las metabólicas, se manejarán en el ámbito de atención primaria.* En la mayoría de los pacientes el principal problema es el manejo del dolor que puede ser abordado con los protocolos generales de atención. En el caso de la neuropatía diabética, está definido su abordaje dentro del plan de atención autonómico de diabetes, <https://www.aragon.es/-/estrategia-de-diabetes>. En estos pacientes, la derivación a la unidad/consulta especializada se realizará en las situaciones que se precise una valoración específica que suponga un beneficio para el paciente. La unidad/red será consultora para presentaciones atípicas (ej: plexopatía diabética, iatrogenia no habitual de algún fármaco etc..) que pueden provocar dudas con otros procesos, o dificultad en el manejo de cuadros dolorosos rebeldes al tratamiento a criterio del neurólogo consultor. En estos casos, será fundamental la comunicación fluida a través de la interconsulta virtual.

En el abordaje diagnóstico de las neuropatías es fundamental el abordaje clínico y el estudio neurofisiológico que definirá el tipo de neuropatía (desmielinizante/axonal, motora/sensitiva/, simétrica/asimétrica etc..), y permitirá una “orientación eficiente”

del resto de estudios paraclínicos (analítica, genética, estudios autonómicos, imagen etc..).

A pesar de la gran cantidad de neuropatías existentes, el mayor peso sobre la unidad/consultas monográficas, será el grupo de neuropatías hereditarias, por su diagnóstico complejo debido a la gran heterogeneidad existente. Una vez diagnosticados, la mayor parte de estos pacientes requerirán seguimiento clínico y medidas ortésicas según el grado de discapacidad que presenten. La ubicación del nivel asistencial para su seguimiento dependerá de las necesidades individuales de cada paciente. En pacientes estables, el seguimiento se realizará por el neurólogo de asistencia ambulatoria de cada sector.

Se estiman unos 200-250 pacientes de asistencia directa sobre la unidad/red (28-50/100000 hereditarias) (200 pacientes) y el resto de pacientes con neuropatía que requieran valoración específica, la mayoría serán consultas no presenciales remitidas por otros profesionales (PENTIEN 2016).

### **Manejo general de las neuropatías hereditarias<sup>43-47</sup>**

A pesar de que existen múltiples genes implicados, diferencias notables a nivel clínico y neurofisiológico, así como en los mecanismos fisiopatológicos de las distintas formas de las neuropatías hereditarias, los déficits son lo suficientemente uniformes para proponer una aproximación global a este grupo de pacientes, sin dejar de tener en cuenta la singularidad de cada una de estas entidades clínicas individuales que pueden requerir distintas medidas de seguimiento o terapéuticas.

La enfermedad de CMT es una enfermedad crónica y aunque no existe tratamiento modificador de la enfermedad, existen múltiples tratamientos que permiten ayudar desde el punto de vista sintomático y funcional: se recomienda que los pacientes sean manejados por un equipo multidisciplinar que incluya neurólogo, neurofisiólogo, rehabilitador, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, técnico ortopeda, traumatólogo y genetista.

### **Consejo genético**

En este subgrupo, la participación del Servicio de Genética es fundamental. Su papel puede dividirse en tres categorías fundamentales: diagnóstico genético, estudio en presintomáticos, y consejo preconcepcivo.

### **Aspectos ortopédicos**

La intervención ortopédica se contempla en la escoliosis, displasia de cadera y deformidades de pie y tobillo, siendo estas últimas las más frecuentes. Entre ellas destacan los dedos en martillo, el pie cavo, y la deformidad en varo.

- **Manejo conservador**

Incluye la terapia física, terapia ocupacional, uso de ortesis y ayudas físicas. El objetivo de estas terapias es favorecer el control de la postura, prevención de caídas,

conservación del rango de movimiento para prevenir contracturas, entrenamiento en el uso adecuado de ayudas físicas, y la prevención del deterioro secundario.

La terapia ocupacional tiene su indicación fundamental en pacientes con debilidad distal de EESS y limitación del rango de movimiento.

Los pacientes con CMT desarrollan frecuentemente estrategias compensadoras de la debilidad y el trastorno sensitivo distal mediante el uso de la musculatura más proximal, modificando el patrón de marcha. El uso de férulas antiequino puede reducir significativamente la necesidad de esas compensaciones proximales, y mejora el control de las EE en la marcha. Después de la prescripción de las ortesis, el paciente debe recibir un entrenamiento para el uso adecuado, así adaptarse y normalizar la biomecánica durante la marcha, maximizando su función y evitando movimientos compensadores. Además, deben recibir educación en la prevención de lesiones secundarias. Existen diferentes tipos de dispositivo AFO (Ankle-Foot Orthosis, Órtesis de Tobillo y Pie) y la elección del más adecuado para cada paciente es una decisión que debe individualizarse. La educación en el uso adecuado y prevención de lesiones es fundamental para asegurar una correcta adherencia al uso de estas ortesis.

- **Manejo quirúrgico**

La decisión de intervención viene determinada por la edad del paciente y la gravedad de la deformidad, y el objetivo es prevenir un mayor deterioro posterior. Existen tres técnicas principales: procedimientos de partes blandas (ej. alargamiento de tendón Aquileo, liberación de la fascia plantar, transferencias de tendones musculares), osteotomías y fusiones/artrodesis.

Los objetivos quirúrgicos son realinear las articulaciones, corregir las deformidades óseas y equilibrar los músculos, y requieren un alto grado de individualización. La cirugía para las deformidades del pie es común en pacientes con CMT, pero se carece de una revisión sistemática. Algunos informes recientes han sugerido procedimientos mínimamente invasivos tempranos que incluyen fasciotomía plantar, alargamiento del tendón de Aquiles, transferencia del peroneo largo al quinto metatarsiano, la transferencia del tendón y la corrección de dedo en martillo pueden preservar la utilidad de los aparatos ortopédicos y reducir la necesidad de cirugía adicional. La cirugía reconstructiva en etapa tardía generalmente incluye procedimientos escalonados de alargamiento o transferencia de tendones, osteotomías y artrodesis. En las formas más graves de CMT, puede ser necesaria la corrección ortopédica de la deformidad de la columna y la displasia de cadera.

*Las neuropatías son un importante problema de salud por su prevalencia, por ser el identificativo inicial de enfermedades potencialmente graves, por la discapacidad que producen, y por los intensos y difíciles de tratar síndromes dolorosos que las acompañan. Se expone a continuación el proceso de abordaje de la red en este grupo de pacientes.*

## Objetivo

**Mantener la funcionalidad, disminuir la morbimortalidad y mejorar el pronóstico y la calidad de vida de las personas con neuropatías hereditarias y otras neuropatías complejas**

## Descripción del Proceso clínico

Se indican a continuación todas las fases en las que el paciente tiene contacto con el sistema sanitario

### 6.3.1. Fase de Screening:

1. **Objetivo:** *Detección precoz de los síntomas y derivación de aquellos pacientes que puedan beneficiarse de una atención especializada para poder realizar un diagnóstico en las primeras fases de la enfermedad, mejorando el pronóstico del paciente.*

### 2. Entrada al Subproceso:

- **Desde Atención Primaria:** Es la puerta de entrada general en estos pacientes. Dado que la neuropatía y la valoración de alteraciones sensitivas es uno de los 5 motivos más frecuentes de consultas neurológicas en atención primaria<sup>17</sup>, es importante establecer una estratificación de la neuropatía para realizar un correcto abordaje y remitir al paciente a un nivel de atención especializada si va a obtener un beneficio adicional respecto a la atención por su equipo de atención primaria. Para ello, una vez que se sospecha una neuropatía (síntomas/signos de alerta, historia clínica, exploración), ésta puede clasificarse bien por la distribución de los síntomas clínicos, bien por la modalidad de la afectación clínica (tabla 2).

**Tabla 2.** Estratificación de las neuropatías en la evaluación clínica

Clasificación distribución síntomas clínicos	Clasificación modalidad afectación clínica
• Neuropatías Longitud-dependientes	• Neuropatías motoras
• Neuropatías Longitud-independientes	• Neuropatías sensitivas
• Neuropatías Multifocales	• Neuropatías autonómicas
	• Neuropatías con combinación varias modalidades

*El patrón más frecuente de afectación es la polineuropatía longitud-dependiente. Es importante reconocer sus características (tabla 3) para detectar patrones atípicos que requieran una valoración especializada. El desarrollo de síntomas en manos y pies al mismo tiempo es atípico en una polineuropatía diabética longitud dependiente y debe indicar que pueda coexistir un síndrome de túnel carpiano u otra causa alternativa de neuropatía. La afectación precoz de déficit en la propiocepción en un paciente (ataxia en la marcha, inestabilidad con ojos cerrados), requieren evaluación adicional de afectación columnas posteriores (ej. Déficit de vitamina B12) o de una ganglionopatía sensitiva (ej: síndrome de Sjögren, síndrome paraneoplásico). Este patrón tampoco se observa en las neuropatías longitud-dependientes.*

La mayor parte de las neuropatías periféricas son longitud-dependientes, de predominio modalidad sensitiva, con afectación leve-moderada sin limitaciones funcionales importantes. *Este tipo de neuropatías deben evaluarse y atenderse de forma general en atención primaria.*

**Tabla 3. Principales características de las neuropatías longitud-dependientes por su clasificación por la distribución clínica. Ayuda en el examen clínico**

Neuropatías Longitud-dependientes
<b>Afectación Simétrica</b>
<b>Inicio síntomas parte más distal del nervio (ej. pie...)</b>
<b>Síntomas sensitivos (positivos o negativos) preceden debilidad motora</b>
<b>Los síntomas evolucionan de una forma ascendente en las piernas</b>
<b>La presentación de síntomas en las manos no suele desarrollarse al mismo tiempo que en las piernas</b> (suelen hacerse evidentes cuando los síntomas en EE.II.*ascienden alrededor de la rodilla)
<b>Puede no presentar nunca afectación en EE. SS.*</b>
<b>La sensibilidad propioceptiva está relativamente respetada en afectación leve-moderada</b> (se observa en las neuropatías muy avanzadas)

\*(EE.II: extremidades inferiores, EE.SS: extremidades superiores)

La etiología en las neuropatías longitud-dependientes suele hallarse en el 74-82% de los casos con el abordaje de la historia clínica, test auxiliares (ENG-EMG)<sup>2</sup> y estudios serológicos<sup>48</sup>. La Academia Americana de Neurología publicó las recomendaciones para la evaluación de las neuropatías de afectación leve-moderada, simétricas, de predominio sensitivo, longitud dependientes<sup>48</sup> (tabla 4). En un 20-25% de estas neuropatías el diagnóstico no puede establecerse, pero la historia natural de este tipo de neuropatías es una progresión lenta que de forma improbable provoca grave discapacidad.

**Tabla 4. Estudios serológicos y recomendaciones en la evaluación de las neuropatías periféricas crónicas longitud-dependientes**

Recomendaciones evaluación neuropatía periférica longitud-dependiente (AAN) <sup>48</sup>
• Hemograma, función renal y enzimas hepáticas
• VSG (Pedir ANA si se acompaña neuropatía ojo/boca seca)
• Glucemia y hemoglobina glicosilada
• T4
• Proteína monoclonal
• Vitamina B12 (con ácido metilmalónico)
• Si región endémica o existe factor de riesgo (Serología Borrelia, VIH)
• Historia familiar sobre neuropatía periférica, pies cavos, dedos en martillo

<sup>2</sup> La ENG valora la funcionalidad e integridad de las fibras A beta gruesas mielinizadas. No valora la fibra fina (fibras C y fibras finas mielinizadas A delta). Por tanto, un ENG normal no excluye una neuropatía de fibra fina en un paciente con síntomas (dolor importante, pérdida sensibilidad y disautonomía). En casos de neuropatías longitud-dependientes de afectación leve-moderada, no limitantes funcionalmente, en la que existe escasa incertidumbre clínica (ej: clásica neuropatía diabética en paciente diabético conocido), el ENG puede no ser necesario).

La presentación de neuropatías con síntomas sensitivos y/o motores con un patrón longitud-independiente (afectando la parte proximal y distal de las extremidades), sugiere una poliradiculoneuropatía. En estas neuropatías los RMP (reflejos miotáticos profundos) están reducidos o ausentes.

La afectación multifocal es infrecuente. La Poliradiculoneuropatía y las neuropatías multifocales tienen etiologías con un diagnóstico diferencial distinto a las longitud-dependiente (etiología inmunomediada, vasculitis, paraneoplásicas, amiloidosis, sarcoidosis etc..). Estos pacientes deben ser valorados por atención especializada. También aquellos con síntomas/signos motores puros o autonómicos, así como cualquier paciente con síntomas de inicio agudo o subagudo (tabla 5).

**Tabla 5. Criterios de consulta/derivación a Consulta Neurología**

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Inicio agudo* o subagudo de los síntomas</li> <li>• Rápida progresión síntomas</li> <li>• Neuropatías funcionalmente discapacitantes</li> </ul>	}	Independientemente del patrón de distribución o modalidad clínica afectada
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Longitud-independientes (Poliradiculoneuropatía)</li> <li>• Multifocal</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Predominio motor</li> <li>• Asociada a disautonomía grave</li> </ul>		

\*(En el caso de debilidad motora aguda/subaguda, se recomienda atención en los servicios de urgencia)

Una vez evaluados los pacientes y estratificados clínicamente, si hay una sospecha clínica de neuropatía que requiera una valoración por atención especializada (tabla 5) se realizará derivación a Neurología del sector a través de la interconsulta virtual, indicando en el texto los síntomas clínicos y valoraciones realizadas.

2. **Desde especialidades Clave:** *Rehabilitación, Neurofisiología*, o los servicios de *Neurología* de otros sectores que remiten a un paciente a la unidad de referencia para segunda opinión o consulta sobre manejo terapéutico u otras cuestiones.

• ***Derivación a Unidad/consulta multidisciplinar:***

1. **Desde Atención Primaria:** Tras la interconsulta virtual, el neurólogo consultor indicará una cita presencial en la consulta de Neurología general de su sector sanitario para realizar una evaluación antes de 8 semanas desde la respuesta a la interconsulta. Tras la visita presencial, si se confirma la sospecha diagnóstica y el neurólogo estima necesidad de seguimiento específico, se derivará a la consulta/unidad de Neuromuscular de referencia (cita en agenda o a través de interconsulta interhospitalaria). Se indicará en la HCE del paciente las pruebas realizadas y los síntomas clínicos. La citación en las consultas específicas se realizará en las 8 semanas siguientes tras la solicitud de consulta según la prioridad. No obstante, en los casos que se requiera una atención preferente se podrá gestionar una valoración en plazos más ajustados a la prioridad clínica de cada paciente (ver esquema del proceso clínico-CVD).

2. **Desde especialidades clave:** Los servicios anteriormente indicados podrán derivar directamente a la unidad/consulta ante una sospecha según los criterios establecidos (tabla 5). Se indicará en HCE del paciente las pruebas realizadas y los síntomas clínicos. De forma general, si la progresión de los síntomas no es aguda/subaguda, se realizará la interconsulta, con la consulta de Neurología ambulatoria de su sector.

### 6.3.2. Fase de diagnóstico, planificación de la atención e inicio del tratamiento

- **Objetivo:**

- *Confirmación del diagnóstico, información*
- *Evaluación de situación del paciente y detección de necesidades*
- *Planificación del seguimiento acorde a las necesidades del paciente a través de la elaboración de un plan de intervención individualizado*

- **Primer contacto Unidad:**

La primera consulta de un paciente la dividimos en 2 visitas separadas entre ellas 2-8 semanas con el objetivo de realizar un diagnóstico de confirmación y aquellas pruebas necesarias para iniciar el tratamiento lo más precoz posible y planificar un adecuado seguimiento del paciente. Algunos pacientes derivados pueden tener un diagnóstico genético ya establecido, bien por ser caso índice y haberse estudiado en consultas de neurología general, o por ser diagnosticados a raíz del diagnóstico de un familiar.

Estas visitas podrían definirse como:

- 1ª visita de valoración/confirmación diagnóstica
- 1ª visita complementaria de finalización estudio/confirmación, plan de tratamiento y seguimiento).

Los estudios realizados en ellas dependerán según el paciente acude con un diagnóstico neurofisiológico/clínico/genético realizado o no, o si se trata de una segunda opinión derivada de un nodo de la red con las evaluaciones y pruebas complementarias realizadas e indicadas en el informe clínico incluido en HCE.

Los profesionales implicados en las dos primeras visitas serán:

- Enfermera
- Neurólogo
- Neurofisiólogo
- Rehabilitación (según situación clínica del paciente)

En el paciente remitido a la unidad *el primer día*, según las pruebas realizadas anteriormente, se valorará la posibilidad de gestionar pruebas neurofisiológicas u otro tipo de pruebas para su realización en la primera visita. En el primer contacto, el paciente es acogido por la enfermera responsable que abre la historia clínica del paciente y realizará la valoración del paciente. Tras la primera valoración del paciente por el neurólogo, se gestionarán las citas de las pruebas de confirmación/exclusión y de las visitas que el paciente precise. Se informará al paciente sobre las pruebas a realizar,



aspectos organizativos y de accesibilidad a la unidad. En estos pacientes, el estudio neurofisiológico es parte clave del diagnóstico, si éste no es realizado el primer día se gestionará su cita, facilitando visitas de acto único. Se realizará ese primer día la apertura del plan de intervención del paciente. Como se ha indicado anteriormente, la apertura del plan, enviará una alerta al equipo de atención primaria, indicando que el paciente tiene un plan de intervención elaborado que puede consultar para garantizar la continuidad asistencial.

- ***Confirmación diagnóstica y Planificación de la atención. Inicio del tratamiento. Elaboración del Plan de atención individualizado:***

En estos pacientes son de gran importancia los estudios analíticos y sobre todo moleculares. Deben definirse los protocolos de solicitud de cada entidad, así como el circuito de solicitud y los laboratorios receptores de las analíticas. Se facilitará la extracción de analíticas y del estudio genético en la unidad/consulta de referencia.

En estos pacientes, en la mayoría de los casos sólo existe el tratamiento sintomático y rehabilitador. Se establecerá un contacto fluído con su médico de atención primaria para el manejo de los síntomas, especialmente el dolor. La enfermera gestora colaborará con la enfermera responsable del paciente del EAP en aspectos de educación sanitaria y cuidados del paciente. En aquellos pacientes en los que exista un protocolo de manejo de administración y aplicación del tratamiento (neuropatías hereditarias tratables, ej: neuropatía transretina), se le indicará al paciente, las visitas de seguimiento, controles que precisa y las alertas a tener en cuenta, así como las pautas de actuación. En esta visita complementaria se incluirá el plan de actuación y tratamiento en el plan de atención individualizado. También se gestionarán las citas/pruebas pendientes con otros profesionales de referencia que precise el paciente

### **6.3.3. Seguimiento**

- ***Objetivo:***

- *Mejorar la calidad de vida del paciente*
- *Disminuir la morbimortalidad y mantener la funcionalidad*
- *Asegurar la continuidad asistencial*
- *Garantizar la accesibilidad a la unidad/consultas de neuromuscular*

- ***Visitas de seguimiento:***

Las visitas de seguimiento se realizarán según una periodicidad individualizada en cada paciente, incrementando o disminuyendo la cadencia de las citas, según las necesidades de cada paciente tal y como se haya definido en su plan de seguimiento. Se gestionarán, en la medida de lo posible, visitas de “acto único” para evitar desplazamientos innecesarios. La atención por parte de los distintos profesionales de cada visita se ajustará a las necesidades y situación de cada paciente. En los pacientes que se estime necesario se realizará la valoración por parte de rehabilitación, así como del servicio de genética.

Se realizará una coordinación con los servicios de Traumatología para la valoración de los pacientes en los que se plantee el tratamiento quirúrgico, así como los circuitos que el servicio de rehabilitación establezca para las necesidades ortopédicas de los pacientes.

El control y manejo de los distintos síntomas que presente el paciente guiará el seguimiento, adaptándose a las necesidades percibidas en cada momento. La enfermera gestora del paciente definirá las necesidades de autocuidado de los pacientes, estableciendo los contactos que estime necesarios con los profesionales de atención primaria, para garantizar la continuidad asistencial y un correcto seguimiento. Asimismo realizará contacto con el trabajador social en los casos que detecte esta necesidad.

Los pacientes podrán requerir valoración por otras especialidades no integradas en la unidad/consulta de Enfermedades Neuromusculares en función de si presentan afectación de otros órganos (p.ej. oftalmología, ORL, etc.).

#### **6.3.4. Manejo de las complicaciones y deterioro clínico**

- **Objetivo:**

- *Atención integral y manejo adecuado de los síntomas en la fase avanzada de la enfermedad*
- *Respeto a las preferencias del paciente*
- *Acompañamiento paciente/familia*

Los pacientes con neuropatías crónicas suelen tener de forma general una lenta evolución, por lo que su manejo y complicaciones dependerán de los distintos procesos de enfermedad que se presenten a lo largo de su vida. La discapacidad será el uno de los principales hándicaps que complicarán la calidad de vida en la fase avanzada de la enfermedad. El abordaje se ajustará a las necesidades/preferencias de cada paciente expresado e incluido en su plan de intervención. En esta fase el contacto con atención primaria y cuidados paliativos debe ser estrecho, facilitando la comunicación para el correcto manejo del paciente.

## Esquema del Proceso Clínico-Cadena de valor (CVD)

<b>Screening</b>	<b>Diagnóstico</b>	<b>Preparación</b>	<b>Intervención</b>	<b>Seguimiento</b>	<b>Manejo complicaciones/ deterioro clínico</b>
<p>1. A. Primaria</p> <p>2. Alerta síntomas/signos sugestivos*</p> <p>3. Revisión fármacos/ exposición 4 últimas semanas</p> <p>4. Antecedentes familiares</p> <p>5. Categorización clínica de neuropatía: Estratificación: distribución/modalidad síntomas</p> <p>6. Derivación/contacto Neurología sector Interconsulta virtual. Cita Neurología 4-8 semanas) según sospecha clínica. (Criterios de derivación)</p> <p>7. Si confirmación NRL sospecha clínica y cumple criterios derivación Unidad referencia/consulta específica (4-8 semanas según prioridad)&amp;</p>	<p>1.Apertura HCE por Enfermera Gestora</p> <p>2.Visita Neurólogo (árbol genealógico/clínica/exploración)</p> <p>3. Realización ENG según prioridad/factibilidad mismo día</p> <p>3.Solicitud pruebas si sospecha clínica sugestiva (alta resolución)</p> <p>4.Valoración/evaluación resultados</p> <p>5.Confirmación diagnóstica y apertura PLAN INTERVENCION</p> <p>6.Gestión enfermera pruebas preparación</p>	<p>1.Valoración enfermera</p> <p>2.Screening</p> <p>3.Valoración Especialistas UC/red para establecer plan intervencion y pauta de seguimiento</p> <p>4.Derivación T.social/ Psicólogo si precisa</p> <p>5.Realización pruebas</p> <p>6. REALIZACION PLAN INDIVIDUAL MULTIDISCIPLINAR</p>	<p>1.Tratamiento sintomático/etiológico indicado</p> <p>2.Pautas tratamiento rehabilitador (logopedia, fisioterapia, terapia ocupacional etc.), según necesidades</p> <p>3. Información genética según resultado y consejo genético si precisa</p> <p>4.Valoración Psicólogo si precisa</p> <p>5.Gestión citas de seguimiento</p> <p>6. Información acceso complicación/otras vías de comunicación</p>	<p>1.Acogida Enfermera/ valoración</p> <p>2.Visitas establecidas acto único si se precisa otro especialista</p> <p>3. Abordaje RHB si se precisa/traumatología</p> <p>4.MODIFICACIONES PLAN INTERVENCION</p> <p>5.Necesidad cuidados domicilio si se precisa</p> <p>6.Soportes domiciliarios (grúas,silla ruedas, etc) si se precisa</p> <p>7. Intervención social si se precisa</p>	<p>1.Manejo dolor, t.autonómicos/otros</p> <p>2.Circuito contacto paciente/ EAP/red ante posibles síntomas urgentes</p> <p>3.indicar cambios de situación en Plan de intervención y manejo</p>
<p>*Alerta síntomas/signos sugestivos neuropatía: síntomas sensitivos (parestias, hormigueos...), neuropáticos (dolor urente, quemazón), síntomas autonómicos (impotencia, hipotensión ortostática, hiperhidrosis, anhidrosis...)/Signos: (examen detallado incluyendo fuerza, sensación, reflejos y marcha) (atrofia, hipo/arreflexia, hipoestesia, etc..)</p> <p>&amp; Prioridad: (tóxico-infeccioso:&lt;1 sem-urgencias según progresión síntomas)/(hereditario-resto:4-8 semanas) (debilidad motora aguda/subaguda: derivación urgencias)</p>					

PLAN DE ATENCION PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

	Screening	Diagnóstico	Preparación	Intervención	Seguimiento	Complicaciones/Deterioro/final vida
<b>Paciente informado/ Participación</b>	1.Explicación sospecha proceso neurológico e información cuidados 2. Información <b>Derivación/contacto</b> centro/nodo para confirmación diagnóstica si cumple criterios	1.Acogida UC/red enfermera gestora, información unidad 2. Información paciente pruebas a realizar 3. Información resultado pruebas y diagnóstico y sus implicaciones 4. Información enfermera gestora de casos de las pruebas a realizar y las indicaciones	1.Información enfermera pruebas/analíticas/ especialistas que valoran al paciente 2.Información resultado pruebas 3. Información Neurólogo situación y PLAN Intervención/seguimiento 4. Acuerdo con el Paciente sobre el PLAN de intervención 5.Información T.social si precisa (gestión dependencia/minusvalía/otras)	1.Información tratamientos-efectos secundarios 2.Información sobre complicaciones potenciales más frecuentes 3. Consejo genético si existe diagnóstico genético 4. Información sobre pautas de rehabilitación si precisa 5.Información gestión citas	1.Información Situación evolutiva y opciones de modificación de tratamientos 2.Información sobre posibles complicaciones 3. Información sobre gastrostomía si precisa y manejo misma paciente/familia/cuidador 4.Información sobre ensayos clínicos si existiera alguno en marcha 5.Información sobre ortesis o ayudas movilidad si precisa	1.Información aspectos control síntomas (*dolor) y síntomas sugestivos de posible descompensación 2. Información sobre pautas de actuación y circuitos ante situaciones complicaciones 3.Información sobre elección de lugar y tipo de cuidados 4. Información familia manejo de síntomas y cuidados
<b>Información clínica integrada-compartida</b> #(otras según protocolo) *(Plan individualizado accesible en un visor del curso clínico)	1.Recogida datos médicos en OMI/HCE accesible todos niveles asistenciales	1.Inclusión información HCE enfermera gestora/Responsable 2. Solicitud/resultados pruebas diagnosticas (ENG-EMG/analíticas/genética)# 3.Apertura Plan intervención en HCE/aviso OMI 4. Gestión enfermera del caso para la elaboración plan intervención (fase preparación)	1.Realizacion PLAN intervencion y seguimiento en HCE por todo el equipo 2. Aviso medico A.primaria existencia PLAN (automático en OMI)	1.Resultado de pruebas y tratamientos en HCE 2. Gestión citas en HCE 3.Actualización PLAN incluye plan complicaciones potenciales y manejo tto sintomático/etiolog	1.Resultados analíticas y pruebas de seguimiento 2.Modificaciones Plan HCE.	1.Actualización PLAN/ con pautas de manejo/ de síntomas 2. Información del plan de contingencia para AP/061 etc.. en caso de complicación urgente
<b>PLAN PERSONAL EN HCE*(accesible AP-Especializada-ESAD)</b>						
<b>Accesibilidad</b>	1.Derivación interconsulta electrónica HCE 2.Cita presencial (4-8 semanas consulta Neurología sector según prioridad) 3. Acceso urgente debilidad motora aguda (servicio urgencias)	1.Visita UC/red <1 sem/4-8 semanas (según prioridad) 2.Realización estudio ENG según prioridad clínica y analíticas básicas mismo día 3. Realización estudio ENG entre 2-4 sem en acto único otras pruebas 3. Valoración Enfermera acto único 4.Acceso a pruebas 2-8 semanas (valorar acto único con ENG y analíticas) 5. Acceso estudio genético etc)	1.Realización pruebas gestionadas (acto único) 2.Enfermera Gestora acompaña proceso 3.Interconsultas HCE para dudas Neurólogos/otros especialistas red en elaboración PLAN 4.T.social, gestión ayudas	1. Sistema acceso rápido comunicación EAP-Unidad (Interconsulta virtual/teléfono) y paciente/familia Unidad (Correo electrónico/teléfono) 2. Realización visitas acto unico según gestión citas	1.Seguimiento enfermera gestora casos (tf/presencial) 2. Seguimiento acto único U.Multidisciplinar pautado 3. Sistema acceso rápido comunicación médico AP-Unidad y paciente/familia Unidad 4. Visitas domiciliarias AP si precisara 5. Sistemas de soporte deambulacion/otros si precisa(T.social/rehabilitación:facilitar circuitos)	1.Acceso urgente a la unidad para manejo complicaciones 2.Plan de contingencia acceso a profesionales en caso de festivo/fin de semana 3.Seguimiento domiciliario AP 4.Soportemateriales/tratamiento de dolor

### Valoración de otros circuitos asistenciales

Determinados circuitos asistenciales deben estar definidos para poder atender al paciente en caso de ser necesarios. Se definen 2 tipos de circuitos asistenciales:

#### 1. Circuitos Diagnósticos:

Son aquellos circuitos que se precisan para completar el diagnóstico del paciente. Tanto en la unidad, como en las consultas de la red periférica deben estar definidos, y con el procedimiento establecido. Los principales son:

- *Circuito de analíticas para aquellas solicitudes específicas que puedan conllevar asociado un circuito diferente al estándar de analíticas generales*
- *Circuito de derivación a especialidades claves: Traumatología, etc.*
- *Diagnóstico neurofisiológico:* Se establecerán tiempos de atención y la gestión de las citas, en los nodos que no dispongan de neurofisiología en su centro
- *Diagnóstico por imagen:* Se establecerán los tiempos de atención y la gestión de citas para las pruebas de imagen en estos pacientes, de forma que su realización no retrase el diagnóstico.
- *Estudio histológico (músculo, nervio y piel):* Se definirá en cada sector sanitario el circuito de realización y transporte de las muestras para estudio histológico de músculo, nervio y piel. Cuáles serán los servicios implicados en su realización y los tiempos para la misma. Para las muestras de músculo y nervio, todas las muestras se remitirán desde los servicios de anatomía patológica al servicio de anatomía patológica del hospital Miguel Servet. Todos los sectores deben incorporar los criterios de indicación de biopsia definidos, con la prioridad establecida (anexo 2).
- *Diagnóstico molecular:* Se definirá el circuito de diagnóstico molecular con los centros de referencia.
- *Circuito de genética:* Se establecerá para aquellos pacientes con neuropatías hereditarias que precisen diagnóstico genético, estudio en presintomáticos, y consejo preconcepcivo.

#### 2. Circuitos terapéuticos:

*Circuito de farmacia:* Cada sector sanitario definirá el circuito de dispensación de los fármacos de dispensación hospitalaria

#### • Alta del Proceso asistencial

Se considera que el paciente sale del proceso, por traslado paciente a otro sector o comunidad, a petición del paciente, por curación/resolución o por fallecimiento.

#### 6.4. CIRCUITO DE ATENCION AL PACIENTE CON MIOPATIA NO INMUNOMEDIADA

Las miopatías son enfermedades en las que existe una afectación primaria funcional o estructural del músculo esquelético. Afectan a los canales, la estructura o el metabolismo del músculo esquelético. Su complejidad puede inducir a errores en la identificación retrasando el diagnóstico, y en la codificación de las miopatías en los registros, observándose variaciones en las prevalencias de un país a otro<sup>49</sup>. La heterogeneidad de este grupo de enfermedades dificulta su diagnóstico y su abordaje global. Estas enfermedades pueden ser hereditarias o adquiridas (tabla 6). Su principal síntoma es la debilidad, acompañada de otros síntomas como mialgias, contracturas, calambres, etc.

Tabla 6. Clasificación General de las principales miopatías

HEREDITARIAS		ADQUIRIDAS	
DISTROFICAS		INFECCIOSAS	
<b>DISTROFINOPATÍAS:</b> DMD (Duchenne)/BMD (Becker) <b>MIOTONICAS:</b> TIPO I (STEINERT) (la más frecuente) <b>FACIOESCAPULOHUMERAL (FSH)</b> <b>DISTROFIA CINTURAS (LGMD)</b>		<b>VIRAL</b> Influenza Dengue HIV, HTLV1	<b>BACTERIANA</b> Leptospirosis Lyme Piomiositis Tuberculosis Legionella Tifus
CONGENITAS		ENDOCRINAS	
<b>Sin malformaciones cerebrales:</b> Merosinopatía CM (miopatías congénitas) CM con espina rígida Miopatía de Ulrich	<b>Con malformaciones cerebrales:</b> Fukuyama CM Enfermedad Ojo/cerebro/Músculo Enfermedad Walker-Marburg	<b>PARASITOS</b> Triquinosis Toxoplasmosis	Acromegalia Miopatía Corticoidea Déficit proteína transportadora
CANALOPATIAS		TOXICAS	
<b>Parálisis Periódicas (PP)</b> PP Hipokaliémica PP Hiperkaliémica S. Andersen-Tawil PP Tirotóxica	<b>Miotonías Congénitas</b> Becker CLCN1 (7q34) (AR)  Thomsen CLCN1(7q34) (AD)  Schwartz-Jampel HSPG  Von Eulenburg SCN4A (17q23)	D-penicilamina AZT Corticoides	Hipotiroidismo Hipertiroidismo Hipoparatiroidismo Hiperparatiroidismo
METABOLICAS		METABOLICAS	
Enfermedad Pompe Enfermedad de Cori Enfermedad Mac Ardle	Enfermedad de Tauri Déficit de carnitina Déficit de CPT II	Diabetes Hipertermia maligna	
MITOCONDRIALES o MITOCONDROPATIAS			
MELAS, MERRF, KERNS-SAYRE			

Lo fundamental ante una enfermedad muscular es *conocer y reconocer su sintomatología, identificar la existencia de una miopatía y determinar su causa* (bien sea heredada o adquirida). Finalmente se debe detectar rápidamente al paciente con riesgo vital por afectación faríngea, respiratoria o cardíaca y manejar a cada paciente en el entorno más adecuado a su tipo de proceso y necesidades.

En este apartado nos referiremos principalmente a las miopatías hereditarias. Las inmunomediadas han sido consideradas de forma aparte en el apartado 5.2. por precisar

un abordaje diferente. En las miopatías adquiridas (infecciosas, tóxicas, asociadas a enfermedades endocrinas), es importante conocer su etiología y manejo, que generalmente se realiza actuando sobre la causa primaria o retirando la exposición en el caso de un tóxico o fármaco. **La mayoría de las miopatías adquiridas se abordan en atención primaria, urgencias y hospitalización.**

### **Miopatías hereditarias** (tabla 6):

Son un conjunto heterogéneo de enfermedades que tienen en común su *complejidad diagnóstica, su carácter crónico, el alto grado de discapacidad* que presentan la mayor parte de ellas en algún momento de su evolución, y la necesidad de un abordaje multidisciplinar en su estudio, seguimiento y manejo de las complicaciones asociadas. En la literatura no son muchos los estudios epidemiológicos que hacen referencia a las miopatías hereditarias, y sus resultados son muy variados ([anexo 6](#)). La mayor parte de los trabajos se focalizan en las distrofias musculares (DM)<sup>50-54</sup>. El ámbito geográfico es fundamental para explicar estas diferencias, pero también la falta de homogeneidad en la metodología utilizada. A continuación, se revisan los aspectos más importantes de los principales subgrupos de miopatías hereditarias:

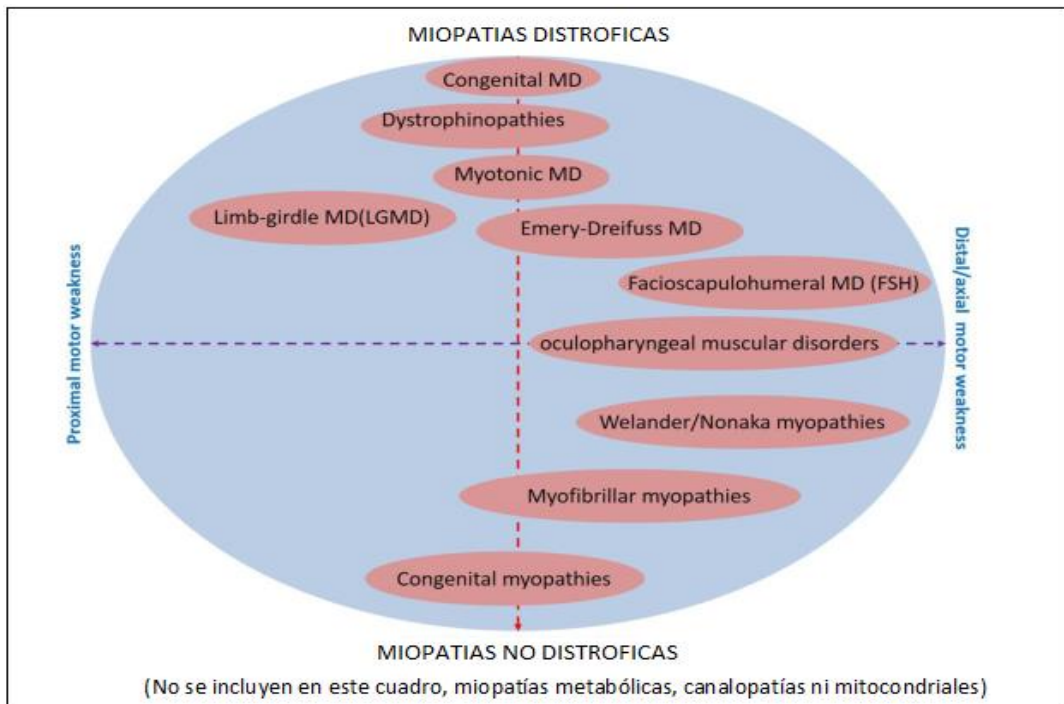
- 1. Distrofias musculares (DM)**
- 2. Miopatías congénitas (MC)**
- 3. Canalopatías**
- 4. Miopatías metabólicas**
- 5. Miopatías mitocondriales**

#### • **Distrofias musculares**<sup>50-55</sup>

Las DM son “enfermedades raras” del músculo, genética y bioquímicamente heterogéneas, que comparten síntomas clínicos. La prevalencia oscila entre 20 a 25/100000 habitantes/año<sup>51</sup>. Se caracterizan por una debilidad muscular progresiva, que afecta a la musculatura de extremidades, axial y facial en distinto grado (también a los músculos respiratorios, cardíacos y de la deglución). Por su afectación en las proteínas de soporte y de la membrana muscular comparten “hallazgos patológicos distróficos” en la biopsia muscular, observándose *degeneración (con necrosis) de las células musculares y fibrosis*. Algunos pacientes pueden presentar signos inflamatorios (disferlinopatías). Tienen una afectación multisistémica y requieren un seguimiento por parte de diversos especialistas de forma coordinada (neurología, cardiología, neumología, endocrinología, rehabilitación etc.) a lo largo de toda la vida del paciente. Entre las DM destacan por su prevalencia (fig.6):

- **La distrofia miotónica de Steinert**
- **Las distrofinopatías (Duchenne y Becker)**
- **La distrofia facioescápulohumeral**
- El heterogéneo grupo de **las distrofias musculares de cinturas**.

Fig. 6. Espectro clínico de las principales miopatías hereditarias<sup>50</sup>: Miopatías Distrofícas (MD) y miopatías congénitas (MC) “no distróficás”



**La distrofia miotónica de Steinert (distrofia miotónica tipo 1, DM1)** es la miopatía más frecuente del adulto, con una prevalencia aproximada de 0,5-18,1 casos/100.000 habitantes. Con una herencia autosómica dominante, producida por la expansión de tripletes CTG en el gen DMPK, su fenotipo se caracteriza por un conjunto de síntomas que incluyen debilidad, atrofia muscular distal y facial, miotonía, cataratas, diabetes, hipogonadismo, síntomas respiratorios, gastrointestinales y arritmias cardíacas. Se presenta de forma congénita, infantil, juvenil, en el adulto o de forma tardía. La debilidad en la DM1 es de predominio distal; también se afectan los músculos del cuello, de la cara, de la masticación, deglución y fonación. Tiene un curso lentamente progresivo que se estima en un 1-3% anual. Los pacientes presentan con frecuencia déficits cognitivos que se incrementan en el curso de la enfermedad. Presentan una importante variabilidad fenotípica, incluso entre individuos de una misma familia.

**La distrofia de Duchenne (DMD)** tiene una prevalencia de 1,7 a 4,2/100000 y la de **Becker** de 0,4-3,6/100000. La enfermedad de Duchenne provoca una importante discapacidad con una pérdida de la deambulación (curso natural de la enfermedad), a los 12 años. Tienen afectación respiratoria importante en el curso evolutivo de la enfermedad. La causa principal de muerte es cardíaca.

**La distrofia facioescápulohumeral (FSH)** tiene una prevalencia de 3,2 a 4,6/100.000 habitantes y un patrón de herencia autosómico dominante. Suele manifestarse en la juventud, aunque existen formas de inicio más tardío y la penetrancia es variable.



Su evolución es muy lenta con períodos de estabilización. La esperanza de vida es normal a pesar de que la incapacidad funcional es, a menudo, grave.

**El grupo de las distrofias de cinturas (LGMD)** tienen una prevalencia difícil de calcular por su heterogeneidad y las variaciones geográficas de determinados subtipos, pero se estima globalmente alrededor 2,27/100000. El creciente número de genes objetivados y mecanismos genéticos implicados, hacen al clínico cada vez más dependiente de estudios moleculares y genéticos complejos para establecer el diagnóstico. Se caracterizan clínicamente por una pérdida progresiva de fuerza en la musculatura de la cintura escapular y pelviana, acompañándose en algunos casos de afectación respiratoria y/o cardíaca. Su clasificación es problemática, se agrupan clásicamente en LGMD autosómica dominante (AD-LGMD, llamado "LGMD1") y autosómica recesiva-LGMD (AR-LGMD, llamado "LGMD2"), complementada por una clasificación basada en las proteínas involucradas y el defecto genético causante de la enfermedad. Las LGMD abarcan más de 30 subtipos genéticamente definidos<sup>56</sup> ([anexo 7](#)).

▪ **Miopatías congénitas (MC) (miopatías no distróficas)**

Son un grupo de miopatías hereditarias que se manifiestan en la infancia o etapas tempranas de la vida con hipotonía y debilidad. Suelen presentar debilidad facial, ptosis y oftalmoparesia. Algunos presentan insuficiencia respiratoria, afectación cardíaca y anomalías esqueléticas. La debilidad en estos cuadros es bastante estable o muy lentamente progresiva, con predominio distal (fig.6). Su prevalencia es muy baja, se ha estimado entre 0,6-2/100000<sup>52,57,58</sup>. Se producen por alteraciones en las proteínas del aparato muscular contráctil. Se definen por los hallazgos histoquímicos "estáticos", y/o por los cambios ultraestructurales observados en la biopsia.

Se consideran miopatías pediátricas, pero muchas se manifiestan en la edad adulta y gran parte de ellas reciben un diagnóstico erróneo, estableciéndose el diagnóstico de forma tardía, por lo que es importante tenerlas en cuenta en el abordaje de un paciente adulto, para evitar tratamientos inadecuados. Se desconoce su prevalencia en la edad adulta, y sus características clínicas no han sido estudiadas sistemáticamente. Se han descrito MC provocadas por variantes en RYR1, DNM2, ACTA1, BIN1, MYH78 y KBTBD13. El gen más frecuentemente implicado en las MC de inicio en la edad adulta es RYR1.

Tradicionalmente, las MC se han clasificado por sus hallazgos histológicos (centronuclear, nemalínica, central core, multiminicore, desproporción congénita de fibras...), pero cada subtipo histológico es genéticamente heterogéneo y se han identificado más de 25 genes. Una mayor determinación de test genéticos y la aparición de las nuevas técnicas de estudio genético, han permitido identificar en los últimos años, pacientes con variantes en genes que causan MC pero que carecen de las características histológicas y clínicas típicamente asociadas con MC. Esto ocurre en miopatías relacionadas con RYR1, en las que sólo un 40% presentan una miopatía central, mientras

que otros pacientes presentan hipertermia maligna o rabdomiolisis recurrente sin alteraciones histopatológicas.

Un estudio reciente revisa el fenotipo de los pacientes adultos con MC y encuentra un espectro amplio de síntomas<sup>58</sup>, incluso pacientes que presentan solo síntomas episódicos o hiperCKemia asintomática. La mayoría (80%) presentaban debilidad fija, con un curso lentamente progresivo y debilidad facial. La presencia de ptosis y oftalmoparesia (2 características clásicas de la MC), se objetivaron en un solo paciente. La afectación cardiaca se objetivó en una cuarta parte, y la respiratoria en el 72%. A diferencia de los pacientes de inicio pediátrico, las elevaciones de CK fueron frecuentes entre los pacientes con MC de inicio en adultos, probablemente debido a la mayor proporción de miopatía RYR1 entre estos pacientes.

No menos complejas en su expresión clínica, y en su diagnóstico y manejo son las **miopatías metabólicas** (en las que destacaría la enfermedad de McArdle y la enfermedad de Pompe), **las miopatías mitocondriales y las canalopatías** (tabla 6).

▪ **Miopatías metabólicas<sup>59</sup>**

Son un grupo de enfermedades hereditarias (la mayoría con una herencia AR) de inicio generalmente en la infancia, pero pueden presentarse en cualquier edad. Se caracterizan por alteraciones en las vías bioquímicas de almacenamiento, movilización y utilización de los sustratos de generación de energía muscular (tabla 7). Los síntomas pueden ser sutiles. Los pacientes se presentan con intolerancia al ejercicio o rabdomiolisis recurrente. La afectación del músculo esquelético, cardiaco y músculo liso, así como la afectación cerebral y endocrina contribuyen a completar el cuadro clínico.

Tabla 7. Miopatías metabólicas (Se muestran aquellas que puede presentarse en la edad adulta)

MIOPATIAS METABÓLICAS
TRASTORNOS POR ALMACENAMIENTO DEL GLUCOGENO (GDS: GLYCOGEN STORAGE DISORDERS)
<ul style="list-style-type: none"> <li>• GDS TIPO 2: ENFERMEDAD DE POMPE</li> <li>• GDS TIPO 3: ENFERMEDAD DE CORI-FORBES</li> <li>• GDS TIPO 4: ENFERMEDAD DE ANDERSEN</li> <li>• GDS TIPO 5: ENFERMEDAD DE MCARDLE</li> <li>• GDS TIPO 7: ENFERMEDAD DE TAURI</li> <li>• GDS TIPO 9: DEFICIT DE FOSFORILASA KINASA</li> </ul>
TRASTORNOS EN LA OXIDACION DE LOS ACIDOS GRASOS
<ul style="list-style-type: none"> <li>• DEFICIT DE CARNITINA PALMITOYLTRANSFERASA II (CPT II)</li> <li>• DEFICIT DE ACYL-COENZIMA A DESHIDROGENASA DE CADENA MUY LARGA</li> <li>• DEFICIT DE ACYL COENZIMA A DESHIDROGENASA MULTIPLE</li> </ul>
TRASTORNOS METABOLISMO PURINAS
<ul style="list-style-type: none"> <li>• DEFICIT DE MIOADENILATO DEAMINASA</li> </ul>
ALTERACIONES MITOCONDRIALES

Como en anteriores grupos, el retraso en el diagnóstico es frecuente y se precisa un elevado índice de sospecha para diferenciar las miopatías metabólicas de otras

condiciones que se presentan de manera similar. Las pruebas de laboratorio estándar pueden ser normales, especialmente entre episodios. *La medición de la actividad enzimática y los test de secuenciación genética* son actualmente una pieza clave en el diagnóstico de la mayoría de estas enfermedades. El diagnóstico precoz y preciso es muy importante ya que existen tratamientos de remplazo enzimático para alguna de ellas y en otras, los pacientes podrían incluirse en los ensayos clínicos que se ofertan sobre otras estrategias de abordajes para enfermedades metabólicas y terapias génicas. Además, estos pacientes requieren recomendaciones dietéticas y de hábitos y estilos de vida adaptados al tipo de enfermedad que presentan (tipo de dieta según actividad física, tipo de ejercicio físico, evitar situaciones como el ayuno y otras, que predispongan a una crisis, etc.).

Aunque todas ellas son enfermedades raras, colectivamente son frecuentes. La enfermedad de Pompe y la de McArdle se estiman que afectan alrededor de 1/40000 personas<sup>59</sup>. Sin embargo, estas estimaciones son objeto de debate, especialmente por la relevancia que se establece de mutaciones aparentemente patógenas en individuos asintomáticos o paucisintomáticos, y la detección de un número creciente de personas “en riesgo” con las técnicas de diagnóstico genético. Es importante tener ambas enfermedades presentes para establecer un diagnóstico temprano. La enfermedad de Pompe, por la existencia actualmente de un tratamiento de remplazo. La enfermedad de McArdle, porque es la glucogenosis más frecuente y está infradiagnosticada. Es una entidad con un diagnóstico erróneo en gran número de ocasiones y retraso de hasta 29 años para establecer el diagnóstico<sup>60</sup>. Se caracteriza por un inicio en la adolescencia o juventud, con intolerancia al ejercicio, pigmenturia y puede presentar rabdomiolisis. La mayor parte de los pacientes tienen fenómeno “second win o segunda entrada”<sup>3</sup> y, niveles de CPK (creatina-fosfoquinasa) elevados, incluso tras periodos prolongados de reposo. Un diagnóstico precoz puede mejorar la calidad de vida y evitar episodios de rabdomiolisis en estos pacientes con un manejo adecuado.

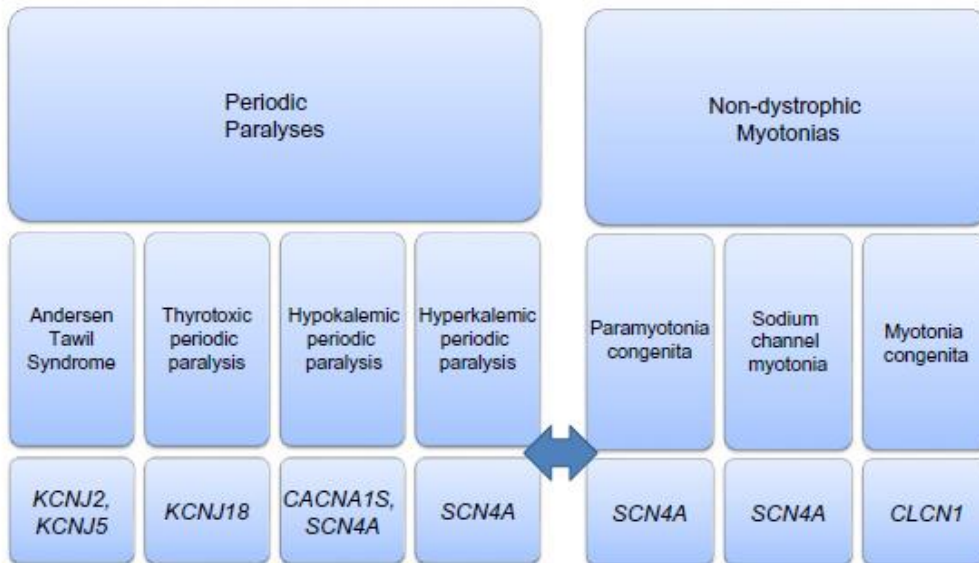
#### ▪ **Canalopatías musculares**<sup>61-65</sup>

Son un grupo de enfermedades raras neuromusculares con una gran variabilidad fenotípica y genotípica. Se producen por mutaciones en los genes que codifican el canal de sodio (SCN4A), el canal de cloro (CLCN1), el del calcio (CACNA1S) o canal de potasio (KCNJ2 y KCNJ18). La herencia en estos cuadros suele ser autosómica dominante. Las mutaciones en estos genes producen distintos fenotipos que se dividen en dos grupos de enfermedades: *las parálisis periódicas y las miotonías no distróficas (fig.7)*. Se caracterizan por presentar síntomas episódicos y fluctuantes, exacerbados por factores externos. Los síntomas duran toda la vida y afectan la calidad de vida.

---

<sup>3</sup> Fenómeno “second win” o “segunda entrada”: mejor tolerancia al ejercicio físico una vez transcurridos los primeros 10 minutos) La mayoría de los pacientes describen este fenómeno como la capacidad de reanudar el ejercicio (por ejemplo, caminar o caminar a paso ligero en los pacientes más en forma) si descansan brevemente ante la aparición de fatiga prematura al principio del ejercicio

Fig. 7. Clasificación clínica de las canalopatías musculares y sus genes asociados<sup>61</sup>



**Las miotonías no distróficas** tienen una prevalencia de <1/100000 habitantes. Se producen por mutaciones canales del sodio y del cloro. Se han identificado más de 100 mutaciones CLCN1 y más de 30 en SCN4A.

Se manifiestan en las dos primeras décadas de vida con rigidez muscular en ausencia de debilidad fija o atrofia muscular. Los síntomas van desde una afectación neonatal grave con compromiso respiratorio, a una afectación más tardía con episodios de rigidez. La rigidez es provocada por la contracción muscular voluntaria. Esta contracción sostenida provoca un retraso en la relajación “miotonia”, que los pacientes identifican como “rigidez”. Los síntomas pueden empeorar con el embarazo, el frío, el ayuno, estrés emocional, fatiga y potasio en la dieta. Estos síntomas pueden mejorar con antiepilépticos, antiarrítmicos y algunos anestésicos. Se incluyen varios cuadros:

- **La miotonía congénita (CLCN1)**: AD: Thomsen/ AR: Becker (la canalopatía más frecuente)
- **La paramiotonía congénita (SCN4A)**: (AD)
- **la miotonía de los canales de sodio (SCN4A)**: (AD) (“miotonia agravado por K”).

En la miotonía congénita se produce un fenómeno de “calentamiento” (warm-up phenomenon), que consiste en una mejoría de la miotonía con el ejercicio.

En la paramiotonía el ejercicio sostenido produce un empeoramiento. Puede observarse miotonía facial y en el cierre palpebral. En algunos pacientes, los episodios de debilidad pueden durar desde unas horas a dos días.

En este grupo de enfermedades el estudio EMG es esencial para el diagnóstico diferencial junto con los test de ejercicio (largo y corto) en los estudios de conducción. La RMN muscular también puede ser de ayuda.

**Las parálisis periódicas (PP)**<sup>62-65</sup> son causadas por mutaciones en los canales de sodio, calcio y potasio, disminuyendo la excitabilidad de la membrana muscular, que conduce a la susceptibilidad a presentar episodios de parálisis. Tienen una herencia AD. Se incluyen:

- **La parálisis periódica hiperpotasémica (SCN4A)** (1/100000)
- **La parálisis periódica hipopotasémica (CACNA1S, SCN4A)** (1/200000)
- **Síndrome de Andersen-Tawil (KCNJ2, KCNJ5)** (1/1000000)

Los pacientes suelen presentar episodios de debilidad focal o generalizada que se inician en las dos primeras décadas de la vida. Duran desde minutos, a horas o incluso días. Suelen ser provocados por la dieta o el descanso después del ejercicio y a menudo, se asocian con cambios en el potasio extracelular. Con frecuencia, estos episodios pueden provocar una tetraparesia flácida, que lleva a los pacientes a precisar una atención urgente para establecer un diagnóstico rápido e iniciar la corrección de la causa subyacente. En el curso de la enfermedad pueden presentar debilidad proximal fija. También es frecuente la presencia de fatiga y dolor muscular. Otros desencadenantes identificados son el estrés, la fatiga y los alimentos ricos en potasio (la hiperpotasémica) o unos niveles bajos de potasio (la hipopotasémica). No suelen presentar miotonía clínica (la hiperpotasémica suele presentar miotonía eléctrica). El síndrome de Andersen-tawil se caracteriza por la triada: Episodios de debilidad muscular flácida, con niveles de potasio normales, altos o bajos, arritmias ventriculares e intervalo QT prolongado, y dismorfias (faciales, sindactilias, clinodactilias etc.).

Puede presentarse también de forma más tardía. En la mayor parte de los adultos, la musculatura es aparentemente normal en volumen y fuerza, pero una exploración minuciosa puede mostrar signos de afectación muscular. Algunos pacientes pueden tener atrofia en la musculatura proximal y debilidad, especialmente en extremidades inferiores, simulando una miopatía de cinturas.

El diagnóstico se basa en la presentación clínica, confirmada por el estudio genético. Los estudios genéticos identifican alguna mutación en el 60-70% de los pacientes que tienen criterios clínicos. En ausencia de diagnóstico genético, unos niveles bajos o elevados de potasio durante los ataques y un decremento en el CMAP (potencial de acción muscular) después de una estimulación repetitiva en los test de ejercicio largo, pueden sugerir el diagnóstico. Estos test han reemplazado las maniobras de provocación que inducían episodios de parálisis. En el test de ejercicio largo, un episodio de parálisis focal es inducido por el ejercicio en un músculo aislado. Se objetiva una reducción del  $\geq 40\%$  de la amplitud en el CMAP durante el ejercicio o postejercicio en  $>70\%$  pacientes.

El tratamiento se basa en el manejo de los episodios agudos (ejercicio moderado al inicio del ataque), y la prevención de los mismos evitando desencadenantes, modificaciones de los niveles de potasio, diuréticos, suplementos de potasio, betaadrenérgicos, e inhibidores de la anhidrasa carbónica (responden un 50% de los pacientes). En este sentido, es fundamental conocer la mutación responsable de la enfermedad ya que algunos defectos genéticos se han asociado con un empeoramiento con los inhibidores

de anhidrasa carbónica. Otro fármaco, la diclorfenamida ha sido aprobado por la FDA para el tratamiento de la PP hiper e hipokaliémica, al observarse una reducción en la gravedad y número de episodios<sup>65</sup>. Se ha observado una mejora en la calidad de vida especialmente en los pacientes con PP hipokaliémica.

### **Abordaje general miopatías hereditarias**

En los últimos años, debido al incremento en el conocimiento genético y etiología de las miopatías hereditarias, además de la clasificación clásica de las mismas (tabla 6) utilizada en este documento para abordar el manejo de los pacientes, se realizan otro tipo de clasificaciones según el defecto proteico ([anexo 8](#)). En los próximos años se redefinirán muchos de los procesos que actualmente conocemos y se establecerán nuevas clasificaciones de estas entidades.

En España, la epidemiología de las miopatías no se ha abordado de forma sistemática, con excepción de la tesis doctoral de María Inmaculada Pagola Lorz (2018) *“Miopatías hereditarias en Navarra: estudio epidemiológico y valoración del impacto en la capacidad funcional de los pacientes”*. En ella, las cifras prevalencia indicadas son similares a las descritas previamente, con la única excepción de la prevalencia de Distrofia Miotónica que es doble que la encontrada en otros estudios, y que la autora atribuye a un efecto genético fundacional en un concreto territorio de la comunidad foral (anexo 6).

Con la prevalencia descrita en la literatura, se estiman entre 200-300 pacientes con miopatías hereditarias para todo Aragón (desconocemos la prevalencia real de la distrofia de Steinert en Aragón, pero tomaremos de referencia la prevalencia general entre 5-15/100000, lo que supondría entre 65 a 200 pacientes). Como en los anteriores subgrupos, el nivel asistencial para la atención dependerá de las necesidades de cada paciente en cada momento de su estadio evolutivo. En estos procesos, al ser la mayoría entidades crónicas, muchas de ellas de lenta evolución, las necesidades de los pacientes se modifican con la progresión de la enfermedad. Para estimar estas necesidades se aconseja el uso de herramientas como la “Needs and Provision Complexity Scale (NPCS) for Long Term Neurological Conditions (LTNC)”<sup>66</sup>.

*La Escala de Complejidad de Necesidades y Provisión (NPCS) para enfermedades Neurológicas crónicas* se desarrolló en el año 2008 como parte de un proceso promovido desde el departamento de sanidad británico para proporcionar servicios integrados y una atención holística centrada en la persona con enfermedades neurológicas crónicas. Esta escala fue diseñada como una herramienta para medir las necesidades de atención y rehabilitación y evaluar la provisión frente a estas necesidades. Orienta a un abordaje eficiente en cada paciente, detectando si la provisión de atención del paciente es adecuada. Fue publicada por el Centro de Información del NHS (National Health Service) en 2010.

El NPCS permite una categorización de los servicios de asistencia médica y social en términos de tipo y cantidad de asistencia que necesita un paciente y además permite

conocer la provisión de servicios sociosanitarios que realmente recibe, valorando si se ajusta a las necesidades reales. Puede usarse a nivel individual durante la planificación de la atención integrada, monitorizar las necesidades cambiantes de un paciente determinado a lo largo del tiempo y de los servicios que se ofertan, para apoyarlo en diferentes etapas a lo largo de su proceso de enfermedad.

Ha sido utilizado en procesos neurológicos como la enfermedad de Huntington<sup>67</sup> y en enfermedades neuromusculares<sup>68-70</sup>, sirviendo como herramienta de gran utilidad para detectar necesidades no cubiertas y niveles de provisión.

La herramienta es una escala ordinal con dos dominios principales (sanitario y social) que incluyen cinco subdominios (3 sanitarios y 2 sociales) y quince subescalas (tabla 8). La herramienta consta de dos partes, una (parte A) de evaluación de necesidades que analiza los 5 dominios sanitarios y sociales, y otra (parte B) de evaluación de la provisión que el paciente tiene, detectando así necesidades insatisfechas que se registran como la diferencia entre las dos escalas. Cada parte tiene una puntuación entre 0-25. Puntuaciones más altas indican mayores necesidades y niveles mayores de provisión (<https://www.kcl.ac.uk/cicelysaunders/resources/tools/npcs>).

**Tabla 8. Resumen de los dominios y subescalas evaluados en la NPCS**

DOMINIOS	PUNTUACION TOTAL	SUBESCALAS (CODIGO)	PUNTUACION	
			PARTE A	PARTE B
<b>DOMINIOS SANITARIOS</b>			<b>NECESIDADES</b>	<b>PROVISION</b>
<b>CUIDADO SALUD</b>	0-6	1. Necesidad cuidados médicos (M) 2. Necesidad enfermería especializada (N)	0-3 0-3	0-3 0-3
<b>CUIDADO PERSONAL</b>	0-10	3. Número cuidadores (CN) 4. Frecuencia cuidados (CF) 5. Asistente personal/ colaborador (CA) (actividades comunitarias)	0-2 0-5 0-3	0-2 0-5 0-3
<b>REHABILITACION</b>	0-9	6. Terapias necesarias (TD) 7. Intensidad terapia (TI) 8. Apoyo incorporación trabajo/ educación/rehabilitación (VR)	0-3 0-3 0-3	0-3 0-3 0-3
<b>TOTAL DOMINIO SANITARIO</b>			<b>0-25</b>	<b>0-25</b>
<b>DOMINIOS SOCIALES</b>			<b>NECESIDADES</b>	<b>PROVISION</b>
<b>APOYO SOCIAL Y FAMILIAR</b>	0-13	9. Trabajo social (gestión del caso) (S) 10. Soporte familiar (FC) 11. Respiro familiar (RR) 12. Cuidados/Respiro centro día (RD) 13. Representante decisiones (AD)	0-3 0-3 0-3 0-2 0-2	0-3 0-3 0-3 0-2 0-2
<b>ENTORNO</b>	0-12	14. Equipamiento (E) 15. Alojamiento (AC)	0-3 0-9	0-3 0-9
<b>TOTAL DOMINIO SOCIAL</b>			<b>0-25</b>	<b>0-25</b>

Dentro de los dominios sanitarios, el dominio **“Cuidado de la salud”**, comprende dos subescalas: “necesidades de cuidados médicos” y “necesidades de cuidados de enfermería”. En el apartado A evalúa la necesidad de atención médica reflejando el nivel y la intensidad del seguimiento médico, es decir, si el seguimiento debe ser realizado por un médico de familia, por un especialista, con mayor o menor frecuencia o especialización, de forma ambulatoria o en hospitalización. También evalúa la necesidad de atención enfermera, reflejando si existe la necesidad de enfermería especializada y

la frecuencia de atención. Posteriormente el apartado B, evalúa la provisión que el paciente recibe y las brechas de atención tanto por exceso como por defecto, permitiendo establecer en la planificación de atención médica de cada paciente el nivel más adecuado para el seguimiento según las necesidades objetivadas ([anexo 9](#)).

En el caso de la distrofia miotónica de Steiner (distrofia más frecuente en el adulto), las guías de recomendaciones y abordaje de estos pacientes establecen una serie de cuidados y seguimiento general bien definido<sup>71,72</sup>. Esta distrofia es una enfermedad multisistémica con amplia variabilidad fenotípica tanto en la presentación de sus síntomas como en su evolución. *La mayoría de los pacientes no precisan seguimiento en unidades específicas, sino una correcta coordinación entre el neurólogo del paciente, su equipo de atención primaria (EAP) y la unidad/consulta de neuromuscular en el caso de que las características del paciente, o su evolución requieran un abordaje más complejo.* Se ha utilizado la NPC<sup>70</sup> en la enfermedad de Steinert en una cohorte de pacientes con un tiempo medio de evolución desde el diagnóstico de 11 años. El 54% presentaban un grado 3<sup>4</sup> en la escala MIRS (muscular Impairment rating scale), el 27% un grado 4<sup>5</sup> y el 9% un grado 5<sup>6</sup>. La herramienta detectó importantes brechas en aspectos sociales y de necesidad de cuidados personales en los que no existía una adecuada provisión especialmente en pacientes con grados 4 o 5. La provisión del dominio “cuidado de la salud” se encontró bien cubierta, objetivándose una puntuación de 2 (0-6) en las necesidades y en la provisión, lo que indicaba que la mayor parte de los pacientes necesitaron un nivel medio de intensidad y frecuencia de cuidados, tan sólo un 9% necesitaron niveles muy especializados y frecuentes.

Por tanto, en el abordaje de la enfermedad de Steinert, el uso del dominio “cuidado de la salud” de la NPC<sup>70</sup> puede ser de utilidad en la planificación de la atención, evaluando en los distintos momentos de su evolución las necesidades y la provisión de atención médica que el paciente necesita (seguimiento médico familia ocasional/acorde a un protocolo, seguimiento especializado/EAP compartido o intervención activa especializada), detectando si la provisión que recibe es adecuada y definiendo en cada momento la que el paciente precisa.

Para el abordaje del paciente con enfermedad de Steinert se ha definido un protocolo de seguimiento ([anexo 10](#)) en base a las recomendaciones de la evidencia científica<sup>71-72</sup>. *Debido a que en las fases iniciales de la enfermedad y durante mucho tiempo en la mayoría de pacientes las necesidades de atención especializada serán esporádicas, el seguimiento y monitorización será realizado de forma general por el neurólogo de su sector sanitario siguiendo el protocolo establecido, coordinado con el EAP y teniendo como soporte consultor a la unidad/consulta de referencia.* En el momento que el EAP/neurólogo valoren un incremento de necesidades de atención más especializada (bien por la complejidad de tratamiento o seguimiento), el paciente será remitido a la

---

<sup>4</sup> Grado 3: Debilidad distal: No debilidad proximal excepto en el extensor del codo.

<sup>5</sup> Grado 4: Debilidad proximal leve a moderada

<sup>6</sup> Grado 5: Debilidad proximal grave



unidad/consulta de referencia. En este sentido la herramienta NPCCS puede ser de ayuda para establecer la provisión más adecuada de la atención, recomendándose su utilización. El resto de pacientes con miopatías hereditarias serán atendidos por la unidad/consultas de neuromuscular. No obstante, aquellos pacientes muy estables y con escasas necesidades de seguimiento, la herramienta NPCCS puede orientar a un nivel de atención más adecuado a sus necesidades.

### **Diagnóstico y tratamiento de las miopatías hereditarias:**

En el diagnóstico de estos enfermos destacan la valoración clínica, con el reconocimiento de signos y síntomas de sospecha de un probable proceso miopático, la **neurofisiología**, las técnicas de imagen como la **resonancia muscular y la ecografía**, la **biopsia muscular**, y de forma particular los estudios genéticos.

La **neurofisiología** es una prueba diagnóstica esencial en el diagnóstico diferencial, como clave para identificar determinados procesos miopáticos. La cartera de servicios de neurofisiología definida por la red dará cobertura para que todos los pacientes accedan a los estudios que cada paciente precise en su diagnóstico.

**Estudios genéticos moleculares:** Los defectos genéticos específicos son conocidos para un gran número de miopatías hereditarias y sus mutaciones pueden ser identificadas en los análisis de ADN en sangre periférica, bien mediante paneles dirigidos a los diversos tipos de miopatía, bien por estudios del exoma clínico dada la diversidad de fenotipos y formas alélicas que tienen estas enfermedades y que dificulta el correcto fenotipaje de los pacientes. Esta tecnología es también de ayuda para determinar el estado de portador y realizar estudios prenatales. Las técnicas de NGS (*next generation sequencing*) han modificado el abordaje en la mayoría de estos procesos, con un aumento notable de su rentabilidad diagnóstica, pero también, se ha incrementado la complejidad en la interpretación de los resultados. En estas patologías, el consejo genético cobra una enorme importancia. La coordinación con los servicios de genética es una parte esencial en estos procesos.

Además de la **RM muscular**, otras técnicas de imagen como la **ecografía** tienen un papel importante. La *ecografía* es una técnica no invasiva, indolora y de bajo coste que puede emplearse para identificar la patología muscular. Permite examinar áreas extensas de distintos músculos de manera rápida y a la cabecera del paciente. La patología muscular se manifiesta habitualmente en la ecografía con un aumento de la ecogenicidad, que puede valorarse mediante métodos cuantitativos y cualitativos. Además, puede servir de ayuda para elegir el lugar de la biopsia muscular o puede dirigir una exploración electromiográfica a músculos concretos o de difícil acceso.

El manejo clínico de estos enfermos engloba por una parte, el tratamiento de síntomas como el dolor, calambres, miotonía, las consecuencias de la inmovilidad, etc., y por otra, el cribado periódico de diversas alteraciones y complicaciones asociadas. Estas

enfermedades se acompañan con frecuencia de afectación de la musculatura respiratoria, por lo que requieren una **monitorización estrecha de la función respiratoria y el uso de medidas de ventilación mecánica no invasiva** cuando se precisan. Igualmente, un número importante de estas enfermedades se asocia a cardiopatía (más frecuentemente miocardiopatía dilatada, bloqueos de la conducción o arritmias) por lo que precisan un seguimiento periódico cardiológico para prevenir y tratar las graves consecuencias de dichas alteraciones. La detección de ambos problemas de forma precoz es esencial ya que suele ser la principal causa de muerte en aquellos pacientes que las presentan.

La valoración nutricional, también es un aspecto importante en estos pacientes que precisarán en determinadas enfermedades consejos y recomendaciones dietéticas. La disfagia es otro síntoma que puede aparecer en estos enfermos. Requiere un *cribado* periódico y tratamiento específico, ya que cuando se presenta, suele ir acompañado de la presencia de desnutrición y deshidratación, así como de incremento de riesgo de neumonía por aspiración.

Por su situación de discapacidad progresiva, precisarán valoración por parte de rehabilitación que definirá el plan de tratamiento más adecuado. Dentro de este plan, un aspecto relevante en el manejo de estos enfermos es el **uso de adaptaciones ortopédicas, ortesis, sillas de ruedas**, etc.

Otros pacientes precisarán evaluaciones por parte de otros especialistas implicados asociados a su enfermedad (endocrinos, digestivos, oftalmólogos, traumatólogos etc.). Este grupo de enfermos **se beneficiaría enormemente de visitas de acto único**, tanto en **etapa diagnóstica** como en el **seguimiento**, reduciendo el número de desplazamientos y favoreciendo la comunicación y toma de decisiones de forma conjunta entre todos los especialistas implicados, por lo que en aquellos pacientes con mayor afectación y un mayor número de visitas periódicas, se facilitará la gestión del caso a través de las visitas de acto único.

En este 4º subgrupo de miopatías hereditarias hemos incluido dos grupos de enfermedades:

- **Las miastenias congénitas:** enfermedades de la unión neuromusculares genéticamente determinadas
- **La amiotrofia espinal (AME):** enfermedades de la neurona motora.

Estos dos grupos, aunque no son miopatías, su origen hereditario, su abordaje diagnóstico, comportamiento clínico y sus necesidades son similares a las de las miopatías hereditarias. Estos procesos muestran una variabilidad de síntomas en función del diagnóstico, que va desde formas rápidamente invalidantes y con fallecimiento precoz, a cuadros clínicos que permiten una funcionalidad social e incluso laboral. Las limitaciones para la supervivencia estarán relacionadas con la afectación de los músculos respiratorios o miocardio. En esa gran variabilidad, el paciente puede

mostrar trastornos emocionales y plantear dilemas éticos difíciles de resolver. La amiotrofia espinal, con la introducción del tratamiento con nusinersen y los que van a introducirse en los próximos años, ha establecido la necesidad de protocolizar su abordaje, seguimiento y evaluación de la efectividad, precisando una estricta monitorización y atención que exige personal con capacitación y coordinación de profesionales. En los próximos años los tratamientos emergentes que están en fase de investigación ofertarán oportunidades de tratamiento a los pacientes, pero también un reto al sistema sanitario para poder ofertarlo en condiciones de seguridad y con equidad.

*Las miopatías hereditarias, las miastenias congénitas y la amiotrofia espinal son enfermedades neuromusculares complejas, de difícil diagnóstico y abordaje multidisciplinar. Los avances en los estudios genéticos<sup>73</sup>, así como los tratamientos emergentes hacen de estas enfermedades una prioridad en su atención por el impacto en calidad de vida y en los recursos sociosanitarios que precisan. La incapacidad, cronicidad y discapacidad física que producen requiere respuestas sociales de su entorno y de la comunidad que en la actualidad no están resueltas de forma satisfactoria. La definición de estructuras coordinadas permitirá adecuar el abordaje actual y próximo, que estos pacientes precisan. Se expone a continuación el proceso de abordaje de la red en este grupo de pacientes.*

## Objetivo

**Mantener la funcionalidad, disminuir la morbimortalidad y mejorar el pronóstico y la calidad de vida de las personas con miopatías hereditarias, miastenias congénitas y amiotrofia espinal.**

## Descripción del Proceso clínico

Se indican a continuación todas las fases en las que el paciente tiene contacto con el sistema sanitario

### 6.4.1. Fase de Screening:

**1. Objetivo:** *Detección e identificación precoz de los síntomas y consulta/derivación para poder realizar un diagnóstico en las primeras fases de la enfermedad, mejorando el pronóstico del paciente.*

### 2. Entrada al Subproceso

- **Desde Atención Primaria:** Es la puerta de entrada general en estos pacientes. Las miopatías son un grupo de procesos en el que se precisa un elevado índice de sospecha, ya que la sintomatología con la que se presentan suele ser sutil y en muchas ocasiones es difícil de reconocer y atribuir a un proceso miopático, especialmente en el adulto. En atención primaria se plantean dos acciones de cara a incrementar y facilitar el reconocimiento de los síntomas:

- I. *Fomentar la formación en los síntomas/signos principales sugestivos de sospecha ante una posible miopatía*
- II. *Definir y difundir el abordaje y manejo de estos pacientes y los criterios de derivación/consulta a atención especializada.*

Se fomentará desde el grupo autonómico de abordaje de las enfermedades neuromusculares, la realización de formación acreditada que incremente el conocimiento sobre las enfermedades neuromusculares, con el objetivo de conseguir una detección precoz de las mismas a través del reconocimiento de signos y síntomas. Dentro del grupo de pacientes con posible diagnóstico de miopatía se incidirá en los siguientes aspectos:

Las miopatías tienen una distribución etaria que va desde las formas congénitas a las del anciano, con formas clínicas bien diferenciadas para cada edad. Existen algunos subgrupos que pueden presentarse en cualquier edad.

Para establecer un diagnóstico precoz es importante **reconocer los principales síntomas/signos de sospecha** ante cualquier paciente que los presente (tabla 9).

Tabla 9. Síntomas/signos de sospecha de posible problema miopático<sup>74,75</sup>

Síntomas/signos negativos	Síntomas/signos positivos
<b>Debilidad*</b> Intolerancia al ejercicio <sup>a</sup> Fatiga <sup>a</sup> Atrofia Muscular	Calambres Contracturas Mialgia Mioglobinuria Rigidez (“tirantez”) (miotonia) Hipertrofia muscular
*(signo negativo más frecuente)/ <sup>a</sup> (definir la intensidad y duración del ejercicio que provoca el cuadro)	

La presencia de alguno de ellos (debilidad) es muy sugestiva de un proceso miopático, pero otros son inespecíficos y su presencia no siempre establece que se trata de una enfermedad neuromuscular primaria. Si en un paciente se detecta alguno de ellos deben tenerse en cuenta las siguientes cuestiones (anexo 11):

***Signos/síntomas inespecíficos (acompañan en ocasiones a un proceso miopático):***

- ***Fatiga***

Es un síntoma inespecífico que suelen presentar los pacientes con miopatía. Ocurre como resultado de la situación cardiopulmonar, el estado emocional, o los hábitos de sueño. Lo importante es conocer que **la mayoría de pacientes que indican que tienen una debilidad generalizada o fatiga, no tienen un trastorno muscular primario, especialmente si el examen neurológico es normal.**

- ***Mialgia (dolor percibido en un músculo)***

Es un síntoma inespecífico que aparece en algunas miopatías. Pueden ocurrir en reposo, durante o después del ejercicio. Esto da información acerca de la etiología. Pueden ser episódicas (miopatías metabólicas) o casi constantes (enfermedades inflamatorias). *Las mialgias asociadas a miopatías primarias son habitualmente de esfuerzo. El dolor experimentado durante o inmediatamente después del ejercicio se suelen asociar a*

*miopatías metabólicas y se suele acompañar de contracturas transitorias, elevación de CK y otras manifestaciones miopáticas como rhabdomiolisis o debilidad muscular.* El dolor muscular diferido, ocurre normalmente a las 24-48 h después de un ejercicio extenuante, suele acompañarse de pérdida de fuerza y elevación de CK. Normalmente ocurre en personas en baja forma que realizan un ejercicio al que no están acostumbrados y no es característico de enfermedad muscular primaria. Se cree que se produce por micro traumas e inflamación local.

***Debe recordarse que el dolor muscular no es común en la mayoría de las enfermedades musculares y es más probable que se deba a trastornos ortopédicos o reumatológicos.*** Es extremadamente infrecuente que una miopatía sea responsable de dolores vagos y molestias musculares en presencia de una exploración y estudios analíticos normales.

- Calambres musculares

***Son un tipo específico de dolor muscular*** (contracciones musculares de inicio brusco, transitorias, involuntarias y dolorosas), ***que ocurren con frecuencia en individuos normales, son típicamente benignos, y rara vez son una característica de una miopatía primaria.*** Ocurren más frecuentemente por la azotemia, deshidratación, hiponatremia, mixedema, y trastornos del nervio o neurona motora (especialmente ELA). Generalmente duran varios minutos y suelen localizarse en una región muscular, como los gemelos. En el EMG se caracterizan por descargas rápidas de unidad motora.

***Signos/síntomas específicos (orientan a un proceso miopático):***

- Debilidad

**Es el signo clínico más frecuente en las miopatías** (se indica más adelante sus características en la evaluación de la misma).

- Contracturas musculares

Son infrecuentes, pero pueden parecerse a los calambres. ***Aparecen de forma típica provocadas por el ejercicio en pacientes con miopatías por defectos de enzimas glucolíticas.*** Se diferencian de los calambres en que tienen una duración mayor, y son eléctricamente silentes en el estudio EMG.

- La rigidez muscular (“tirantez”) (miotonía clínica).

La rigidez que provoca dificultad para abrir la mano después de un apretón de manos o la apertura ocular después de cerrar los ojos con fuerza, es la identificación clínica de la miotonía por parte del paciente. Es importante su “búsqueda” si hay sospecha de enfermedad muscular, ya que orienta hacia determinados cuadros miopáticos. Para detectarla hay que realizar una búsqueda activa indicando al paciente que realice una serie de movimientos repetitivos (cierre y abra la mano, los ojos etc.). Aparecen con mayor frecuencia en manos y párpados. Mejora con la repetición del ejercicio y empeora con la exposición al frío. En los escasos pacientes en los que se observa una “miotonía paradójica” (miotonía que empeora con el ejercicio), orienta a una existencia de una paramiotonía congénita.

- *La mioglobinuria*

Es un signo clínico provocado por la liberación excesiva de mioglobina en la orina durante períodos de destrucción muscular rápida (rabdomiolisis). Es una manifestación infrecuente de enfermedad muscular. Los episodios aislados de mioglobinuria son generalmente idiopáticos, suelen producirse después de un ejercicio extenuante en pacientes no entrenados, un golpe de calor o tras un traumatismo grave, mientras que los episodios recurrentes generalmente se deben a una miopatía metabólica subyacente. Es importante identificarlos y tratarlos porque una mioglobinuria grave puede provocar una necrosis tubular aguda y fallo renal. En los pacientes que presentan síntomas de mialgias y debilidad inducida por el ejercicio se les debe preguntar si la orina durante o tras el ejercicio tiene un color rojo o “coca cola”.

- *Atrofia muscular*

La atrofia de los músculos proximales es frecuente en la mayor parte de miopatías crónicas. Algunas miopatías presentan afectación selectiva en algunos grupos musculares que se corresponde con debilidad grave de los mismos y puede servir como “clave diagnóstica”. Una atrofia en los músculos periescapulares con una escápula alada, es característico de la distrofia facioescápulohumeral, la LGMD 1B, 2A, 2C-F y la enfermedad de Pompe. Una atrofia selectiva de los músculos del cuádriceps y del músculo flexor del antebrazo es altamente sugestiva de una miositis por cuerpos de inclusión y las miopatías distales pueden presentar importante atrofia de los compartimentos anteriores o posteriores de la extremidad inferior.

Por tanto, la inspección de la musculatura en la exploración puede ser de gran ayuda para orientar el diagnóstico.

- *Hipertrofia muscular*

La hipertrofia de algunos músculos también es un signo presente en muchas miopatías tales como la miotonía congénita. También puede observarse en la miopatía hipotiroidea. En la distrofia de Duchenne y Becker se observa una pseudohipertrofia en las pantorrillas provocada por la sustitución del tejido muscular por tejido conectivo y grasa. La hipertrofia muscular de la pantorrilla también es característica en LGMD 2C-F, 2I, 2G y en la miopatía de Miyoshi. La hipertrofia muscular focal puede ser causado por un proceso neoplásico o inflamatorio, osificación ectópica, ruptura tendinosa o denervación parcial por lo que es importante valorar al enfermo en su conjunto ya que, en los pacientes con miopatía, la hipertrofia no suele ser un dato aislado.

Una vez identificados estos síntomas/signos se recomienda responder a estas preguntas<sup>75,76</sup>:

- **¿Cuánto tiempo de evolución tienen estos síntomas?** (preguntar edad de inicio y si el curso ha sido monofásico, progresivo o episódico)
- **¿Existe historia familiar de alguna enfermedad miopática?** (familiares con limitación muscular, deformidades esqueléticas, uso de sillas de ruedas, etc.)
- **Si tiene episodios de debilidad o rigidez, ¿existe algún factor precipitante?** (medicamentos, tóxicos, fiebre, exposición al frío, ejercicio o comida con alto contenido en carbohidratos seguidos de un periodo de reposo, etc.)
- **¿Hay asociados otros signos o síntomas sistémicos?** (cardiacos, respiratorios, cataratas, calvicie, disfunción cognitiva, escoliosis, dismorfias etc.)
- **Si hay debilidad, ¿cómo es la distribución? (tabla 10)**

**La distribución de la debilidad** es un dato muy importante en la valoración de una miopatía, la forma más frecuente es la proximal. Con menos frecuencia, los pacientes tienen dificultad para dar vuelta a una llave o abrir un frasco (distal), y puede presentarse como dificultad para tragar, ptosis o visión doble. Se han definido distintos patrones de debilidad entre las distintas miopatías. Para identificarlos, es importante evaluar la fuerza muscular, mediante pruebas musculares manuales formales o mediante la observación funcional de la actividad. De esta forma se reconoce la distribución de la debilidad (tabla 10). La inclusión de estos datos en la interconsulta virtual puede ser de gran ayuda en la identificación del paciente y su priorización en la valoración en consulta especializada, especialmente si el paciente presenta signos/síntomas de debilidad bulbar o respiratoria, además de poder indicar recomendaciones al paciente para evitar riesgos de aspiración, etc.

**Tabla 10. Distribución de la debilidad muscular en las miopatías. Valoración funcional de la debilidad**

Localización Debilidad	Signos/síntomas de debilidad muscular
Debilidad proximal "Debilidad cinturas"	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>EESS/Escapular:</b> dificultad cepillarse dientes, peinarse o levantar objetos por encima de los hombros. Presencia "escápula alada".</li> <li>• <b>EEII/Pelviana:</b> dificultad levantarse de una silla baja o inodoro, levantarse de una posición en cuclillas o subir escaleras. Marcha "anadeante".</li> </ul>
Debilidad facial	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Incapacidad facial para cerrar los ojos, sonreír o silbar</li> </ul>
Debilidad ocular	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diplopía, ptosis, movimientos oculares desconjugados</li> </ul>
Debilidad bulbar	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Voz nasal, llanto débil, regurgitación nasal de líquidos, dificultad succión, disfagia, neumonía por aspiración recurrente, tos durante las comidas</li> </ul>
Debilidad cuello	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pobre control cefálico</li> </ul>
Debilidad tronco	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Escoliosis, lordosis, abdomen protuberante, dificultad incorporarse y estar sentado erguido</li> </ul>
Debilidad antebrazo/mano	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Incapacidad para apretar el puño, "caída de dedos o muñeca"</li> </ul>
Debilidad pierna/pie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• "Pie caído", incapacidad para caminar de puntillas o talones</li> </ul>
Debilidad respiratoria	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Uso de la musculatura accesoria</li> </ul>

Una vez realizada toda la valoración del paciente, si existe una sospecha clínica de enfermedad miopática que requiera una valoración por atención especializada se realizará una interconsulta virtual con el neurólogo de su sector. Es importante reflejar en la interconsulta los signos/síntomas sugestivos, así como la valoración realizada, ya que pueden orientar hacia uno u otro proceso y facilitar al neurólogo la valoración de la prioridad de la consulta presencial ([anexo 11](#)).

**Subgrupo de pacientes que debutan con hiperCKemia:**

Además de estos signos/síntomas por los que el paciente puede presentarse en la consulta, uno de los motivos que con mayor frecuencia alertan al profesional de atención primaria, es el hallazgo en una analítica de una hiperCKemia. Ante este hallazgo, lo importante es definir el valor de esta y el protocolo de actuación. En la mayoría de los pacientes con una enfermedad miopática se encuentran niveles elevados de CK (creatinkinasa), pero un valor de CK normal, no descarta una miopatía ya que aquellas con una lenta progresión pueden tener unos niveles normales. Por el contrario, un nivel de CK elevado, no siempre es sinónimo de enfermedad muscular<sup>76</sup>.

Para abordar el manejo de este hallazgo, definimos en primer lugar **qué se considera elevación de CK**, teniendo en cuenta las variaciones que existen según el sexo y la raza.

Un nivel de CK **mayor de 1,5 veces el límite superior de la normalidad (LSN)**, se considera en términos generales elevado<sup>77</sup> (en al menos tres determinaciones separadas en el tiempo).

No existe consenso en el valor de normalidad de la CK debido a la gran cantidad de variaciones individuales existentes. Se ha propuesto como referencia para el LSN en algunos estudios, el valor propuesto por Schumann y Klauke<sup>78,79</sup> que ha sido definido como el valor de las muestras del percentil 97,5 (145 U/l en las mujeres y 171 U/l en los hombres). Posteriormente la Guía Europea<sup>77</sup>, teniendo en cuenta las variaciones existentes según sexo y raza, propone los niveles indicados en los estudios de Brewster et al<sup>80</sup> del percentil 97,5, indicando en base a éstos, cuál serían los valores de hiperCKemia según sexo y raza (tabla 11). Estos valores son los propuestos como referencia para el abordaje de estudio en las enfermedades neuromusculares.

**Tabla 11. LSN propuesto por Brewster et al<sup>80</sup> y valores de HiperCKemia según raza y sexo.**

	Mujeres raza no negra	Hombres raza no negra	Mujeres raza negra	Hombres raza negra
LSN (CK U/l)*	217	336	414	818
HiperCKemia (1,5 LSN)	325	504	621	1201

\*(LSN: Límite superior de la normalidad: Nivel de CK del percentil 97,5)

Una vez comprobado que al menos hay una elevación de 1,5 veces el LSN, se deben valorar las variaciones individuales de sexo y género, así como el antecedente de ejercicio en las dos semanas anteriores o una actividad profesional que requiera



importante esfuerzo físico. Tras el ejercicio, los niveles de CK alcanzan un máximo en 24-48 horas y luego disminuyen lentamente a lo largo de los días (7 o más días). Los aumentos de CK inducidos por el ejercicio varían notablemente entre individuos (por razones desconocidas) y pueden ser hasta 10 veces lo normal. Se producen mayores aumentos después de actividad muscular intensa en individuos no entrenados. En las personas que regularmente hacen ejercicio, los niveles de CK aumentan leve pero persistentemente (1,5 veces el LSN). Tras comprobar que ha existido ejercicio intenso, valorar repetir analítica. Las muestras deben tomarse en reposo y tras al menos catorce días después de practicar cualquier forma de ejercicio de intensidad significativa.

Una vez descartadas las causas fisiológicas, en pacientes asintomáticos o paucisintomáticos<sup>7</sup>, se deben investigar otras causas<sup>81,82</sup> antes de valorar una enfermedad primaria del músculo:

- **Toma de fármacos que pueden producir hiperCKemia** (tabla 12)
- **Antecedente de tóxicos y drogas** (alcohol, heroína, cocaína)
- **Otras enfermedades que puedan presentar elevación de CK** (hipotiroidismo, hipertiroidismo)
- **Antecedente reciente de traumatismo, crisis comiciales, electromiografía, inyecciones intramusculares de repetición, fiebre alta con escalofríos**
- **Infecciones virales** (miositis vírica)

En las dos últimas causas, las elevaciones de CK son transitorias y con elevaciones de menos de 5 veces el LSN. En el caso del hipotiroidismo, puede ocurrir en el 57 % de los pacientes y en un 10 % de los hipotiroideos subclínicos, con un nivel promedio de CK de 700 U/L y se normaliza con tratamiento hormonal.

**Tabla 12. Principales fármacos que producen hiperCKemia**

Frecuentes	Menor frecuencia
<b>Estatinas (46,4%)</b>	Colchicina
<b>Fibratos (14,3%)</b>	Antipsicóticos (clozapina)
<b>Antiretrovirales (14,3%)</b>	Inhibidores recaptación serotonina (IRSS)
<b>Antagonista receptor angiotensina-II (10.7%)</b>	Betabloqueantes
<b>Inmunosupresores (7.1%)</b>	Isoretina
<b>Hidroxicloroquina (7.1%)</b>	

En los casos en los que se sospeche que alguna de estas causas puede ser la responsable, se repetirá el estudio analítico una vez abordada la causa sugestiva de dicha elevación (retirada fármaco, tratamiento de la enfermedad, reposo etc.). Se debe evitar el ejercicio vigoroso durante 7 días antes de la extracción de sangre. En el caso que persista la hiperCKemia y/o no se objetive ninguna causa que justifique la misma, se procederá

<sup>7</sup> HiperCKemia en pacientes paucisintomáticos: la elevación de CK se acompaña de síntomas como mialgias, calambres o fatiga, sin que aparezcan síntomas capitales como debilidad muscular, atrofia muscular o miotonía o importante intolerancia al ejercicio)

a realizar una interconsulta virtual con el neurólogo del sector. indicando en el texto los síntomas/signos clínicos (si los hubiera) y valoraciones realizadas.

Se resumen en la tabla 13 las principales actuaciones a tener en cuenta ante una hiperCKemia asintomática/paucisintomática en atención primaria ante la sospecha de una miopatía.

**Tabla 13. Actuaciones en atención primaria ante una hiperCKemia asintomática/paucisintomática para el abordaje de una posible miopatía**

1- <b>Confirmar existencia hiperCKemia.</b> CK> 1,5 veces el LSN (revisar etnia/sexo)
2- <b>Descartar causas fisiológicas.</b> Ejercicio 2 semanas antes, actividad laboral importante. Repetir analítica tras reposo 14 días
<b>Si no hay causa fisiológica que lo justifique descartar otras causas:</b>
1. <b>Descartar toma de fármacos y tóxicos.</b>
2. <b>Preguntar por antecedentes</b> (dos semanas previas): traumatismos, convulsiones, realización EMG o inyecciones intramusculares de repetición, fiebre alta con escalofríos
3. <b>Investigar posibilidad de hipotiroidismo o hipertiroidismo</b>
4. <b>Descartar proceso vírico</b> (influenza, Coxsackie virus, echovirus, adenovirus y herpes)
5. <b>Repetir la analítica</b> tras el abordaje de las posibles causas detectadas (evitar ejercicio intenso 7 días antes de la extracción)
6. <b>Realizar interconsulta virtual Neurólogo sector</b> , si la HiperCKemia persiste y/o no se objetiva causa de la misma

- **Desde especialidades Clave:** Rehabilitación, Neurofisiología de cada sector *remitirán a los pacientes a Neurología de su sector a través de la interconsulta interhospitalaria, ya que en muchas ocasiones estos pacientes no precisarán los cuidados de la Unidad/consulta de referencia.* De forma excepcional y tras consultar con el Equipo de la Unidad/consulta, podrán realizar citación directa si las características del paciente así lo requieren. Los servicios de *Neurología* de otros sectores que remiten a un paciente a la unidad de referencia para segunda opinión o consulta sobre manejo terapéutico u otras cuestiones podrán realizar una citación de forma directa a la unidad de referencia/consultas específicas. Para una mayor eficiencia de la consulta y las citas, se realizará además de la cita, una interconsulta interhospitalaria para indicar la remisión del paciente y se acompañará toda la información pertinente del paciente que se incluirá en la HCE. Deberán realizar el mismo protocolo de atención previo a la interconsulta para descartar procesos no miopáticos.

- **Derivación a Unidad/consulta multidisciplinar:**

1. **Desde Atención Primaria:** Tras la interconsulta virtual, el neurólogo consultor indicará una cita presencial en NRL general de su sector sanitario para realizar una evaluación antes de 8 semanas desde la respuesta a la interconsulta. Tras la visita presencial, si se confirma la sospecha diagnóstica y el neurólogo estima necesidad de seguimiento específico, se derivará a la consulta/Unidad de Neuromuscular de

referencia (a través de cita directa en agenda). Se deberá realizar en todos los casos una interconsulta interhospitalaria, para poder priorizar en los casos complejos que precisen una cita preferente. Se indicará en la HCE del paciente las pruebas realizadas y los síntomas clínicos. La citación en las consultas específicas se realizará en las 8 semanas siguientes tras la solicitud de consulta según la prioridad. No obstante, en los casos que se requiera una atención preferente se podrá gestionar una valoración en la unidad en plazos más ajustados a la prioridad clínica de cada paciente.

*En el caso que se sospeche una enfermedad de Steiner se solicitará estudio genético de confirmación desde la consulta de Neurología de cada sector. Si se confirma el diagnóstico de una DM1, el neurólogo/enfermera del sector, evaluarán mediante la Needs and Provision Complexity Scale (NPCS)<sup>66</sup>, las necesidades del paciente (como mínimo el dominio "cuidado de la salud") (anexo 9). Si no precisa un nivel de cuidados complejo (NPCS  $\geq$ 3), el control y seguimiento se realizará por el neurólogo del sector junto con el EAP, acorde al protocolo de cuidados establecido (anexo 10). Esta Escala puede utilizarse para valorar la atención en otros pacientes con situación muy estable, para valorar realizar su seguimiento en atención especializada del sector junto con el EAP. Podrán utilizarse otras herramientas de valoración habituales para establecer otras necesidades del paciente.*

*En el caso de derivación de un paciente con hiperkemia no resuelta en atención primaria, el estudio de segundo escalón se realizará por parte de Neurología de cada sector según protocolo definido (anexo 12).*

2. **Desde especialidades clave:** Los servicios anteriormente indicados podrán derivar directamente a la unidad ante un paciente con diagnóstico de miopatía. Debido a que en este subgrupo algunos pacientes serán atendidos por neurología de su sector, se recomienda remitir en primer lugar a su neurólogo de sector.

#### **6.4.2. Fase de diagnóstico, planificación de la atención e inicio del tratamiento**

• **Objetivo:**

- *Confirmación del diagnóstico, información.*
- *Evaluación de situación del paciente y detección de necesidades*
- *Planificación del seguimiento acorde a las necesidades del paciente a través de la elaboración de un plan de intervención individualizado*

• **Primer contacto Unidad/consulta:**

La primera consulta de un paciente la dividimos en 2 visitas separadas entre ellas 2-8 semanas con el objetivo de realizar un diagnóstico de confirmación y aquellas pruebas necesarias para iniciar el tratamiento lo más precoz posible y planificar un adecuado seguimiento del paciente.

Algunos pacientes vendrán derivados con diagnóstico genético realizado, bien por ser caso índice y haberse estudiado en consultas de neurología general, o por ser diagnosticados a raíz del diagnóstico de un familiar.

Estas visitas podrían definirse como:

- 1ª visita de valoración/confirmación diagnóstica
- 1ª visita complementaria de finalización estudio/confirmación, plan de tratamiento y seguimiento).

Los estudios realizados en ellas dependerán de las pruebas realizadas previamente. Si el paciente acude con un diagnóstico neurofisiológico/clínico/genético realizado, o no se ha finalizado el estudio o éste está incompleto, o se trata de una segunda opinión derivada de un nodo de la red con las evaluaciones y pruebas complementarias realizadas e indicadas en el informe clínico incluido en HCE.

Los profesionales implicados en las dos primeras visitas serán:

- Enfermera
- Neurólogo
- Neurofisiólogo
- Rehabilitación (si precisa)
- Neumólogo (si precisa)
- Endocrinología (si precisa)

El paciente remitido a la unidad *el primer día*, según las pruebas realizadas anteriormente, tendrá gestionadas pruebas neurofisiológicas u otro tipo de pruebas que se realizarán en la primera visita si es posible establecer su indicación previamente a la consulta presencial. En el primer contacto, el paciente es acogido por la enfermera responsable que abre la historia clínica del paciente y realizará la valoración detectando sus necesidades sociosanitarias. Se recomienda el uso de la herramienta [NPCS](#) para establecer el nivel adecuado de provisión. Tras la primera valoración del paciente por el neurólogo, se gestionarán las citas de las pruebas de confirmación/exclusión y de las visitas que el paciente precise. Se informará al paciente sobre las pruebas a realizar, aspectos organizativos y de accesibilidad a la unidad. En estos pacientes el estudio neurofisiológico es parte clave del diagnóstico, si éste no es realizado el primer día se gestionará su cita, facilitando visitas de acto único. Se realizará ese primer día la apertura del plan de intervención del paciente. En el momento que se abre el plan de intervención de un paciente, se enviará una alerta al equipo de atención primaria, indicando que el paciente tiene un plan de intervención elaborado en HCE que puede consultar para garantizar la continuidad asistencial.

- ***Confirmación diagnóstica y Planificación de la atención. Inicio del tratamiento. Elaboración del Plan de atención individualizado:***

En la siguiente visita, se realizará el estudio neurofisiológico si se precisa para el diagnóstico y éste no se ha realizado en el primer contacto. Se revisarán los resultados de las pruebas realizadas y se solicitarán los estudios analíticos y moleculares

pendientes acordes al protocolo establecido. Se facilitará la extracción de analíticas y del estudio genético en la unidad/consulta de referencia. En los pacientes con sospecha de miopatía metabólica se realizarán los test de esfuerzo para el estudio de la curva de ácido láctico ([anexo 13](#)). También se gestionarán las solicitudes de estudio de la curva de ácido láctico que se reciban desde otros sectores sanitarios y desde las consultas externas de Neurología, tras realizar interconsulta interhospitalaria, si éstos estudios no pueden realizarse en su centro.

En esta visita, la enfermera gestora finalizará la valoración pendiente del paciente, estableciendo las pautas de cuidados y la necesidad de valoración social o psicológica. En estos pacientes, en la mayoría de los casos sólo existe el tratamiento sintomático. Se establecerá un contacto fluído con su equipo de atención primaria para el manejo y seguimiento de los síntomas, especialmente la miotonía. La enfermera gestora colaborará con la enfermera responsable del paciente del equipo de atención primaria en aspectos de educación sanitaria y cuidados del paciente.

Se realizará también la gestión de citas del resto de especialistas/pruebas pendientes que el paciente precise acorde a sus necesidades (endocrino, rehabilitación, neumología). También de otros especialistas que pueda precisar el paciente (cardiología, digestivo etc...). En los casos que se necesite, se remitirá a Genética para establecer consejo genético o se remitirán muestras para ampliar estudio.

Tras la valoración integral del paciente, se indicará en el plan de intervención del paciente las pautas nutricionales, de terapias de rehabilitación y de seguimiento que cada paciente precise, así como la periodicidad de la mismas<sup>83</sup>. Se informará al paciente y su familia sobre las vías de contacto y los circuitos en caso de urgencia y descompensaciones.

#### ***En el caso de pacientes con enfermedad de Steinert:***

- **Si el paciente es diagnosticado por Neurología de su sector:**
  - Si su y su NPCS $\geq$ 3: Se realizará ICV con la unidad/consulta de referencia para continuar su seguimiento.
  - Si su NPCS $<$ 3: Se abrirá un plan de intervención en HCE y se iniciará el seguimiento establecido ([anexo 10](#)) junto con el EAP. Se facilitará al EAP un teléfono de contacto y cualquier otro medio (mail, interconsultas virtuales etc..) para garantizar la continuidad asistencial
- **Si el paciente es diagnosticado en la unidad/consulta neuromuscular:**
  - Se abrirá un plan de intervención en HCE y se valorará su complejidad y necesidades de provisión.
    - Si su NPCS $\geq$ 3: Se realizará su seguimiento desde la unidad/consulta
    - Si su NPCS  $<$ 3:
      - Se derivarán a consultas externas de Neurología de su sector para continuar su seguimiento según el protocolo establecido, indicando en HCE su situación funcional (MIRS) y resto de evaluación realizada
      - Se informará al paciente sobre el circuito de atención definido.

- La enfermera gestora establecerá contacto con la enfermera de Neurología del sector sanitario donde va a ser atendido ese paciente, para indicar las pautas de seguimiento que estarán reflejadas en el plan de intervención. También contactará con la enfermera del EAP para explicar el circuito de atención y el plan de cuidados del paciente.
- A partir de ese momento, la interlocutora en atención especializada será la enfermera de Neurología del sector (consultas externas). Se facilitará al EAP un teléfono de contacto y cualquier otro medio (mail, interconsultas virtuales etc..) para garantizar la continuidad asistencial.

Cada paciente dispondrá **de un único plan de intervención** de forma que aunque se abra en un nivel asistencial, si el paciente cambia de nivel o de ubicación geográfica dentro de la comunidad, pueda utilizarse la misma herramienta garantizando la continuidad. En el caso de un paciente con enfermedad de Steinert, abrirá el plan de intervención el primer profesional que atienda al paciente, y si este precisa cambiar de nivel según su situación clínica (NPCS), el equipo que lo atienda continuará su seguimiento evolutivo utilizando el mismo plan de intervención (ver apartado “reordenación de recursos”).

#### **6.4.3. Seguimiento**

- **Objetivo:**

- *Mejorar la calidad de vida del paciente*
- *Disminuir la morbimortalidad*
- *Asegurar la continuidad asistencial*
- *Garantizar la accesibilidad a la unidad/consultas de neuromuscular*

- **Visitas de seguimiento:**

Las visitas de seguimiento se realizarán según una periodicidad individualizada en cada paciente, incrementando o disminuyendo la cadencia, según las necesidades de cada paciente tal y como se haya definido en su plan de seguimiento. La mayor parte de las miopatías hereditarias son de lenta evolución, por lo que de forma general las valoraciones se realizarán cada 6 meses, incrementando la frecuencia de visitas con la progresión de la enfermedad. Se gestionarán, en la medida de lo posible, visitas de “acto único” para evitar desplazamientos innecesarios. La atención por parte de los distintos profesionales de cada visita se ajustará a las necesidades y situación de cada paciente. En los pacientes que se estime necesario se realizará la valoración por parte de rehabilitación, la detección de necesidades de ortesis y el plan de tratamiento que estará incluido en HCE. Se realizará una coordinación específica con el servicio de cardiología para aquellos pacientes en los que por las características de la enfermedad se considere que la monitorización cardiaca y la realización de determinados procedimientos debería realizarse en tiempo y con determinada prioridad, evitando depender de las listas de espera para su realización (ECO-2D, holter, etc..). De la misma forma, se realizará la

coordinación para la colocación de marcapasos u otros dispositivos que se considere necesario.

El control y manejo de los distintos síntomas que presente el paciente guiará el seguimiento, adaptándose a las necesidades percibidas en cada momento. La enfermera gestora del paciente definirá las necesidades de autocuidado de los pacientes, estableciendo los contactos que estime necesarios con los profesionales de atención primaria, para garantizar la continuidad asistencial y un correcto seguimiento. Los pacientes podrán requerir valoración por otras especialidades no integradas en la unidad/consulta de Enfermedades Neuromusculares en función de si presentan afectación de otros órganos (p.ej. oftalmología, digestivo, dermatología, etc.).

*En el caso de los pacientes con DM1, el seguimiento general se realizará entre el neurólogo del sector con su EAP.* El objetivo en el seguimiento de este paciente será detectar de forma precoz las principales complicaciones del paciente. El seguimiento conjunto consistirá en la planificación conjunta de la atención a través del plan individualizado de cada paciente según sus necesidades. El EAP realizará las actividades de cribado generales y aquellas que se definan de forma individualizada. Para ello, dispondrá de un plan personal incluido en su sistema de información (OMI), en el que se incluirán las actividades de cribado y ayudas en la toma de decisión según el protocolo establecido ([anexo 10](#)). Desde atención especializada de cada sector se realizará la evaluación general definida acorde al protocolo, así como las exploraciones complementarias que precise el paciente acorde a la prioridad establecida por la situación clínica del paciente ([anexo 10](#)). Cuando la situación clínica del paciente progrese y se valore una mayor necesidad de cuidados (NPSC  $\geq 3$ ), se remitirá al paciente a la unidad/consulta de referencia. La valoración de este cambio de provisión podrá ser realizada tanto por su EAP, como por los profesionales de AE.

#### **6.4.4. Manejo de las complicaciones, deterioro clínico y final de vida**

- **Objetivo:**

- *Atención integral y manejo adecuado de los síntomas en la fase avanzada de la enfermedad*
- *Respeto a las preferencias del paciente*
- *Acompañamiento paciente/familia*

Los pacientes con miopatías hereditarias suelen tener una lenta evolución, por lo que las complicaciones principales se asocian con la progresión de la enfermedad. Es importante la monitorización periódica de los parámetros principales que pueden predecir el riesgo de presentación de estas. La valoración respiratoria y en algunos pacientes también la cardiológica, son herramientas imprescindibles en el seguimiento de los procesos miopáticos. El conocimiento de la situación del paciente ayudará al profesional y al paciente a conocer los riesgos que presenta y poder establecer las actuaciones en caso de que ocurran complicaciones. Es importante la discusión sobre

determinados aspectos que pueden precisar una toma de decisión durante la evolución del paciente (gastrostomía, ventilación, colocación marcapasos etc.), ya que, en ocasiones, una situación sobrevenida puede descompensar al paciente. Estas discusiones y las preferencias del paciente se indicarán en la HCE en un apartado específico para ello. Es importante que estén actualizadas. En el caso de complicaciones graves se recomienda que el circuito de urgencias esté definido y que estos pacientes estén identificados para una rápida atención en urgencias.

En esta fase es importante que se haya evaluado la necesidad de contactar con trabajador social y psicólogo. La discapacidad será el uno de los principales hándicaps que complicarán la calidad de vida en la fase avanzada de la enfermedad. En esa situación la comunicación con el EAP es fundamental para evitar desplazamientos innecesarios del paciente. El abordaje se ajustará a las necesidades/preferencias de cada paciente expresado e incluido en su plan de intervención. En esta fase el contacto con atención primaria y el equipo de cuidados paliativos debe ser estrecho, facilitando la comunicación para el correcto manejo del paciente.

En la fase final de vida, se atenderá a las preferencias del paciente y al lugar donde el paciente desee recibir los cuidados.

**Esquema del Proceso Clínico-Cadena de valor (CVD):**

Screening	Diagnóstico	Preparación	Intervención	Seguimiento	Manejo complicaciones, deterioro clínico y final de vida
1. A. Primaria (médico familia pediatra) 2. Alerta síntomas/signos sugestivos miopatía* 3. Historia clínica de screning miopatía (preguntas clave)# 4. Revisión fármacos/tóxicos 5. Antecedentes familiares 6. Derivación/contacto Neurología sector Interconsulta virtual. Cita Neurología 4-8 semanas) según sospecha clínica. 7. Si confirmación sospecha clínica y cumple criterios, derivación Unidad referencia/ consulta específica (4-8 semanas según prioridad)& 8. Si DM1, revisar NPCS/MIRS y definir nivel de provisión®. Si NPCS≥3 remitir consulta/ unidad neuromuscular	1.Apertura HCE por Enfermera Gestora 2.Visita Neurólogo (recogida árbol genealógico /clínica/ exploración) 3.Solicitud pruebas si sospecha clínica sugestiva (alta resolución) 4.Valoración/evaluación resultados 5.Confirmación diagnóstica y apertura PLAN INTERVENCION 6.Gestión enfermera pruebas preparación 7. Pacientes con DM1 planificar seguimiento según protocolo NRL SECTOR/EAP SI NPS <3 (PROTOCOLO AE/PLAN PERSONAL OMI) 8. Estudio de HiperCkemia pauci/asintomática de segundo nivel NRL sector según protocolo	1.Valoración enfermera 2.Screening/Evaluación disfagia/valoración situación nutricional 3.Valoración situación respiratoria basal 4.Valoración Especialistas UC/red para establecer plan intervención y pauta de seguimiento (acto único) 5.Realización pruebas pendientes 6.Valoración Social/ psicológica si precisa 4. REALIZACION PLAN INDIVIDUAL MULTIDISCIPLINAR	1.Tratamiento rehabilitador (logopedia/ Fisioterapia, terapia ocupacional, etc. ), si procede. 2.Pautas nutricionales según screening 3.Video fluoroscopia según screening 4.Valoración Psicólogo si precisa 5.Tratamiento sintomático indicado 6. Información genética si existe diagnóstico y consejo genético 7. Valoración Cardio (si precisa) 8.Gestión citas de seguimiento 9. Información acceso descompensaciones/otras vías de comunicación 10. Si DM1 si NPCS<3, remitir NRL sector para seguimiento con EAP según protocolo	1.Acogida Enfermera/ valoración (peso/talla/disfagia) 2.Visitas establecidas acto único (NRL-NML-Endocrino/ Cardio si precisa) 3.Realización P. funcionales si precisa 4. Abordaje RHB 5.Modificaciones PLAN INTERVENCION 6.Plantamiento DIRECTRICES PREVIAS 7. Atención psicológica si precisa 8.Necesidades desplazamiento (sillas ruedas, ortesis) 9-Necesidades Bipap/ gastrostomía/ Traqueotomía 10.Necesidad cuidados domicilio 11.Soportes domiciliarios (grúas, silla ruedas, etc.) 12. Intervención social 13. Pacientes DM1: Seguimiento NRL sector/EAP según protocolo. Si precisa aumentar la frecuencia de visitas a NRL/otros especialistas (valorar NPCS®, ajustar nivel adecuado de atención)	1.Atención DOMICILIO/ Hospital preferencias paciente 2.Circuito urgencias si precisa 3.Circuito contacto paciente/ medico AP/red ante posibles síntomas urgentes 4.Implantación de acuerdos sobre LTE 5. Manejo dolor, agitación, ansiedad, disnea 6.Soporte domiciliario/ hospital final de vida 7.Acompañamiento familia 8. Coordinación EAP/Equipos soporte domiciliario

\*Alerta síntomas/signos sugestivos miopatía: **negativos** (debilidad, intolerancia al ejercicio, fatiga), **positivos**: Calambres, contracturas, mialgia, mioglobulinuria, rigidez /Para valorar Signos: (examen detallado incluyendo fuerza, atrofia o hipertrofia, sensibilidad, reflejos y marcha). (Se incluye también la valoración ante una hiperCKemia:1,5 LSN).

#Preguntas clave: tiempo de evolución síntomas, familiares con limitación muscular, deformidades esqueléticas, uso de sillas de ruedas, factor precipitante, existencia otros signos/síntomas sistémicos, distribución de la debilidad (tabla 10)

& Prioridad. (tóxico-infeccioso:<1 sem/Urgencias)/(hereditario-resto:4-8 semanas). La valoración hiperCkemia pauci/asintomática se realizará en AP según protocolo, y derivación/Interconsulta virtual según protocolo

®NPCS (escala de necesidades y provisión): De forma general en la DM1, el seguimiento se realizará acorde al protocolo por NRL de su sector junto al EAP, salvo que el NPCS subescala "cuidado de la salud" sea 3 o superior.



**PLAN DE ATENCION PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES**

	<b>Screening</b>	<b>Diagnóstico</b>	<b>Preparación</b>	<b>Intervención</b>	<b>Seguimiento</b>	<b>Complicaciones/Deterioro/final vida</b>
<b>Paciente informado/ Participación</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Explicación sospecha proceso neurológico e información cuidados</li> <li>2. Información <b>Derivación/contacto</b> centro/nodo para confirmación diagnóstica si cumple criterios</li> <li>3. Participación paciente evaluación de necesidades</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Acogida UC/red enfermera gestora, información unidad</li> <li>2. Información paciente pruebas a realizar</li> <li>3. Información resultado pruebas y diagnóstico y sus implicaciones</li> <li>4. Información enfermera gestora de casos de las pruebas a realizar y las indicaciones</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Información enfermera pruebas/analíticas/ especialistas que valoran al paciente</li> <li>2.Información resultado pruebas</li> <li>3. Información Neurólogo situación y PLAN Intervención/seguimiento</li> <li>4. Acuerdo con el Paciente sobre el PLAN de intervención</li> <li>5.Información T.social si precisa (gestión dependencia/minusvalía/otras)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Información tratamientos-efectos secundarios- Bipap si precisa</li> <li>2.Información sobre complicaciones potenciales más frecuentes</li> <li>3. Consejo genético si existe diagnóstico genético</li> <li>4. Información sobre pautas de rehabilitación si precisa, nutrición y recomendaciones si disfagia</li> <li>5. Consentimientos informados</li> <li>6.Información gestión citas</li> <li>7.Si paciente dispuesto valorar inclusión Plan directrices previas</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Información situación evolutiva y síntomas, así como opciones de tratamiento</li> <li>2.Información sobre posibles complicaciones</li> <li>3. Información sobre gastrostomía si precisa y manejo paciente/familia/cuidador</li> <li>4.Información sobre ensayos clínicos si existiera alguno en marcha</li> <li>5.Información sobre ortesis o ayudas movilidad si precisa</li> <li>6.Información sobre aspectos limitación esfuerzo terapéutico (LTE).</li> <li>7. DM1: información cribados y autocuidado</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Información aspectos control síntomas (*dolor/disnea) y signos sugestivos de posible descompensación</li> <li>2. Información sobre pautas de actuación y circuitos ante situaciones de descompensación</li> <li>3.Información sobre elección de lugar y tipo de cuidados</li> <li>4. Información familia manejo de síntomas y cuidados</li> <li>5. Actualización acuerdos de LTE y directrices previas</li> </ol>
<b>Información clínica integrada-compartida</b> #(otras según protocolo) *(Plan individualizado accesible en un visor del curso clínico)	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Recogida datos médicos en OMI/HCE accesible todos niveles asistenciales</li> <li>2. Recogida en HCE NCPS/MIRS</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Inclusión información HCE enfermera gestión caso/responsable /EAP</li> <li>2. Solicitud/resultados pruebas diagnosticas (ENG-EMG/ analíticas/RMN muscular/ genética/biopsia)#</li> <li>3.Apertura Plan intervención en HCE/aviso OMI</li> <li>4. Gestión enfermera del caso para la elaboración plan intervención (fase preparación)</li> <li>5. Protocolo Steiner/hiperCKemia</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Realización PLAN intervención y seguimiento en HCE por todo el equipo</li> <li>2. Aviso medico A.primaria existencia PLAN (automático en OMI)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Resultado de pruebas y tratamientos en HCE</li> <li>2. Gestión citas en HCE</li> <li>3.Actualización PLAN incluye plan complicaciones potenciales y manejo tto sintomático/etiologico</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Resultados analíticas y pruebas de seguimiento</li> <li>2.Modificaciones Plan HCE. Inclusión de decisiones de LTE</li> <li>3. Protocolos de seguimiento en enfermedades (DM1, hiperCKemia etc.,)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Actualización PLAN/ con pautas de manejo/ de síntomas/ planteamiento de final de vida (LTE etc.) en HCE si el paciente lo desea</li> <li>2. Información del plan de contingencia para AP/061 etc.. en caso de complicación urgente</li> </ol>
<b>PLAN PERSONAL EN HCE*(accesible AP-Especializada-ESAD)</b>						
<b>Accesibilidad</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Derivación interconsulta electrónica HCE</li> <li>2.Cita presencial (4-8 semanas consulta Neurología sector según prioridad)</li> <li>3. Acceso urgente debilidad motora aguda (servicio urgencias)</li> <li>4. Derivación Telecolaboración Red/Unidad Central</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Visita UC/red 4-8 semanas (según prioridad) (especial accesibilidad p. embarazadas o planificación mismo)</li> <li>2. Realización estudio ENG-EMG entre 2- 8 sem en acto único otras pruebas</li> <li>3. Valoración Enfermera acto único</li> <li>5.Acceso a TAC/RMN 2-8 semanas (valorar acto único con ENG y analíticas/p.funcionales respiratorias)</li> <li>6. Acceso estudio genético, biopsia etc</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Realización pruebas gestionadas (acto único según necesidades paciente)</li> <li>2.Enfermera Gestora acompaña proceso /interconsulta tf para dudas, apoyo enfermera NRL otros sectores y enfermera EAP</li> <li>3.Interconsultas HCE para dudas Neurólogos/otros especialistas red en elaboración PLAN</li> <li>4.T.social, gestión ayudas</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Sistema acceso rápido comunicación médico AP-Unidad (Interconsulta virtual/teléfono) y paciente/familia Unidad (Correo electrónico/teléfono)</li> <li>2. Realización visitas acto unico según gestión citas</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Seguimiento enfermera gestora casos (tf/presencial)</li> <li>2. Seguimiento acto único U.Multidisciplinar pautado</li> <li>3. Sistema acceso rápido comunicación médico AP-Unidad y paciente/familia Unidad</li> <li>4. Visitas domiciliarias AP si precisara</li> <li>5. Sistemas de soporte deambulacion/respiratorios/otros si precisa (T.social/rehabilitación:facilitar circuitos)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Acceso urgente para manejo de complicaciones prevenibles en unidad/servicio urgencias si es problema urgente inminente</li> <li>2.Plan de contingencia acceso a profesionales en caso de festivo/fin de semana</li> <li>3.Seguimiento domiciliario AP /Equipo paliativos</li> <li>4.Soporte materiales/tratamiento de dolor</li> <li>5. Manejo sedación a domicilio</li> <li>6.Circuito y Ubicación adecuada hospital si el paciente lo decide o la situación clínica lo requiere</li> </ol>

### Valoración de otros circuitos asistenciales

Determinados circuitos asistenciales deben estar definidos para poder atender al paciente en caso de ser necesarios. Se definen 3 tipos de circuitos asistenciales:

#### 1. Circuitos Diagnósticos:

Son aquellos circuitos que se precisan para completar el diagnóstico del paciente. Tanto en la unidad, como en las consultas de la red periférica deben estar definidos, y con el procedimiento establecido. Los principales son:

- *Circuito de derivación a especialidades claves: Cardiología, digestivo, oftalmología, dermatología etc.*
- *Diagnóstico neurofisiológico:* Se establecerán tiempos de atención y la gestión de las citas, en los nodos que no dispongan de neurofisiología en su centro
- *Diagnóstico por imagen:* Se establecerán los tiempos de atención y la gestión de citas para las pruebas de imagen en estos pacientes, de forma que su realización no retrase el diagnóstico.
- *Estudio histológico (músculo):* Se definirá en cada sector sanitario el circuito de realización y transporte de las muestras para estudio histológico de músculo. Cuáles serán los servicios implicados en su realización y los tiempos para la misma. Para las muestras de músculo, todas las muestras se remitirán desde los servicios de anatomía patológica al servicio de anatomía patológica del HMS. Todos los sectores deben incorporar los criterios de indicación de biopsia definidos, con la prioridad establecida ([anexo 2](#))<sup>84,85</sup>.
- *Estudios de Genética Molecular:* Se definirá el circuito de diagnóstico molecular con los centros de referencia.

#### 2. Circuitos terapéuticos:

*Circuito de farmacia:* Cada sector sanitario definirá el circuito de dispensación de los fármacos de dispensación hospitalaria. Los fármacos de dispensación hospitalaria (alfa glucosidasa, idebenona, etc.) en los que existe un procedimiento de utilización autonómico, se solicitarán a través del formulario incluido en HCE de solicitud de tratamiento individualizado, a la Comisión de enfermedades raras. Los procedimientos de utilización y criterios de indicación de cada fármaco se encontrarán actualizados en <https://farmasalud.salud.aragon.es>

#### 3. Circuitos en caso de descompensación del paciente:

Las causas de descompensación de los pacientes que provocan una atención urgente, suelen ser problemas respiratorios y cardiológicos en la mayoría de los casos. Es infrecuente, pero algunos pacientes pueden presentar rabdomiólisis, y las miopatías metabólicas y algunas miopatías congénitas pueden presentar episodios de hipertermia maligna. Ante una situación no urgente y prevenible, se contactará con la unidad por los medios dispuestos a disposición del paciente. En caso de emergencia, el paciente acudirá a los servicios de urgencia de su sector sanitario. Para una correcta atención ante una urgencia, el paciente tendrá en su HCE un identificador que indica que tiene

un plan de intervención y pueda accederse a su plan de atención facilitando la toma de decisión, respetando las decisiones del paciente y agilizando la atención en los servicios de urgencia

- **Alta del Proceso asistencial**

Se considera que el paciente sale del proceso, por traslado paciente a otro sector o comunidad, a petición del paciente, o por fallecimiento.

#### **6.5. CIRCUITO DE ATENCION A LA PATOLOGIA NEUROREHABILITADORA, NEUROQUIRÚRGICA Y/O NEUROTRAUMATOLÓGICA Y SEGUNDAS OPINIONES. SOLICITUD DE ESTUDIOS DIAGNÓSTICOS POR PARTE DE LOS NODOS**

Existen un grupo de afectaciones del sistema nervioso periférico que habitualmente pueden ser valorados y tratados por otras especialidades (Traumatología, Neurocirugía, Rehabilitación) y que están relacionadas con patologías de la estática postural, laborales o postraumáticas. En estos casos el neurólogo no suele valorar al paciente, porque el diagnóstico va relacionado directamente con el tratamiento, debido a la relación causa-efecto entre la noxa y el daño neurológico. Ejemplos de esta patología, serían las radiculopatías, las neuropatías compresivas y las lesiones del sistema nervioso postraumáticas.

Es una patología muy frecuente. El túnel carpiano, por ejemplo, tiene una prevalencia que oscila entre el 5,1% en mujeres y el 1,3% en hombres. Las radiculopatías cervicales se presentan en el 1% y las lumbares en el 5% de la población general respectivamente. Debido a la alta prevalencia de estas enfermedades, existen frecuentemente dudas diagnósticas con otras enfermedades del sistema nervioso periférico, que precisan de la colaboración del neurólogo. Enfermedades de motoneurona, polineuropatías e incluso miopatías, pueden ser enfocadas como radiculopatías o compresiones nerviosas y ser planteado un tratamiento quirúrgico que retrasará el diagnóstico de la enfermedad neurológica y empeorará el pronóstico del paciente. En estos casos, la identificación de los casos atípicos y su valoración precoz por el neurólogo es fundamental en el manejo de estos pacientes.

Por otra parte, en la patología del sistema nervioso periférico es habitual por su complejidad que los pacientes busquen “segundas opiniones” ante ausencia de diagnóstico o diagnósticos inciertos. Para evitar los desplazamientos innecesarios de estos pacientes y que el paciente inicie un peregrinaje por distintas consultas, los profesionales de la unidad podrán asesorar las solicitudes que se remitan.

Por último, hemos incluido en este apartado la gestión del circuito de realización de determinadas pruebas por parte de la Unidad de referencia a solicitud de los nodos. Se definirán los circuitos necesarios para la realización de pruebas diagnósticas y se establecerá el plan de atención en cada nodo. Una limitación que puede surgir en el manejo de los pacientes es, por un lado, la accesibilidad de los estudios diagnósticos en el nodo en cuanto a tiempos de demora y por otra parte la posibilidad de que se puedan llevar a cabo, tanto por cuestiones de complejidad técnica como de ausencia del recurso diagnóstico. Se han identificado dificultades por parte de algunos sectores para poder realizar algunas exploraciones neurofisiológicas dentro de los tiempos establecidos en el proceso, así como ausencia de soporte para realizar pruebas funcionales respiratorias completas, entre otras limitaciones. Se plantea la posibilidad de establecer un circuito

de comunicación con la Unidad de Referencia para realizar estudios de forma puntual sin que esto suponga una segunda opinión necesariamente.

### Objetivo

**Formación de los profesionales, evaluación y asesoramiento sobre los pacientes remitidos en el menor tiempo posible acorde a la situación de cada paciente**

**Facilitar el acceso con equidad a los recursos necesarios para el proceso diagnóstico a los pacientes atendidos en los nodos de la red de atención**

### Entrada al Subproceso

Los casos de pacientes remitidos para valoración serán derivados desde los servicios/consultas de Neurología de cada sector a través de la herramienta de interconsulta interhospitalaria de HCE. La **unidad de músculo esquelético del servicio de rehabilitación** de cada sector podrá remitir directamente a la unidad de referencia tras descartar una patología compresiva, radiculopatía o cualquier otra causa neurotraumatológica.

Las solicitudes de valoración deberán ir acompañadas de un informe clínico con la descripción completa del caso e indicar todas las pruebas que se acompañan que deberán incluirse en la HCE para agilizar su valoración y establecer la prioridad de la atención.

Respecto a la solicitud de pruebas diagnósticas por parte de los nodos: A través de la herramienta de interconsulta interhospitalaria, el neurólogo responsable del proceso asistencial del paciente en el nodo correspondiente solicitará a la unidad de referencia asistencia, aportando un informe de la situación del proceso y la sospecha diagnóstica, indicando la prueba complementaria necesaria que no puede realizarse en el nodo.

### Fase de evaluación

Cada solicitud de valoración recibida será revisada por el equipo multidisciplinar. En algunas ocasiones se realizará asesoramiento que incluirá un informe escrito en HCE, sin necesidad de que el paciente tenga que desplazarse. En el caso que se considere necesario la valoración clínica presencial, se revisará con la gestora de casos las evaluaciones y exploraciones complementarias que el paciente pueda precisar para poder coordinar las citas que el paciente precise.

Una vez valorado el paciente en la unidad, se informará al profesional responsable del paciente sobre la valoración realizada, las recomendaciones establecidas y se incluirá el informe/valoraciones realizadas en la HCE del paciente. También se indicará si precisa nuevo seguimiento o se continuará la evaluación en su servicio/sector habitual.

Respecto a las pruebas solicitadas por los nodos: La solicitud será evaluada por el equipo multidisciplinar. La gestora de casos se encargará de coordinar las exploraciones complementarias necesarias y las citas. De este modo, se garantizará el estudio del

paciente, siguiendo el proceso diagnóstico y de seguimiento en el nodo de referencia y evitando nuevos desplazamientos del paciente.

#### Alta del proceso

El paciente puede ser dado de alta tras la valoración por descartarse un proceso neurológico del sistema nervioso periférico, por considerarse que debe seguir su proceso por parte del servicio/sector remitente, por fallecimiento o por traslado.

En el caso de solicitud de pruebas: el paciente podrá ser dado de alta una vez realizadas las exploraciones y tras confirmarse desde el nodo que no es necesaria una segunda opinión.

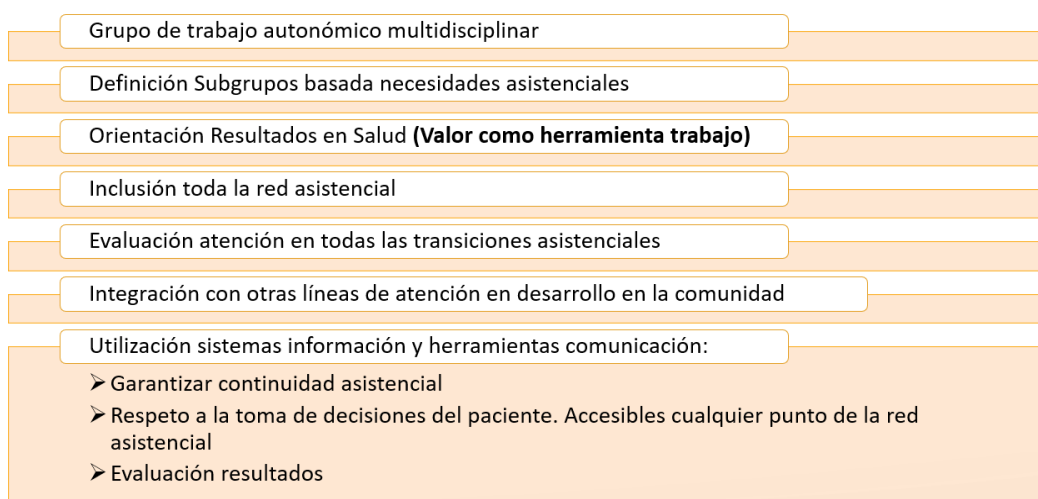
## 7. REORDENACION DE RECURSOS

La implantación de una estrategia autonómica orientada específicamente a la atención de las personas con enfermedades neuromusculares supone una implicación del Departamento de sanidad con la atención a los pacientes crónicos, con las personas que presentan una situación de dependencia y con aquellas que padecen alguna “enfermedad rara”. La especificidad y complejidad de este grupo de procesos, así como su baja prevalencia hace que la organización de su atención con equidad sea un reto para el sistema sanitario.

Las personas que padecen alguna de estas enfermedades exigen que se atiendan sus necesidades de una forma eficiente siguiendo las líneas estratégicas de atención comunes a todas ellas, enmarcadas por la estrategia Nacional de enfermedades neurodegenerativas y el plan nacional de atención a la ELA, pero también por la estrategia de cronicidad, enfermedades raras y otras estrategias transversales que tanto desde el Ministerio como desde la comunidad se han desarrollado, ya que las personas con una enfermedad neuromuscular son poblaciones prioritarias dentro de ellas (estrategia de desnutrición, diabetes etc.). Por esta razón, deben ser evaluadas de forma integral, *orientando su atención a sus necesidades principales.*

Para la elaboración de este documento unificado y consensado, que recoge los estándares mínimos de calidad y su actualización de forma periódica en base a la evidencia científica, se ha constituido un Comité técnico Asesor autonómico multidisciplinar, coordinado desde el Servicio de Estrategias de la Dirección General de Asistencia Sanitaria. Este Comité ha sido el responsable de definir las líneas y acciones que aparecen en el documento para ser trasladadas a todos los sectores sanitarios. Las Claves principales de esta estrategia se definen en la figura 8.

**Fig. 8. Claves de la Estrategia de atención a las personas con una ENM en Aragón**



En este documento se recogen las líneas principales de atención, las acciones que van a implementarse de forma específica, y todas aquellas acciones de las que son subsidiarios los pacientes con una enfermedad neuromuscular, que ya eran recogidas previamente

dentro de otras estrategias de salud y, a las que se ha ido haciendo referencia en el documento.

La puesta en marcha de las líneas definidas requiere la modificación de procesos y circuitos existentes, la implantación de criterios de atención y derivación consensuados y la incorporación de herramientas para la monitorización y evaluación de los pacientes, así como de indicadores de evaluación de la efectividad del programa en los sistemas de información. Se introduce en la comunidad una estructura en la provisión (*red asistencial a la enfermedad neuromuscular*), que garantiza la calidad de atención a los pacientes, así como el tratamiento más adecuado para cada persona en el nivel de atención que precise en cada momento de una forma eficiente, con equidad, para todas las personas que padezcan una enfermedad neuromuscular en Aragón.

Por otra parte, el estigma inherente a aquellas enfermedades que suponen discapacidad o son consideradas “raras”, y en las que los tratamientos habitualmente son de “soporte”, precisa un compromiso de los sistemas sanitarios, de forma que se realicen estrategias de formación, difusión y concienciación, tanto entre los profesionales sanitarios como en la población, con el objetivo de mejorar el conocimiento sobre la enfermedad y su manejo, mejorando la integración de las personas en su entorno social, laboral y en la comunidad.

### 7.1. Antecedentes

Como punto de partida para elaborar este documento, en 2017 se realizó un Audit estructural sobre la atención a los pacientes con ELA en todos los sectores sanitarios en el que se incluyeron aspectos básicos sobre la provisión de servicios a estos pacientes (tabla 14.)

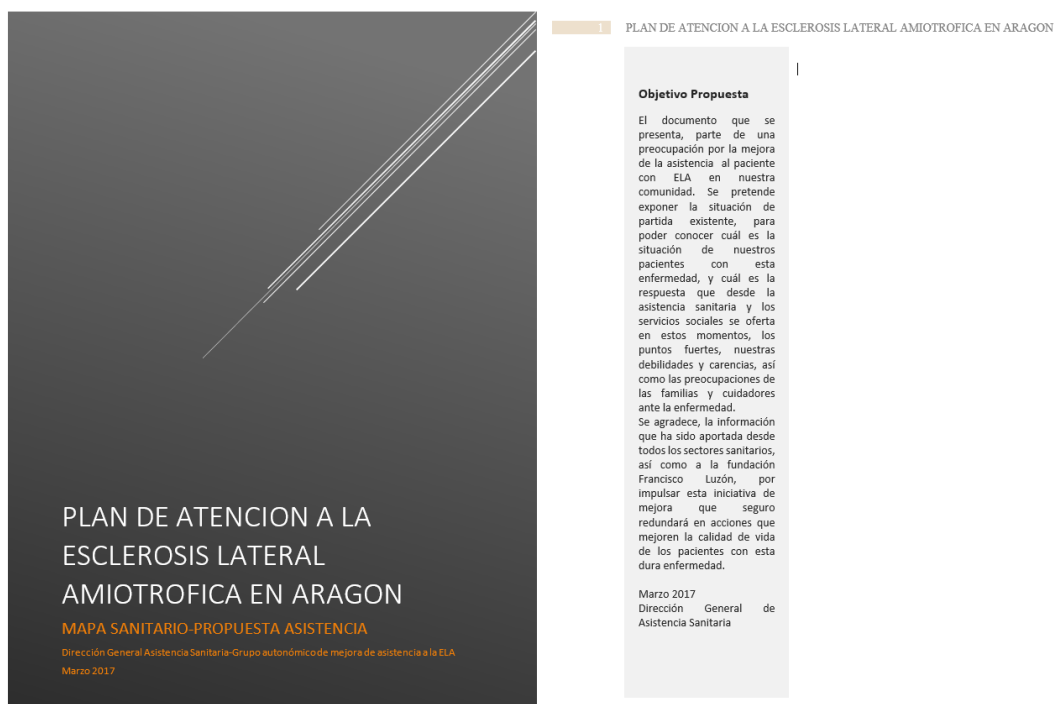
Tabla 14. Ítems solicitados a los sectores sanitarios para el Audit ELA-Aragón

SECTOR SANITARIO-HOSPITAL DE REFERENCIA DEL SECTOR- POBLACION: Nº Habitantes	
Nº PACIENTES CON ELA EN EL SECTOR	
EQUIPO MULTIDISCIPLINAR	
SISTEMA DE GESTION DE CITA UNICA	
ASISTENCIA NEUROLOGICA (CARTERA SERVICIOS)	
ENFERMERIA ADSCRITA (CARTERA SERVICIOS)	
CARTERA SERVICIOS NEUMOLOGIA	
CARTERA SERVICIOS ENDOCRINO	
MANEJO DISFAGIA	
CARTERA SERVICIOS REHABILITACION	
CARTERA SERVICIOS DIGESTIVO	
APLICACIÓN TOXINA BOTULINICA SIALORREA	
PSICÓLOGO/PSIQUIATRA	
SOPORTE PALIATIVOS	
ASISTENTE SOCIAL	
CONTACTO ASOCIACION PACIENTES	
PROTOCOLOS/DOCUMENTO INFORMACION PACIENTE	
SISTEMA ACCESO PACIENTES SITUACION DESCOMPENSACION	
REGISTRO INDICADORES CALIDAD HISTORIA PACIENTE	
ENSAYOS CLINICOS	
PRINCIPALES PROBLEMAS SECTOR EN LA ATENCION PACIENTES	



Este Audit permitió la elaboración de un documento coordinado desde la Dirección General de Asistencia Sanitaria en marzo de 2017: “Plan de atención a la esclerosis lateral amiotrófica en Aragón: Mapa Sanitario-Propuesta de asistencia” (fig.9). En este documento se reflejaron las necesidades de atención observadas, los circuitos establecidos en todos los sectores sanitarios y las carencias sociosanitarias. Se incorporaron también las necesidades sociales aportadas por la asociación de pacientes de ELA de Aragón (AraEla). Se realizó la primera propuesta de atención integral para toda la comunidad.

Fig.9. Plan de atención a la Esclerosis Lateral amiotrófica en Aragón. DGAS marzo 2017



El 31 de mayo de 2017 se publica en el BOA la *ORDEN PRE/712/2017, de 17 de mayo, por la que se dispone la publicación del convenio marco entre el Gobierno de Aragón, a través del Departamento de Sanidad, y la Fundación Francisco Luzón “Unidos Contra la ELA”, para impulsar la investigación sobre la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y mejorar la calidad de vida de los pacientes aquejados de esta enfermedad*. En este convenio (inscrito en el Registro General de Convenios con el núm. 2017/7/0052), se indica que “*el Departamento de Sanidad del Gobierno de Aragón ha dado los primeros pasos para implantar, según las recomendaciones internacionales de más prestigio, un proceso de “Atención Integral a los pacientes con ELA”, dentro del Plan de atención a los pacientes con patología neuromuscular y se compromete en su segunda cláusula, a llevar a cabo las acciones que mejoren la calidad de vida de estos pacientes*”. Este convenio supone un impulso para el desarrollo de un plan de atención a las enfermedades neuromusculares, ya que se plantea que la atención a los pacientes con ELA no puede separarse de la del resto de pacientes con este grupo de enfermedades, con necesidades de atención sanitaria y social similares.

En Aragón, desde el año 2005, un grupo de profesionales de varios hospitales de Aragón visualizan la necesidad de compartir las dificultades objetivadas en la atención a estos pacientes y de definir pautas unificadas de atención. Ponen en marcha el grupo de atención a las enfermedades neuromusculares de Aragón (GENMA), para dar respuesta a los problemas sanitarios del trabajo diario, realizar protocolos de atención y poner en común los problemas de abordaje de los pacientes. Este grupo se ha mantenido desde hace 15 años incorporando cada año nuevos profesionales de distintos perfiles, y convirtiéndose en asesores de la asociación de enfermedades neuromusculares de Aragón (ASEM), con la que han mantenido una comunicación fluida, participando con ellos tanto en la formación como en la difusión de estas enfermedades.

La existencia de este grupo de profesionales cohesionado ha sido un factor clave para la formación del grupo técnico de apoyo para la elaboración de este documento, en el que se han incorporado una parte representativa. La visualización de los problemas que tienen estos pacientes por parte del grupo técnico y el trabajo conjunto de más de un decenio, ha facilitado el desarrollo de la estrategia, ante la necesidad expresada tanto por pacientes como por los profesionales que los atienden de una mejora en el proceso de atención.

## 7.2. Estructura definida

Como se ha indicado en el punto 4, [“Estructura de la red asistencial”](#), la atención a los pacientes con enfermedades neuromusculares en Aragón, se define como una estructura reticular compuesta por una **unidad de referencia en Zaragoza** ubicada en el centro médico de especialidades “Inocencio Jiménez” que atenderá directamente a los pacientes de los sectores sanitarios Zaragoza I-II-III y **5 nodos de asistencia** correspondientes a los sectores sanitarios fuera de Zaragoza (Huesca, Barbastro, Alcañiz, Teruel y Calatayud) (fig.10) que atenderán directamente a los pacientes de su sector en coordinación con la unidad de referencia.

Fig.10. Estructura red asistencial



- **La unidad de referencia:**

Estará compuesta por un equipo multidisciplinar compuesto por profesionales de los 3 sectores sanitarios (ZI-II-III). Los perfiles profesionales asistenciales de la unidad se distribuirán según las agendas y la organización prevista acorde a las características de cada grupo de pacientes. En la tabla 15 se indican las recomendaciones de perfiles profesionales del personal para la unidad de referencia. El número de profesionales y frecuencia de visitas, así como la incorporación de nuevos profesionales de otros sectores no indicados en la tabla, podrá variar según las necesidades asistenciales.

**Tabla 15: Principales perfiles asistenciales recomendados para la unidad de referencia**

Perfiles asistenciales	Zaragoza I	Zaragoza II	Zaragoza III
Neurólogo (Neuropediatra) <sup>a</sup>	x	x x <sup>a</sup>	x
Neumólogo	x	X	x
Neurofisiólogo		X	x
Enfermera Gestora			x
Rehabilitador	(x*)	X	x
Endocrinólogo	(x*)	(x*)	x
Fisioterapeutas/ terapeuta ocupacional/ logopeda	(x*)	x <sup>e</sup>	x <sup>e</sup>
Psicólogo			x
Trabajador social			x
Personal auxiliar			x
Celador			x
Personal administrativo			x

\* Se podrá incorporar en caso de precisarse incrementar recursos humanos

<sup>a</sup> Se valora la incorporación de un neuropediatra para la atención de los niños en etapa de transición hacia la edad adulta

<sup>e</sup> El tratamiento rehabilitador pautado, en una primera fase se realizará en cada sector sanitario según la indicación del rehabilitador en el plan establecido.

Los pacientes atendidos actualmente por los sectores Zaragoza I-II-III suponen el 70% de los pacientes con una enfermedad neuromuscular compleja. La unidad de referencia atenderá de forma directa los pacientes de estos sectores que cumplan criterios de atención en unidad de referencia. Asimismo, la unidad central estará en comunicación con los nodos asistenciales tanto para consultas, como para valorar pacientes que sean remitidos desde ellos.

- **Los nodos asistenciales:**

Para ofertar una atención de equidad cercana al domicilio, la red de atención se completa con 5 nodos asistenciales, que atenderán a los pacientes de estos sectores sanitarios. Estos pacientes suponen el 30% de los pacientes con una enfermedad neuromuscular en Aragón. Los nodos utilizarán las herramientas informáticas establecidas para la red y los protocolos asistenciales definidos. Asimismo, estarán en comunicación con la unidad central para aquellos casos de mayor complejidad que precisen un seguimiento conjunto.

En los 5 nodos de atención, en función de los recursos disponibles en cada sector, se implantarán consultas monográficas que incluyan los subgrupos 1<sup>8</sup> y 2<sup>9</sup> (debido a la necesidad de monitorización estrecha y necesidades cambiantes de estos grupos de pacientes), además de la creación de equipos de atención multidisciplinarios cuando sea posible. Para el resto de los subgrupos debido a la baja prevalencia y lenta progresión de la enfermedad, se valorará la necesidad de consultas específicas siempre que no sea posible incluirlas en las consultas de Neurología habituales. En todo caso, el plan de atención de cada paciente guiará el modo de provisión, según su situación clínica y necesidades asistenciales. Se definirán los circuitos necesarios para la realización de pruebas diagnósticas y se establecerá el plan de atención en cada nodo.

**La Cartera de Servicios** para la unidad de referencia y los nodos se define en el punto 5, [“Cartera de Servicios”](#). Para una mejor adecuación se han subdividido [los procesos de atención en 5 subgrupos](#) según sus necesidades sociosanitarias. Los puntos clave para una adecuada atención en estos pacientes son:

- **Atención multidisciplinar-trabajo en red-toma de decisiones compartidas**
- **Gestión del caso**
- **Existencia de un único plan de atención individualizado compartido en HCE**

En la primera fase de implantación la unidad de referencia solo atenderá a la población adulta. La población infantil será atendida en la consulta monográfica de enfermedades neuromusculares de neuropediatría y rehabilitación junto con el resto de los profesionales que precisan estos niños, en el hospital materno infantil del Hospital Miguel Servet. En una segunda fase, está previsto que se establezca un circuito para mejorar la transición a la unidad de referencia, siendo atendidos esos niños por un neuropediatra en la Unidad de referencia. Este subgrupo de pacientes son los niños con edades comprendidas entre 13-19 años que supone el 36% de la población infantil con una enfermedad neuromuscular.

### 7.3. Organización de la red

Para poder dar una atención a las personas con enfermedades neuromusculares complejas, es esencial que cada paciente reciba el nivel de provisión que precise y que exista una buena comunicación con todo el equipo que lo atiende. Por ello es importante conocer las necesidades de cada paciente para definir el nivel de provisión que precisa, los criterios de derivación y los sistemas de comunicación en la red.

La unidad de referencia será el principal soporte para los casos complejos, pero no puede ser la estructura que provea toda la atención de una forma directa, puesto que si es así será ineficaz e ineficiente, perdiendo el valor que tiene.

---

<sup>8</sup> Subgrupo 1: Enfermedad de neurona motora

<sup>9</sup> Subgrupo 2: Enfermedades neuromusculares inmunomediadas

## Entrada:

El circuito de atención comenzará de forma general por la detección en atención primaria de un caso de sospecha. Posteriormente se contactará mediante la interconsulta virtual con Neurología general de cada sector para su estudio o consulta. Una vez valorado el paciente, se realizará la derivación de los casos indicados a la unidad de referencia o consulta monográfica desde la consulta de Neurología de cada sector (tabla 16).

**Tabla 16. Niveles asistenciales en la red de atención de enfermedades neuromusculares**

RED CENTRAL				
Sector sanitario	Puerta entrada red	1º nivel atención especializada	Unidad de referencia (2º nivel)	
Zaragoza I	EAP*	NRL sector	IC <sup>2</sup>	UMELA <sup>a</sup>
Zaragoza II	EAP*	NRL sector		
Zaragoza III	EAP*	NRL sector		

RED PERIFERICA				
Sector sanitario	Puerta entrada red	1º nivel atención especializada	Consulta monográfica (2º nivel)	Unidad de referencia
Huesca	EAP*	NRL sector	NRL Huesca	UMELA <sup>a</sup>
Barbastro	EAP*	NRL sector	NRL Barbastro	
Teruel	EAP*	NRL sector	NRL Teruel	
Alcañiz	EAP*	NRL sector	NRL Alcañiz	
Calatayud	EAP*	NRL sector	NRL Calatayud	

\* EAP: Equipo de atención Primaria

<sup>1</sup> Si sospecha de enfermedad neuromuscular, derivación a NRL ambulatoria mediante interconsulta virtual (I.V.)

<sup>2</sup> [Criterios de derivación](#) a unidad mediante interconsulta interhospitalaria (IC) /consulta monográfica de referencia

<sup>3</sup> Se derivarán desde los nodos a criterio del NRL del nodo para consulta o seguimiento mediante IC

<sup>a</sup> UMELA (Unidad de Neuromuscular Aragón)

De forma general, la puerta de entrada a la red asistencial **será atención primaria**. Para algunas patologías se han definido unas “especialidades clave” que por la frecuencia con la que atienden pacientes con posible enfermedad neuromuscular podrían detectar estos pacientes (neurofisiología, rehabilitación, medicina interna/autoinmunes). Estos profesionales podrán derivar a estos pacientes al neurólogo de su sector o a la unidad/consulta monográfica, según la patología de sospecha. El sistema de comunicación entre el EAP y el neurólogo del sector será la I.V. (interconsulta virtual).

Una vez que el paciente ha sido valorado por el neurólogo del sector, se realizará el estudio diagnóstico, o bien se remitirá a la unidad directamente, según el diagnóstico de sospecha, acorde a los **criterios de derivación establecidos** (tabla 17). El sistema de comunicación con la unidad/consulta monográfica será la interconsulta intra/interhospitalaria de historia clínica electrónica (IC), según si el paciente está en un nodo o en la red central.

Tabla 17. Criterios de derivación Unidad de referencia/consulta monográfica del nodo

<b>Grupo Patología</b>	<b>Pacientes con criterios de derivación</b>
<b>Enfermedad neurona motora</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Todos los pacientes con la enfermedad (o alto índice de sospecha de neurona motora *)</li> <li>• Paraplejia espástica (a criterio del Neurólogo del sector)</li> </ul>
<b>Enfermedades inmunomediadas</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Miastenia gravis grado <math>\geq</math> II Osserman</li> <li>• Miastenia juvenil (independientemente del grado)</li> <li>• Paciente con Miastenia gravis embarazada</li> <li>• Neuropatía inmunomediada</li> <li>• Resto de enfermedades inmunomediadas a criterio del Neurólogo solicitante</li> </ul>
<b>Neuropatías</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Todas las neuropatías hereditarias (excepto neuropatía tomacular y neuropatías estables que no requieran monitorización frecuente y/o seguimiento multidisciplinar#)</li> <li>• Neuropatías longitud-dependientes con patrón atípico (a criterio/demanda del Neurólogo de consulta general ambulatoria)</li> </ul>
<b>Miopatías</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Miopatías hereditarias que precisen seguimiento multidisciplinar frecuente. (Orientación <a href="#">NPCS<sup>10</sup><math>\geq</math>3</a>)</li> <li>• Enfermedad de Steinert con MIRS<math>&gt;</math>3 y NPCS<math>\geq</math>3</li> </ul>
<b>Criterio Clínico</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pacientes remitidos para estudio o seguimiento por otro Neurólogo de la comunidad.</li> <li>• Pacientes remitidos por médico de “especialidades clave” para estudio o para seguimiento, siempre que exista un diagnóstico previo neurológico de enfermedad neuromuscular.</li> </ul>

\*(remitido por Neurología del sector o especialidades clave: Neurofisiología, rehabilitación)

#(controles anuales o de menor frecuencia y necesidad de múltiples profesionales seguimiento)

**Las funciones de cada nivel asistencial** en la red serán las siguientes

- **Atención primaria:**
  - Detección de un posible caso ante síntomas y signos de sospecha
  - Diagnóstico de la patología más prevalente.
  - Atención y seguimiento compartido en la mayor parte de los procesos
  - Formación a pacientes/profesionales
- **Neurología general:**
  - Consultor de atención primaria en cada sector sanitario
  - Diagnóstico de los casos con mayor complejidad que sean remitidos según los protocolos definidos
  - Seguimiento de las patologías de menor complejidad o patologías estables con menor necesidad de atención sanitaria especializada
  - Derivación a la unidad de la patología compleja o necesidades frecuentes de atención especializada
  - Formación a pacientes/profesionales
- **Neurología de la unidad de referencia/consulta monográfica de un nodo:**
  - Consultor de los neurólogos de su sector y de los nodos.
  - Diagnóstico de los casos más complejos derivados por los neurólogos de su sector o de especialidades clave, así como de los neurólogos de los nodos.
  - Seguimiento pacientes complejos o necesidades frecuentes de atención
  - Consultor de atención primaria de los pacientes en seguimiento compartido
  - Formación a pacientes/profesionales

<sup>10</sup> NCPS: The Needs and Provision Complexity Scale

- Participación y realización ensayos clínicos
- Gestor del circuito de realización de determinadas pruebas que no pueden realizarse en un sector específico (neurofisiológicas, respiratorias etc.) a solicitud de los nodos.

### **Inclusión de un paciente en la red asistencial:**

La inclusión de un paciente en la red asistencial se realizará al [abrir un plan de atención individualizado](#). La apertura del plan de atención se podrá realizar en la unidad de referencia/consulta monográfica en la primera visita del paciente, y también en la consulta de Neurología del sector tras realizar el diagnóstico de una enfermedad neuromuscular a la que se vaya a realizar su seguimiento.

El acto administrativo que establece que un paciente se ha incluido en la red, se realiza al rellenar la primera vez el formulario “de enfermedad neuromuscular” o el apartado administrativo de datos de filiación y contacto del formulario de la enfermera gestora. Su cumplimentación por primera vez emitirá un aviso al buzón del médico de atención primaria indicándole que ese paciente ha sido incluido en la red y que tiene un plan de intervención en HCE al que puede acceder. Una vez incluido el paciente, se recomienda contactar con el EAP para un adecuado seguimiento del paciente.

### **Seguimiento:**

El seguimiento de estos pacientes se realizará de acuerdo con los protocolos establecidos en cada grupo de pacientes y en el nivel asistencial que el paciente precise según los criterios de seguimiento definidos. No todos los pacientes con patología neuromuscular realizarán su seguimiento en la unidad/consultas de referencia. Se han definido según necesidades de provisión, los perfiles de seguimiento de los pacientes en las consultas de atención primaria y en las consultas ambulatorias de Neurología (tablas 18-19).

**Tabla 18. Criterios de seguimiento en consultas ambulatorias generales de Neurología**

<b>Grupo Patología</b>	<b>Criterios de seguimiento en Neurología General ambulatoria</b>
<b>Enfermedad de neurona motora</b>	Síndrome postpolio
<b>Enfermedades inmunomediadas</b>	Pacientes con miastenia gravis tipo I Osserman Pacientes con enfermedades inmunomediadas estables que no requieran monitorización frecuente
<b>Miopatías</b>	Enfermedad de Steinert con MIRS $\leq$ 3 y NPCS $<$ 3 (atención compartida con AP) Miopatías hereditarias estables con escasa progresión que no requieran monitorización frecuente (NPCS $<$ 3)
<b>Neuropatías</b>	Neuropatía tomacular Neuropatías longitud-dependientes que requieran valoraciones (seguidas de forma general en AP) Neuropatías estables que requieren controles anuales o de menor frecuencia
<b>Criterio clínico</b>	Estudio de HiperCKemia una vez descartado causas no neurológicas por atención primaria Cualquier paciente con enfermedad neuromuscular no compleja y aquellos que no precisen un seguimiento estrecho con curso estable

Tabla 19. Criterios de seguimiento en atención primaria

Grupo Patología	Criterios de seguimiento en atención primaria
<b>Enfermedad de Neuronas Motoras</b>	Atención directa/compartida
<b>Enfermedades inmunomediadas</b>	Atención directa/compartida
<b>Neuropatías</b>	Neuropatías longitud-dependientes, de predominio sensitiva, con afectación leve-moderada (diabética y otras neuropatías metabólicas)
<b>Miopatías</b>	Adquiridas (tóxicas, infecciosas, metabólicas) Enfermedad de Steinert (atención directa/compartida)
<b>Otras</b>	Estudio inicial de una hiperCKemia

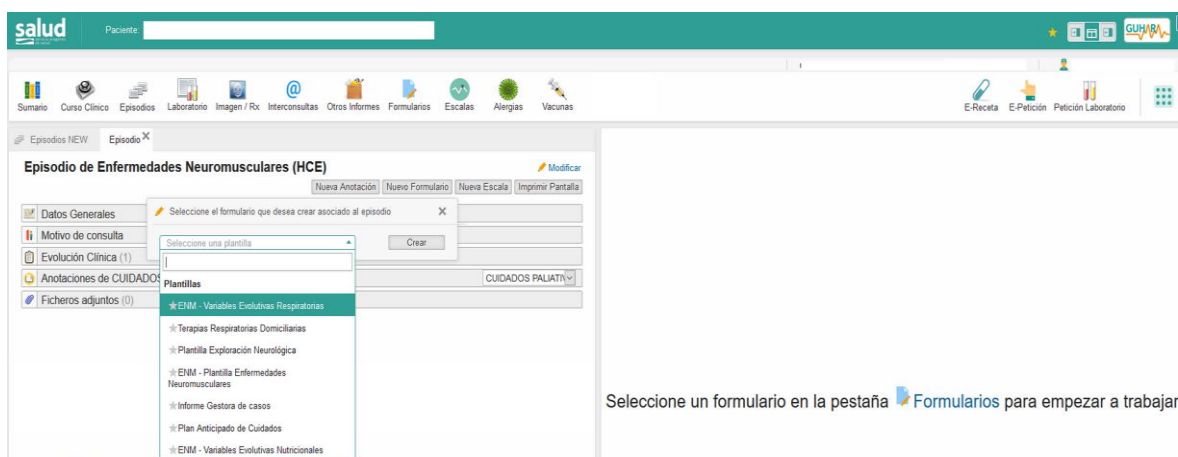
#### 7.4. Herramientas informáticas:

Una de las piezas clave para el funcionamiento de la red, mantener la continuidad asistencial y asegurar la toma de decisiones compartidas es la realización de un **plan de intervención**. Para ello se han desarrollado unas herramientas de ayuda en HCE (historia clínica electrónica) que permiten que toda la información del paciente se encuentre integrada y actualizada, así como accesible a todos los profesionales que atiendan al paciente desde cualquier punto de la red asistencial pública de Aragón.

Toda la información del paciente se encontrará en HCE dentro de un “episodio de enfermedad neuromuscular”. Este se creará la primera vez que se abra el formulario de enfermedad neuromuscular, emitiendo una alerta a su médico de atención primaria (OMI), en la que se indica que este paciente tiene un plan de intervención para que pueda revisarlo.

El episodio de enfermedad neuromuscular se compone de una plantilla global de enfermedad neuromuscular y de varias plantillas asociadas que complementan la evaluación por los distintos profesionales (formulario de variables nutricionales, respiratorias etc..), además de las escalas de evaluación que puedan precisarse en cada paciente (fig.11).

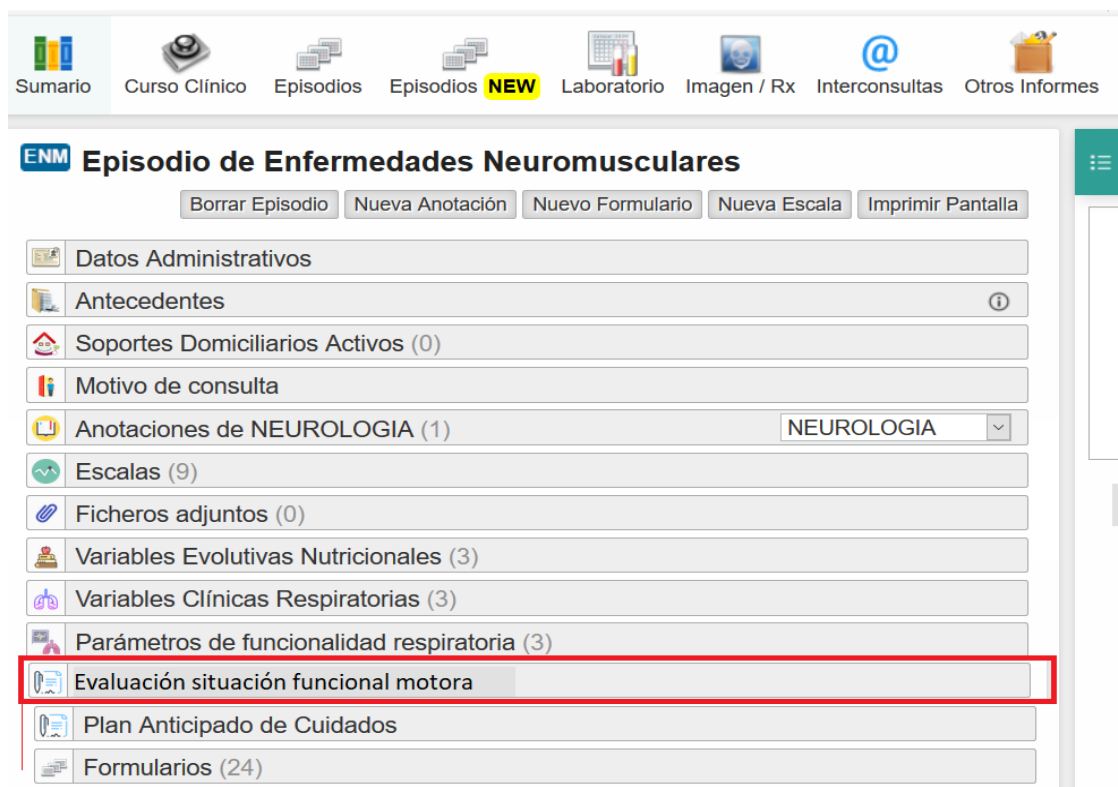
Fig.11 Formato del episodio de enfermedad neuromuscular y acceso a formularios asociados





Para sistematizar la información más relevante y facilitar el acceso a las valoraciones actualizadas, se ha creado un **visor** que integrará las variables y la información clínica principal para permitir valorar la situación del paciente y la progresión de la enfermedad. Se incluye también un apartado para indicar de forma específica el estadio del paciente y poder establecer en cada momento los cuidados adecuados a la situación. El visor contendrá también la información de los soportes domiciliarios que el paciente precisa (respiratorios, ortesis etc..), el plan de tratamiento y un apartado fundamental de “decisiones del paciente”, en el que se incluirán las decisiones expresadas por el paciente sobre sus cuidados y el acceso al testamento vital (si el paciente lo tiene realizado) o a los documentos legales emitidos, así como las órdenes médicas relevantes sobre aspectos claves de sus cuidados que se hayan decidido de forma compartida durante el proceso de la enfermedad, constituyendo el “plan anticipado de atención médica” (fig.12).

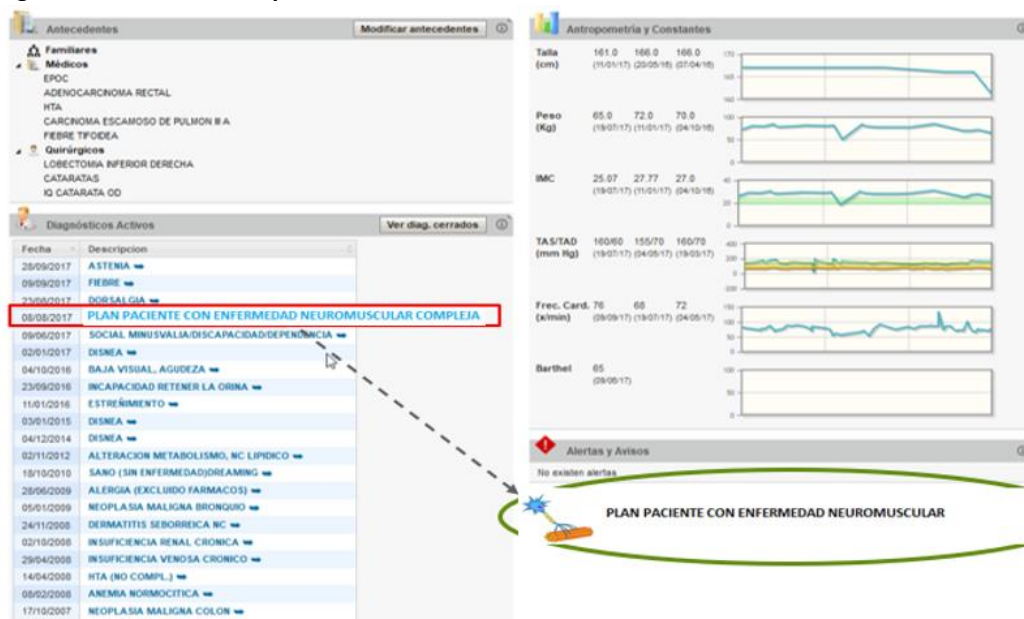
Fig. 12 Ejemplo del visor central de episodio de enfermedad neuromuscular



Además de esta información, se incorporarán dentro de HCE, los consentimientos informados y aquella información sobre cuidados, recursos sociales etc., que puedan ser de utilidad en el seguimiento del paciente.

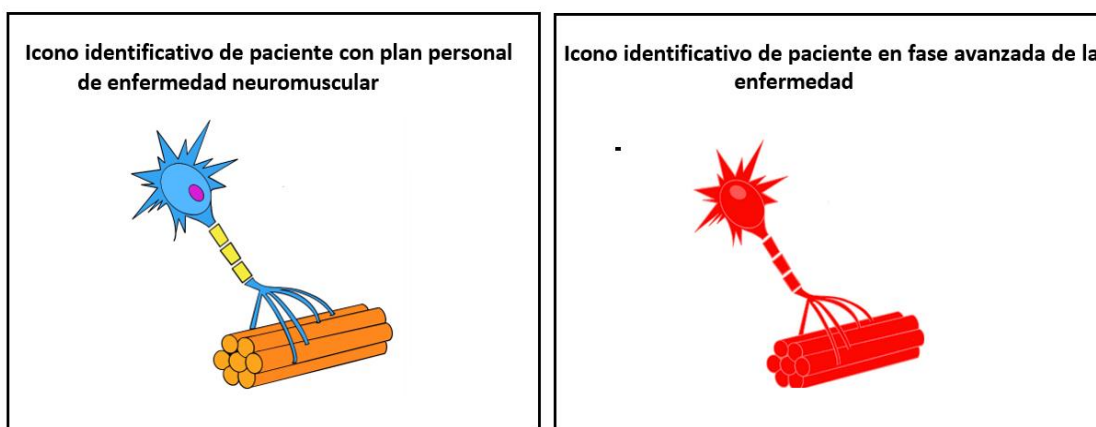
Para poder identificar de forma clara la inclusión en la red de atención de un paciente, se ha incorporado en HCE un **icono identificativo**. De esta forma, cuando cualquier profesional atienda a un paciente con una enfermedad neuromuscular, pueda conocer inmediatamente que tiene un plan de atención individualizado y acceder directamente. (fig. 13). Este icono se mostrará en el momento que se incluya al paciente en la red a través de la creación del formulario de enfermedad neuromuscular.

Fig. 13 Identificación del plan de intervención en el sumario clínico en HCE



Este icono aparecerá de forma general con el formato en colores. En el caso de que el paciente se encuentre en una fase avanzada de la enfermedad, con necesidad de cuidados paliativos, el icono se modificará apareciendo en color rojo (fig.14). Al modificarse el color, se remitirá un mensaje al médico de AP para indicarle la situación del paciente y el grado de cuidados que precisa incluido en el plan de intervención.

Fig. 14 Iconos de identificación del episodio según estadio de la enfermedad



Como se ha indicado en este documento, según el grupo de enfermedad al que pertenezca cada paciente y su situación evolutiva, el tipo de atención y seguimiento pueden variar, ya que no todos los pacientes serán seguidos directamente por la unidad. En el caso que sea llevado por el neurólogo del sector junto con el equipo de atención primaria, se creará también para los casos complejos a criterio del neurólogo, un episodio de enfermedad neuromuscular, ya que esto facilitará su seguimiento.

Para los pacientes con enfermedad de Steinert, dado su abordaje multidisciplinar, la atención será compartida en la mayoría de los pacientes entre el EAP y el neurólogo del sector y otros especialistas que precise durante la mayor parte de su evolución. Se ha creado para facilitar su seguimiento un plan personal en OMI que establece los cuidados que deben seguirse, las estrategias de cribado, y los signos y síntomas de alarma, acorde al protocolo de atención definido. Aunque la enfermedad de Steinert es la miopatía más prevalente, el número de pacientes para cada EAP será escaso, ya que el total de pacientes utilizando [las mayores prevalencias de la literatura](#) se encuentra entre 200-460 para todo Aragón. Pero es probable, que un mismo EAP atienda a más de un individuo de la misma familia, por lo que este plan personal será de ayuda en el seguimiento ([anexo 14](#)).

### **7.5. Registro**

La inclusión del paciente en la red a través de la creación de un episodio de enfermedad neuromuscular permitirá su inclusión en un registro en “tiempo real” de forma que puedan obtenerse los resultados de sus evaluaciones, así como los indicadores de seguimiento. Este aspecto es esencial tanto para las valoraciones de efectividad de los tratamientos, como del resto de intervenciones realizadas al paciente, que permitirán mejorar la atención y orientarla hacia acciones que realmente aporten valor.

La inclusión de los datos clínicos, analíticos y otros aspectos importantes en el episodio de HCE facilitará el acceso a ensayos clínicos, disminuyendo la carga burocrática y facilitando la revisión de los expedientes.

Está previsto que en el apartado “diagnóstico” de HCE, exista un enlace directo al registro de enfermedades raras de Aragón, de forma que una vez realizado el diagnóstico a un paciente pueda ser incluido por el profesional de una forma ágil y directa.

### **7.6. Abordaje farmacológico**

A pesar de la ausencia de fármacos curativos en la mayoría de estas enfermedades, en los últimos años están apareciendo fármacos emergentes en algunos de estos procesos, que han ido introduciéndose en la Cartera de servicios de los sistemas de salud. Los resultados de eficacia de estos fármacos, debido al carácter “de enfermedad rara” de la mayor parte de estos procesos, son obtenidos en estudios con escaso número de pacientes, por lo que los beneficios no pueden ser extrapolados a todas las personas que padecen esa enfermedad. En otras ocasiones, los beneficios son marginales y no aportan valor. Es esencial que se realice una valoración de la efectividad de estos fármacos para que los pacientes que puedan beneficiarse lo reciban y no se administren sin una evidencia de beneficio para mejorar supervivencia y/o calidad de vida de los pacientes.

Aragón cuenta con una Red de uso racional del medicamento y productos sanitarios de Aragón (regulada por la ORDEN SAN/1112/2017, de 20 de julio). Esta Red, tiene como finalidad garantizar el uso de medicamentos y productos sanitarios bajo criterios de

equidad, calidad, seguridad, efectividad clínica y eficiencia en el Sistema de Salud de Aragón. Una de las Comisiones de trabajo de esta red es la Comisión de evaluación de medicamentos huérfanos y productos sanitarios en enfermedades raras de Aragón que elabora los procedimientos de uso de los fármacos autorizados por la AEMPS y garantiza que los tratamientos se utilizan acorde a criterios de efectividad, eficiencia, seguridad y equidad. Los protocolos de uso de estos fármacos son elaborados con el asesoramiento de los profesionales y se encuentran accesibles y actualizados en la página web de uso racional del medicamento <https://farmasalud.salud.aragon.es>

#### **7.7. Contrato de gestión**

La puesta en marcha de este proyecto es un proceso progresivo que se irá implantando según las posibilidades de cada momento, tanto por la situación epidemiológica (factor clave en estos momentos), como por los recursos existentes en cada sector sanitario. El contrato de gestión de cada sector definirá el compromiso establecido cada año para el impulso de la implantación, de forma que se desarrollen las líneas establecidas en este documento.

## 8. FORMACION E INVESTIGACION

La formación sobre un problema de salud es un aspecto clave para la mejora de la atención en cualquier estrategia de salud. Este aspecto es especialmente necesario en enfermedades con baja prevalencia y que provocan limitaciones en la calidad de vida. Fomentar el conocimiento de una enfermedad, supone trabajar contra el estigma que acompaña a estas enfermedades, concienciar sobre los problemas con los que se enfrentan las personas que los padecen y comprender la necesidad de su abordaje social y sanitario.

Desde la estrategia de enfermedades neuromusculares se establecerán líneas de actuación que fomenten e impulsen la formación y la investigación.

### 8.1. Formación, difusión y concienciación

Se fomentará la formación de los profesionales sanitarios sobre las enfermedades neuromusculares y su abordaje, así como la sensibilización respecto a los principales problemas que presentan tanto en su entorno familiar, social, lúdico, y en su navegación por el sistema sanitario.

- **Objetivos formación:**

1. Incrementar el conocimiento en los profesionales sanitarios sobre la enfermedad para lograr un diagnóstico precoz, una mejora en el pronóstico de los procesos, en la calidad de vida y la supervivencia de las personas que las presentan.
2. Concienciar entre los profesionales sobre la necesidad de un manejo específico, multidisciplinar e integrado de estos pacientes.
3. Difundir los circuitos de abordaje en la comunidad de cada uno de estos procesos.
4. Mejorar y agilizar los trámites que precisan estas personas tanto para el reconocimiento de sus limitaciones como para el acceso a las distintas prestaciones que precisan
5. Incrementar el conocimiento y la concienciación en la población general para mejorar la incorporación de estas personas en sus actividades laborales y sociales y fomentar la integración en la comunidad
6. Fomentar la competencia y herramientas de autoayuda y cuidados para los pacientes, sus familias y las personas que los atienden (cuidadores formales e informales).
7. Disminuir el estigma social que acompaña a muchas de estas enfermedades

- **Líneas de formación:**

Las líneas de actuación en la formación irán dirigidas a profesionales de atención primaria, a profesionales de atención especializada que integran la atención multidisciplinar que requiere el paciente (neurólogos, neurofisiólogos, neumólogos, endocrinos, rehabilitadores, psicólogos, digestivos, genetistas, trabajadores sociales, enfermería que componen los distintos equipos de trabajo, urgencias, fisioterapeutas,

logopedas.), y otros perfiles profesionales que puedan atender a estos pacientes (médicos de inspección, de trabajo ....).

En los sectores sanitarios se identificarán y priorizarán las necesidades de formación del personal que se incluirán en el plan de formación para que los organismos que participan en la formación del personal sanitario (Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS), Dirección General de Asistencia Sanitaria (DGAS), Servicio Aragonés de Salud, etc.) faciliten la adquisición de habilidades y conocimientos que precisan los profesionales de los distintos niveles asistenciales que atienden a estos pacientes y a sus familias.

El método utilizado puede incluir sesiones clínicas, cursos, talleres, estancias cortas en centros o unidades con experiencia (FOCUSS), etc. Se fomentará la formación online a través de la plataforma de teleformación del servicio Aragonés de salud.

Las líneas propuestas específicas de formación deben incluir los contenidos que a continuación se detallan y aquellas que se estimen necesarias para mejorar la atención:

### **1. Líneas en atención primaria:**

- Detección de signos/síntomas para un diagnóstico precoz
- Evaluación de un paciente con una enfermedad neuromuscular
- Principales enfermedades neuromusculares
- Abordaje general de los principales problemas en las ENM.
- Principales aspectos en el seguimiento paciente. Complicaciones habituales
- Detección de signos y síntomas de descompensación
- Abordaje de la enfermedad de Steinert
- Manejo de la hiperCKemia
- Circuitos de atención en la comunidad autónoma. Criterios de derivación
- Atención urgente en enfermedades neurológicas
- Cuidados en pacientes neurológicos

### **2. Líneas en atención especializada (servicios clave):**

- Principales enfermedades neurológicas
- Protocolo diagnóstico de las principales enfermedades neurológicas
- Abordaje general de los principales problemas en las ENM
- Evaluación de un paciente con enfermedad neuromuscular.
- Variables principales en el seguimiento de los pacientes. Escalas de valoración
- Complicaciones habituales
- Detección de signos y síntomas de descompensación
- Protocolo de atención en enfermedades clave
- Abordaje de la enfermedad de Steinert
- Manejo de la HiperCKemia
- Circuitos de atención en la comunidad autónoma

- Manejo de la HCE de neuromuscular en Aragón
- Toma de decisiones compartidas

### 3. Líneas formativas para Médicos inspectores y valoración de dependencia

- Enfermedades neuromusculares. Aspectos generales. Clasificación
- Curso evolutivo de las principales enfermedades neurológicas
- Problemas principales de las personas con enfermedades neurológicas
- Principales causas de discapacidad en las enfermedades neuromusculares
- Principales escalas funcionales utilizadas en la evaluación
- Aspectos a considerar en la valoración de una persona con una enfermedad neuromuscular

### 4. Líneas de colaboración con la Escuela de salud:

- Formación e información sobre las principales enfermedades neurológicas
- Manejo de los principales problemas de las personas con una ENM
- Fomentar el autocuidado. Potenciar y desarrollar herramientas para la capacitación en cuidados sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con enfermedades raras. Incremento del conocimiento sobre síntomas y signos de descompensación

### 5. Líneas de colaboración con las asociaciones de pacientes y fundaciones

- Difusión y concienciación sobre la enfermedad
- Colaboración en talleres, reuniones y grupos de trabajo

## 8.2. Investigación

Participar e impulsar proyectos de investigación es un aspecto fundamental en las enfermedades neuromusculares, ya que en la actualidad no existen tratamientos curativos para la mayor parte de ellas. Es importante conocer los mecanismos etiopatogénicos, aspectos epidemiológicos, biomarcadores diagnósticos, pronósticos, etc., así como evaluar tratamientos y perfiles de pacientes respondedores y aquellas actuaciones que puedan evitar la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de las personas con estas enfermedades y su integración social y laboral.

En los últimos años han ido apareciendo tratamientos emergentes para alguna de estas enfermedades que marcan el camino de nuevas líneas de investigación. Por otra parte, las nuevas tecnologías y las herramientas de análisis masivo de datos, ofertan la oportunidad de establecer estrategias de investigación imposibles de implementar en otras épocas, que permitirán aportar conocimiento sobre estas enfermedades.

La baja prevalencia de estas enfermedades obliga a establecer redes de colaboración. La unidad de referencia y la red de atención a las personas con una enfermedad neuromuscular, ofrecen la oportunidad de impulsar estudios y participar junto con otros centros en la realización de ensayos clínicos que permitan a nuestros pacientes acceder a

tratamientos que actualmente es difícil por la obligatoriedad de tener que desplazarse a otras comunidades para ser incluido en un ensayo clínico.

La red de profesionales que trabajan en Aragón en la atención a las personas con una enfermedad neuromuscular, con la unidad de referencia como promotora y coordinadora tiene el objetivo de formar un grupo de Investigación (actualmente en fase de desarrollo), que pueda ser evaluado y reconocido por el Gobierno de Aragón y que permita ejercer el liderazgo de la investigación en patología neuromuscular en Aragón.

El trabajo ordenado, el archivo y recuperación de la información y el análisis de los datos, es la base de la investigación clínica como fuente de aprendizaje y de docencia de la propia unidad de neuromuscular. La evolución del conocimiento de la unidad se debe basar en el análisis de esta información. Sobre esta base, el hecho de que el 75% de la población aragonesa dependa directamente de la unidad, y además sirva de referencia para el 25% restante, permitirá la realización de estudios epidemiológicos con una base poblacional completa.

Los profesionales que trabajarán en la unidad de referencia, tienen ya establecidas líneas de trabajo dentro del grupo GENMA. Fruto de estas alianzas hay líneas de investigación en marcha:

- *Línea de investigación en Distrofias Musculares sobre el estudio del Metabolismo del Calcio y el Deterioro Intelectual en la Distrofia Miotónica de Steinert* (Unidad de genética y de Neuropediatria y enfermedades metabólicas del HUMS)

Por otra parte, y en base a las alianzas previas en esta materia, se han establecido relaciones estables con los siguientes departamentos de la Universidad de Zaragoza:

- Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Celular. Área de Bioquímica y Biología Molecular. Facultad de Ciencias. Profesora. Patricia Ferreira Neila
- Departamento de Bioquímica, Biología Molecular y Celular. Facultad de Veterinaria. CIBER de Enfermedades Raras. Instituto de Investigación en Salud de Aragón. Profesor. Julio Montoya
- Departamento de Anatomía, Embriología y Genética Animal. Área de Genética. Facultad de Veterinaria Prof. María Rosario Osta Pinzolas

- **Objetivos generales de la investigación:**

La unidad promoverá la participación y la colaboración con redes de investigación locales, nacionales e internacionales. Los objetivos generales de la red se orientarán a:

1. Desarrollar y consolidar proyectos de investigación epidemiológica y terapéutica en la comunidad.
2. Creación de un Banco de Datos de la Comunidad que permita futuros estudios epidemiológicos.
3. Fomentar el registro de enfermedades neuromusculares y su mantenimiento



4. Cooperar en proyectos de investigación para favorecer el acceso a medicamentos en estudio a los pacientes de Aragón
5. *Mejorar el diagnóstico temprano* de la enfermedad
6. *Mejorar el pronóstico* de la enfermedad, su monitorización y seguimiento
7. Aumentar las herramientas de *tratamiento* y mejora de la *calidad de vida* de los pacientes
8. Favorecer la creación de redes de investigación básica/traslacional con grupos internacionales.
9. Creación de un Banco de Tejidos y material Biológico relacionadas con las características clínicas del paciente gracias al registro común

- **Principales Líneas de investigación:**

Se fomentarán las siguientes líneas de investigación, así como aquellas que se estime que pueden ser de interés para la mejora de las personas con una enfermedad neuromuscular:

1. Estudios de identificación de síntomas guía a través de herramientas de valoración de análisis de datos que puedan alertar al diagnóstico y disminuir tiempo diagnóstico
2. Mejora de las herramientas diagnósticas
  - a. Biomarcadores clínicos y neuropsicológicos
  - b. Biomarcadores genéticos y celulares
  - c. Biomarcadores de imagen (neurorradiológicos, ecográficos y PET)
  - d. Biomarcadores neurofisiológicos y patológicos
  - e. Biomarcadores bioquímicos (metabolómicos, genómicos o proteómicos)
3. Mejora de las herramientas y biomarcadores pronósticos y desarrollo de nuevas herramientas pronósticas
4. Mejora de los tratamientos que actúen sobre:
  - Mejora sintomatología de la enfermedad y la calidad de vida
  - Desarrollo de nuevas terapias experimentales: favorecer y sistematizar la inclusión de los pacientes en ensayos clínicos
5. Líneas de investigación cooperativa (verticales):
  1. Investigación en modelos de enfermedad (animales y celulares)
  2. Terapia no clínica (antes preclínica) (ensayos con animales)
  3. Terapia celular
6. Líneas de investigación de herramientas de tecnología emergente que pueda mejorar la calidad de vida de los pacientes (robótica, tecnología comunicación etc)
7. Se fomentará la creación de estructuras horizontales de investigación y cooperación en las plataformas existentes:

1. Registro de pacientes
2. Biobanco (ADN, ARN, proteína, plasma, suero, biopsias, células, LCR)
3. Banco de tejido humano
4. Librería de fármacos y terapias experimentales
5. Registro de modelos de enfermedad

A medio plazo el objetivo es consolidar las relaciones con los grupos descritos y explorar alianzas con otros grupos de investigación ya consolidados en áreas próximas a la patología neuromuscular:

- LAGENBIO. A19\_20R
- Grupo EpiChron. Investigación en Enfermedades Crónicas. B01\_20R
- Data Science In Health Services And Policy Research. B02\_20R
- Mecanismos de Enfermedad Crónica e Investigación Traslacional (MECIT). B04\_20R
- Investigación en Salud Mental. B17\_20R
- Grupo Aragonés de Investigación en Atención Primaria. B21\_20R
- Trastornos respiratorios Del Sueño. B22\_20R
- Inmunidad, Cáncer Y Células Madre. B31\_20R
- Genética Clínica y Genómica Funcional. B32\_20R
- Biogénesis y Patología Mitocondrial. B33\_20R
- Envejecimiento y Estrés Oxidativo. B37\_20D
- Grupo de Investigación Básica en Medicina Interna. B47\_20D
- Neuromol (Neurobiología Molecular). B49\_20D
- Investigación en Bioética. H28\_20R
- Movimiento Humano. S25\_20D
- Entrenamiento, Actividad Física Y Rendimiento Deportivo (Enfyred). S53\_20D

## 9. EVALUACIÓN PROGRAMA

Para la evaluación de los resultados de las intervenciones preventivas, diagnósticas y terapéuticas definidas para alcanzar los objetivos del programa autonómico para el abordaje de las enfermedades neuromusculares en Aragón, se han definido indicadores clave que se obtendrán de los distintos sistemas de información: OMI-AP, CMBD, HCE, e-farmacia, registro de enfermedades raras.

### 1.1. Indicadores de casuística

1. Indicador	Tasa de incidencia
<b>Casos</b>	Pacientes nuevos incluidos en la red de ENM (enfermedades neuromusculares) con una enfermedad neuromuscular <sup>1</sup>
<b>Fórmula</b>	$(N.º \text{ de pacientes incluidos en la red con nuevo diagnóstico específico}^1 / \text{Población en ese año}) * 100000$
<b>Tiempo:</b>	1 año
<b>Fuente:</b>	HCE (CIE-10/Orphan)
<b>Desagregado</b>	Aragón/Provincia/Sector sanitario/global y diagnóstico específico <sup>1</sup> /sexo
<b>Anotaciones<sup>1</sup></b>	ELA (G12.2) / Miastenia (G70.00) / Síndrome Guillain-Barre (G61.0) / Enfermedad de Steinert (G71.11) / Otros incluidos red (ver códigos CIE)
<b>Códigos CIE-10</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>G12</b> Atrofia muscular espinal y síndromes relacionados</li> <li>2. <a href="#">G25.8</a> hombre rígido</li> <li>3. <a href="#">G50</a> - <a href="#">G59</a> Trastornos de los nervios, de las raíces y de los plexos nerviosos</li> <li>4. <a href="#">G60</a> - <a href="#">G64</a> Polineuropatías y otros trastornos del sistema nervioso periférico</li> <li>5. <a href="#">G70</a> - <a href="#">G73</a> Enfermedades musculares y de la unión neuromuscular</li> <li>6. G82 Paraplejía (paraparesia) y tetraplejía (tetraparesia)</li> <li>7. G90 Trastornos del sistema nervioso autónomo</li> <li>8. G95 Otras enfermedades de la médula espinal</li> <li>9. G97 Trastornos del sistema nervioso consecutivos a procedimientos, no clasificados en otra parte</li> <li>10. G99 Otros trastornos del sistema nervioso en enfermedades clasificadas en otra parte (incluye neuropatía autonómica en la amiloidosis, gota e hipertiroidismo)</li> <li>11. E70-E88 Alteraciones metabólicas (E74.0 Enfermedades por almacenamiento del glucógeno, E85.1 Polineuropatía familiar por transtiretina)</li> <li>12. <a href="#">M30</a> - <a href="#">M36</a> Trastornos sistémicos del tejido conjuntivo</li> <li>13. <a href="#">M40</a> - <a href="#">M54</a> Dorsopatías</li> <li>14. <a href="#">M60</a> - <a href="#">M63</a> Trastornos de los músculos</li> <li>15. Miopatía mitocondrial: <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Encefalopatía de Leigh (<a href="#">G31.82</a>)</li> <li>b. Enfermedad de Leber (<a href="#">H47.21</a>)</li> <li>c. Síndrome de Kearns-Sayre (<a href="#">H49.81</a>)</li> <li>d. Síndrome de Reye (<a href="#">G93.7</a>)</li> <li>e. Trastornos del metabolismo mitocondrial (<a href="#">E88.4</a>) (MELAS E88.41, MERRF E88.42)</li> </ol> </li> </ol>

## 1.2. Indicadores de atención a tiempo

1. Indicador	Tiempo medio de derivación a Atención Especializada
Casos	Tiempo medio de derivación desde Atención Primaria a Atención Especializada
Fórmula	Tiempo medio (en días) desde la solicitud en consulta de atención primaria hasta la fecha de la cita en consulta de neurología
Tiempo:	Anual
Fuente:	OMI/HCE/HISS
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en pacientes con ELA

2. Indicador	Tiempo medio hasta diagnóstico por parte de la red asistencial
Casos	Tiempo medio (en días) desde la primera consulta de atención primaria hasta el diagnóstico
Fórmula	Tiempo medio (en días) desde la primera consulta de atención primaria hasta la fecha del diagnóstico
Tiempo:	Anual
Fuente:	OMI/HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en pacientes con ELA

3. Indicador	Tiempo de diagnóstico
Casos	Tiempo (en meses) desde el inicio de los síntomas hasta la obtención del diagnóstico
Fórmula	Tiempo mediano (en meses) desde el inicio de los síntomas de la enfermedad hasta la fecha del diagnóstico
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en pacientes con ELA

## 1.3. Indicadores de calidad en la atención

### 1.3.1. Indicadores de calidad generales

1. Indicador	Plan de cuidados individualizado realizado
Casos	Porcentaje de pacientes diagnosticados que tienen un plan de cuidados desarrollado en HCE
Fórmula	$(N.º \text{ pacientes con plan de cuidados} / \text{Total pacientes diagnosticados incluidos en la red}) * 100$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en pacientes con ELA
Anotación	El plan de cuidados debe estar realizado en HCE (episodio enfermedad neuromuscular) (apuntes plan tratamiento visor)

2. Indicador	Profesionales del EAP identificados en el plan de cuidados
Casos	Porcentaje de pacientes incluidos en la red en que los que se encuentran identificados los profesionales de su EAP (médico/enfermera)
Fórmula	$(N.º \text{ de pacientes incluidos en la red en los que se encuentran identificados los profesionales de su EAP (médico/enfermera)} / N.º \text{ pacientes incluidos en la red}) * 100$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica los pacientes con ELA
Anotación	Apartado datos administrativos del formulario "enfermedad neuromuscular"

<b>3. Indicador</b>	<b>Plan de cuidados actualizado</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes diagnosticados que tienen un plan de cuidados actualizado
<b>Fórmula</b>	$(N.º \text{ pacientes con plan de cuidados actualizado en los 12 meses previos} / \text{Total pacientes diagnosticados incluidos en la red}) * 100$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	HCE (anotaciones en el episodio enfermedad neuromuscular) (apuntes plan tratamiento visor)
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en los pacientes con ELA

<b>4. Indicador</b>	<b>Evaluación de función respiratoria (pruebas de función pulmonar)</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes (con diagnóstico principal definido) a los que se realiza pruebas de función pulmonar estando indicadas (FVC, PIM, SNIFF, ...), al menos cada 3-6 meses <sup>1</sup> según protocolo definido para cada grupo de procesos
<b>Fórmula</b>	$(N.º \text{ pacientes incluidos en la red a los que se realiza pruebas de función pulmonar estando indicadas (FVC, PIM, SNIFF...) al menos cada 3-6 meses} / \text{Total pacientes incluidos en la red}) * 100$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en los pacientes con ELA
<b>Anotación<sup>1</sup></b>	ELA cada 3 meses. Miopatías al menos una valoración cada 12 meses/resto según protocolo definido

<b>5. Indicador</b>	<b>Existencia de PLAN ANTICIPADO DE ATENCION MEDICA</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes diagnosticados con documento de instrucciones previas (DIP) y/o testamento vital, órdenes médicas de soporte vital etc., incluido dentro del plan anticipado de atención médica
<b>Fórmula</b>	$(N.º \text{ de pacientes incluidos en la red con diagnostico definido con plan anticipado de atención médica realizado e incluido en HCE (testamento vital y/o documento de instrucciones previas (DIP) etc.} / \text{Total pacientes con diagnóstico definido incluido en la red de ENM}) * 100$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en los pacientes con ELA
<b>Anotación</b>	Formulario de plan anticipado de atención médica en HCE elaborado

<b>6. Indicador</b>	<b>Existencia de PLAN ANTICIPADO DE ATENCION MEDICA en pacientes en fase avanzada de enfermedad</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes en fase avanzada de su enfermedad con documento de instrucciones previas (DIP) y/o testamento vital etc.
<b>Fórmula</b>	$(N.º \text{ pacientes incluidos en la red de ENM en fase avanzada de su enfermedad que tienen un plan anticipado de cuidados incluido en HCE (testamento vital y/o documento de instrucciones previas (DIP) etc.} / \text{Total pacientes con diagnóstico definido incluido en la red de ENM}) * 100$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en los pacientes con ELA
<b>Anotación</b>	Formulario de plan anticipado de cuidados en HCE elaborado/ indicado la fase avanzada enfermedad

PLAN DE ATENCION PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

7. Indicador	Protocolo de actuación de Enfermedad neuromuscular en Urgencias
Casos	Protocolo de actuación ante un paciente con una Enfermedad neuromuscular en los servicios de Urgencias
Fórmula	Existencia de un Protocolo de actuación de Enfermedad neuromuscular en Urgencias en cada hospital
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en pacientes con ELA

8. Indicador	Valoración y apoyo psicológico
Casos	Porcentaje de pacientes con Valoración y apoyo psicológico
Fórmula	$(N.º \text{ pacientes a los que se realiza valoración y apoyo psicológico} / \text{Total pacientes diagnosticados e incluidos en la red}) * 100$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE/OMI
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en pacientes con ELA
Anotación	La valoración estará incluida en HCE y/o en OMI

9. Indicador	Valoración y apoyo por Trabajo Social
Casos	Porcentaje de pacientes con Valoración social
Fórmula	$(N.º \text{ de pacientes a los que se realiza valoración social} / \text{Total pacientes diagnosticados incluidos en la red}) * 100$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE/OMI
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica pacientes con ELA

10. Indicador	Valoración rehabilitación
Casos	Porcentaje de pacientes con valoración y plan de rehabilitación realizado
Fórmula	$(N.º \text{ pacientes incluidos en la red de ENM que tienen valoración y plan de rehabilitación realizado} / \text{total de pacientes incluidos en la red de ENM}) * 100$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en los pacientes con ELA

11. Indicador	Evaluación y tratamiento del paciente con diagnóstico de disfagia en la consulta especializada de Rehabilitación
Casos	Porcentaje de pacientes con disfagia con evaluación y tratamiento de disfagia en la consulta especializada de Rehabilitación
Fórmula	$(N.º \text{ pacientes con diagnóstico de Disfagia que son evaluados y atendidos en la consulta especializada de Rehabilitación} / \text{Total pacientes con diagnóstico de disfagia}) * 100$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios/Todos los pacientes y de forma específica en pacientes con ELA

### 1.3.2. Indicadores de calidad específicos de ELA

1. Indicador	Evaluación de disfagia
Casos	Porcentaje de pacientes con ELA a los que se les realiza cribado de disfagia cada 3 meses
Fórmula	$(N.^{\circ} \text{ de pacientes con ELA a los que se realiza cribado de disfagia mediante test estandarizado (EAT, MECV-V..) en HCE} / \text{Total pacientes con ELA incluidos en la red de ENM}) * 100$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE/OMI
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios

2. Indicador	Evaluación de desnutrición
Casos	Porcentaje de pacientes con ELA a los que se realiza cribado de desnutrición cada 3 meses.
Fórmula	$(N.^{\circ} \text{ de pacientes con ELA a los que se les realiza cribado de desnutrición mediante herramienta estandarizada (MUST, MNA-SF) / Total pacientes diagnosticados con ELA}) * 100$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE/OMI
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios

3. Indicador	Porcentaje de pacientes con ELA con indicación de VNI (ventilación no invasiva) que se encuentran en tratamiento
Casos	Porcentaje de pacientes con ELA con indicación <sup>1</sup> de VNI que se encuentran con VNI
Fórmula	$(N.^{\circ} \text{ pacientes con ELA con indicación de VNI según las normas de práctica clínica, que se encuentran en tratamiento con VNI en los que está indicada} / \text{Total de pacientes con ELA con indicación de VNI}) * 100$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios
Anotación <sup>1</sup>	<b>Indicación VNI:</b> FVC < 80% + Ortopnea o síntomas de hipoventilación. FVC < 50%. Caída FVC sentado/decúbito > 20%. PIM < 60 cmH2O. PaCO2 > 45 mmHg. CT90: > 10%.

4. Indicador	Porcentaje de pacientes con ELA con dispositivo de tos asistida en los que está indicada según las normas de práctica clínica
Casos	Porcentaje de pacientes con ELA con dispositivo de tos asistida en los que está indicada <sup>1</sup>
Fórmula	$(N.^{\circ} \text{ de pacientes con ELA con dispositivos de tos asistida en los que está indicada según las normas de práctica clínica} / \text{Total pacientes ELA con indicación de dispositivo tos asistida}) * 100$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios
Anotación <sup>1</sup>	<b>Indicaciones Asistencia Mecánica de tos:</b> PCF (Pico Flujo de Tos) < 160 L/min.

PLAN DE ATENCION PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

<b>5. Indicador</b>	<b>Porcentaje de pacientes CON gastrostomía en los que está indicada según las normas de práctica clínica</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes con ELA con gastrostomía
<b>Fórmula</b>	(Número de pacientes con ELA con indicación <sup>1</sup> de gastrostomía a los que se les ha colocado gastrostomía/ Número total de pacientes con diagnóstico de ELA con indicación de gastrostomía en el año en curso) *100
<b>Tiempo:</b>	Anual (año en curso)
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios
<b>Anotación<sup>1</sup></b>	<b>Indicación de gastrostomía:</b> -Pérdida de peso 5-10% -IMC <20 kg/m <sup>2</sup> -FVC >50%

<b>6. Indicador</b>	<b>Porcentaje de pacientes CON VENTILACIÓN MECÁNICA INVASIVA en los que está indicada según las normas de práctica clínica</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes con ELA con ventilación mecánica invasiva
<b>Fórmula</b>	(Número de pacientes incluidos en la red de ENM con ventilación mecánica invasiva en los que está indicada <sup>1</sup> / Número total de pacientes con diagnóstico de ELA en el año en curso) *100
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios
<b>Anotación<sup>1</sup></b>	<b>Indicación Traqueotomía (VMI):</b> Tratamiento con VNI no eficaz debido a la progresión de la enfermedad o cuando el paciente no puede cooperar con la VNI debido a los síntomas bulbares y dificultad para eliminar las secreciones. VNI > 16 horas/día.

<b>7. Indicador</b>	<b>Porcentaje de pacientes con diagnóstico de ELA a los que se les realiza anualmente una valoración de posible deterioro cognitivo</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes con diagnóstico de ELA a los que se les realiza una valoración de posible deterioro cognitivo
<b>Fórmula</b>	(N.º de pacientes con diagnóstico de ELA a los que se les realiza una valoración de posible deterioro cognitivo/ Total pacientes diagnosticados de ELA) *100
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios
<b>Anotación</b>	Test cognitivo realizado o valoración cognitiva en HCE (plantilla neuromuscular)

<b>8. Indicador</b>	<b>Porcentaje de pacientes con sialorrea grave que han recibido tratamiento toxina</b>
<b>Casos</b>	Pacientes con sialorrea grave que han recibido tratamiento con toxina botulínica
<b>Fórmula</b>	(N.º pacientes con ELA con sialorrea calificada como grave (Escala de Thomas) que han recibido tratamiento con toxina botulínica/ N.º pacientes con sialorrea grave) *100
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios
<b>Anotación</b>	Evaluada mediante escala estandarizada (Thomas)



<b>9. Indicador</b>	<b>Evaluación y tratamiento del paciente con diagnóstico de disartria en la consulta especializada de rehabilitación para valoración comunicación aumentada</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes diagnosticados de ELA con disartria derivados a profesional del habla-lenguaje para una evaluación de la comunicación aumentada y alternativa
<b>Fórmula</b>	$(N.º \text{ de pacientes diagnosticados de ELA con disartria derivados a profesional del habla-lenguaje para una evaluación de la comunicación aumentada y alternativa} / \text{Total pacientes diagnosticados}) * 100$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios

<b>10. Indicador</b>	<b>Caídas</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes a los que se realiza seguimiento de caídas en los últimos 12 meses, documentadas en historia clínica
<b>Fórmula</b>	$(N.º \text{ de pacientes diagnosticados a los que se realiza seguimiento de caídas en los últimos 12 meses, documentadas en historia clínica} / \text{Total pacientes diagnosticados}) * 100$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	HCE/OMI
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios

### 1.3.3. Indicadores de calidad específicos de Distrofias

<b>1. Indicador</b>	<b>Porcentaje de pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Steinert a los que se les realiza anualmente una valoración de posible deterioro cognitivo</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Steinert a los que se les realiza una valoración de posible deterioro cognitivo
<b>Fórmula</b>	$(N.º \text{ pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Steinert a los que se les realiza una valoración de deterioro cognitivo} / \text{Total pacientes con Enfermedad de Steinert}) * 100$
<b>Tiempo:</b>	Anual (según protocolo)
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios

<b>2. Indicador</b>	<b>Evaluación de función cardiaca</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes con diagnóstico de enfermedad de Steinert a los que se realiza pruebas de función cardiaca, según protocolo
<b>Fórmula</b>	$(N.º \text{ pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Steinert a los que se les realiza una prueba de función cardiaca} / \text{Total pacientes diagnosticados de Enfermedad de Steinert}) * 100$
<b>Tiempo:</b>	Anual (según protocolo)
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios/

<b>3. Indicador</b>	<b>Terapia física, ocupacional o del habla/deglución</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes con enfermedad de Steinert derivados para terapia física, ocupacional o del habla/deglución
<b>Fórmula</b>	$(N.º \text{ pacientes con diagnóstico Enfermedad de Steinert derivados para terapia física, ocupacional o del habla/deglución} / \text{Total pacientes con Enfermedad de Steinert}) * 100$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios/

#### 1.4. Indicadores de resultados

1. Indicador	Tasa ajustada de mortalidad por 100.000 habitantes
Casos	Tasa ajustada de mortalidad por 100.000 habitantes
Fórmula	$(N.^{\circ} \text{ defunciones acaecidas en la población durante un año} / \text{Población total a mitad del mismo año}) * 100000$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios
Anotación	Global y especificado por ELA, Miastenia, Guillain-Barre y Steinert.

2. Indicador	Tasas ajustadas de hospitalización por 100.000 habitantes
Casos	Tasas ajustadas de hospitalización por 100.000 habitantes ajustadas por sexo, edad.
Fórmula	$(N.^{\circ} \text{ pacientes dados de alta con diagnóstico principal en 1 año} / \text{Población en ese año}) * 100.000$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Hospitales, edad, sexo
Anotación	Pacientes con ELA, Miastenia, Guillain-Barre y Steinert

3. Indicador	Estancia media hospitalaria
Casos	Tiempo en días desde el ingreso hospitalario hasta el alta por un episodio
Fórmula	$N.^{\circ} \text{ total de días de estancia hospitalaria} / N.^{\circ} \text{ total de episodios}$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Hospitales
Anotación	Pacientes con ELA, Miastenia, Guillain-Barre y Steinert.

4. Indicador	Supervivencia media
Casos	Tiempo medio en meses desde el diagnóstico hasta el momento de la medición
Fórmula	$\text{Suma de tiempo (en meses) desde el diagnóstico al momento de la medición} / \text{Total de pacientes diagnosticados al momento de la medición}$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios
Anotación	Global y específico en ELA, Steinert, Guillain-Barre y Miastenia

5. Indicador	Supervivencia mediana
Casos	Tiempo medio en meses desde el diagnóstico hasta el momento de la medición
Fórmula	$L_i + (N) / 2 - F_{i-1} / (f_i) \times t_i$
Tiempo:	Anual
Fuente:	HCE
Desagregado	Aragón/Sectores Sanitarios
Anotación	Global y específico en ELA, Steinert, Guillain-Barre y Miastenia

<b>6. Indicador</b>	<b>Calidad de vida</b>
<b>Casos</b>	Porcentaje de pacientes en cuyo seguimiento se evalúa la calidad de vida (SF-36, SAQLI...)
<b>Fórmula</b>	$(N.º \text{ de pacientes incluidos en la red de ENM en cuyo seguimiento se evalúa alguna escala de calidad de vida}^1 \text{ (anual)} / \text{Total pacientes incluidos en la red de atención a ENM}) * 100$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	HCE
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios/ Global y específico en ELA, Steinert, Guillain-Barre y Miastenia
<b>Anotación<sup>1</sup></b>	Mediante alguna de las escalas de calidad de vida (EUROCOL-5D, SF-36, SAQLI...)

### 1.5. Indicadores de formación

<b>1. Indicador</b>	<b>Formación de personal sanitario</b>
<b>Casos</b>	N.º profesionales que realizan el programa formativo ACREDITADO/ Total profesionales
<b>Fórmula</b>	$N.º \text{ profesionales que realizan el programa formativo ACREDITADO} / \text{Total profesionales}$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	Servicio de Estrategias y Formación
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios

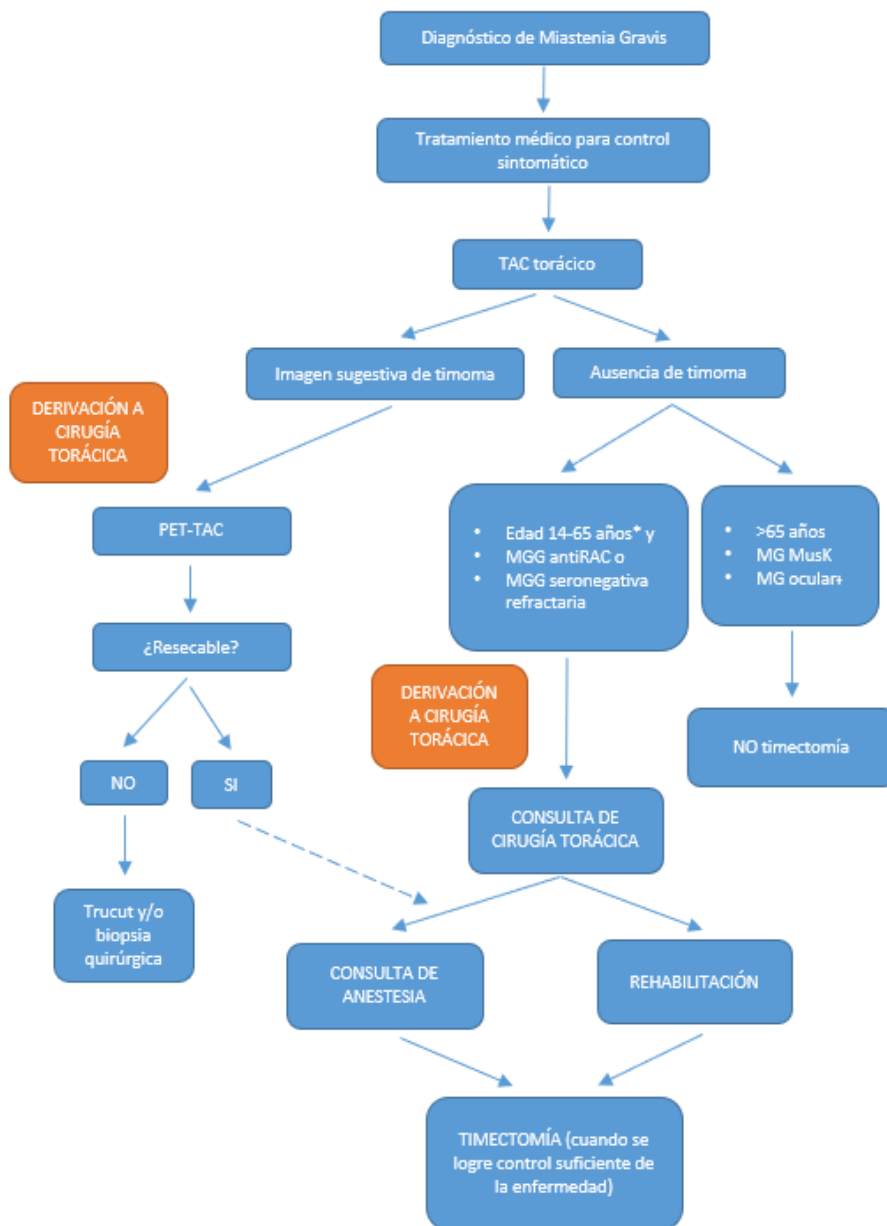
<b>2. Indicador</b>	<b>Sesiones clínicas multidisciplinares en la Red de ENM</b>
<b>Casos</b>	Sesiones clínicas multidisciplinares <sup>1</sup> entre los profesionales de la red
<b>Fórmula</b>	$N.º \text{ de sesiones clínicas multidisciplinares de la Red de ENM}$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	Red ENM
<b>Anotación<sup>1</sup></b>	Sesiones de actualización, discusión casos clínicos, realización protocolos conjuntos

<b>3. Indicador</b>	<b>Número de programas de apoyo o formativos a las personas cuidadoras por Área Sanitaria</b>
<b>Casos</b>	Número de programas de apoyo o formativos a las personas cuidadoras por Área Sanitaria
<b>Fórmula</b>	$N.º \text{ de programas de apoyo o formativos realizados a las personas cuidadoras por Área sanitaria en el año en curso}$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	Servicio de Formación y Coordinadores de Formación de los Sectores Sanitarios /Escuela de Salud
<b>Desagregado</b>	Aragón/Sectores Sanitarios

<b>4. Indicador</b>	<b>Información organizada a la persona con la enfermedad y su familia (cuidados necesarios tras el alta, etc.)</b>
<b>Casos</b>	Número de hospitales con consulta especializada que poseen información organizada para la persona enferma y a su familia para llevar a cabo los cuidados tras el alta
<b>Fórmula</b>	$Número \text{ de hospitales con consulta especializada que poseen información organizada para la persona enferma y a su familia para llevar a cabo los cuidados tras el alta}$
<b>Tiempo:</b>	Anual
<b>Fuente:</b>	Memoria unidad/consulta monográfica
<b>Desagregado</b>	Global/ Hospital

## 10. ANEXOS

### ANEXO 1. Protocolo de indicación y circuito de timectomía (extraído del protocolo autonómico de timectomía de Aragón)



La derivación a Cirugía Torácica para valoración de timectomía requiere:

- A. Informe de valoración neurológica:
  - A. Clasificación de la MG (MGFA)
  - B. Tratamiento actual y cambios en el mismo en los últimos 6 meses
  - C. Presencia de disfagia o afectación respiratoria
  - D. Complicaciones e ingresos en últimos 3 meses
  - E. Presencia de comorbilidades
  - F. Previsión de necesidad de tratamiento preoperatorio con inmunoglobulinas IV o plasmaféresis
- B. Realización de pruebas complementarias preoperatorias (podrán realizarse previamente a la derivación o solicitarse de forma simultánea a la misma).
  - A. Analítica: PES 008 + Hormonas tiroideas + Perfil nutricional + Gasometría arterial basal
  - B. ECG
  - C. TAC (o RM) torácica (solicitado ya desde el diagnóstico de MG)
  - D. Pruebas funcionales respiratorias (espirometría y curvas de flujo-volumen en inspiración y espiración máximas).
  - E. Ecocardiograma (si tímoma)

\*Se puede valorar la timectomía en < 14 años con MG-antiRAC, si la respuesta a piridostigmina es insuficiente o si se desea prevenir las complicaciones potenciales del tratamiento inmunosupresor. Ver Apartado 2.2 Criterios de exclusión del Protocolo de Timectomía.

† De forma general la timectomía no estará indicada en formas puramente oculares de MG, pero en base a la evidencia actual, se puede valorar en determinados casos. Ver Apartado 2.2 Criterios de exclusión del Protocolo autonómico de Timectomía. MGG Miastenia gravis generalizada; antiRAC: anti-receptor de Acetilcolina.

## ANEXO 2. Criterios Generales de Indicación de Biopsia de nervio, músculo y piel

Criterios de Biopsia muscular
<b>Generalidades:</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Se contempla dentro del diagnóstico clínico de la miopatía y en ocasiones se requiere para el diagnóstico definitivo.</li><li>• Hay algunas miopatías que <i>pueden no requerir para el diagnóstico la realización de una biopsia</i>:<ul style="list-style-type: none"><li>○ Sospecha clínica de distrofinopatía con confirmación genética como la enfermedad de Duchenne o Becker</li><li>○ Distrofias de cinturas y otras distrofias musculares con presentaciones clínicas que las hagan claramente reconocibles y distinguibles de otras</li><li>○ Distrofia miotónica</li><li>○ Algunas alteraciones mitocondriales</li><li>○ Algunas alteraciones metabólicas</li><li>○ Parálisis periódicas.</li></ul></li></ul>
<b>Indicaciones:</b> Se podrá plantear la realización de una biopsia muscular en los siguientes casos:
1. <b>Superposición de características clínicas de procesos miopáticos y neurogénicos</b> , cuando el diagnóstico diferencial no se pueda hacer por dichas características clínicas
2. <b>Determinación de la significación clínica de las variantes genómicas identificadas en las pruebas genéticas.</b> La mayor disponibilidad de pruebas genéticas, así como su mayor cobertura han incrementado el hallazgo de variantes de significado incierto en las que la biopsia puede ayudar a identificar si esas variantes son realmente patogénicas.
3. <b>Sospecha de miopatías inflamatorias siempre que sea posible antes de iniciar tratamiento:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Permite confirmar diagnóstico antes de iniciar tratamientos potencialmente agresivos</li><li>• Se podría plantear biopsia de control en los casos de mala evolución para comprobar si hay una recurrencia de la enfermedad o un efecto miopático secundario a los tratamientos utilizados.</li></ul>
4. <b>Miopatías que puedan tener tratamiento disponible</b> (y cuyo diagnóstico de confirmación no se ha podido realizar por otra vía).
5. <b>Miopatías hereditarias que requieran consejo genético y cuyo diagnóstico no se haya podido realizar por otra vía</b>
6. <b>Pacientes con hiperCKemia si el nivel de CK es 3-5 veces el valor normal y:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• El EMG es anormal (miopático)</li><li>• y/o la edad del paciente es inferior a 30 años.</li><li>• En mujeres con CK&lt;3 veces el valor normal podría plantearse biopsia (posibilidad portadora de distrofinopatía). Sin embargo, un análisis de ADN en sangre puede evitar biopsias. La sonda MLPA permite identificar al 70% de las portadoras.</li><li>• En varones con CK&lt; 3 veces el valor normal, valorar seguimiento</li></ul>
7. <b>Pacientes con <u>mialgias en relación con el esfuerzo</u> si se da uno o más de los siguientes supuestos y cuyo diagnóstico no se haya podido realizar por otra vía:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Historia de mioglobinuria</li><li>• “Fenómeno de segunda entrada” o “second wind”</li><li>• Debilidad muscular</li><li>• Hipertrofia/atrofia muscular</li><li>• HiperCKemia significativa</li><li>• Patrón miopático en EMG</li><li>• Exclusión de otras causas</li></ul>

<b>Criterios de Biopsia nervio</b>
<b>Generalidades:</b>
En general la biopsia de nervio debería ser evitada en la mayor parte de casos si hay otras pruebas menos invasivas que puedan ayudar a establecer el diagnóstico, pero puede ser considerada en etiologías inflamatorias u otras potencialmente tratables, cuando los estudios clínicos, electrofisiológicos y analíticos no hayan mostrado la etiología
<b>Indicaciones:</b> Se podrá plantear la realización de una biopsia de nervio para descartar neuropatía vasculítica en los siguientes casos:
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mononeuritis múltiple o neuropatía multifocal asociada o no a signos de compromiso sistémico. Puede ser recomendable realizar biopsia conjunta de músculo y nervio.</li> <li>• Sospecha de neuropatía asociada a sarcoidosis</li> <li>• Neuropatía adquirida simétrica distal en la que se sospecha una amiloidosis en un paciente con gammapatía monoclonal.</li> <li>• Algunos casos de polineuropatía desmielinizante crónica</li> <li>• Algunas neuropatías hereditarias poco frecuentes como la enfermedad de Tangier o la enfermedad de Fabry si hay dudas diagnósticas</li> </ul>
<b>Criterios de Biopsia de piel</b>
<b>Generalidades:</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• El diagnóstico de la neuropatía de fibra fina es clínico, con el soporte de al menos una técnica específica para el estudio de la fibra fina termoalgésica.</li> <li>• Los criterios diagnósticos incluyen principalmente la biopsia de piel, el test sensorial cuantitativo (termotest) y los potenciales evocados nociceptivos</li> </ul>
<b>Indicaciones</b>
Sospecha de polineuropatía de fibra fina.

**ANEXO 3. Subtipos de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth** (extraído de *Hilton-Jones D, Eds. Oxford Textbook of Neuromuscular Disorders. Oxford Press University. 2014*<sup>29</sup>)

Type	Gene	Phenotype
<b>Autosomal dominant CMT1 (AD CMT1)</b>		
CMT1A	17p duplication ( <i>PMP22</i> ) <i>PMP22</i> point mutation	Classic CMT1 Classic CMT1/DSD/CHN (rarely recessive)
CMT1B	<i>MPZ</i>	CMT1/DSD/CHN/CMT2 (rarely recessive)
CMT1C	<i>LITAF</i>	Classic CMT1
CMT1D	<i>EGR2</i>	Classic CMT1/DSD/CHN
CMT1F	<i>NEFL</i>	CMT2 but can have slow motor nerve conduction velocity in the CMT1 range
Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP)	Del 17p ( <i>PMP22</i> ) <i>PMP22</i> (point mutation)	Typical HNPP Typical HNPP
<b>Autosomal recessive CMT1 (CMT4/ARCMT1)</b>		
CMT4A	<i>GDAP1</i>	CMT1 or CMT2, usually severe early onset. Vocal cord and diaphragmatic paralysis described
CMT4B1	<i>MTMR2</i>	Severe CMT1/facial/bulbar/focally folded myelin
CMT4B2	<i>MTMR13</i>	Severe CMT1/glaucoma/focally folded myelin
CMT4C	<i>SH3TC2</i>	Severe CMT1/scoliosis/cytoplasmic inclusions
CMT4D (HMSNL)	<i>NDRG1</i>	Severe CMT1/gypsy/deafness/tongue atrophy
CMT4E	<i>EGR2</i>	CMT1/DSD/CHN phenotype
CMT4F	<i>PRX</i>	CMT1/more sensory/focally folded myelin
CMT4G (HMSN Russe)	<i>HK1</i>	Severe early onset CMT1/gypsy
CMT4H	<i>FGD4</i> (Frabin)	Classic CMT1
CMT4J	<i>FIG4</i>	CMT1/ predominantly motor/progressive
CCFDN	<i>CTDP1</i>	CMT1/gypsy/cataracts/dysmorphic features
<b>Autosomal dominant CMT2 (AD CMT2)</b>		
CMT2A	<i>MFN2</i>	CMT2/progressive/optic atrophy (rarely recessive)
CMT2B	<i>RAB7</i>	CMT2 with sensory complications (ulceromutilating)
CMT2C	<i>TRPV4</i>	CMT2/vocal cord paralysis
CMT2D	<i>GARS</i>	CMT2 with predominant hand wasting/dHMN Type V
dHMN Type V	<i>BSCL2</i>	dHMN Type V with predominant hand wasting/Silver syndrome, but can have sensory involvement like CMT2D
CMT2E	<i>NEFL</i>	CMT2 but can have nerve conduction velocity in the CMT1 range (rarely recessive CMT1)
CMT2F	<i>HSPB1</i>	Motor-predominant CMT2
CMT2G	12q12-q13.3	CMT2
CMT2I	<i>MPZ</i>	Late-onset CMT2
CMT2J	<i>MPZ</i>	CMT2 with hearing loss and pupillary abnormalities
CMT2K	<i>GDAP1</i>	Late-onset CMT2 (dominant)/severe CMT2 (recessive)
CMT2L	<i>HSPB8</i>	Motor-predominant CMT2
CMT2N	<i>AARS</i>	Classic CMT2
HMSN-P, Okinawa type	3q13.1	CMT2 with proximal involvement (optineurin spinal cord inclusions described)
CMT2P	<i>LRSAM1</i>	Mild sensory-predominant CMT2 (dominant and recessive)
SPG10	<i>KIF5A</i>	CMT2/hereditary spastic paraplegia
<b>Autosomal recessive CMT2</b>		
CMT2B1	<i>LMNA</i>	CMT2 rapid progression
CMT2B2	<i>MED25</i>	Classic CMT2
<b>Type</b>		
<b>X-linked CMT</b>		
CMTX1	<i>GJB1</i>	Males CMT1 (patchy nerve conduction velocity)/females CMT2
CMTX2	Xp22.2	Intermediate CMT/infantile onset/learning disability
CMTX3	Xq26	Intermediate CMT
CMTX4 (Cowchock syndrome)	Xq24-26.1	CMT2/infantile onset/developmental delay/deafness/learning difficulties
CMTX5	<i>PRPS1</i>	CMT2/deafness/optic atrophy
<b>Dominant intermediate CMT (CMTDI)</b>		
CMTDIA	10q24.1-q25.1	Intermediate CMT
CMTDIB/CMT2M	<i>DNM2</i>	Intermediate CMT or CMT2/cataracts/ophthalmoplegia/ptosis
CMTDIC	<i>YARS</i>	Intermediate CMT
CMTDID	<i>MPZ</i>	Intermediate CMT
CMTDIE	<i>IFN2</i>	Intermediate CMT/focal segmental glomerulosclerosis/end-stage renal failure
<b>Recessive intermediate CMT (RI-CMT)</b>		
CMTRIA	<i>GDAP1</i>	Intermediate CMT
CMTRIB	<i>KARS</i>	Intermediate CMT/learning difficulty/vestibular schwannoma

CMT, Charcot-Marie-Tooth disease; DSD, Dejerine-Sottas disease; CHN, congenital hypomyelinating neuropathy; HMSN, hereditary motor and sensory neuropathy; dHMN, distal hereditary motor neuropathy.

**ANEXO 4. Clasificación de las Neuropatías Sensitivo Autonómicas Hereditarias** (Extraído de <http://genm.sen.es/index.php/profesionales/recursos> y modificado por Schwartzlow C<sup>34</sup>y Haga<sup>35</sup>)

Tipo	Herencia	Gen implicado	Fenotipo
<b>HSAN I</b>			Neuropatía sensitiva. Afectación distal motora tardía. Dolor neuropático, lesiones ulcerosas.
HSAN IA	AD	SPTLC1 *	Neuropatía sensitiva. Afectación distal motora tardía. Dolor neuropático, lesiones ulcerosas.
HSAN IB	AD	3p22-p24	Neuropatía sensitiva, tos, reflujo gastro-esofágico.
HSAN IC	AD	SPTLC2	Neuropatía sensitiva. Afectación distal motora tardía. Dolor neuropático, lesiones ulcerosas
HSAN ID	AD	ATL1	Neuropatía sensitiva sin afectación motora. Reflejos osteotendinosos pueden estar exaltados, puede asociar espasticidad. Complicaciones ulceromutilantes, cambios uñas
HSAN IE	AD	DNMT1	Neuropatía sensitiva, hipoacusia neurosensorial con demencia a partir de la 4ª década de la vida.
HSAN IF	AD	ATL3	Neuropatía sensitiva
<b>HSAN II</b>			Neuropatía sensitiva con complicaciones ulceromutilantes graves. Afectación motora leve e hipotonía generalizada, retraso desarrollo.
HSAN II-A	AR	WNK1	Neuropatía sensitiva con complicaciones ulceromutilantes graves. Afectación motora leve.
HSAN II-B	AR	FAM134B	Neuropatía sensitiva. Complicaciones ulceromutilantes, con variable afectación autonómica y motora. Aumento RMP y paraplejia no progresiva
HSAN II-C	AR	KIFIA	Neuropatía sensitiva. Complicaciones ulceromutilantes. Leve implicación motora.
HSAN II-D	AR	SCN9A	Neuropatía sensitiva con insensibilidad al dolor e hiposmia
<b>HSAN III</b>			
HSAN III	AR	IKBKAP/ELPI	Disautonomía familiar. Importante disfunción autonómica con pérdida de papilas linguales. Neuropatía sensitiva con pérdida de la sensibilidad al dolor y temperatura
<b>HSAN IV,V Y VI</b>			
HSAN IV	AR	NTRK1 *	Insensibilidad congénita a dolor con anhidrosis (CIPA). Neuropatía sensitiva grave, anhidrosis, retraso mental. Afectación de fibras amielínicas.
HSAN V	AR	NGFB	Insensibilidad congénita al dolor, mínima disfunción autonómica, sin retraso mental. Afectación predominante de fibra fina mielínica.
HSAN VI	AR	DST	Grave disautonomía.
<b>HSAN VII Y VIII</b>			
HSAN-VII	AD	SCN11A	Hiperhidrosis, complicaciones Gastrointestinales (motilidad)
HSAN-VII	AR	PRDM12	Neuropatía sensitiva mutilante, hipohidrosis, fiebre
<b>OTRAS</b>			
HSAN con Paraparesia Espástica	AR	CCT5	Neuropatía sensitiva mutilante con paraparesia espástica.



**ANEXO 5. Genotipo y fenotipo de las neuropatías hereditarias motoras distales (NHMD) basándose en la clasificación original de Harding (1993). Se incluyen nuevos fenotipos definidos<sup>36</sup>**

Tipo	Gen/Locus	Herencia	Edad inicio	Fenotipo
<b>NHMD tipo I</b>	<i>HSPB1, HSPB8, GARS</i>	AD	Juvenil	Debilidad y atrofia distal
<b>NHMD tipo II y b</b>	<i>HSPB1, HSPB8, BSCL2, (probable) HSPB3</i>	AD	Adulto	Debilidad y atrofia distal
<b>NHMD tipo III</b>	Desconocido/11q13	AR	Adulto	Debilidad y atrofia distal lentamente progresiva sin debilidad diafragmática
<b>NHMD tipo IV</b>	Desconocido /11q13	AR	Juvenil	Debilidad y atrofia distal importante con afectación diafragmática
<b>NHMD tipo Va</b>	<i>GARS, BSCL2</i>	AD	Juvenil	Inicio y predominio en extremidades superiores, ocasionalmente piramidalismo
<b>NHMD tipo V b (Síndrome Silver)</b>	<i>BSCL2</i> /Seipina	AD	Juvenil	Debilidad predominante de manos y espasticidad en extremidades inferiores
<b>NHMD tipo VI</b>	<i>IGHMBP2</i>	AR	Congénita-2a	Forma infantil grave con distres respiratorio
<b>NHMD VIIa</b>	Desconocido	AD	Adulto	Inicio con paresia cuerdas vocales
<b>NHMD VIIb</b>	<i>DCTN1, TRPV4, Desconocido 2q14</i>	AD	Adulto	Inicio con paresia facial y de cuerdas vocales
<b>NHMD con piramidalismo</b>	<i>SETX, BSCL2, desconocidos (4q34-q35 y 7q34-q36)</i>	AD	Adulto	Distal de extremidades con piramidalismo
<b>NHMD- XL</b>	<i>ATP7A</i>	XL-recesiva	Juvenil	Debilidad y atrofia distal
<b>NHMD/ALS4</b>	<i>SETX</i> /Senataxina	AD	4-49 <sup>a</sup>	Debilidad y atrofia distal, algunos piramidalismo
<b>NHMD congénita con artrogriposis</b>	<i>TRPV4</i>	AD	Congénita	Debilidad congénita con artrogriposis
<b>SMA-LED (HMN)</b>	<i>SYT2, BICD2, DYNC1H1</i>	AD	Congénita, infancia precoz	Debilidad y atrofia en piernas y pies no/lentamente progresiva

**ANEXO 6. Epidemiología de las principales miopatías hereditarias en la literatura<sup>51-55</sup>**

Miopatías	Internacional 10 <sup>-5</sup>	Navarra 10 <sup>-5</sup>
<b>DISTROFIAS</b>		
D. Miotónica de Steinert	0.5 – 18 <sup>(51)</sup>	35,90
D. Facio escápulo humeral	3.2 – 4.6 <sup>(51)</sup>	5,15
D. Duchenne	1.7 – 4.2 <sup>(51)</sup>	2,34
D. Becker	0.4 – 3.6 <sup>(51)</sup>	
D. Cinturas	0.9 – 2.3 <sup>(51)</sup>	4,21
D. Muscular Congénita	0.6 <sup>(51)</sup>	0,62
D. Emery Dreifuss	0.1 – 0.4 <sup>(52)</sup>	
D. Óculo-faringea	0.1 <sup>(52)</sup>	0,31
<b>Total Distrofias Musculares</b>	<b>8 – 32.5<sup>(51)</sup></b>	<b>49,32</b>
<b>MIOPATIAS CONGENITAS</b>		
Miopatías Congénitas	1.3 – 4.4 <sup>(52)</sup>	1,25
Miopatía Miofibrilar	0.2 <sup>(52)</sup>	
Miopatía Distal	0.3 <sup>(52)</sup>	0,47
<b>MIOPATIAS METABOLICAS</b>		
Glucogenosis McArdle	0.6 <sup>(53)</sup>	1,56
Glucogenosis Pompe	0.35 <sup>(54)</sup>	
<b>MIOPATIAS MITOCONDRIALES</b>		
Miopatías Mitocondriales	10 - 15 <sup>(55)</sup>	3,59
<b>TOTAL</b>	<b>20.01 – 50.56</b>	<b>63.22</b>

**ANEXO 7. Subgrupo de distrofias de cinturas tipo 1 y 2<sup>56</sup>**

Disease	Gene/locus	Protein	Subgroup
LGMD1A	<i>MYOT</i>	Myotilin	Z-disk proteinopathies
LGMD1B	<i>LMNA</i>	Lamin A/C	Nuclear envelopathies
LGMD1C	<i>CAV3</i>	Caveolin-3	Caveolae-associated muscular dystrophies
LGMD1D	<i>DNAJB6</i>	DNAJ/Hsp40 homolog, subfamily B, member 6	Z-disk proteinopathies
LGMD1E	<i>DES</i>	Desmin	Z-disk proteinopathies
LGMD1F	<i>TNPO3</i>	Transportin-3	Nuclear envelopathies
LGMD1G	<i>HNRNPDL</i>	Heterogeneous ribonucleoprotein D-like protein	—
LGMD1H	3p23-p25.1	Unknown	—
LGMD2A	<i>CAPN3</i>	Calpain-3	Calpainopathy
LGMD2B	<i>DYSF</i>	Dysferlin	Muscular dystrophies with defective membrane repair
LGMD2C	<i>SGCG</i>	$\gamma$ -sarcoglycan	Sarcoglycanopathies
LGMD2D	<i>SGCA</i>	$\alpha$ -sarcoglycan	Sarcoglycanopathies
LGMD2E	<i>SGCB</i>	$\beta$ -sarcoglycan	Sarcoglycanopathies
LGMD2F	<i>SGCD</i>	$\delta$ -sarcoglycan	Sarcoglycanopathies
LGMD2G	<i>TCAP</i>	Telethonin	Z-disk proteinopathies
LGMD2H	<i>TRIM32</i>	Tripartite motif containing-32	—
LGMD2I	<i>FKRP</i>	Fukutin-related protein	$\alpha$ -dystroglycanopathies
LGMD2J	<i>TTN</i>	Titin	Z-disk proteinopathies
LGMD2K	<i>POMT1</i>	Protein-O-mannosyl transferase-1	$\alpha$ -dystroglycanopathies
LGMD2L	<i>ANO5</i>	Anoctamin-5	Muscular dystrophies with defective membrane repair
LGMD2M	<i>FKTN</i>	Fukutin	$\alpha$ -dystroglycanopathies
LGMD2N	<i>POMT2</i>	Protein-O-mannosyl transferase-2	$\alpha$ -dystroglycanopathies
LGMD2O	<i>POMGNT1</i>	Protein-O-mannose $\beta$ -1,2-N-acetylglucosaminyltransferase	$\alpha$ -dystroglycanopathies
LLGMD2P	<i>DAG1</i>	Dystrophin-associated glycoprotein-1 ( $\alpha$ -dystroglycan)	$\alpha$ -dystroglycanopathies
LGMD2Q	<i>PLEC1</i>	Plectin	Z-disk proteinopathies
LGMD2R	<i>DES</i>	Desmin	Z-disk proteinopathies
LGMD2S	<i>TRAPPC11</i>	Transport protein particle complex 11	$\alpha$ -dystroglycanopathies
LGMD2T	<i>GMPPB</i>	GDP-mannose pyrophosphorylase B	$\alpha$ -dystroglycanopathies
LGMD2U	<i>ISPD</i>	Isoprenoid synthase domain-containing protein	$\alpha$ -dystroglycanopathies
LGMD2V	<i>GAA</i>	$\alpha$ -1,4-glucosidase	—
LGMD2W	<i>LIMS2</i>	LIM and senescent cell antigenlike domains 2	—
LGMD2X	<i>POPDC1</i>	Popeye domain-containing protein 1	Nuclear envelopathies
LGMD2Y	<i>TOR1AIP1</i>	Torsin-A interacting protein 1 or lamin-associated protein 1	Nuclear envelopathies
LGMD2Z	<i>POGLUT1</i>	Protein O-glucosyltransferase 1	$\alpha$ -dystroglycanopathies

**ANEXO 8. Clasificación principales miopatías hereditarias primarias según la alteración de las proteínas de la membrana muscular, proteínas de soporte o del aparato muscular contráctil**

DEFECTOS EXTRACELULARES			
Proteínas matriz extracelular	Defectos de la Glicosilación y Glicosiltransferasa	Proteínas del retículo endoplásmica	
<ul style="list-style-type: none"> <li>Laminina alfa 2 cadena (merosina/ LAMA2)</li> <li>Integrina alfa 7/ITGA7</li> <li>Colageno VI A1/COL6A1</li> <li>Colageno VI A2/COL6A2</li> <li>Colageno VI A3/COL6A3</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Proteína relacionada Fukutin /FKRP</li> <li>Fukutina/FKTN</li> <li>Proteína-O-manosil transferasa1/ POMT1</li> <li>Proteína-O-manosil-transferasa2/ POMT2</li> <li>O-Manosa beta1, 2-N-acetil-glucosaminiltransferasa/POMGnT1</li> <li>Like-glicosil transferasa/LARGE</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Selenoproteína N1/SEPN1</li> <li>Miopatías con core (RYR1)</li> </ul>	
DEFECTOS SARCOLEMA			
<ul style="list-style-type: none"> <li>Dystrofina/DMD</li> <li>Sarcoglicano</li> <li>Disferlina/DYSF</li> <li>Caveolina-3/CAV3</li> </ul>			
PROTEINAS CITOESQUELETO Y MIOFIBRILARES			
Miopatías Miofibrilares	Miopatía Nemalinica	Otras Proteínas citosólicas	Miosina
<ul style="list-style-type: none"> <li>Miotilina /MYOT</li> <li>Cristalina, alfa B/CRYAB</li> <li>Desmina/DES</li> <li>LIM binding-3 /LDB3orZASP</li> <li>Filamina C, gamma/FLNC</li> <li>BCL2asociada athanogene 3/BAG3</li> <li>Titina/TTN</li> <li>Teletonina (titin cap)/TCAP</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Actina, alpha 1/ACTA1</li> <li>Tropomiosina 2/TPM2</li> <li>Tropomiosina 3/TPM3</li> <li>Troponina T tipo 1/TNNT1</li> <li>Cofilina 2/CFL2</li> <li>Nebulina/NEB</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Calpaina-3/CAPN3</li> <li>Glucosamina (UDP-N-acetyl)2-epimerase/ Nacetylmanosamina kinasa/ GNE</li> <li>Valosin-containing protein/VCP</li> </ul>	Miosina (miosin2)/MYH2
ANORMALIDADES MIONUCLEARES			
<ul style="list-style-type: none"> <li>Lamina A/C/LMNA</li> <li>Emerina/EMD</li> <li>Nesprina 1/SYNE1</li> <li>Nesprina 2/SYNE2</li> <li>Miotubularina 1/MTM1</li> <li>Poliadenilato binding protein, nuclear 1/PABPN1 (distrofia muscular oculofaríngea)</li> <li>Distrofia miotonica-</li> <li>Proteína Zinc finger 9/ZNF9</li> </ul>			
ENFERMEDADES LISOSOMALES			
<ol style="list-style-type: none"> <li>Defectos enzima thea-1,4-glucosidasa</li> <li>Proteína de membrana asociado a Lisosoma-2 (LAMP-2)</li> </ol>			
MIOPATÍAS AFECTANDO AL METABOLISMO ENERGÉTICO			
<ul style="list-style-type: none"> <li>Glucogenosis</li> <li>Carnitina palmitoiltransferasa 2 (CPT2)</li> <li>Enfermedad Mitocondrial</li> </ul>			

## ANEXO 9. Uso de la subescala “Cuidados Médicos” de la escala “The Needs and Provision Complexity Scale (NPCS) for Long Term Neurological Conditions (LTNC)”, como herramienta en la planificación abordaje de un paciente con enfermedad neuromuscular



University of London

The North West London Hospitals 

The Needs & Provision Complexity Scale (NPCS) for LTNC

El NPCS puede ser utilizado y copiado libremente, *pero se ruega referenciar a los autores de la escala en todas las publicaciones*

### Referencias

Turner-Stokes L, Siegert RJ. *The Needs and Provision Complexity Scale: factor structure and repeatability*. Poster Presentation. 7th World Congress in Neurorehabilitation; 2012; Melbourne. Abstract published in *Neurorehabilitation and Neural Repair* 2012; 26(6): 695-804 (Poster 48)

Turner-Stokes L, Siegert RJ. *The Needs and Provision Complexity Scale: measuring met and unmet needs in the community for patients with complex neurological disabilities*. Poster Presentation. 7th World Congress in Neurorehabilitation; Melbourne. May 2012

*Neurorehabilitation and Neural Repair* 2012; 26(6): 695-804 (Poster 49)

### Se puede obtener más información y asesoramiento de:

Professor Lynne Turner-Stokes DM FRCP  
Herbert Dunhill Chair of Rehabilitation, King's College London.

Tel: +44 (0) 208-869-2800;

Fax: +44 (0) 208-869-2803

Email: [lynne.turner-stokes@dial.pipex.com](mailto:lynne.turner-stokes@dial.pipex.com)

Regional Rehabilitation Unit, Northwick  
Park Hospital, Watford Road,  
Harrow, Middlesex.  
HA13UJ

### Instrucciones generales:

**La parte A (NECESIDADES):** define las necesidades de entrada bajo los diferentes encabezados. El NPCS registra las perspectivas profesionales y personales sobre lo que el paciente necesita (visión profesional) y lo que le gustaría (elección personal).

**La parte B (NPCS-Gets o PROVISIÓN):** define el nivel actual de servicio actualmente proporcionado.

Se detectan por tanto las necesidades insatisfechas: Se registran como la diferencia entre las dos escalas.

En términos generales, los niveles de calificación de cada área (0, 1, 2, 3 o 4) están diseñados para determinar:

- Número de personal requerido
- Frecuencia de necesidades/intervención

Los descriptores de nivel ofrecen una guía aproximada de lo que podría ser "ocasional", "regular" o "frecuente", pero no están diseñados para ser puntos de corte estrictamente definidos. La hoja de puntaje resumido incluye una lista de verificación de los servicios específicos requeridos bajo cada encabezado. También incluye un conjunto de cuadros para registrar las causas de la diferencia (necesidad no satisfecha) que pueden ser:

1. **Servicio no disponible**, es decir, no hay servicio disponible o no se ha ofrecido
2. **Servicio rechazado**, es decir, se ha ofrecido el servicio, pero el paciente/cuidador lo ha rechazado (a menudo esto se debe a que consideran que lo que se ha ofrecido no es adecuado). Hay espacio para registrar las circunstancias específicas si se desea.
3. **Otro**. - alguna otra razón

## PLAN DE ATENCIÓN PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

En esta herramienta existe la opción de puntuar lo que el paciente querría. Esto es especialmente relevante en dos escenarios:

1. Cuando los profesionales consideran que el paciente requiere cierto servicio, pero el paciente no lo acepta.
2. Cuando los profesionales consideran que el paciente no requiere un determinado servicio, porque no existe un potencial clínico para beneficiarlo, pero el paciente y / o la familia desean ese servicio porque sienten que puede ayudarlo. (Un ejemplo típico sería la situación en la que un individuo tiene una discapacidad física permanente que no tiene el potencial de cambiar con fisioterapia, pero se prescribe un programa de mantenimiento. Sin embargo, el individuo y / o su familia se aferran fuertemente a la creencia de que, con suficiente terapia, recuperarán la capacidad perdida.

En ambas situaciones, el paciente / familia tiene un punto de vista válido que debe registrarse, pero, por distintas razones, no se pueden ofertar los servicios que desean.

El Dominio **“Cuidado de la salud”**, comprende dos subescalas: “necesidades de cuidados médicos” y “necesidades de cuidados de enfermería”.

- La atención médica refleja el nivel y la intensidad del seguimiento médico, es decir, si el seguimiento es realizado por un médico de familia, por un especialista, con mayor o menor intensidad o especialización, de forma ambulatoria o en hospitalización.
- La atención de enfermería refleja si existe la necesidad de enfermería especializada y la frecuencia de la misma.

Esta subescala permitirá establecer el nivel más adecuado para el seguimiento del paciente según las necesidades objetivadas. A continuación, se expone la subescala “cuidado de la salud”

### Escala de complejidad de necesidades y provisión de atención (NPCS) para LTNC\*

Identificación del paciente		
Nombre:	N°HC:	Fecha valoración: / /

**PARTE A - Necesidades:** para cada subescala, marque el mayor nivel aplicable.

#### 1. NECESIDADES DE ATENCIÓN MÉDICA

Requiere intervención médica para investigación, monitorización o tratamiento. La entrada al médico especialista puede ser de cualquier especialidad médica.

<b>M 0</b>	Valoración ocasional por MF* — sin contacto regular - visitas al MF* según necesidad (3 o< visitas/año)	Tipo de atención médica. <input type="checkbox"/> Neurología <input type="checkbox"/> Rehabilitación <input type="checkbox"/> Neuropsiquiatría <input type="checkbox"/> Cuidados Paliativos <input type="checkbox"/> Otros
<b>M 1</b>	Control/monitoreo por MF*- monitorización regular/tratamiento por MF*	
<b>M 2</b>	Soporte de bajo nivel por especialista: ej. condición estable prolongada Monitorización/tratamiento continuo por parte del médico de cabecera con asesoramiento / revisión ocasional de especialistas	
<b>M 3</b>	Necesidad de intervención médica especializada activa, ej., condición cambiante / inestable o para síntomas no resueltos. Investigación o tratamiento que requiere contacto frecuente con un equipo médico especializado	

(\*MF: Médico de familia)

#### 2. NECESIDADES DE ENFERMERÍA ESPECIALIZADA

Se requiere intervención de personal de enfermería capacitada y/o especializada. ej., enfermería de área o enfermera especializada (por ejemplo, para el cuidado de heridas, manejo de la vejiga/intestino, monitorización de medicamentos/asesoramiento especializado/apoyo/consultoría)

<b>N 0</b>	No necesidades de enfermería	Tipos de cuidados de enfermería <input type="checkbox"/> Enfermería área <input type="checkbox"/> Enfermería especializada <input type="checkbox"/> Neurología <input type="checkbox"/> Salud Mental <input type="checkbox"/> Cuidados Paliativos <input type="checkbox"/> Otros
Requiere intervención de enfermería capacitada o especializada:		
<b>N 1</b>	Intervención ocasional (ej. mensual o menos)	
<b>N 2</b>	Intervención regular (ej. Cada 1-2 semanas)	
<b>N 3</b>	Intervención frecuente diaria o varias veces a la semana	

**PARTE B: PROVISION RECIBIDA** (Esta parte debe ser rellena por el médico y por el paciente y/o cuidador)

**Objetivo de la parte B:**

“Queremos saber cuál es la atención y el apoyo que recibe actualmente. Le preguntaremos acerca de 2 áreas en las que podría obtener apoyo del sistema de salud. También nos interesa saber si cree que este apoyo es la cantidad adecuada para usted en este momento, o si cree que necesita más apoyo o menos apoyo para ser feliz y llevar una buena vida”.

*(Nota para el entrevistador: si la provisión de servicios que recibe el paciente no es el adecuado en intensidad y/o frecuencia, busque establecer lo que considera que necesita (registre en sus palabras) y luego ajuste esto al nivel más relevante en el NPC)*

Para cada una de las preguntas queremos conocer:

1. El nivel de cuidados y apoyo que ha recibido en los últimos 6 meses.
2. Si esta atención y apoyo se ha recibido con la frecuencia necesaria, o si cree que se beneficiaría de más o menos cuidados que los que ha recibido en estos momentos
3. Si se aplican más de una opción por favor elija la opción más cercana al final del listado. Ej.: si el paciente recibe un seguimiento regular por su médico de familia y la visita a un especialista se puntuará 2.

**Para cada subescala, marque el mayor nivel aplicable**

**1. PROVISIÓN DE ATENCIÓN MÉDICA**

Intervención médica por motivo de investigación, monitorización o tratamiento. La valoración especializada puede ser de cualquier especialidad médica

M 0	Valoración ocasional por MF— no contacto regular. La valoración por el MF es solicitada por el paciente según necesidad	<b>Tipo de atención médica.</b> <input type="checkbox"/> Neurología <input type="checkbox"/> Rehabilitación <input type="checkbox"/> Neuropsiquiatría <input type="checkbox"/> Cuidados Paliativos <input type="checkbox"/> Otros
M 1	Monitorización activa por MF – monitorización regular/ tratamiento, sólo por MF	
M 2	Bajo nivel de soporte especializado ej. condiciones crónicas estables Monitorización/tratamiento habitual por médico de cabecera con asesoramiento / revisión especializada ocasional	
M 3	Intervención médica especializada activa, por ejemplo, por cambios/condición inestable o para síntomas no resueltos. Investigación o tratamiento que requiera contacto frecuente con un equipo médico especializado	

**2. PROVISIÓN DE CUIDADOS DE ENFERMERIA**

Intervención de personal de enfermería capacitado y/o especialista, por ejemplo, enfermería del distrito o enfermera especialista (por ejemplo, para el cuidado de heridas, manejo de la vejiga / intestino / monitorización de medicamentos / asesoramiento especializado / apoyo / consulta)

N 0	No provisión de cuidados específicos de enfermería	<b>Tipos de cuidados de enfermería</b> <input type="checkbox"/> Enfermería área <input type="checkbox"/> Enfermería especializada <input type="checkbox"/> Neurología <input type="checkbox"/> Salud Mental <input type="checkbox"/> Cuidados Paliativos <input type="checkbox"/> Otros
N 1	Intervención ocasional de enfermería con capacitación o especializada (ej. mensual o menos)	
N 2	Intervención regular de enfermería capacitada o enfermería especializada, por ejemplo, cada 1-2 semanas	
N 3	Intervención frecuente de enfermería capacitada o enfermería especializada a diario, o varias veces por semana	

**ANEXO 10. Protocolo de cuidados y seguimiento de la distrofia miotónica de Steinert**

Actividades en el Diagnóstico en un paciente con Distrofia M1 <sup>71,72</sup>		
DIAGNOSTICO (A realizar por Neurólogo Sector)		
INICIO DIAGNOSTICO ALTO INDICE DE SOSPECHA		
<b>Sospecha clínica:</b> (si presenta al menos 3 de los siguientes síntomas)	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Ptosis palpebral</li> <li>•Debilidad predominio distal (inicio dedos y flexores de la muñeca, sin contracturas)</li> <li>•Miotonía o rigidez en los músculos</li> <li>•Cataratas preseniles (especialmente si presentan gránulos policromáticos)</li> </ul>	
<b>Sospecha clínica:</b> (si tiene algunos de estos síntomas o historia familiar: obtener <i>árbol genealógico</i> con al menos 3 generaciones)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bloqueo cardíaco de primer grado</li> <li>• Síndrome del intestino irritable (SII) o enzimas hepáticas elevadas.</li> <li>• Cálculos biliares a una edad temprana</li> <li>• Recuperación prolongada o paro respiratorio después de un anestésico.</li> <li>• Resistencia a la insulina o diabetes</li> <li>• Hipogonadismo hipogonadotrófico</li> <li>• Excesiva somnolencia diurna (EDS)</li> <li>• Dificultad de aprendizaje leve</li> </ul>	
<b>Estudio Neurofisiológico:</b> (puede ser de ayuda, no es necesario realizarlo si existe fuerte sospecha clínica)	<ul style="list-style-type: none"> <li>•EMG: Detecta descargas miotónicas típicas. Patrón EMG miopáticos (m. distales)</li> <li>•ENG: Reducción amplitud PAMC<sup>@</sup>. Test ejercicio corto: caída precoz tras el esfuerzo del PAMC* (ayuda a diferenciar DM1 de la DM2)</li> </ul>	
CONFIRMACION DIAGNOSTICO CLINICO		
<b>1ª línea: Estudio Genético (PCR)</b> Realizar si hay sospecha clínica de DM1 (no realizar Biopsia si hay sospecha clínica)	<b>Muestra sangre EDTA 10 ml:</b> Debe demostrar 50 o más repeticiones CTG en la porción no codificante de DMPK <sup>#</sup> ( <i>raro, pero pueden existir falsos negativos</i> )	<ul style="list-style-type: none"> <li>•<b>Diagnóstico:</b> 50 o más repeticiones CTG <i>50-100: formas leves</i> <i>100-1000: forma clásica</i> <i>&gt;1000: forma congénita</i></li> <li>•<b>Premutaciones:</b> 37-49 repeticiones CTG (<i>5-37 repeticiones de CTG se considera normal</i>)</li> </ul>
PRIMERAS VALORACIONES TRAS DIAGNOSTICO		
<b>Recomendaciones</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•<b>Abrir un Plan de intervención en HCE<sup>11</sup> (esto emite alerta a su EAP)</b></li> <li>•<b>Debe ser evaluado de forma integral (NPCCS)</b> para establecer las necesidades del paciente y la provisión médica/cuidados enfermería que debe recibir el paciente (número de especialistas diferentes y frecuencia de visitas)</li> <li>•<b>Se recomienda indicar el nivel de provisión</b> en el plan de intervención del paciente en HCE.</li> <li>•Se recomienda <b>valoración basal por Cardiología y Neumología</b> (<i>Se presentan en un elevado número de pacientes, siendo las principales causas de muerte y de pérdida de calidad de vida</i>) (<i>Clase I, nivel de Evidencia C</i>).</li> <li>•Se recomienda <b>contacto con el EAP* para establecer el plan de seguimiento</b> compartido del paciente según el protocolo establecido en su Plan personal.</li> <li>•Debe ser informado de los riesgos de anestesia y sedación, evitar opiodes y del manejo del dolor</li> </ul>	
<b>Consejo Genético (criterios de derivación)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•<b>Pacientes con la enfermedad</b> (deseo reproductivo, criterio clínico)</li> <li>•<b>Familiares en riesgo</b> (toma decisión informada antes proceder test genéticos)</li> <li>•<b>Pacientes con 37 a 49 repeticiones:</b> “las premutaciones” pueden expandirse en el rango de mutación y provocar la enfermedad en generaciones posteriores, particularmente cuando es transmitido por hombres. Las personas así identificadas deberían recibir asesoramiento genético sobre riesgo transmitir DM1</li> </ul>	

<sup>#</sup>(DMPK:gen proteinacinas de la DM). <sup>\*</sup>(EAP:Equipo de atención primaria). <sup>@</sup> (PMAC: potencial evocado motor compuesto)

<sup>11</sup> Se abre en el curso clínico de HCE un episodio de “enfermedad neuromuscular” al abrir el formulario “enfermedad neuromuscular” (podrá ser abierto por el neurólogo o la enfermera gestora del caso paciente)



Resumen de actividades en Atención Primaria (AP) en el Seguimiento de un paciente con Distrofia M1 <sup>71,72</sup>		
A REALIZAR POR EL EAP (EQUIPO DE ATENCION PRIMARIA)		
CRIBADOS EN AP	CRITERIOS DERIVACION/ INTERCONSULTA AE	PRECAUCIONES RECOMENDACIONES
<b>ACOGIDA-PRIMERAS VISITAS TRAS Dº</b>	<b>NEUROLOGIA (ICV<sup>12</sup>)</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>•Valoración general necesidades sanitarias y sociales por EAP</li> <li>•Planificación conjunta cuidados con equipo Neurología Sector según protocolo y situación paciente<sup>13</sup></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•<b>Anual</b> (revisión general paciente)</li> <li>•A criterio EAP cuando precise ICV</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Comunicación fluida EAP/ (NRL-enfermera NRL) sector</li> <li>2. Contacto NRL sector ante cualquier duda</li> </ol>
<b>CARDIOLOGICO</b>	<b>CARDIOLOGIA (ICV)</b>	
<p><b>&lt;40 años:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>•Valoración Clínica <b>Anual</b>: Síntomas alarma (síncope, palpitaciones)</li> <li>•<b>ECG Bianual</b></li> </ul> <p><b>&gt;40 años:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>•<b>ECG anual/bianual</b> según recomendaciones Cardiología</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•<b>&gt;40 años</b></li> <li>•<b>Síntomas alarma</b></li> <li>•<b>Anormalidades ECG:</b> (&lt;50 l/pmn, PR&gt;200 ms, QRS&gt;100 ms, Bloqueo fascicular anterior izdo o posterior, bloqueo AV 2º o 3º, onda Q, taquicardia auricular, fibrilación/flutter auricular, arritmias ventriculares)</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Informar paciente sobre síntomas alarma</li> <li>2. Manejo cauteloso con antiarrítmicos↑intervalo HV<sup>14</sup> (grupo 1)</li> </ol>
<b>RESPIRATORIO</b>	<b>NEUMOLOGIA (ICV)</b>	
<p><b>&lt;50 años:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>•Valoración Clínica <b>Anual</b>: Síntomas alarma (Somnolencia diurna, disnea, cefalea vespertina, roncopatía intensa, apneas, despertar con ahogo, tos ineficaz, neumonías recurrentes..)</li> <li>•<b>Espirometría anual</b></li> </ul> <p><b>&gt;50 años:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>•<b>Espirometría/otras</b> según recomendaciones Neumología</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•<b>Cualquier edad:</b></li> <li>•<b>Si síntomas alarma</b></li> <li>•<b>FVC&lt;80%</b></li> <li>•<b>Varones obesos</b></li> <li>•<b>Expansiones grandes (&gt;100 CTG)</b></li> <li>•A criterio del Neumólogo tras la evaluación basal</li> <li>•<b>&gt;50 AÑOS</b></li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Informar paciente sobre síntomas alarma</li> <li>2. Evitar opiodes, manejo del dolor</li> <li>3. Vacunación gripe anual</li> <li>4. vacunación neumococo (al menos una vez vida)</li> </ol>
<b>OCULAR</b>	<b>OFTALMOLOGIA</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>•Cataratas subcapsulares iridiscentes (90%)</li> <li>•Presión intraocular baja (casi 100%)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•<b>&lt;50 años: solo si síntomas</b></li> <li>•<b>≥50 años: Evaluación anual con lámpara hendidura</b> (oftalmología)</li> </ul>	Cuidados córnea para dormir en pacientes con debilidad palpebral
<b>SITUACION NUTRICIONAL Y VALORACION DISFAGIA</b>	<b>ENDOCRINOLOGIA (ICV)</b>	
<p><b>ANUAL</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>•Peso</li> <li>•EAT</li> <li>•Analítica</li> </ul> <p>(disfagia 55% pacientes)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Si EAT≥3 ICV Endocrino sector</li> <li>•Pérdida peso&gt;5% en los últimos 6 meses ICV Endocrino sector</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Consejos dietéticos/recomendaciones enriquecer dieta oral</li> <li>2. Consejos pacientes disfagia (Estrategia desnutrición<sup>15</sup>)</li> </ol>
<b>SÍNTOMAS GASTROINTESTINALES</b>	<b>DIGESTIVO (ICV)</b>	
<p><b>ANUAL: Monitorizar síntomas:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>•Colon irritable</li> <li>•Cólicos biliares (25-50%)</li> <li>•Reflujo</li> <li>•Estreñimiento, diarrea</li> <li>•Incontinencia anal</li> </ul> <p>(Riesgo de pseudoobstrucción)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Pacientes con síntomas refractarios</li> <li>•Si ausencia de respuesta del estreñimiento al tto 1º y 2ºlínea, ICV para valorar manometría rectal</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1.Estreñimiento: Dieta rica fibra (15-20 gr/día). Aumentar ingesta agua, con excepción de bebidas alto contenido cafeína y fructosa</li> <li>2. Tto. diarrea: loperamida. La colestiramina puede mejorar</li> </ol>

<sup>12</sup> ICV: interconsulta virtual

<sup>13</sup> Abrir plan personal en OMI

<sup>14</sup> HV: intervalo his-ventricular

<sup>15</sup> <https://www.aragon.es/-/estrategias-y-programas-de-salud#anchor2>

PLAN DE ATENCION PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

		diarrea, incontinencia y dolor. 3. Estreñimiento: Laxantes suaves 1ª y 2ª línea. Evitar aceites 4. Metoclopramida: Reflujo y Gastroparesia. No largo plazo
<b>SISTEMA ENDOCRINO Y METABÓLICO</b>	<b>ENDOCRINO (ICV)</b>	
<p><b>Monitorizar: analítica</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Diabetes: ANUAL:</b> HbA1c y glucosa plasmática en ayunas (criterios ADA)</li> <li>• <b>GOT, GPT, GGT, bilirrubina: Inicio y ANUAL</b></li> <li>• <b>H. tiroideas:</b> T4 libre, TSH (<b>inicio/CADA 3 AÑOS</b>) y exploración física</li> <li>• <b>Hipogonadismo hipergonadotropo:</b> <b>Varones:</b> LH/FSH y testosterona <b>al inicio y ANUAL</b> o síntomas. <b>Mujeres con amenorrea secundaria:</b> LH/FSH y estradiol</li> <li>• <b>Lípidos: inicio y CADA 3 AÑOS</b></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Si diabetes tipo 1</li> <li>• Si alteración tiroidea a criterio médico</li> <li>• Si hipogonadismo masculino</li> <li>• Si sospecha o confirmación de hiperparatiroidismo primario</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Tratar la resistencia a la insulina: cambios estilo de vida (dieta y ejercicio)</li> <li>2. tto antidiabético elección es la Metformina</li> <li>3. Educación individual/grupal a criterio EAP</li> <li>4. Recomendaciones Estrategia diabetes<sup>16</sup></li> <li>3. Hipogonadismo en mujeres, según la edad, valorar tto. Hormonal sustitutivo</li> </ol>
<p><b>Analítica anual (en ayunas) debe incluir:</b> HbA1c y glucosa plasmática en ayunas, LH/FSH (estradiol o testosterona), GOT, GPT y GGT, iones</p> <p><b>Analítica cada 3 años (en ayunas):</b> Los parámetros anteriores y T4 libre y TSH, perfil lipídico, calcio, fósforo, vitamina D y PTH.</p>		
<p><b>Cribado Neoplasias:</b> DM1 mayor índice de algunas neoplasias (3ª causa muerte)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Tumores piel (pilomatrixoma)</b></li> <li>• <b>Cáncer Colon, mama<sup>17</sup></b></li> <li>• <b>Cáncer de ovarios, endometrio</b></li> <li>• <b>Tumores cerebrales (síntomas)</b></li> <li>• <b>Carcinoma tiroideo (palpación)</b></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dermatología (cirugía)</li> <li>• Cirugía</li> <li>• Ginecología</li> <li>• Neurocirugía</li> </ul>	<p>Pilomatrixoma: Piel cabeza y cuello. Benigno, rara vez maligno. Enseñar pacientes a detectarlos. Buscar pequeñas protuberancias duras debajo de la piel, en la cabeza, cerca de la línea del cabello y en el cuello. Algunos en brazos, piernas o torso</p>
<b>RECOMENDACIONES</b>		
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Vacunar anualmente contra la gripe y al menos una vez en la vida contra el neumococo</li> <li>2. Tratar precozmente las infecciones respiratorias (tratamiento antibiótico estándar)</li> <li>3. Controlar la obesidad (factor riesgo independiente de fallo respiratorio)</li> <li>4. Utilizar O<sub>2</sub> con precaución, sólo si es necesario y junto a Ventilación no Invasiva (VNINV)</li> <li>5. No utilizar metoclopramida a largo plazo por riesgo de discinesia tardía</li> <li>6. Si sobrecrecimiento bacteriano (test aliento): antibiótico puede disminuir diarrea (rifaximina 400/12 h 7 d o ciprofloxacino 500/12 7 días). Los probióticos también pueden mejorar la diarrea.</li> <li>7. Valorar Minoxidil para el tratamiento de la alopecia</li> <li>8. La dermatitis seborreica se asocia a niveles bajos de vitamina D. Puede mejorar con calcifediol</li> </ol>		
<b>PRECAUCIONES</b>		
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Precaución con analgésicos y anestésicos. La anestesia general a menudo precipita el fallo respiratorio en pacientes que eran previamente estables clínicamente.</li> <li>2. Si se prescriben Estatinas monitorizar CK, GOT y GP durante el primer año</li> <li>3. Previo a una cirugía el paciente debe tener una valoración respiratoria y cardiológica</li> <li>4. Previo a una cirugía, se recomienda revisar el plan del paciente 4 semanas antes para confirmar que no se ha producido ningún cambio en su situación y revisar su medicación (<a href="http://www.myotonic.org/sites/default/files/MDF_LongForm_AnesGuidelines_01C.pdf">http://www.myotonic.org/sites/default/files/MDF_LongForm_AnesGuidelines_01C.pdf</a>)</li> </ol>		

<sup>16</sup> <https://www.aragon.es/-/estrategia-de-diabetes>

<sup>17</sup> Seguir las recomendaciones cribado general ca colon, mama y cervix

Resumen de actividades en Atención especializada (AE) en el Seguimiento en un paciente con Distrofia M1 <sup>71,72</sup>		
A REALIZAR POR AE (ATENCIÓN ESPECIALIZADA DE CADA SECTOR)		
EVALUACIONES	PERIODICIDAD	EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS
<b>NEUROLOGICA</b>	<b>Revisión Neurología (NRL/Enfermería)</b>	
<b>Problemas/Acciones principales:</b> 1. <i>Gestión Caso (neurólogo-enfermera NRL)</i> 2. <i>Debilidad muscular esquelética</i> (progresión 1-3%/año, m. flexores>extensores, distales antes que proximales, m. facial y cervical) 3. <i>Miotonía</i> (casi 100% inicio adulto) 4. <i>Problemas SNC. Deterioro Cognitivo</i>	<b>ANUAL</b> 1. Utilizar <a href="#">NPCS</a> <sup>18</sup> para establecer nivel provisión. 2. Si NPCS ≥3 Remitir a la unidad/consulta de referencia para continuar seguimiento 3. Si NPCS <3 continuar el seguimiento por parte NRL sector 4. Contacto NRL con la unidad/consulta referencia para consultas/dudas/Otras	<ul style="list-style-type: none"> <li>• MIRS, MRC</li> <li>• Test funcionales</li> <li>• MECV-V</li> <li>• Videofluoroscopia</li> <li>• Escala de Epworth</li> <li>• Evaluación cognitiva</li> </ul>
<b>Recomendaciones:</b> 1. <b>Debilidad muscular:</b> La afectación proximal es tardía, algunos pacientes pueden presentar debilidad precoz cintura escapular y pelviana. También se afecta la musculatura abdominal y paraespinal. La debilidad músculos palatinos y de la lengua pueden provocar problemas: <i>masticación, habla y disfagia</i> . Realizar la valoración debilidad mediante escalas (MIRS, MRC) y test funcionales (incluidos en HCE) <sup>19</sup> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ <b>Valorar remitir a rehabilitación para valoración y planificación tratamiento rehabilitador/ortesis</b> (preguntar caídas de repetición, actividades vida diaria, valorar fuerza musculatura inspiratoria y aclaramiento mucociliar, etc.)</li> <li>✓ <b>Se puede recomendar</b> ejercicio aeróbico y de resistencia de intensidad moderada o baja, minimizando actividades sedentarias, pese a la falta de evidencia sobre su utilidad. Provoca aumento de la resistencia física, regulación cardiovascular y control del peso.</li> <li>✓ El ejercicio excesivo está desaconsejado</li> <li>✓ <b>Se debe considerar una valoración cardíaca antes de iniciar una nueva rutina de ejercicios</b></li> </ul> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <p><b>Disfagia: (55% pacientes, de predominio para sólidos):</b> (la miotonía de los músculos también interviene en la disfagia). Se recomienda:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ <b>Enfermería: Realizar MECV-V si EAT≥3:</b> Recomendaciones dietéticas/cuidados y valorar remitir a Endocrinología según resultado MECV-V y/o pérdida de peso &gt;5% en los últimos 6 meses. Contacto con EAP. Incluir en HCE informe valoración. Valorar remitir a rehabilitación para completar estudio videofluoroscopia<sup>20</sup>.</li> <li>✓ <b>Si alteración habla y/o disfagia:</b> Valorar tratamiento logopédico</li> <li>✓ Posibilidad de iniciar terapia miofuncional de la musculatura orofaríngea</li> </ul> </div>		
2. <b>Miotonía:</b> Puede provocar <i>dolor, dificultades en la prensión, en el habla, masticación, para tragar y gastrointestinales</i> . Empeora con el frío y el reposo. <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ <b>Puede tratarse con Mexiletina en pacientes sin afectación cardíaca (100-200 mg/8-12 horas) (Clase I).</b> Se debe realizar una ECG antes de su inicio y a los 3 meses y monitorización posterior. La ingesta debe hacerse con algún alimento para evitar dispepsia y el “vértigo transitorio” que puede producir el fármaco.</li> </ul>		
3. <b>Problemas del SNC: Deterioro cognitivo, fatiga, apatía, alteraciones del sueño:</b> Se deben valorar situaciones que pueden ser factores de confusión en la evaluación del deterioro como apatía, somnolencia diurna (1/3 pacientes) y fatiga. Deben tratarse si interfieren con la calidad de vida del paciente (modafilino 200 mg/día). En la hipersomnia investigar posibilidad de PLMD <sup>21</sup>		

<sup>18</sup> NPCS: Evalúa nivel de provisión que precisa cada paciente según el número de personal sanitario requerido y frecuencia de necesidades/intervención, así como las brechas de provisión existentes según sus necesidades, tanto por exceso como por defecto

<sup>19</sup> HCE: Historia clínica electrónica. Estas escalas se verán de forma evolutiva en el visor del plan individualizado

<sup>20</sup> El cribado de la disfagia debe realizarse en el seguimiento. Cuando ésta se presenta, la desnutrición y la deshidratación suele acompañarla, así como riesgo de neumonía por aspiración. Ante un paciente con neumonía por aspiración, descartar disfagia de manera intensiva. No solo con EAT-10/MECV, sino incluso con videofluoroscopia.

<sup>21</sup> PLMD: movimientos periódicos de las extremidades durante el sueño

<b>Criterios de derivación/consulta a Unidad/consulta de Neuromuscular:</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Paciente con una NCPS <math>\geq 3</math> (<i>realizar reevaluación de necesidades de provisión una vez al año</i>)</li> <li>2. Embarazo o planificación del mismo (todas las pacientes deben ser atendidas en consultas de alto riesgo)</li> <li>3. A criterio del Neurólogo del sector</li> </ol>		
<b>RESPIRATORIA</b>	<b>REVISION</b>	
<b>•Problemas principales:</b> 1. <i>Debilidad/miotonía:</i> m. diafragmáticos, intercostales, abdominales (provoca Insuficiencia respiratoria e ineficacia m. tos: $<270$ l/min) 2. <i>Somnolencia diurna</i>	<b>ANUAL</b> (Si asintomático $>50$ años)  <b>SEMESTRAL<sup>22</sup></b> (Si FVC $\leq 50$ / PIM $<60$ o sintomático o Pico flujo tos $<270$ l/min)	<sup>23</sup> (FVC, PIM; PEM, PICO-FLUJO TOS) (Sentado/supino) Oximetría nocturna Estudio sueño E. somnolencia Epworth
<b>Factores riesgo afectación respiratoria:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Especial atención a pacientes con expansiones CTG mayores</li> <li>○ Varones, 50-60 años</li> <li>○ Obesos</li> <li>○ También ante procedimiento anestésico o infección respiratoria</li> </ul>		
<b>CARDIACA</b>	<b>REVISION</b>	
<b>•Problemas principales:</b> (75-80%) 1. <i>Sistema de conducción:</i> Riesgo de arritmias, muerte súbita 2. <i>Miocardopatía dilatada</i> (infrecuente, pero si aparece, progresión rápida con insuficiencia cardíaca que conduce a la muerte)	<b>ANUAL (<math>&gt;40</math> años)</b> (Si ECG normal o asintomático)  <b>ANUAL</b> (Si anormalidades ECG, cualquier edad)	ECG <sup>24</sup> EcocardioTT (3-5 años) (si anormalidades ECG) HOLTER Holter implantable, otros EEF (estudios electrofisiológicos) TAC, RMN
<b>Recomendaciones:</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Evaluación cardíaca se debe realizar antes de la anestesia o sedación en todo paciente DM (<i>Clase IC</i>)</li> </ol>		
<b>PRECAUCIONES</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Precaución con analgésicos y anestésicos.</b> La anestesia general a menudo precipita el fallo respiratorio en pacientes que eran previamente estables clínicamente</li> <li>2. <b>Previo a una cirugía, se recomienda revisar el plan del paciente 4 semanas antes para confirmar que no se han presentado ningún cambio en su situación y revisar su medicación</b> (<a href="http://www.myotonic.org/sites/default/files/MDF_LongForm_AnesGuidelines_01C.pdf">http://www.myotonic.org/sites/default/files/MDF_LongForm_AnesGuidelines_01C.pdf</a>)</li> </ol>		

<sup>22</sup> Cuando los pacientes comienzan con estas necesidades de atención su NPCPS se incrementa a 3 o más y debería ser valorado en la consulta/unidad de neuromuscular de referencia)

<sup>23</sup> Se recomiendan realizar estas pruebas como mínimo en la monitorización

<sup>24</sup> Se recomiendan realizar estas pruebas en la monitorización. El ECG será realizado en atención primaria de forma anual

**ANEXO 11. Principales características de los síntomas/signos de sospecha en el diagnóstico de una miopatía**

Síntomas/signos	Características	Dato orientador
<b>ESPECIFICOS/ORIENTAN PROCESO MIOPATICO</b>		
<b>Debilidad</b>	<b>Específico Frecuente</b>	Signo más frecuente en las miopatías. Se debe establecer el patrón de debilidad según su distribución. El más frecuente es la debilidad proximal (“cinturas”). Identificar patrones de “riesgo” para priorizar atención: “debilidad bulbar” y “respiratoria”.
<b>Atrofia muscular</b>	<b>Específico Frecuente</b>	La atrofia proximal es frecuente mayoría miopatías crónicas. Evaluar también atrofia selectiva <sup>25</sup> de grupos musculares (claves diagnósticas): “escápula alada”, cuádriceps, compartimentos anteriores y posteriores en las extremidades inferiores etc
<b>Hipertrofia muscular</b>	<b>Específico Frecuente</b>	Se presenta con frecuencia en miotonía congénita. En otras pseudohipertrofia (Duchenne/Becker) o hipertrofia pantorrillas (LGMD 2C-F, 2I, 2G)
<b>Intolerancia ejercicio</b>	<b>Específico</b>	Síntoma sugestivo miopatías metabólica (E. McArdle). La mayoría tienen fenómeno “second win” (mejor tolerancia al ejercicio físico transcurridos los primeros 10 minutos) y CPK elevados (incluso tras periodos prolongados de reposo)
<b>Rigidez (“tirantez”)</b>	<b>Específica</b>	Identificación clínica miotonía. Dificultad abrir mano (después apretón manos) o para apertura ocular (después de cerrar los ojos con fuerza). Mejora repetición ejercicio <sup>26</sup> . Empeora frío. Se debe realizar búsqueda activa (movimientos repetitivos, abrir y cerrar manos, ojos etc).
<b>Contracturas</b>	<b>Infrecuentes</b>	Se confunden con los calambres. Tienen una duración mayor que éstos y son silentes en el EMG. Típicamente provocadas por el ejercicio (miopatías por defectos de enzimas glicolíticas/glucogenolíticas)
<b>Mioglobinuria</b>	<b>Infrecuente</b>	Orienta a una miopatía metabólica, si es recurrente. Episodios aislados son generalmente idiopáticos (causa externa)
<b>INESPECIFICOS/ACOMPÑAN EN OCASIONES PROCESO MIOPATICO</b>		
<b>Fatiga</b>	<b>Inespecífico</b>	Si sólo existe fatiga, improbable proceso miopático. Valorar si existe debilidad muscular
<b>Mialgias</b>	<b>Inespecífico Sólo en algunas miopatías</b>	Episódicas (m. metabólicas)/ Casi constantes (m. inflamatorias) Asociadas al esfuerzo, durante o inmediatamente después del ejercicio son sugestivas miopatía. Mialgias diferidas tras esfuerzo (24-48 horas), no es característico de miopatía
<b>Calambres</b>	<b>Inespecífico rara vez en miopatías</b>	Contracciones musculares de inicio brusco, transitorias, involuntarias y dolorosas. Frecuentes en individuos sanos. Generalmente benignos. Duran varios minutos, localizados en una región muscular (gemelos). EMG: descargas rápidas unidad motora

<sup>25</sup> Claves: Una atrofia en los músculos periescapulares con escápula alada: distrofia facioescápulohumeral, LGMD 1B, 2A, 2C-F y la enfermedad de Pompe. Una atrofia selectiva del cuádriceps y del músculo flexor del antebrazo: miositis por cuerpos de inclusión

<sup>26</sup> (miotonía paradójica: empeoran con el ejercicio, muy infrecuente: Paramiotonía congénita)

**ANEXO 12. Resumen de protocolo diagnóstico de la hiperCKemia asintomática/paucisintomática en atención especializada**

**OBJETIVO:** Detección de pacientes con hiperCKemia asintomática o paucisintomática como expresión de una enfermedad neuromuscular para:

- **Identificar causas tratables o reversibles** (Pompe, y los defectos de la  $\beta$ -oxidación mitocondrial)
- **Evitar la exposición a medicamentos tóxicos innecesarios utilizados en el tratamiento** (tto. en pacientes con sospecha de miopatía inmunomediada)
- **Asesoramiento genético.**
- **Determinar riesgo de cardiopatía/fallo respiratorio** (que requiera monitorización periódica)
- **Disminuir el riesgo con los anestésicos**
- **Proporcionar diagnóstico preciso**

**PRIMERAS ACTUACIONES:**

- **Tras la Interconsulta Virtual remitida por AP, confirmar que se han descartado causas fisiológicas y no Neurológicas**
- **Descartar causas Neurológicas no miopáticas:**
  - a. **Afecciones Neurógenas<sup>1</sup>**
    - i. ELA
    - ii. Atrofia Muscular Espinal Hereditaria tipo III y IV
    - iii. Radiculopatía
    - iv. Síndrome post-polio
    - v. Atrofia muscular bulboespinal
    - vi. Neuropatías (EJ: Charcot-Marie-Tooth o CIDP)
  - b. **Neuroacantocitosis**
  - c. **Hipertermia maligna**

<sup>1</sup>En los procesos neurógenos agudos la elevación de CK no suele sobrepasar 5 veces el valor normal y se suele normalizar una vez resuelto el cuadro. En el caso de afecciones neurógenas crónicas la elevación puede superar en 10 veces el valor normal.

**ABORDAJE DEL ESTUDIO CAUSAS MIOPATICAS**

**1. Conocer las principales miopatías “ocultas/latentes”, que pueden manifestarse como una HiperCKemia asintomática o paucisintomática:**

- **Distrofias musculares:**
  - Distrofinopatías (incluyendo mujeres portadoras)
  - Distrofia miotónica tipo 2
  - Distrofias de cinturas:
    - ✓ Caveolinopatía (LGMD1C)
    - ✓ Proteinopatía Z-disk: Desmina (LGMD1E, LGMD2R)
    - ✓ Calpainopatía (LGMD2A)
    - ✓ Distrofia muscular con defecto reparación membrana: disferlina (LGMD2B)
    - ✓ Sarcoglicanopatías (LGMD2C-2F)
    - ✓  $\alpha$ -Distroglicanopatías: proteína relacionada con la Fukutina (LGMD 2I)
- **Miopatías congénitas: RYR1**
- **Metabólicas:**
  - **Glucogenosis:**
    - ✓ Glucogenosis tipo II (déficit de maltasa ácida) del adulto (enfermedad de Pompe)
    - ✓ Glucogenosis tipo V (déficit de miofosforilasa) (enfermedad de McArdle)
  - **Déficit oxidación ácidos grasos:**
    - ✓ Deficit de carnitina palmitoyltransferasa II (CPT II)
  - **Déficit purinas:**
    - ✓ Déficit de miodenilato deaminasa

**2. Tener en cuenta los siguientes aspectos:**

- **Las miopatías genéticas bien definidas es raro que se presenten solo con hiperCKemia.** Realizar historia clínica y exploración orientada a buscar signos y síntomas de miopatía que puedan haber

pasado desapercibidos. *Los test funcionales*<sup>27</sup> pueden ser de utilidad (subir y bajar 4 escalones, test 6 minutos marcha, 10 metros...), para detectar debilidad sutil no identificada.

- *La rentabilidad de la biopsia en las hiperCKemia pauci/asintomática oscila entre el 8 y el 63%. Tras un EMG/ENG normal, los diagnósticos se producen en un 25% pacientes.*
- *CK>10 veces el nivel normal o 5 veces y una edad menor de 24 años, está asociado estadísticamente con la probabilidad de alcanzar un diagnóstico específico en la biopsia*
- *Recordar que la elevación de CK asociadas a mialgias, se producen durante o inmediatamente después del esfuerzo en las miopatías (miopatías metabólicas).*

### 3. Algoritmo de estudio propuesto:

- *Buscar antecedentes familiares:* enfermedad neuromuscular, hiperCKemia o hipertermia maligna
- *Se aconseja confirmar la hiperCKemia repitiendo el análisis.* Evitar ejercicio vigoroso durante 7 días antes de la extracción de sangre y analizar por lo menos dos muestras en el intervalo de 1 mes. Si la CK se relaciona con el ejercicio, obtener sangre durante ejercicio intenso, moderado y tras 7 días de reposo.
- *Si se confirma hiperCKemia realizar un estudio EMG* para orientar el diagnóstico y mejorar la rentabilidad de la biopsia en los asintomáticos/paucisintomáticos (25%).
- *La especificidad EMG 54%, el valor predictivo positivo 51% y el valor predictivo negativo 75%.*
- *Si EMG normal y valor de CK< 3 veces valor normal:* Conducta expectante puede ser razonable.
- *Puede ser de utilidad la RM muscular y obtener niveles de CK en familiares*
- **Hay indicación de biopsia muscular si el nivel de CK  $\geq$  3-5 veces el valor normal y:**
  - *El EMG es anormal (miopático)*
  - *y/o la edad del paciente es inferior a 30 años.*
  - *En mujeres con CK<3 veces el valor normal podría plantearse biopsia (posibilidad portadora de distrofinopatía). Sin embargo, un análisis de ADN en sangre puede evitar biopsias. La sonda MLPA permite identificar al 70% de las portadoras.*
  - *En varones con CK< 3 veces el valor normal, valorar seguimiento*
  - *Antes de realizar biopsia muscular en algunos pacientes, valorar realizar otros procedimientos diagnósticos que pueden evitarla y orientar el estudio: Si el paciente tiene una intolerancia al ejercicio, antes de biopsia valorar un test de ejercicio antebrazo. Si es anormal valorar test metabólicos apropiados. Otros estudios de cribado que pueden realizarse en el estudio de miopatías metabólicas son*
    - ✓ *Estudio enzimático de POMPE en gota de sangre seca*
    - ✓ *Acilcarnitinas en gota de sangre seca en papel de filtro*
    - ✓ *En el caso de sospecha de Mcardle, con fenómeno típico de “recuperación”, valorar solicitar directamente estudio genético (mutación gen PYGM)*
    - ✓ *Exoma dirigido a enfermedades neuromusculares*
    - ✓ *Estudio del ADN mitocondrial en muestras no invasivas (orina).*

### RECOMENDACIONES BIOPSIA MUSCULAR

- *Las técnicas de diagnóstico que se analizan en la biopsia muscular deben incluir como mínimo: la histología, histoquímica e inmunohistoquímicas:*
  1. **Histología:** Hematoxilina y eosina, Tricrómico de Gomori modificado, tinción de grasas rojo Oro, ácido periódico de Schiff (PAS), Trifosfato de Adenosina (ATP) a pH 9.4, 4.2 y 4.6, Succinato Deshidrogenasa (SDH), NADH-dehidrogenasa (NADH-D), Citocromo C Oxidasa, miofosforilasa y fosfatasa ácida
  2. **Histoquímica:** Distrofina,  $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\delta$ ,  $\gamma$ -sarcoglicanos, disferlina, caveolina-3, MHC-I,  $\alpha$ -distroglicano
  3. **Inmunohistoquímica:** Calpaina-3 y selectivamente alguna señaladas en apartado anterior
- *Pueden ser necesarias investigaciones adicionales, como Western Blot, estudios enzimáticos y el análisis de ADN mitocondrial. Se debe almacenar una muestra congelada en el momento de la biopsia para posibles estudios ulteriores*

<sup>27</sup> Los test funcionales están incluidos en la HCE (apartado “escalas”)

**PRONOSTICO DE PACIENTES CON HIPERCK PAUCI/ASINTOMATICOS NO DIAGNOSTICADOS**

*En el caso de los pacientes sin un diagnostico específico (ni existencia mutación rianodina) tras aplicar el protocolo (hiperCKemia idiopática: exploración, EMG y biopsia normales), la mayoría suele presentar niveles elevados de CK (generalmente tras un desencadenante: esfuerzo, estatinas...), pero a un nivel menor y no suelen progresar ni presentar síntomas miopáticos. Se recomienda seguimiento clínico según evolución.*

*Respecto al riesgo de presentación de una hipertermia maligna, se precisaría una segunda biopsia y realizar test de contractura, disponible en pocos centros a escala mundial. Dada la dificultad para conocer el riesgo real y el diagnóstico, se aconseja asesorar a estos pacientes y aplicar las recomendaciones establecidas en caso de anestesia. Esta recomendación puede hacerse extensiva a otros miembros de la familia.*



## ANEXO 13. PROTOCOLO DE REALIZACION DE LA CURVA DE ACIDO LACTICO MEDIANTE LA “PRUEBA DE EJERCICIO EN EL ANTEBRAZO”

<b>Objetivo:</b> Test de cribado en miopatías metabólicas por defectos de glucogenolisis y/o glucolisis y déficits de Mioadenilato deaminasa
<b>Indicaciones</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- Mioglobinuria inducida por el ejercicio</li><li>- Dolor o calambres<sup>1</sup> musculares desencadenados con el ejercicio</li><li>- Intolerancia al ejercicio</li><li>- Fatiga extenuante</li><li>- Miopatía con debilidad mantenida</li></ul> <p><sup>1</sup>(Tiene escaso valor diagnóstico en calambres musculares nocturnos o sin relación con ejercicio, dolor muscular generalizado, continuo o durante el reposo y fatiga generalizada)</p>
<b>Procedimiento</b>
<b>Curva bajo isquemia:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Ayunas 8 horas y reposo absoluto 15-30 minutos</li><li>○ Extraer muestra basal para determinación de lactato<sup>28</sup> y amonio<sup>29</sup>.</li><li>○ La muestra no debe extraerse hasta que el brazo haya estado unos minutos en reposo y debe ser reservada inmediatamente en hielo.</li><li>○ Colocar un esfigmomanómetro inflado por encima de la presión arterial sistólica en el brazo que va a ser ejercitado, contralateral al brazo donde se hace la extracción basal.</li><li>○ Pedir al paciente que realice: “Contracción abriendo y cerrando la mano con fuerza a ritmo de 1 segundo, durante al menos 1 minuto y máximo 1 minuto y medio”. Si se desencadena un calambre o contractura debe darse la prueba por terminada y desinflar inmediatamente el esfigmomanómetro.</li><li>○ Tras el ejercicio debe deshincharse el manguito y extraer otra muestra de sangre inmediatamente, al minuto, los tres minutos, a los 10 minutos y los 20 minutos postejercicio.</li><li>○ Las muestras deben ser colocadas en hielo y procesadas lo más rápido posible para evitar resultados falsamente alterados.</li></ul>
<b>Curva sin isquemia:</b> (se realizará si hay sospecha de que puede haber complicaciones derivadas del ejercicio en situación anaerobia) <ul style="list-style-type: none"><li>○ Se realizarán contracciones durante 1,5 segundos isométricas usando un dinamómetro y descansando cada vez entre 0,5 y 1 segundos hasta un tiempo total de 1 minuto.</li></ul>
<b>Criterio de calidad:</b> <p>En una curva normal, la cifra de lactato se multiplica al menos por tres, tras haber concluido el ejercicio, pudiendo alcanzar cifras x10 en pacientes jóvenes deportistas. La curva de amonio nos indica si el ejercicio anaerobio está bien realizado, multiplicándose por tres al minuto de terminar el ejercicio</p>
<b>Complicaciones</b> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Dolor, calambres, contracturas musculares</li><li>○ Menos frecuentemente: rabdomiolisis, síndrome compartimental</li><li>○ Si hay contractura o síndrome compartimental detener el estudio</li><li>○ Si hay dolor intenso con síntomas sensitivos a las pocas horas de la prueba: valorar posible síndrome compartimental</li></ul>

<sup>28</sup> (LACTATO: tubo con oxalato potásico/fluorato sódico refrigerado)

<sup>29</sup> (AMONIO: tubo con anticoagulante EDTA preferiblemente o con heparina sódica, guardado previamente en hielo)

PLAN DE ATENCION PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

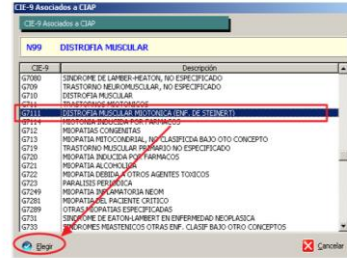
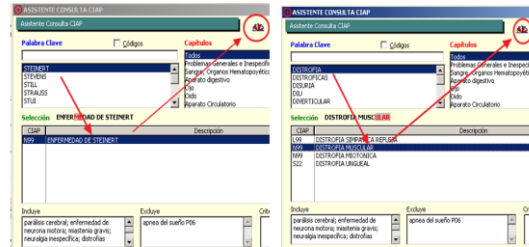
Resultados del test :

<b>Enfermedad</b>	<b>Defecto enzimático</b>	<b>Curva de lactato</b>	<b>Curva de amonio</b>
<b>E. Pompe (tipo II)</b>	<i>Maltasa ácida</i>	<i>Normal</i>	<i>Normal</i>
<b>E. Cori-Forbes (tipo III)</b>	<i>Enzima desramificadora</i>	<i>Plana</i>	<i>Normal</i>
<b>E. Andersen (tipo IV)</b>	<i>Enzima ramificadora</i>	<i>Normal</i>	<i>Normal</i>
<b>E. McArdle (Tipo V)</b>	<i>Miofosforilasa</i>	<i>Plana (normal si deficit parcial)</i>	<i>Marcado incremento</i>
<b>E. Tauri (Tipo VII)</b>	<i>Fosfofructocinasa</i>	<i>Plana</i>	<i>Normal</i>
<b>Tipo VIII</b>	<i>Fosforilasa</i>	<i>Normal</i>	<i>Normal</i>
<b>Tipo IX</b>	<i>Fosfoglicerato-cinasa</i>	<i>Plana</i>	<i>Normal</i>
<b>Tipo X</b>	<i>Fosfoglicerato-mutasa</i>	<i>Elevado</i>	<i>Normal</i>
<b>Tipo XI</b>	<i>Lactato deshidrogenasa</i>	<i>Plana</i>	<i>Normal</i>
<b>Defecto glucogenosis por defecto metabolismo pirimidinas</b>		<i>Plana</i>	<i>Plana</i>
<b>Defecto metabolismo purinas</b>	<i>MADA</i>	<i>Normal</i>	<i>Plana</i>
<b>Defecto metabolismo lipídico</b>	<i>CPT II</i>	<i>Normal</i>	<i>Marcado incremento</i>

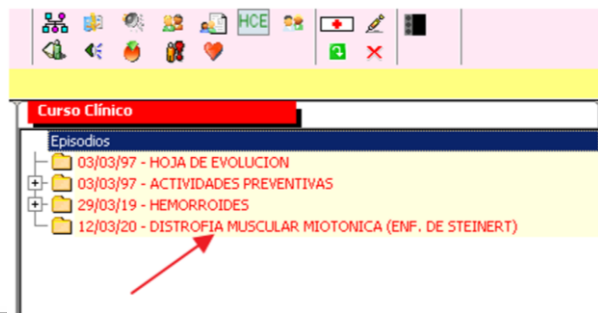
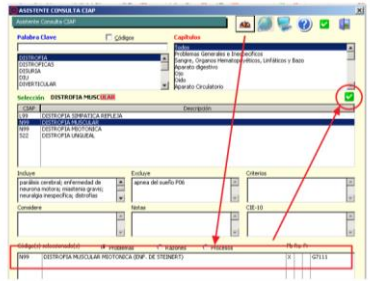
# ANEXO 14. PLAN PERSONAL EN OMI PARA LA ENFERMEDAD DE STEINERT

## 1. Creación Diagnóstico

- Búsqueda en el asistente por "Steinert" o por "Distrofia muscular" Acceso a los códigos CIE10 asociados al N99: G7111
- CIAP N99 y buscar en el icono del abanico el CIE10

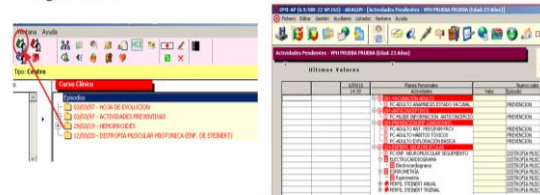


<Aceptar> el CIAP asociado al CIE10:



## 2. Registro por planes personales

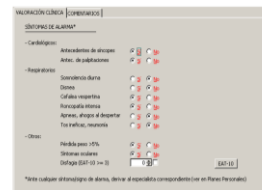
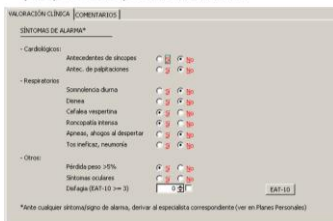
- Si hemos creado el diagnóstico CIAP/CIE10 "N99/G7111", en los PPC nos estará esperando el conjunto de actividades mínimas a realizar según edad:



- El aspecto en otros pacientes según edad, puede ser distinto:
- Ejecutar la primera actividad de seguimiento:



- En dependencia de las respuestas y la edad, las actividades propuestas pueden variar:



- Las derivaciones y analítica ya están preconfiguradas

## 11. BIBLIOGRAFÍA

1. Miller RG, Brooks BR, Swain-Eng RJ. Quality improvement in neurology: amyotrophic lateral sclerosis quality measures: report of the quality measurement and reporting subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology* 2013; 81:2136–2140.
2. Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ. Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology* 2009; 73:1227–1233.
3. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol* 2010; 9:177–189.
4. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol* 2007;22:1027– 1049.
5. Kang PB, Morrison L, Iannaccone ST. Evidence-based guideline summary: evaluation, diagnosis, and management of congenital muscular dystrophy: report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology* 2015;84:1369–1378.
6. Tawil R, Kissel JT, Heatwole C. Evidence-based guideline summary: evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy: report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology* 2015;85:357–364.
7. Narayanaswami P, Weiss M, Selcen D. Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies: report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology* 2014;83:1453–1463.
8. Paganoni S, Karam C, Joyce N, Bedlack R, Carter GT. Comprehensive rehabilitative care across the spectrum of amyotrophic lateral sclerosis. *NeuroRehabilitation* 2015;37:53–58.
9. Paganoni S, Nicholson K, Leigh F, Swoboda K, Chad D, Drake K, Haley K, Cudkowicz M, Berry J. Developing multidisciplinary clinics for neuromuscular care and research. *Muscle Nerve* 56: 848–858, 2017.
10. Howard I, Potts A. Interprofessional care for neuromuscular disease. *Current Treat Options Neurol* 2019,21:35. DOI 10.1007/s11940-019-0576-z
11. Huang K, Luo Y-B and Yang H. Autoimmune Channelopathies at Neuromuscular Junction. *Front. Neurol.* 2019; 10:516. doi: 10.3389/fneur.2019.00516
12. Niks EH, Kuks JB, Verschuuren JJ. Epidemiology of myasthenia gravis with anti-muscle specific kinase antibodies in The Netherlands. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2007; 78:417–8. doi: 10.1136/jnnp.2006.102517
13. Lundberg IE, Miller FW, Tjarnlund A, Bottai M. Diagnosis and classification of idiopathic inflammatory myopathies. *J Intern Med* 2016; 280: 39–51
14. Damoiseaux, J., Vulsteke, J.-B., Tseng, C.-W., Platteel, A. C. M., Piette, Y., Shovman, O., Bossuyt, X. *Autoantibodies in idiopathic inflammatory myopathies: Clinical associations and laboratory evaluation by mono- and multispecific immunoassays.* 2019 Mar;18(3):293-305. doi: 10.1016/j.autrev.2018.10.004. Epub 2019 Jan 11.
15. Bunschoten C, Jacobs BC, Van den Bergh P, Cornblath D, Van Doorn P. **Progress in diagnosis and treatment of chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy.** *Lancet Neurol* 2019; 18: 784–94. [http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422\(19\)30144-9](http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422(19)30144-9)
16. Peter D. Donofrio, MD, Guillain-Barre´ Syndrome. *Continuum (Minneapolis)* 2017;23(5):1295–1309
17. Watson JC, Dyck JB. Peripheral Neuropathy: A Practical Approach to Diagnosis and Symptom Management. *Mayo Clin Proc.*2015;90(7):940-951 n <http://dx.doi.org/10.1016/j.mayocp.2015.05.004>
18. Péréon, Y., Nguyen The Tich, S., Guihéneuc, P. *Peripheral neuropathy: a picture is worth a thousand words. Neurophysiologie Clinique/Clinical Neurophysiology,* 2003;33(1), 31–32. doi:10.1016/s0987-7053(03)00004-2
19. Dyck PJ, Kratz KM, Karnes JL, et al. The prevalence by staged severity of various types of diabetic neuropathy, retinopathy, and nephropathy in a population-based cohort: the Rochester Diabetic Neuropathy Study [published correction appears in *Neurology*. 1993;43(11):2345]. *Neurology.* 1993;43(4):817-824.
20. Gregg EW, Sorlie P, Paulose-Ram R, et al. Prevalence of lower extremity disease in the US adult population 40 years of age with and without diabetes: 1999-2000 National Health and Nutrition Examination Survey. *Diabetes Care.* 2004;27(7): 1591-1597.
21. American Diabetes Association. Standards of medical care in diabetes 2014. *Diabetes Care.* 2014;37(suppl 1):S14-S80.
22. Boulton AJ, Armstrong DG, Albert SF et al. Comprehensive foot examination and risk assessment: a report of the Task Force of the Foot Care Interest Group of the American Diabetes Association, with endorsement by the American Association of Clinical Endocrinologists. *Diabetes Care.* 2008;31(8):1679-1685

23. Diabetic Foot Problems: Prevention and Management. Editors Internal Clinical Guidelines team. London: National Institute for Health and Care Excellence (UK);2015. Disponible en: [nice.org.uk/guidance/ng/19](https://www.nice.org.uk/guidance/ng/19).
24. Programa autonómico de Atención a la diabetes en Aragón 2014. <https://www.aragon.es/documents/20127/674325/Programa%20Atencion%20Integral%20Diabetes%20Melitus%20Aragon.pdf/726e9d57-837c-9a6c-f68e-9038cb2b0733>
25. Plan de atención al pie diabético en Aragón 2018. [https://www.aragon.es/documents/20127/674325/Atencion\\_pie\\_diabetico\\_Aragon\\_mayo\\_2018.pdf/6d8325a3-270d-c252-88cd-d9606325f26c](https://www.aragon.es/documents/20127/674325/Atencion_pie_diabetico_Aragon_mayo_2018.pdf/6d8325a3-270d-c252-88cd-d9606325f26c)
26. Maiya RP, Messing RO. Peripheral systems: neuropathy. *Handb Clin Neurol.* 2014; 125:513-25. doi: 10.1016/B978-0-444-62619-6.00029-X.
27. Kuhlensäumer et al. Hereditary Peripheral Neuropathies. Springer. 2005
28. Gutierrez-Rivas E. Manual de enfermedades neuromusculares. Ergon; Madrid, 2017.
29. Hilton-Jones D, Eds. Oxford Textbook of Neuromuscular Disorders. Oxford Press University. 2014.
30. Vita G, Vita GL, Stancanelli C, Gentile L, Russo M, Mazzeo A. **Genetic neuromuscular disorders: living the era of a therapeutic revolution. Part 1: peripheral neuropathies.** *Neurol Sci.* 2019 Apr;40(4):661-669. doi: 10.1007/s10072-019-03778-7. Epub 2019 Mar 1.
31. Bird TD (1998) Charcot-Marie-Tooth (CMT) hereditary neuropathy overview. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A (eds) GeneReviews® (internet). University of Washington, Seattle, pp 1993–2018.
32. **Pareyson D, Saveri P, Pisciotta C. New developments in Charcot-Marie-Tooth neuropathy and related diseases.** *Curr Opin Neurol.* 2017 Oct;30(5):471-480. doi: 10.1097/WCO.0000000000000474. Review. PMID: 28678038
33. Auer-Grumbach M. Hereditary sensory and autonomic neuropathies. In: Said G, Krarup C, eds. Handbook of clinical neurology. Vol 115. Elsevier. 2013.
34. Schwartzlow C, Kazamel M. **Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathies: Adding More to the Classification.** *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2019 Jun 20;19(8):52. doi: 10.1007/s11910-019-0974-3. Review.
35. **Haga N, Kubota M, Miwa Z; Japanese Research Group on Congenital Insensitivity to Pain.** Hereditary sensory and autonomic neuropathy types IV and V in Japan. *Pediatr Int.* 2015;57(1):30-6. doi: 10.1111/ped.12538.
36. Bansagi B, Griffin H, Whittaker RG, Antoniadi T, Evangelista T, Miller J, Greenslade M, Forester N, Duff J, Bradshaw A, Kleinle S, Boczonadi V, Steele H, Ramesh V, Franko E, Pyle A, Lochmüller H, Chinnery PF, Horvath R. **Genetic heterogeneity of motor neuropathies.** *Neurology.* 2017 Mar 28;88(13):1226-1234. doi: 10.1212/WNL.0000000000003772
37. Andrés N, Poza JF, Martí Massó. Polineuropatía amiloidótica familiar I por mutación Val50Met (Val30Met) en el gen de la transtiretina. *Neurología.* 2018;**33(9)**:583–589. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2016.07.009>
38. A. Carvalho, A. Rocha, L. Lobato Liver transplantation in transthyretin amyloidosis: Issues and challenges *Liver Transpl.*, 21 (2015), pp. 282-292
39. Coelho T, Maia LF, Martins da Silva A, Waddington Cruz M, Planté-Bordeneuve V, Lozeron P, Suhr OB, Campistol JM, Conceição IM, Schmidt HH, Trigo P, Kelly JW, Labaudinière R, Chan J, Packman J, Wilson A, Grogan DR. Tafamidis for transthyretin familial amyloid polyneuropathy: a randomized, controlled trial. *Neurology* 2012;79: 785–792
40. Informe de Posicionamiento terapéutico de Inotersen. Mayo 2020. [https://www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT\\_9-2020-inotersen-Tegsedi.pdf?x42065](https://www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT_9-2020-inotersen-Tegsedi.pdf?x42065)
41. Informe de Posicionamiento terapéutico de Patisiran. Mayo 2020. [https://www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT\\_10-2020-patisiran-Onpattro.pdf?x93159](https://www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT_10-2020-patisiran-Onpattro.pdf?x93159)
42. Berk JL, Suhr OB, Obici L, et al J; Diflunisal Trial Consortium. Repurposing diflunisal for familial amyloid polyneuropathy: a randomized clinical trial. *JAMA.* 2013 Dec 25;310(24):2658-67
43. Protocolo de las neuropatías motoras hereditarias. Grupo de estudio de enfermedades neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología. Disponible en: <http://genm.sen.es/index.php/profesionales/recursos>
44. Protocolo de las neuropatías hereditarias sensitivas autonómicas. Grupo de estudio de enfermedades neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología. Disponible en: <http://genm.sen.es/index.php/profesionales/recursos>
45. McCorquodale D, Pucillo EM, Johnson NE. Management of Charcot-Marie-Tooth disease: improving long-term care with a multidisciplinary approach. *J Multidiscip Healthc* 2016; 19: 7-19.
46. Eggermann K, Gess B, Häusler M, Weis J, Hahn A, Kurth I: Hereditary neuropathies: clinical presentation and genetic panel diagnosis. *Dtsch Arztebl Int* 2018; 115: 91–7.
47. Bacquet J, Stojkovic T, Boyer A, et al. Molecular diagnosis of inherited peripheral neuropathies by targeted next-generation sequencing: molecular spectrum delineation. *BMJ Open* 2018;8: e021632
48. England JD, Gronseth GS, Franklin G, et al. Practice Parameter: evaluation of distal symmetric polyneuropathy: role of laboratory and genetic testing (an evidence-based review); report of the American Academy of

- Neurology, American Association of Neuromuscular and Electrodiagnostic Medicine, and American Academy of Physical Medicine and Rehabilitation.
49. Camacho, A., Esteban, J., & Paradas, C Informe de la fundación del cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares. *Neurología* 2018; 33: 1-70).
  50. Mathis S, Tazir M, Magy L, Duval F, Le Masson G, Duchesne M, Couratier P, Ghorab K, Solé G, Lacoste I, Goizet C, Vallat, J.-M. (2018). History and current difficulties in classifying inherited myopathies and muscular dystrophies. *Journal of the Neurological Sciences* 2018, 384, 50–54. doi: 10.1016/j.jns.2017.10.051
  51. Theadom A, Rodrigues, M., Roxburgh, R, et al. Prevalence of muscular dystrophies: a systematic literature review. *Neuroepidemiology*, 2014; 43(3-4), 259-268.
  52. Norwood, F. L., Harling, C., Chinnery, P, et al. Prevalence of genetic muscle disease in Northern England: in-depth analysis of a muscle clinic population. *Brain*, 2009; 132, 3175-3186.
  53. Lucia A, Ruiz JR, Santalla A, et al. Genotypic and phenotypic features of McArdle disease: insights from the Spanish national registry. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2012 Mar;83:322-8
  54. Schooser, B., Laforêt, P., Kruijshaar, M. E, et al. *Acta Myologica*, 2015; 34, 141.
  55. DiMauro, S., & Schon, E. A. Mitochondrial respiratory-chain diseases. *New England Journal of Medicine*, 2003; 348(26), 2656-2668.
  56. Liewluck T, Milone M. Untangling the complexity of limb-girdle muscular dystrophies. *Muscle Nerve*. 2018 Aug;58(2):167-177. doi: 10.1002/mus.26077
  57. Witting N, Werlau U, Duno M, Vissing J. Phenotypes, genotypes, and prevalence of congenital myopathies older than 5 years in Denmark. *Neurol Genet* 2017;3: e140.
  58. Nicolau S, Liewluck T, Tracy JA, Laughlin RS, Milone M. Congenital myopathies in the adult neuromuscular clinic: Diagnostic challenges and pitfalls. *Neurol Genet*. 2019; 4;5(4): e341. doi: 10.1212/NXG.0000000000000341. eCollection 2019 Aug.
  59. Lilleker JB, Keh YS, Roncaroli F, Sharma R, Roberts M. Metabolic myopathies: a practical approach. *Pract Neurol*. 2018 Feb;18(1):14-26. doi: 10.1136/practneurol-2017-001708.
  60. Scalco RS, Morrow JM, Booth S, et al. Misdiagnosis is an important factor for diagnostic delay in McArdle disease. *Neuromuscul Disord* 2017;27:852–5.
  61. Phillips L, Trivedi JR. Skeletal Muscle Channelopathies. *Neurotherapeutics*. 2018 Oct;15(4):954-965. doi: 10.1007/s13311-018-00678-0.
  62. Sansone VA. Episodic Muscle Disorders. *Continuum (Minneapolis)*. 2019 Dec;25(6):1696-1711. doi: 10.1212/CON.0000000000000802.
  63. Fialho D, Griggs RC, Matthews E<sup>1</sup>. Periodic paralysis. *Handb Clin Neurol*. 2018;148:505-520. doi: 10.1016/B978-0-444-64076-5.00032-6.
  64. Statland JM, Fontaine B, Hanna MG, Johnson NE, Kissel JT, Sansone VA, Shieh PB, Tawil RN, Trivedi J, Cannon SC, Griggs RC. Review of the Diagnosis and Treatment of Periodic Paralysis. *Muscle Nerve*. 2018 Apr;57(4):522-530. doi: 10.1002/mus.26009
  65. Sansone VA, Burge J, McDermott MP, Smith PC, Herr B, Tawil R, et al. Muscle Study Group. Randomized, placebo controlled trials of dichlorophenamide in periodic paralysis. *Neurology* 2016;86:1408;1416.
  66. Turner-Stokes L, McCrone P, Jackson DM, Siegert RJ. The Needs and Provision Complexity Scale: a multicentre prospective cohort analysis of met and unmet needs and their cost implications for patients with complex neurological disability. *BMJ Open*. 2013 feb 22;3(2). pii: e002353. doi: 10.1136/bmjopen-2012-002353. Print 2013
  67. Van Walsem MR, Howe EI, Iversen K, Frich JC, Andelic N. Unmet needs for healthcare and social support services in patients with Huntington's disease: a cross-sectional population-based study. *Orphanet J Rare Dis*. 2015; 10:124.
  68. Magliano L, Scutifero M, Patalano M, et al. Integrated care of muscular dystrophies in Italy. Part 2. Psychological treatments, social and welfare support, and financial costs. *Acta Myol*. 2017;36(2):41-45.
  69. Ouyang L, Grosse SD, Fox MH, Bolen J. A national profile of health care and family impacts of children with muscular dystrophy and special health care needs in the United States. *J Child Neurol*. 2012;27(5):569-576.
  70. Holmøy AKT, Johannessen CH, Hope S, van Walsem MR, Aanonsen NO, Hassel B. Uncovering health and social care needs among myotonic dystrophy patients: Utility of the Needs and Provisions Complexity Scale. *Acta Neurol Scand*. 2019 Jun;139(6):526-532. doi: 10.1111/ane.13086.
  71. Gutiérrez Gutiérrez G, Díaz-Manera J, Almendrote M, Azriel S, Eulalio Bárcena J, Cabezudo García P, et al. Clinical guide for the diagnosis and follow-up of myotonic dystrophy type 1, MD1 or Steinert's disease. *Neurologia*. 2019 Apr 16. pii: S0213-4853(19)30019-2. doi: 10.1016/j.nrl.2019.01.001.
  72. Ashizawa T, Gagnon C, Groh WJ, Gutmann L, Johnson NE, Meola G, Moxley R 3rd, et al. Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 1. *Neurol Clin Pract*. 2018 Dec;8(6):507-520. doi: 10.1212/CPJ.0000000000000531.
  73. Vita G, Vita GL, Musumeci O, Rodolico C, Messina S. Genetic neuromuscular disorders: living the era of a therapeutic revolution. Part 2: diseases of motor neuron and skeletal muscle. *Neurological Sciences* 2019; Apr;40(4):671-681. doi: 10.1007/s10072-019-03764-z
  74. Jackson CE. A clinical approach to the patient with suspected myopathy. *Continuum (Minneapolis)* 2006;12(3):13-32

75. Jackson CE, Barohn RJ. A patiente reconignion approach to myopathy. *Continuum (Minneap Minn)* 2013;19(6):1674–1697, American Academy of Neurology.
76. Barohn RJ, Dimachkie MM, Jackson CE. A pattern recognition approach to patients with a suspected myopathy. *Neurol Clin.* 2014 Aug;32(3):569-93, vii. doi: 10.1016/j.ncl.2014.04.008.
77. Kyriakides T, Angelini C, Schaefer J, Sacconi S, Siciliano G, Vilchez JJ, Hilton-Jones D; European Federation of Neurological Societies. guidelines on the diagnostic approach to pauci- or asymptomatic hyperCKemia *Eur J Neurol.* 2010 Jun 1;17(6):767-73. doi: 10.1111/j.1468-1331.2010.03012.x. Epub 2010 Apr 5. EFNS.
78. Schumann G, Klauke R (2003) New IFCC reference procedures for the determination of catalytic activity concentrations of the five enzymes in serum: preliminary upper reference limits obtained in hospitalized subjects. *Clin Chem Acta* 327:69–79
79. Morandi L, Angelini C, Prella A, Pini A, Grassi B, Bernardi G, Politano L, Bruno C, De Grandis D, Cudia P, Citterio A. High plasma creatine kinase: review of the literature and proposal for a diagnostic algorithm. *Neurol Sci.* 2006 Nov;27(5):303-11.
80. Brewster LM, Mairuhu G, Sturk A, van Montfrans GA. Distribution of creatine kinase in the general population: implications for statin therapy. *Am Heart J* 2007; 154:655–661
81. Venance, S. L. *Approach to the Patient With HyperCKemia.* *Continuum: Lifelong Learning in Neurology, 2016; 22(6), 1803–1814. doi:10.1212/01.con.0000511069.6864*
82. Silvestri, N. J., & Wolfe, G. I. *Asymptomatic/pauci-symptomatic creatine kinase elevations (hyperckemia).* *Muscle & Nerve, 2013;47(6), 805–815. doi:10.1002/mus.23755*
83. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018; 17:251–6.
84. Joyce NC, Oskarsson B, Jin LW. Muscle biopsy evaluation in neuromuscular disorders. *Phys Med Rehabil Clin N Am.* 2012 Aug;23(3):609-31.
85. Mellgren SI, Lindal S. Nerve biopsy--some comments on procedures and indications. *Acta Neurol Scand Suppl.* 2011;(191):64-70.