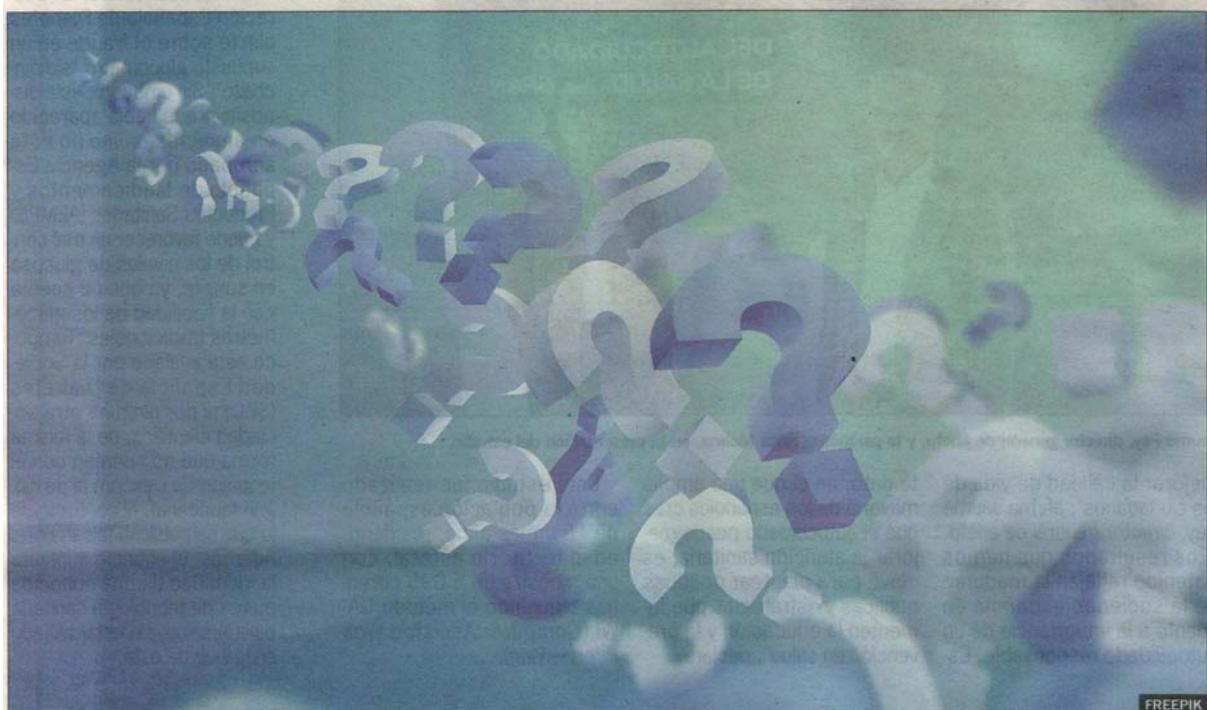




Son raras, pero las llamamos por su nombre. Las patologías infrecuentes demandan más atención

El 28 de febrero –el 29 en los años bisiestos– se conmemora, desde 2008, el Día Mundial de las Enfermedades Raras, término que se refiere a aquellas dolencias poco comunes que afectan a menos de cinco personas por cada 10.000 habitantes



FREEPIK

E. Vicente / EM

Afectan a menos de cinco personas por cada 10.000 habitantes, ese es la singularidad de las enfermedades raras. Según estimaciones de la Sociedad Española de Neurología (SEN), entre el 6% y el 8% de la población española podría ver-

se afectada, en algún momento de su vida, por una patología poco frecuente de las más de 7.000 que se estima que existan, de las cuales se han identificado 6.417, según datos de Orphanet y que recoge la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder). Actualmente, en España, estas dolencias

las sufren unos tres millones de personas.

Con estos datos, nos preguntamos: ¿En qué medida afectan a los mayores? Ana Domínguez Mayoral, coordinadora del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN), nos explica que "ape-

nas existen datos procedentes de estudios sobre este colectivo. En principio, las enfermedades raras pueden afectar a cualquier edad, de hecho suelen empezar a edades jóvenes, aunque quizás el retraso diagnóstico haga que se descubran más tarde. En cualquier caso, las personas de más de 65

años deben recibir una atención aún más especial por su mayor vulnerabilidad". Si acotamos cuáles son las más habituales en el colectivo senior, Domínguez Mayoral apunta que "probablemente, los deterioros cognitivos (problemas de memoria) de causa infrecuente. Por ejemplo algunos tipos de Alzheimer, angiopatía amiloide y demencia frontotemporal. También puede aparecer la enfermedad de Cadasil, que provoca también ictus". Conviene recordar, reforzando esta idea, que la Organización Mundial de la Salud señala que cerca del 50% de las dolencias poco frecuentes identificadas corresponden a enfermedades neurológicas.

Agilizar el diagnóstico

"En la actualidad, no se conoce la cura para el 95% de las enfermedades raras. Además, el tiempo de espera para obtener un diagnóstico puede superar los cuatro años y, en el 20% de los casos, puede tardar más de diez", señala Domínguez Mayoral. Y es que aunque en este ámbito se ha mejorado mucho, es necesario trabajar más.

Para Sergio Álvarez Díaz, responsable de Pacientes de Sobi Iberia, "el retraso en el diagnóstico tiene un impacto negativo,



tanto en la vida de las personas con enfermedades raras como en la vida de sus familiares, y también en la sociedad. Cuanto antes se produzca el diagnóstico, antes se puede tratar esa enfermedad, en el caso de que haya terapias disponibles, o derivar a un especialista o a un centro de referencia. Además, afecta a la calidad de vida, por ejemplo, en temas de estrés, ansiedad, integración laboral e incertidumbre sobre el futuro. Es lo que se ha denominado la 'odisea diagnóstica'. Por tanto, en opinión del experto, "promover el diagnóstico temprano es clave para resolver este problema, y es un aspecto que se podría abordar en la actualización de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras con planteamientos como la dimensión multiprofesional del propio diagnóstico y, lógicamente, una mayor asignación de recursos".

Visibilizar esta situación

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras –celebrado el 28 de febrero–, la compañía biofarmacéutica especializada en enfermedades raras Sobi presentó, en colaboración con Feder, la campaña 'Desenmascara las raras', una iniciativa muy potente para sensibilizar sobre la realidad de las personas afectadas en España por una enfermedad poco frecuente. Ambas entidades han diseñado una máscara e invitan a los afectados, y a la población en general, a despojarse de la misma, un gesto para mostrar la realidad de estos pacientes y evi-

denciar sus necesidades, que no son pocas.

Como recuerda Sergio Álvarez Díaz, 'El viaje del paciente con enfermedades raras hematológicas', elaborado por Sobi en colaboración con los colectivos implicados en las enfermedades minoritarias, es un interesante documento de trabajo que recoge "mejoras que apuntan las personas con enfermedades raras, los profesionales sanitarios y las propias Administraciones". Entre ellas estarían "homogeneizar los programas de cribado en todo el territorio nacional, así como agilizar las evaluaciones en cuanto a la posible inclusión de nuevas patologías candidatas; asegurar el acceso equitativo a estudios genéticos a pacientes y familiares; y poner en marcha la especialidad de genética clínica, para lo que ya se están dando pasos positivos, debido a que es una herramienta básica que permite realizar diagnósticos precoces y precisos".

"La salud es el silencio del cuerpo". Esta frase, a la que recurrió la Reina Letizia en el acto central de Feder con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, –parafraseando al bioquímico Carlos López-Otín, que hizo esta declaración en la presentación de su último libro *La levedad de las libélulas*–, podría ser un buen colofón. Pero no nos engañemos, esas dolencias infrecuentes, pero con nombre y casi apellido, aparecen con mudez pero generan un ruido atronador a quien la sufre y su entorno.



Ana Domínguez Mayoral
COORDINADORA DEL GRUPO DE ESTUDIO DE NEUROGENÉTICA Y
ENFERMEDADES RARAS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA (SEN)

“El punto de partida debería ser una Ley Nacional de Enfermedades Raras para homogeneizar la asistencia en todo el país”



-Estos datos que ustedes ponen sobre la mesa son escalofriantes: “Se estima que afectan hasta al 6% de la población mundial y que, solo en la Unión Europea, 36 millones de personas viven con una enfermedad rara. Cada año se diagnostica una enfermedad rara a medio millón de europeos”. ¿A quién puede recurrir un paciente que recibe la noticia de que padece una enfermedad rara? ¿Qué asesoramiento/apoyo tienen a su disposición?

El diagnóstico de enfermedad rara suele hacerlo un médico especialista en el tipo de patología. Ese mismo profesional que da el diagnóstico puede informar al paciente sobre la unidad de referencia para esa patología en nuestro país, si existiera. Los pacientes también pueden informarse sobre las unidades de referencia españolas llamadas 'CSUR' que atienden a algunos tipos de patologías raras. Si alguna patología no está recogida en ese listado, se puede recurrir a las unidades de referencia autonómicas. Por ejemplo, en Andalucía esas unidades de referencia se llaman 'UPRA'. Nosotros, en el Hospital Macarena de Sevilla –donde trabajo–, tenemos la única unidad de referencia

acreditada para enfermedades neurovasculares minoritarias como Cadasil y MoyaMoya. En la mayoría de estas unidades se cuenta con una red de profesionales implicados, por ejemplo, aunque nosotros somos mayoritariamente neurólogos, contamos también con pediatras, neurocirujanos o genetistas.

-Con respecto a hace unas décadas, es cierto que se ha recortado mucho el tiempo de espera del diagnóstico. Sin embargo, sigue siendo demasiado en la vida de una persona...

Completamente de acuerdo. El retraso diagnóstico puede llegar a los diez años en algunas patologías y es inadmisible. Por ello, sería necesario equiparar la atención a personas con enfermedades raras en nuestro país con lo que se hace en el resto de Europa. El primer punto de partida debería ser una Ley Nacional de Enfermedades Raras para mejorar y homogeneizar la asistencia en todo el país. A partir de ahí, deberían invertirse más recursos en sanidad y medidas sociales para este colectivo.

-¿A qué atribuye que haya un mayor porcentaje de retrasos diagnósticos en mujeres en comparación con los hombres?

La brecha de género sigue existiendo en muchos ámbitos relacionados con la sanidad. La mujer sigue siendo la principal cuidadora de sus familiares mayores y de sus hijos. Cuando ellas enferman, tardan más en consultar por esa falta de tiempo. Por la misma razón, las mujeres participan menos en los ensayos clínicos y, por tanto, se conocen menos los efectos de los fármacos en ellas. Además, hay estudios que

evidencian que todavía existe un retraso en la atención sanitaria a las mujeres en muchas patologías tiempo-dependientes como el ictus.

-Si hablamos del avance de las técnicas de diagnóstico y de los tratamientos...

En el apartado diagnóstico, se ha mejorado mucho en las técnicas genéticas. En la actualidad, estas permiten diagnosticar más enfermedades raras y más rápido. El tema de los tratamientos va más lento porque es muy difícil hacer ensayos clínicos en las enfermedades raras. Como son pocos los pacientes afectos de cada enfermedad, cuesta más demostrar estadísticamente algún efecto farmacológico. Además, los pacientes están más dispersos por todo el país para poder acudir a los centros de referencia. A todo ello, le sumamos que hay pocos fondos para investigación y se precisan más inversiones.

-En su opinión, ¿qué se puede hacer, qué sería necesario implementar para avanzar en este campo tan desconocido?

Como he comentado, la Ley Nacional de Enfermedades Raras es fundamental. Por otro lado, sería importante reestructurar la categorías 'CSUR' para que estén representadas la mayoría de patologías. Algunas como Cadasil y MoyaMoya no aparecen en ese listado. Los neurólogos deben formar un rol coordinador en esas unidades porque la mayoría de patologías tienen implicación del sistema nervioso. La inversión en recursos sanitarios es imprescindible en ese sentido. Sería importante también fomentar la contratación de más genetistas y crear el perfil profesional de neuropsicólogos.



Vivir con fecha de caducidad y combatir (además) el estigma

En España hay unas 4.000 personas con enfermedad de Huntington

Raúl Casado
Madrid

Viven con fecha de caducidad, porque desde que aparecen los primeros síntomas hasta que mueren apenas pasan quince años, un periodo durante el que sufren una degradación física y cognitiva progresiva, pero lo hacen además luchando contra el estigma y el señalamiento social.

Son los pacientes -y sus familiares- de la enfermedad de Huntington, una patología neurodegenerativa y hereditaria catalogada como "rara", aunque es una de las más prevalentes entre este tipo de enfermedades, ya que en España hay diagnosticadas unas 4.000 personas (cifra similar a la de pacientes con ELA) y 20.000 viven con la incertidumbre de saber si han heredado la fatal mutación genética.

Sus movimientos son cada vez más descontrolados, tienen problemas de equilibrio y hablan con dificultad y de una forma balbuceante; son los síntomas que sufren y proyectan los pacientes, y a menudo soportan por ello una profunda discriminación al ser confundidos con personas borrachas o drogadas. Y los testimonios de quienes han sido expulsados de un bar, de un autobús, de quienes no han sido atendidos en un banco o no han podido coger un taxi se amontonan.

Coincidendo con la celebración -ayer- del Día Mundial de las Enfermedades Raras, la Red de

Enfermedades Raras del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha puesto en marcha una iniciativa pionera para conectar a pacientes y sus familiares con investigadores que han volcado su labor en el laboratorio en la búsqueda de tratamientos para combatir esas patologías.

La Sociedad Española de Neurología (SEN) ha puesto algunos datos sobre la mesa: se han definido más de 9.000 enfermedades raras, la mitad de ellas de tipo neurológico; afectan al 6 por ciento de la población mundial (a unos tres millones de personas en España); y no se conoce cura para el 95 por ciento de ellas.

Diagnóstico tardío

La ausencia de diagnóstico -debido al desconocimiento que rodea estas patologías, a la dificultad de acceso a la información necesaria o a la localización de profesionales y de centros especializados- provoca una demora en la valoración que influye en el acceso a intervenciones terapéuticas y determina en muchos casos un agravamiento de la enfermedad que se podría evitar o paliar.

Ruth Blanco conoció con 15 años el diagnóstico de huntington de su padre, que falleció cuando ella tenía 28; constató el progresivo deterioro que provoca esta enfermedad neurodegenerativa, que ella describe como un cóctel de parkinson, alzhéimer y ELA; comprobó y soportó el estigma y el señalamiento; y sobrelevó la incertidumbre del com-



Pacientes visitan un laboratorio

ponente hereditario hasta que se hizo el test. Es negativo.

Hoy preside la Asociación Española Corea Huntington -el término corea tiene su origen en la palabra griega "choreía" (danza) y ella sonríe al comparar las manifestaciones de la enfermedad con "el baile de San Vito"-, desde la que trata de mejorar la vida de los pacientes y sus familias y de luchar contra el estigma, y habla de que la única esperanza, ante una enfermedad incurable, radica en la ciencia y en la investigación.

Ruth se ha vuelto a encontrar con José Javier Lucas, el investigador del CSIC que desde hace 30 años investiga el huntington en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, y charlan de lo ilusionante y motivador que resulta para los investigadores poner cara a los pacientes que se podrían beneficiar de los avances que se atisban en los laboratorios.

¿Se puede "silenciar" el gen?

Lucas no habla de certezas ni de plazos, pero sí de los esperanzadores ensayos que ya se están realizando y de los saltos que ya se han dado de la investigación básica a la clínica, para terminar afirmando: "estoy convencido de que acabará habiendo una cura para la enfermedad".

En declaraciones a Efe, el investigador insiste en lanzar un mensaje optimista y positivo y en la existencia de varios ensayos clínicos en el mundo, entre ellos uno en España, coordinado desde el Hospital Virgen del Rocío de Sevilla (proyecto Huntian), que deriva de una investigación realizada en su laboratorio y se basa en una terapia combinada de dos vitaminas (tiamina y biotina) en pacientes con la enfermedad.

Otros ensayos, también en fase clínica, buscan el "silenciamiento genético" o "apagar" el gen responsable de la enfermedad (el gen "HTT" localizado en el cromosoma 4 y que tiene las instrucciones para producir la proteína llamada huntingtina), un objetivo muy difícil desde el punto de

vista científico y técnico pero que nace de una prueba de concepto realizada en su laboratorio hace 25 años.

Probaron en un modelo animal (un ratón) la posibilidad de "encender" o de "apagar" el gen que arrastra esa mutación para demostrar que es posible revertir la enfermedad frenando la expresión de ese gen; varios ensayos en el mundo están tratando de lograrlo y los resultados son esperanzadores.

Esperanza en la ciencia

"Toda nuestra esperanza está en la ciencia", señaló Ruth Blanco, y valora el compromiso y el esfuerzo de los investigadores para conocer mejor la enfermedad, así como los recursos que se están destinando para encontrar diálogos terapéuticas o tratamientos que consigan frenar y hasta revertir la enfermedad.

Los hijos de los enfermos de huntington tienen un 50 por ciento de posibilidades de heredar esa mutación genética, explica Ruth Blanco, y se ha detenido a detallar la trascendencia de vivir la enfermedad de un progenitor sabiendo que tiene "fecha de caducidad" y conociendo cómo va a evolucionar, pero también de vivir la incertidumbre de esa herencia o de conocer el diagnóstico cuando ya tienes un proyecto vital estructurado (familia, hijos, trabajo, hipoteca, etc.).

Los pacientes y sus familiares han conocido así los avances de la ciencia tras varias décadas de investigación y los científicos se han acercado a las inquietudes y las esperanzas de los enfermos; han puesto en común conocimientos y sentimientos, y han lanzado un mensaje atractivo reclamando la empatía de la sociedad, inversiones, una mayor información que evite la confusión y que se destierren todos los estigmas asociados a cualquier enfermedad.



Adamed Laboratorios y la SEN presentan una guía esencial para una buena salud neurológica

El libro *Mantén joven tu cerebro*, además de ofrecer estrategias específicas para la prevención de patologías relacionadas con el envejecimiento, incluye consejos accesibles –respaldados científicamente– para preservar la agilidad mental

Recomendaciones prácticas

La publicación, además de facilitar estrategias específicas para la prevención del Alzheimer y otras patologías neurológicas relacionadas con el envejecimiento, aborda temas esenciales como la alimentación equilibrada para la salud cerebral; el ejercicio físico y su impacto en la neuroprotección; el descanso adecuado y su influencia en la memoria; la estimulación cognitiva y técnicas para fortalecer la mente; y la interacción social como factor clave en la prevención del deterioro cognitivo.

El libro será distribuido por Adamed Laboratorios a los neurólogos en España, y estará disponible para el resto de los profesionales sanitarios y pacientes, a través de la Sociedad Española de Neurología.

Redacción / EM

Acaba de presentarse un libro interesante: *Mantén joven tu cerebro*. Se trata de una publicación que busca la promoción de hábitos saludables que contribuyen al cuidado de dicho órgano y la prevención de enfermedades neurológicas. Este innovador proyecto ha sido impulsado por la Sociedad Española de Neurología (SEN), en colaboración con Adamed Laboratorios. El acto de presentación tuvo lugar en Madrid y en él participaron Jesús Porta-Etessam y José Miguel Láinez, presidente y expresidente, respectivamente, de la SEN y coautores del manual; Francisco Javier Domingo, de Cen-

tral Nervous System & Oncology y Corporate Affairs Head Adamed Laboratorios; y Mercedes Navío Acosta, directora de la Oficina Regional de Coordinación de Salud Mental y Adicciones de la Comunidad de Madrid. Los asistentes, expertos de renombre en el ámbito neurológico y sanitario, pudieron conocer de primera mano los aspectos más innovadores de esta guía que ofrece consejos accesibles, respaldados científicamente, para preservar la agilidad mental y prevenir enfermedades neurodegenerativas.

Unas cifras reveladoras

Láinez puso de relieve unos datos muy impactantes. Des-



(De izda. a dcha.) José Miguel Láinez, Mercedes Navío Acosta, Jesús Porta-Etessam y Francisco Javier Domingo, en la presentación del manual. / SALVADOR SORIA RUBIO

tacó que "las enfermedades neurológicas son la principal causa de discapacidad y la segunda causa de muerte en todo el mundo. Se estima que afectan a 3.400 millones de personas, lo que supone más del 43% de la población mundial". Pero, ¿cuáles son las más prevalentes? El presidente de la SEN apunta a los ictus, las cefaleas y, en particular, la migraña, la enfermedad de Alzheimer y otras demencias, la epilepsia o algunas neuropatías, como "las

responsables de millones de años perdidos con discapacidad". Si hablamos de coste, en Europa –según Láinez–, se estima que el coste es superior al billón de euros, una cifra que equivale al coste total de lo que supusieron todas las enfermedades cardíacas, cáncer y diabetes en su conjunto".

Por su parte, Porta-Etessam destacó que desde la SEN "sómos conscientes de que muchas enfermedades neurológicas son prevenibles (por ejemplo, hasta el 40% de las de-

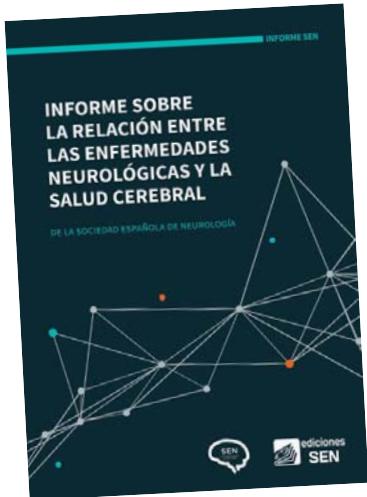
mencias y el 90% de los accidentes cerebrovasculares). Por ello creímos fundamental publicar esta monografía para promocionar la salud cerebral, porque entendemos que la salud del cerebro no es solo la ausencia de enfermedad sino que implica centrarse en cada persona y en la promoción, prevención, tratamiento, atención y rehabilitación de las enfermedades neurológicas".

Finalmente, para Domingo, "este libro será un referente en la prevención neurológica".



► La SEN presenta el “Informe sobre la relación entre las enfermedades neurológicas y la salud cerebral”

La Sociedad Española de Neurología (SEN) presentó en su LXXVI Reunión Anual el “Informe



sobre la relación entre las enfermedades neurológicas y la salud cerebral”, un documento llevado a cabo con la colaboración de Angelini Pharma y que surge como respuesta al llamamiento iniciado en 2022 por la Organización Mundial de la Salud (OMS) a impulsar acciones que ayuden a entender qué es la salud cerebral y la importancia de optimizarla.

La importancia de prevenir

Según estimaciones de la OMS, casi una de cada tres personas desarrollará una enfermedad neurológica en algún momento de su vida. Enfermedades

neurológicas -como el ictus, las demencias o las cefaleas- son la principal causa de discapacidad a nivel mundial. Las enfermedades neurológicas son la segunda causa de mortalidad en todo el mundo, siendo responsables de 9 millones de muertes al año. Más del 80 % de los casos de ictus, del 40 % de los casos de demencia y del 30 % de los casos de epilepsia, se pueden prevenir. El informe resalta las medidas de prevención de las principales enfermedades neurológicas e incluye un capítulo para orientar sobre cómo debe ser un envejecimiento saludable.



8 CLAVES FRENTE AL ICTUS

Es la segunda causa de muerte en España y la primera en mujeres, y el primer motivo de discapacidad adquirida en el adulto.

Aunque en las últimas dos décadas ha disminuido la mortalidad y la discapacidad por ictus, la Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que en los próximos 25 años su incidencia aumentará un 27 %.

1 TRASTORNO BRUSCO

El ictus es un trastorno brusco en la circulación sanguínea del cerebro, que puede suceder por una oclusión arterial (85 % de los casos) o por hemorragia (15 % de los casos). Como el cerebro necesita de forma constante oxígeno y nutrientes, el daño cerebral del ictus dependerá en gran medida del tiempo en que dure esa anomalía y de la zona afectada, como recuerda la Sociedad Española de Neurología (SEN).

2 SECUELAS
Cada año se producen entre 110.000 y 120.000 ictus en España, según datos de la SEN, de los cuales la mitad quedará con secuelas discapacitantes o fallecerá.

3 ACTUAR CUANTO ANTES

Por cada minuto en que una persona sufre una alteración en la circulación sanguínea cerebral se pierden 1,9 millones de neuronas y 14 billones de conexiones neuronales. Esto da una idea de que el ictus es siempre una urgencia médica y ante los primeros síntomas hay que llamar al 112.

4 SÍNTOMAS
Las manifestaciones del ictus suelen aparecer de for-

ma brusca e inesperada. Son alteración en el lenguaje (dificultad para hablar o entender); pérdida de fuerza o sensibilidad en una parte del cuerpo (generalmente, una mitad, y sobre todo en cara y/o extremidades); alteración de la visión; pérdida de coordinación y equilibrio; dolor de cabeza muy intenso y distinto al habitual. No hace falta que estén todos para que haya ictus.

5 PREVENCIÓN

5 El 90 % de los ictus se puede prevenir controlando hipertensión arterial, diabetes, hipercolesterolemia, tabaquismo, obesidad, sedentarismo, consumo de alcohol, terapias hormonales y enfermedades cardíacas previas.

6 NUEVO ICTUS

6 Haber sufrido un ictus es un factor de riesgo para sufrir un segundo, por lo que hay que seguir un tratamiento farmacológico, como recuerda la SEN.

7 FACTOR EDAD

7 La incidencia de ictus aumenta considerablemente a partir de los 60-65 años. Un 5 % de los mayores de 65 años en España ha sufrido uno. No obstante, el 0,5 % de todos los ictus se da en menores de 20 años.

8 INGRESOS Y HOSPITALIZACIÓN

8 El 70 % de los ingresos neurológicos se producen debido a ictus. Es la patología neurológica que causa un mayor número de ingresos en España. A su vez, es una de las situaciones que requieren de una estancia hospitalaria más prolongada. El ictus es responsable del 3-6 % del gasto total sanitario.



El Centro de Teleictus, en una imagen de archivo. IDEAL

El Centro de Teleictus activa 1.104 el Código Ictus desde 2019 en Jaén

El objetivo de este es servicio mejorar la atención inmediata a este enfermedad y reducir sus efectos adversos en aquellos que los sufren

c. c.

JAÉN. Cada año, 21.000 personas sufren un ictus en Andalucía, una enfermedad que se ha convertido en la primera causa de muerte en mujeres en España y la segunda en hombres, además de ser la principal causa de discapacidad física en adultos. Así lo recordó la consejera de Salud, Rocío Hernández, durante su intervención en la Comisión de Salud del Parlamento de Andalucía, donde subrayó la relevancia de la prevención, el diagnóstico temprano y el tratamiento precoz para hacer frente a esta grave patología.

«La tasa de accidentes cerebrovasculares ha ascendido un 25% en las últimas dos décadas en la población de entre 20 y 60 años, según la Sociedad Española de Neurología», señaló Hernández, advirtiendo que el progresivo envejecimiento de la población y la alta prevalencia de enfermedades cardiovasculares

como la hipertensión arterial, las arritmias o la hipercolesterolemia agravan aún más el problema. De esta forma, Hernández ha destacado en su intervención, la labor del Centro Andaluz de Teleictus (CATI), una iniciativa puesta en marcha en 2019 con el objetivo de mejorar la atención al ictus agudo y conseguir aumentar los índices de tratamientos.

El CATI está compuesto por un equipo de neurólogos vasculares y cuenta con la colaboración de 33 hospitales que no disponen de neurólogos de guardia presencial, garantizando así una atención especializada en todo el territorio andaluz. La evaluación se realiza mediante videollamada, con la colaboración del equipo de urgencias del hospital receptor. A través del sistema de radiología PACS, el neurólogo vascular puede analizar en tiempo real las pruebas de imagen del paciente y decidir el tratamiento más adecuado, determinando si requiere fibrinólisis, trombectomía o un traslado urgente a un centro especializado.

Desde su creación en 2019, el Centro Andaluz de Teleictus ha activado el Código Ictus en 6.793 ocasiones, permitiendo así un tratamiento más rápido para miles de pacientes en toda Andalucía.



GETTY IMAGES

Avances contra la atrofia muscular espinal

Es una enfermedad genética que afecta a actividades básicas como caminar o respirar, y para la que hasta hace poco no había tratamiento.

Contar con un diagnóstico genético es clave para combatirla.

El cribado neonatal, comúnmente llamado prueba del talón, es fundamental para detectar enfermedades genéticas. Un diagnóstico precoz es determinante para salvar vidas o garantizar unas condiciones óptimas de desarrollo, en el caso de enfermedades como la atrofia muscular espinal (AME), una enfermedad neuromuscular que se manifiesta por una pérdida

progresiva de la fuerza y puede afectar a actividades esenciales como hablar, respirar, caminar o tragar. El Ministerio de Sanidad ha anunciado recientemente la aprobación de un nuevo cribado neonatal de ámbito nacional que permitirá revertir la desigualdad de acceso a esta prueba entre comunidades autónomas que existía hasta ahora.

En España, la AME afecta a entre 800 y 1.000 personas, según la So-

ciedad Española de Neurología. "El desarrollo de tratamientos en la última década ha cambiado radicalmente la supervivencia y calidad de vida de los pacientes de AME, pero para ello necesitamos actuar antes de que se produzcan los primeros síntomas", explica Juan Vázquez, neurólogo de la unidad de enfermedades neuromusculares en el Hospital Universitario y Politécnico La Fe (Valencia).

Diferentes afectaciones

La AME se produce por la ausencia o mutación del gen SMN1, encargado de producir la proteína SMN, fundamental para la supervivencia de las motoneuronas y el desarrollo muscular. Para que la enfermedad se manifieste, es necesario que la alteración genética sea heredada de ambos progenitores. Sin embargo, el organismo cuenta con



Hasta 2016 no existían tratamientos para la AME, lo que hacía que muchos pacientes abandonasen el seguimiento médico

otro gen, el SMN2, que también puede producir proteína SMN, aunque de forma menos eficiente. El número de copias del gen SMN2, que varía entre individuos, influye significativamente en la gravedad de la enfermedad y su pronóstico.

La AME tipo I es la que se caracteriza por ser más grave y los síntomas aparecen durante los primeros seis meses de vida. "Se trata de niños que se mueven menos de lo normal, tienen una disminución del tono muscular, succionan menos a la hora de mamar, tienen un llanto débil o directamente una insuficiencia respiratoria", describe el neurólogo. Es también la manifestación más frecuente: entre el 50% y el 60% de los casos. "Cuando no había tratamiento, este tipo de pacientes fallecían normalmente en pocos meses o años", asegura.

En la AME tipo II, el niño se desarrolla con normalidad hasta que cumple seis meses, mientras que en el tipo III, los indicios de la enfermedad aparecen sobre los 18 meses. "Hasta ese momento ha conseguido andar de forma independiente, pero entonces empieza a tener caídas, no puede correr o subir escaleras. Aunque su evolución es la pérdida de la marcha, se trata de pacientes con supervivencias más normalizadas", indica Vázquez. Existe un cuarto tipo, según el especialista, que rara vez se presenta.

Desde 2016 se han aprobado tres fármacos que han demostrado gran eficacia contra la enfermedad. "Pero resulta determinante la rapidez con la que los suministremos en las tipologías I y II. Idealmente, debería ser antes de que aparezcan los primeros síntomas, y que no queden como secuelas motoras", explica el neurólogo. Estos tratamientos que existen en la actualidad, cada uno con "una vía de

GETTY IMAGES



administración diferente y la elección dependerá de cada paciente", apunta Vázquez. Los tratamientos —autorizados únicamente para su uso individual— han demostrado que en muchos casos pueden parar la progresión de la enfermedad. "Incluso recuperando parte de lo que habían perdido en los dos o tres últimos años. Un avance muy importante para ellos", celebra Vázquez.

En el caso de los pacientes de AME adultos, Vázquez señala la importancia del tratamiento para que la enfermedad no siga progresando y pierdan más capacidad de autonomía. Para estos pacientes, el neurólogo también señala la importancia de contar con un diagnóstico genético que determine

el tipo concreto de AME que padecen. "En España, la rutina del diagnóstico genético llegó a finales de los noventa o a principios de la década de 2000. Con lo cual los pacientes que han nacido antes pueden haber vivido sin tener un diagnóstico genético y que se les diga exactamente qué tipo de AME tienen. Muchos de ellos, un 20% o un 30%, conseguían llegar a la edad adulta, y entonces perdían el seguimiento, porque se les decía que no se podía hacer nada más por ellos. Por eso, actualmente hay pacientes viviendo con AME sin saberlo, al igual que hay pacientes que sí son conscientes de que tienen AME, pero no saben que han aparecido tratamientos nuevos", concluye.



Identificar la enfermedad desde el nacimiento

El doctor Juan Vázquez resalta la importancia de contar con un diagnóstico genético desde el nacimiento para combatir la AME. "La eficacia de los nuevos tratamientos, que han supuesto un cambio radical, es mayor si se empiezan a aplicar antes de que se manifiesten los primeros síntomas", señala.

La amenaza invisible de las infecciones olvidadas planea sobre España

Los actuales brotes de sarampión en varias autonomías y los recientes casos de tosferina o meningitis confirman que nuestro país no es ajeno a las patologías casi erradicadas **P.4-5**





Raquel Bonilla. MADRID

No se trata de alarma, pero sí de advertir. En España algunas enfermedades infecciosas tradicionalmente controladas están hoy en día desbocadas y ponen en riesgo la salud de las personas más vulnerables, como los menores de cinco años y los ancianos con patologías de base. Sarampión, tosferina, enfermedad meningocócica, tuberculosis, rubeola, hepatitis B... Algunas de estas patologías que pasan desapercibidas para gran parte de la población están copando estos días la actualidad sanitaria al convertirse en una amenaza real si no se atajan a tiempo.

«En España no estamos libres de sufrir brotes de este tipo de enfermedades porque los virus siguen circulando. La única que está erradicada gracias a la vacunación es la viruela, de la que podemos decir que ya no existe, pero del resto el riesgo es real, aunque sea bajo», avisa Ángela Domínguez, coordinadora del Grupo de Trabajo de Vacunas de la Sociedad Española de Epidemiología (SEE).

En expansión

Buena prueba de ello es el sarampión, uno de los virus más contagiosos con los que convivimos y que actualmente se ha disparado en nuestro país, a pesar de que en 2017 la Organización Mundial de la Salud (OMS) acreditó que España estaba libre de la circulación endémica del virus desde 2014. Los datos resultan inquietantes, pues en lo que va de año se han registrado ocho brotes y se han notificado



►El contagio del sarampión se ha disparado en España y los expertos alertan de que no hay que bajar la guardia con la tosferina, la meningitis, la rubeola o la tuberculosis

La amenaza invisible de las infecciones olvidadas

111 casos, lo que significa prácticamente la mitad de los detectados durante todo 2024, cuando la cifra global ascendió a 217 notificaciones. «Este es el mejor reflejo de que resulta un grave error bajar la guardia con este tipo de enfermedades infecciosas y pensar que la vacunación no es necesaria. Todo lo contrario, pues debemos mantenernos siempre alerta, ya que en el mundo el sarampión está en plena expan-

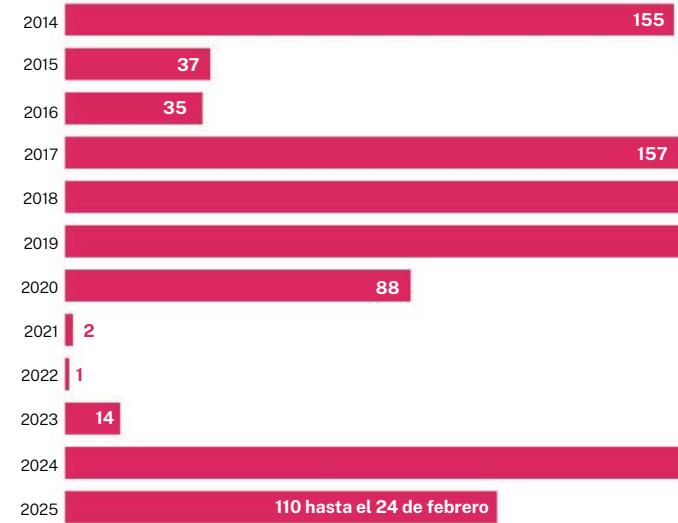
sión, con cifras disparadas en países tan próximos al nuestro como Rumanía, donde ya se han registrado una veintena de fallecidos, o Marruecos, donde se ha cobrado la vida de un centenar de personas», recuerda Domínguez.

Aunque lejos de esa situación, España no es ajena al impacto del sarampión, tal y como refleja el mayor brote que está actualmente activo en el País Vasco, con casi me-

dio centenar de pacientes y sanitarios implicados. Y no es el único, pues en Castilla-La Mancha esta semana se han confirmado al menos seis casos de sarampión, dos de ellos profesionales sanitarios del hospital de Toledo, mientras que en la provincia de Málaga también se ha detectado un brote en un instituto con una decena de afectados. «En estos brotes el origen procede de casos importados, por eso resul-

ta fundamental que se haga un buen seguimiento epidemiológico. Nuestra red funciona bien y podemos estar tranquilos, pero sería deseable que todos los profesionales tengan en el radar estas infecciones cuando ven a pacientes con síntomas compatibles para poder actuar cuanto antes, pues no hay que olvidar que un caso puede originar entre 15 y 18 nuevos contagios si no están vacunados», reco-

INCIDENCIA DEL SARMIÓN EN ESPAÑA



Fuente: OMS/ Renave, INE

Los primeros síntomas suelen durar entre 4 y 7 días, e incluyen:



La erupción cutánea comienza entre 7 y 18 días después de la exposición. Se propaga durante unos 3 días, hasta llegar a las manos y los pies. **Por lo general, dura entre 5 y 6 días hasta que se desvanece**

Puede afectar a cualquier persona, pero es más común entre los niños

ENFERMEDAD VÍRICA MUY CONTAGIOSA. SE PROPAGA FÁCILMENTE CUANDO UNA PERSONA INFECTADA RESPIRA, TOSE O ESTORNUDA

217



La vacunación a nivel de toda la comunidad es la forma más eficaz de prevenir el sarampión. **Todos los niños deben vacunarse**



DREAMSTIME

En un mundo globalizado hay que estar alerta de cualquier riesgo infeccioso

mienda Domínguez. De hecho, tal y como aconseja María del Mar Tomás, portavoz de la Sociedad Española de Enfermedades Infecciosas y Microbiología Clínica (Seimc), «es esencial que los profesionales sean conscientes de la importancia de detectar rápidamente los posibles casos mediante técnicas de biología molecular para evitar la propagación del virus. Así, secuenciar las variantes nos permite conocer la procedencia del virus y anticiparnos a su posible impacto en la población más vulnerable».

La importancia de vacunar

Los expertos consultados por ATU SALUD coinciden en lanzar un mensaje de tranquilidad por una razón, y es que España cuenta a su favor con una buena cobertura vacunal ante la mayoría de enfermedades infecciosas. «Podemos presumir de tener uno de los calendarios vacunales más completos del mundo, con acceso gratuito, pero precisamente por eso no hay que olvidar que la única vacuna que funciona es la que se pone, incluidas las dosis de refuerzo. Sin coberturas que superen el 90%, quedan nichos que los patógenos pueden aprovechar, por eso es importante hacer una revisión de los grupos que no tienen el calendario vacunal completo o aquellas zonas concretas en las que las coberturas son más bajas de la media», insiste

Las lecciones no aprendididas de la covid

►Cuando hablamos de enfermedades infecciosas parece inevitable no acordarse del fatídico año 2020, cuando el SARS-CoV-2 puso patas arriba el mundo. «Sin embargo, parece que se nos han olvidado las lecciones de protección aprendidas por aquel entonces tanto entre la población como entre los propios sanitarios», lamenta Rosa Pérez, quien asegura que «sería deseable que en los servicios de urgencias se reforzaran los protocolos de seguridad a la hora de atender a personas con síntomas compatibles con infecciones respiratorias y tan contagiosas como el sarampión, usando mascarillas, recomendando la distancia de seguridad o insistiendo en la higiene de manos, pues así se reduce el riesgo de contagio en las salas de espera e incluso entre los profesionales».

Valentí Pineda, miembro del Comité Asesor de Vacunas de la Asociación Española de Pediatría (AEP).

En este sentido, Rosa Pérez, enfermera y responsable de divulgación al ciudadano de la Sociedad Española de Medicina de Urgencias y Emergencias (Semes), hace hincapié en que «hay que detectar los colectivos que están sin vacunar, que suelen ser personas migrantes o con bajos recursos, y en vez de culpabilizar, poner el foco en el acceso al sistema sanitario. Las urgencias hospitalarias son universales y podemos servir de filtro para detectar a estos grupos, diagnosticar estas infecciones y generalizar la protección a través de las vacunas, ya que eso servirá de protección para el resto».

Aunque el sarampión copa la atención estos días, lo cierto es que solo es la punta del iceberg de una realidad que va más allá y en la que también se incluyen otras enfermedades prácticamente olvidadas, como la tosferina, la tuberculosis, la meningitis o la rubeola.

217 casos de sarampión se notificaron en 2024 y este 2025 ya van más de 110

Los contagios de tosferina se multiplicaron por 15 en nuestro país el pasado año

Según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), la incidencia de la meningitis en España aumentó un 13% entre marzo de 2023 y marzo de 2024. De hecho, se trata de la primera causa de infección grave en niños y adolescentes en Europa, aunque puede prevenirse gracias a la vacunación. «Esta enfermedad no es tan contagiosa, pero sí es mucho más peligrosa, por eso en este caso el calendario vacunal es muy estricto y cubre los serotipos más importantes desde los cuatro meses hasta los 12 años con tres pinchazos», detalla la portavoz de la Seimc.

Una nueva epidemia

La tosferina es una enfermedad respiratoria aguda y muy contagiosa que también está bajo la lupa de los profesionales, ya que ha repuntado peligrosamente en los últimos años. De hecho, entre los años 2023 y 2024 en nuestro país se detectaron más de 23.000 casos, cientos de hospitalizaciones (casi todos bebés) y la muerte de tres lactantes sin vacunar, así como dos personas mayores con otras patologías, según los datos recopilados por el Instituto de Salud Carlos III. «Este aumento supuso el comienzo de una nueva epidemia en España que vuelve a estar controlada, pero que refleja la circulación del virus, lo que es especialmente preocupante en bebés menores de seis meses no inmunizados, para los

que la infección puede resultar mortal», recuerda Pineda.

En un mundo globalizado, «hay que asumir que cualquier patógeno de cualquier lugar del mundo puede impactar en nuestra salud. No debemos estar en una alarma constante, pero sí en alerta para evitar que cualquier riesgo infeccioso

provoque una crisis sanitaria. Tenemos que acostumbrarnos a que este tipo de brotes sean frecuentes y por ello resulta determinante hacer una vigilancia activa molecular de tal forma que se activen todas las medidas de prevención disponibles para evitar la expansión de cualquier patógeno», afirma Tomás. En ese escenario, la vacunación es nuestra arma más poderosa y no hay que desaprovecharla.



Los nuevos fármacos marcan los retos de la neurología en España

Los especialistas reclaman más unidades de referencia y mayor formación para estar preparados ante la oleada de innovación terapéutica para enfermedades como el Alzheimer

Alicia Sánchez Romero. Fotos: iStock

La luz verde a lecanemab, el primer fármaco que consigue ralentizar la progresión del Alzheimer porque ataca una de las dianas de la enfermedad, ha sido el último hito de la Neurología en Europa. Y a corto-medio plazo no será el único. Otros laboratorios están también investigando sus propias moléculas y, tarde o temprano, acabarán llegando a España, junto con otros fármacos dirigidos a otras patologías incapacitantes como el Parkinson.

Cabe preguntarse, entonces, si la sanidad española está preparada para absorber toda esta revolución terapéutica. "Ahora mismo estamos en un momento de enfermedades neurológicas en el que tenemos que ir por delante de lo que nos viene", zanja el presidente de la Sociedad Española de Neurología (SEN), Jesús Porta.

Según esta sociedad médica, si se analiza el sistema público y se hace una proyección a cinco años,

"debería aumentar claramente el número de neurólogos" y, sobre todo, "tener una distribución más adecuada de los mismos, con unidades de referencia a las que puedan acudir estos pacientes".

Además, también recalca la necesidad de mayor equidad entre las CCAA. "En migraña tenemos siete fármacos nuevos. Si miramos el mapa de las CCAA, hay grandes inequidades. Hay lugares donde solo se pone uno. Además, en las CCAA donde no hay unidad de cefalea, no hay posibilidad de ponerlos de forma adecuada", señala Porta, que recuerda que la migraña es la enfermedad neurológica más prevalente, al afectar al 13% de los españoles. "No es tanto aumentar el número de neurólogos, sino cambiar la forma en que tratamos a los pacientes", indica Porta.

En este sentido, el mayor número de unidades especializadas se encuentran en Madrid y Cataluña, lo que se traduce en una enorme desigualdad con



el resto de España. Según datos de 2019 pendientes de actualización, el 31% de estas unidades se concentran en ambas comunidades: mientras Madrid tiene hasta 8 unidades y Cataluña 7, CCAA con un extenso territorio como son Castilla y León solo cuenta con dos, al igual que Castilla-La Mancha. Andalucía, por su parte, tiene cinco. El resto de regiones apenas llega a dos.

"Está claro que necesitamos unidades de referencia en todas las patologías neurológicas para tratar a un paciente con nuevos fármacos. Vienen más de 200 nuevos que aún están en ensayo clínico. De estos, no sabemos cuáles van a salir", insiste el presidente de los neurólogos. Así, recuerda que, antes de suministrar estos tratamientos, es preciso hacer resonancias en el tiempo adecuado, lo que redunda en una necesidad de más personal.

Innovación en los diagnósticos

Pero no solo será necesaria una mayor coordinación entre especialistas y CCAA a nivel terapéutico. Mucha de la innovación que viene también afectará al diagnóstico de la enfermedad y a la necesidad de una detección más precoz. Sobre todo, estas novedades tienen que ver con los marcadores de las enfermedades en muestras biológicas. En el caso del Alzheimer, cuanto antes se suministren los fármacos, más se ralentiza el progreso de la patología.

Un ejemplo de ello es la posibilidad de detectar el Alzheimer a través de la sangre, un avance científico que ya se lleva a cabo en centros especializados y que está cada vez más cerca de llegar a los sistemas sanitarios. Como señalan desde la SEN, será necesaria una mayor formación especializada, por lo que también reclaman un año más de residencia (MIR).

Ampliar la residencia es imprescindible. Llevamos años pidiéndolo", señala el presidente de los neurólogos.

"Ahora mismo, esa formación no es tan necesaria porque, en el caso de lecanemab, ya hemos ido viendo cómo funciona en los ensayos clínicos. Pero necesitamos ese quinto año cuanto antes", insiste. En este sentido ha señalado que la SEN tiene un documento específico sobre cómo actuar ante la llegada de esta innovación. "Tenemos por escrito lo que hay que hacer, pero tenemos que reunirnos para hacerlo", resalta.

A fin de trasladarle todas estas propuestas, la sociedad médica se reunió a finales de enero con la ministra de Sanidad, Mónica García. "La disposición



Los especialistas reclaman un año más de MIR para formarse en innovación diagnóstica

del Ministerio fue muy buena. Fue una reunión muy afable", rememora el presidente de los neurólogos, que aclara que están pendientes de fijar fechas para próximos encuentros.

En concreto, expusieron que las unidades específicas "han crecido de forma anárquica" y es necesaria una mayor cohesión, a fin de equiparar la situación de España con la del resto de Europa. Otra de sus peticiones se centró en reclamar más políticas sociales en las zonas deprimidas económicamente, ya que se ha demostrado que un nivel sociocultural bajo aumenta el riesgo de enfermedad neurológica.

