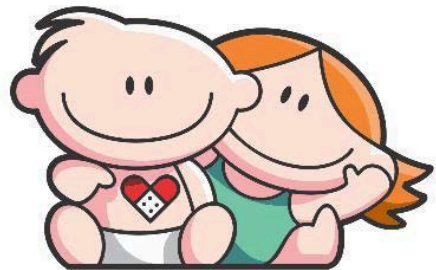


# Programa de atención, docencia e investigación para pacientes con Enfermedades Neuromusculares



Hospital de Pediatría  
**Garrahan**

Dra. Fernanda de Castro Pérez

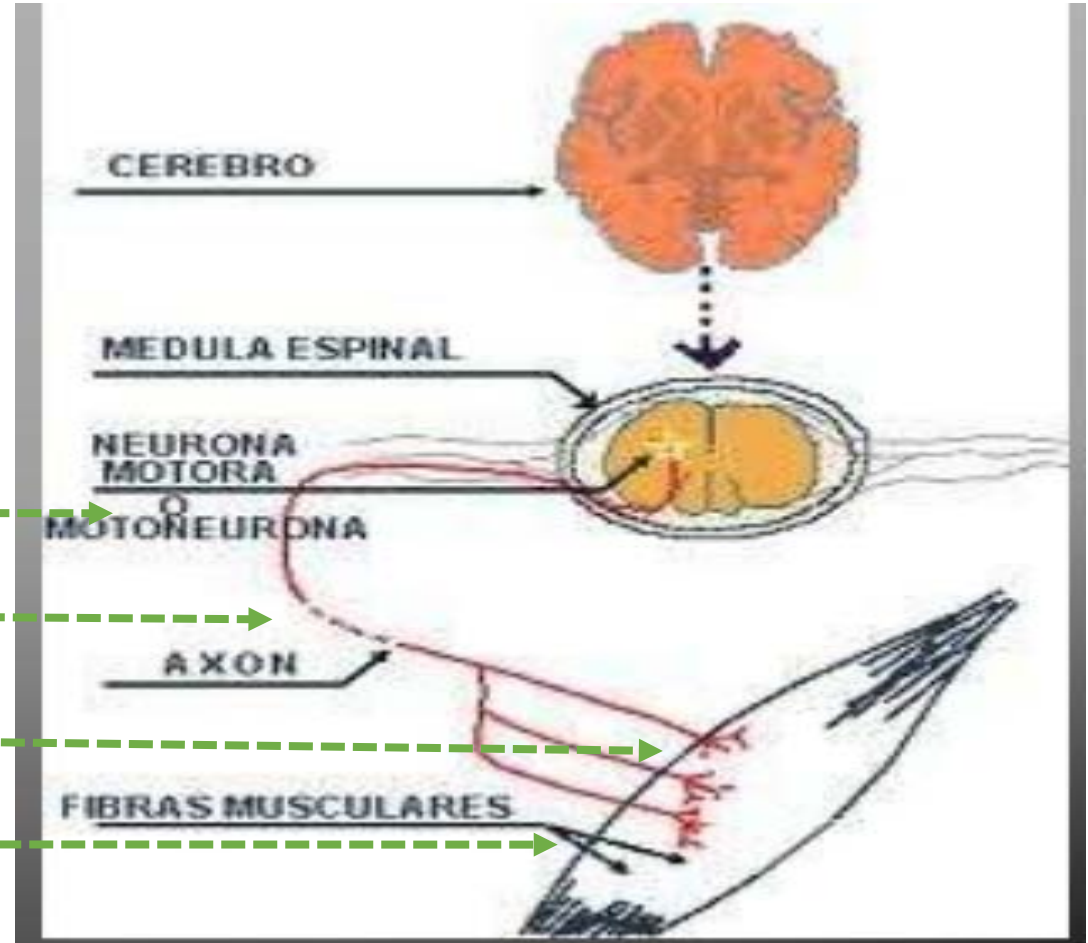
Médica pediatra

mariferdc@gmail.com

# ¿Que son las enfermedades Neuromusculares ?

Amplio grupo de patologías relacionadas con el compromiso de diversas estructuras:

- la motoneurona del asta anterior de la medula espinal
- los nervios periféricos
- la unión neuromuscular
- el músculo esquelético



# Etiología

- Genética en la mayoría de los casos
- Existen 495 entidades clínicas descritas con 275 genes identificados categorizadas en 16 grupos (Kaplan 2010).
- Entender la genética de estas enfermedades permite investigar sobre posibles tratamientos

# Epidemiología

- Estas enfermedades se consideran poco frecuentes “raras” con una prevalencia de  $<5$  en 10.000 habitantes.
- El 2% de la población discapacitada padece una ENM.
- Distrofia Muscular de Duchenne es la mas frecuente 1/ 3500 varones nacidos vivos (herencia ligada al X)
- La Atrofia de Medula Espinal tiene una incidencia de 1/8000 nacidos vivos (autosómica recesiva)

# Signos y síntomas de ENM en general

- Hipotonía
- Debilidad muscular o falta de movimientos espontáneos
- Retardo en la adquisición de las pautas motoras
- Deformidades esqueléticas (escoliosis, pie bott, rigidez espinal, artrogriposis)
- Hiperlaxitud ligamentaria
- Alteraciones cardíacas
- Calambres, fatiga y ptosis palpebral.

*Formas neonatales, infantiles y de la adultez*

# Evolución de las ENM en general

- La mayoría son crónicas y evolutivas
- Durante su evolución presentan Insuficiencia respiratoria restrictiva
- En algunos casos insuficiencia cardiaca
- Desarrollo de escoliosis neuropatía
- Trastornos deglutorios
- Osteopenia y osteoporosis
- Retracciones articulares con perdida de funcionalidad

*Cada ENM tiene características evolutivas y pronosticas propias*

# Cuidados Generales de las ENM

## Motor

- Kinesiología
- ortesis
- Cuidados posturales

## Respiratorio

- Kinesiología, asistencia de la tos
- Vacunación completa con Anti neumococo y AG
- Antibióticos en infecciones Respiratorias
- VNI / ARM

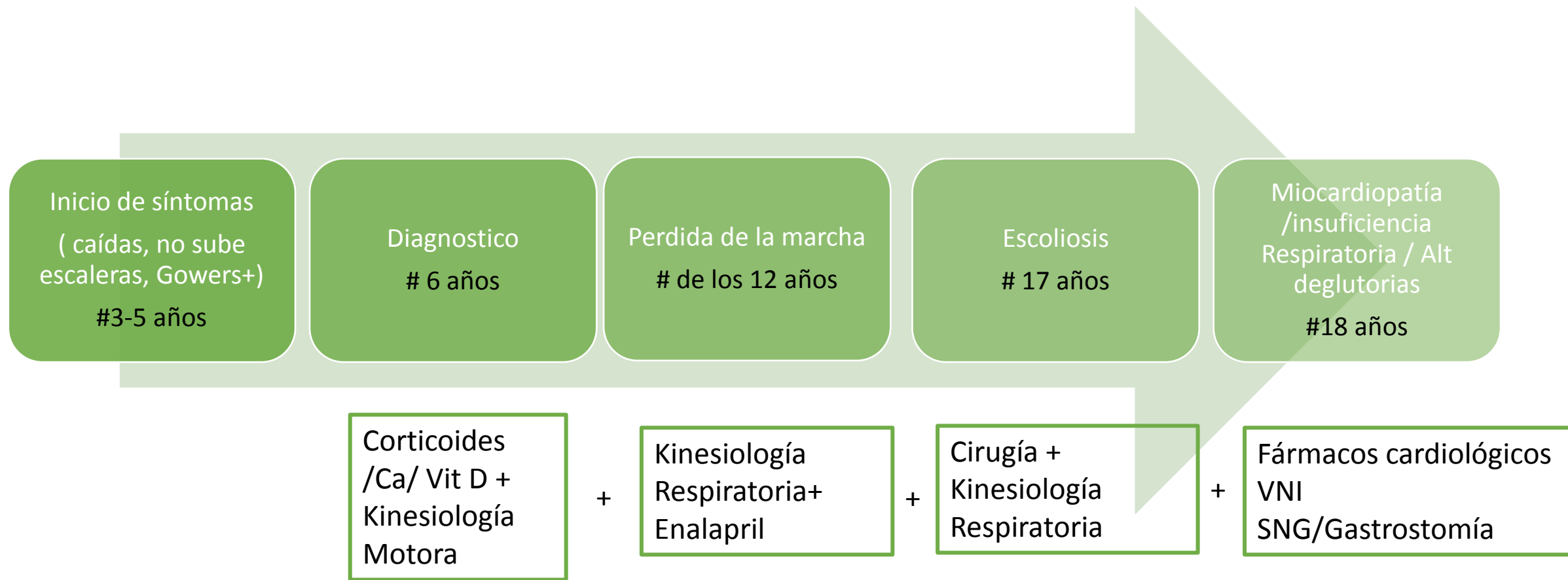
## Nutricional

- Dieta saludable
- Apoyo nutricional con SNG / Gastrostomía

## Cardiológico

- Enalapril
- Carvedilol
- Diuréticos

# Distrofia Muscular de Duchenne (n 320)





# Distrofia Muscular de Duchenne

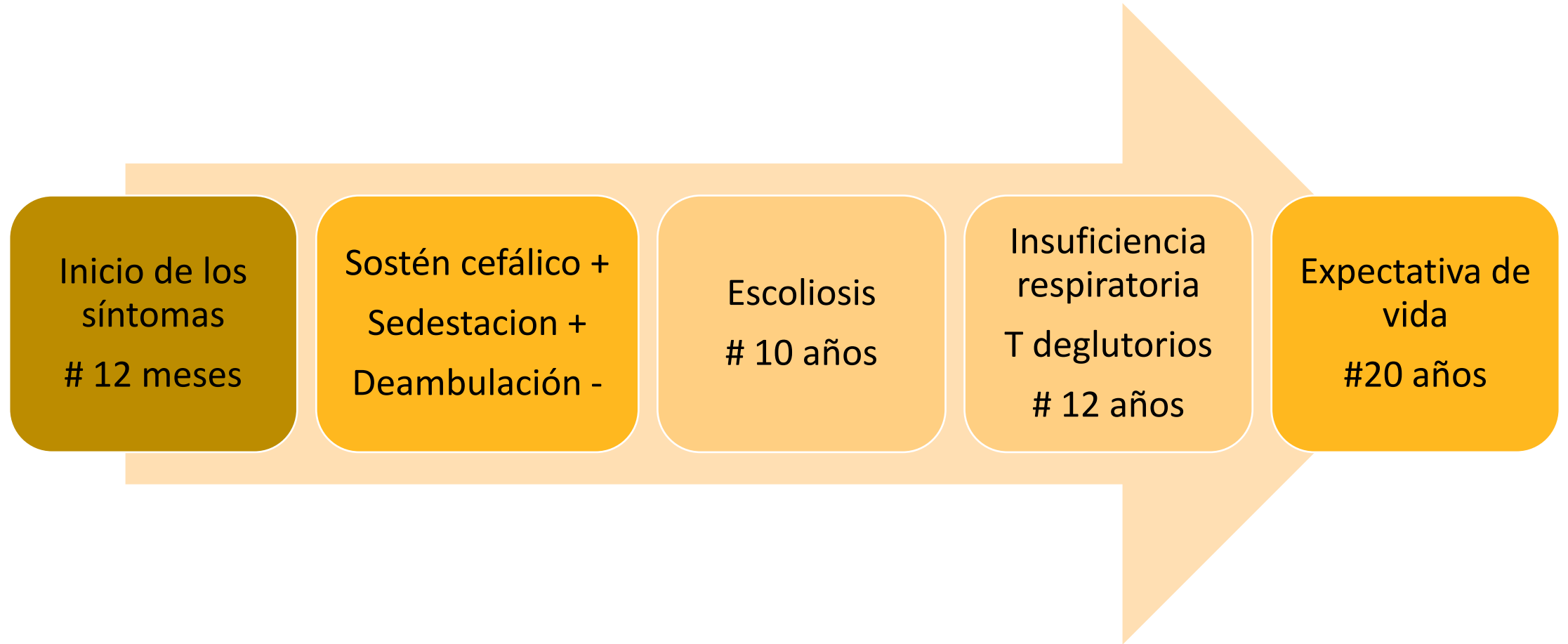
*Historia Natural : expectativa de vida **20 años**  
Con todos los cuidados la expectativa de vida  
aumento 10 años*

# Atrofia de Medula Espinal (n 218)

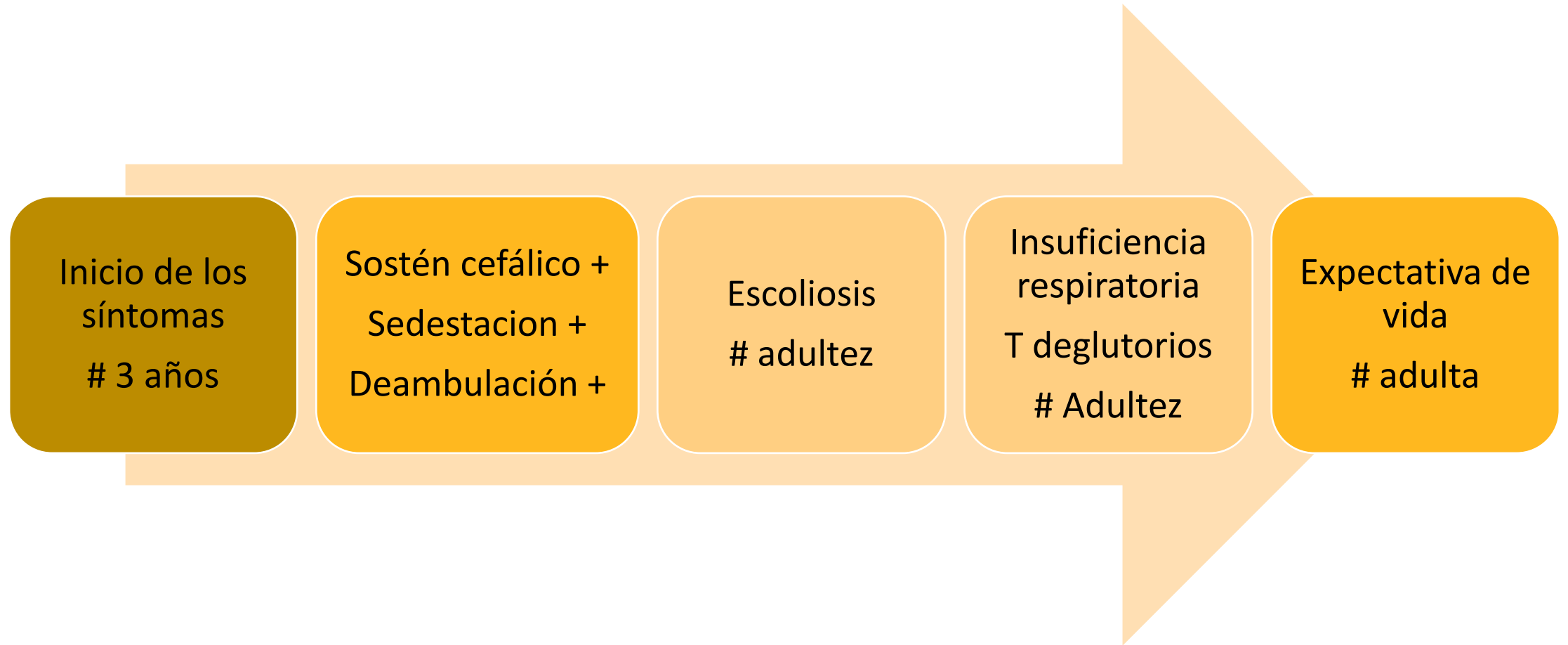
## TIPO 1 (n 31 %)



# Atrofia de Medula Espinal TIPO II (n 20%)



# Atrofia de Medula Espinal TIPO III ( n29 %)



# ClinicalTrials.gov

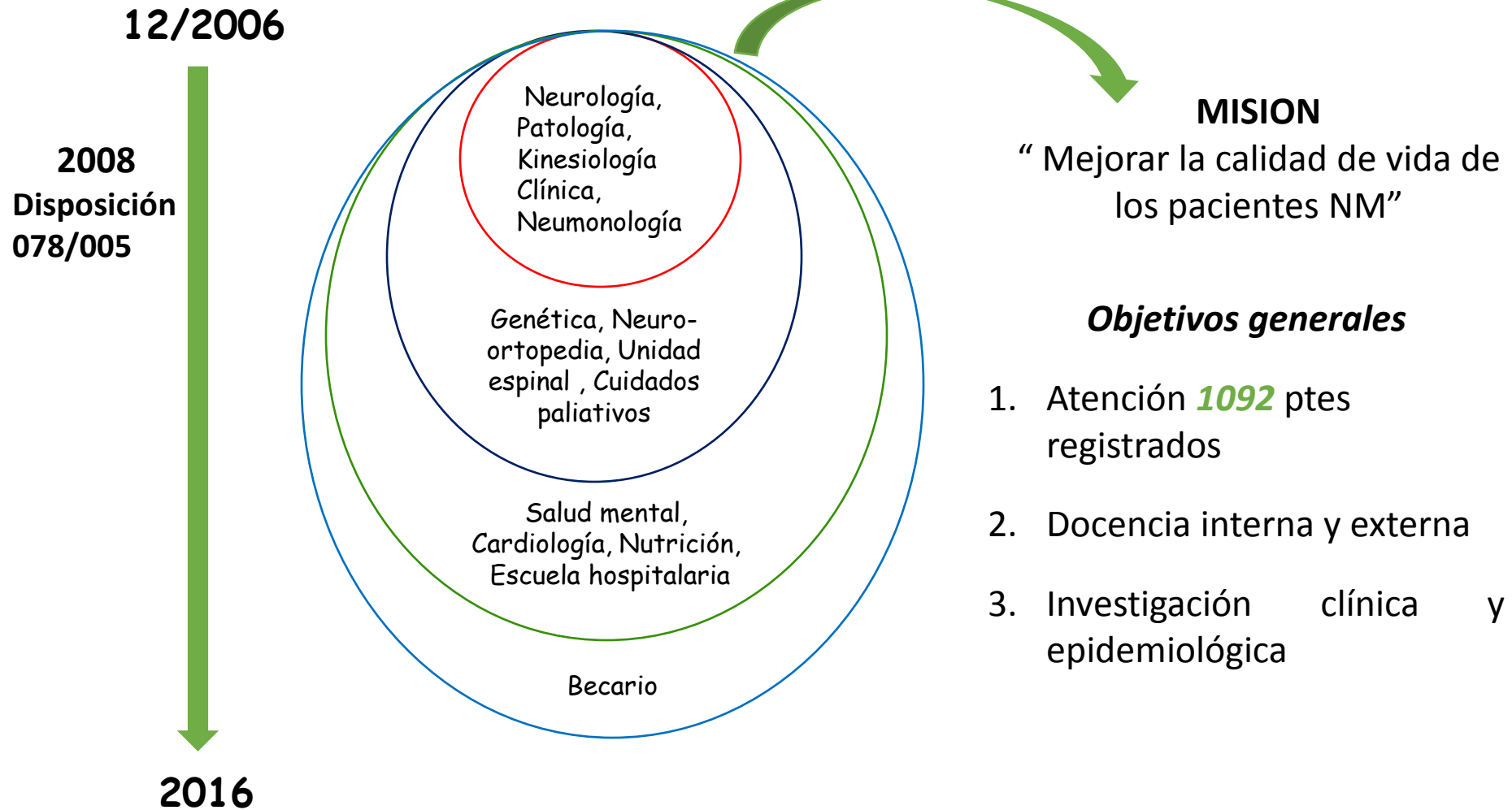
- **5356 studies found for:** neuromuscular disease

*“buscando del tratamiento curativo”*

# Niños/adolescentes con “*necesidades especiales de atención en salud*” (NANEAS)

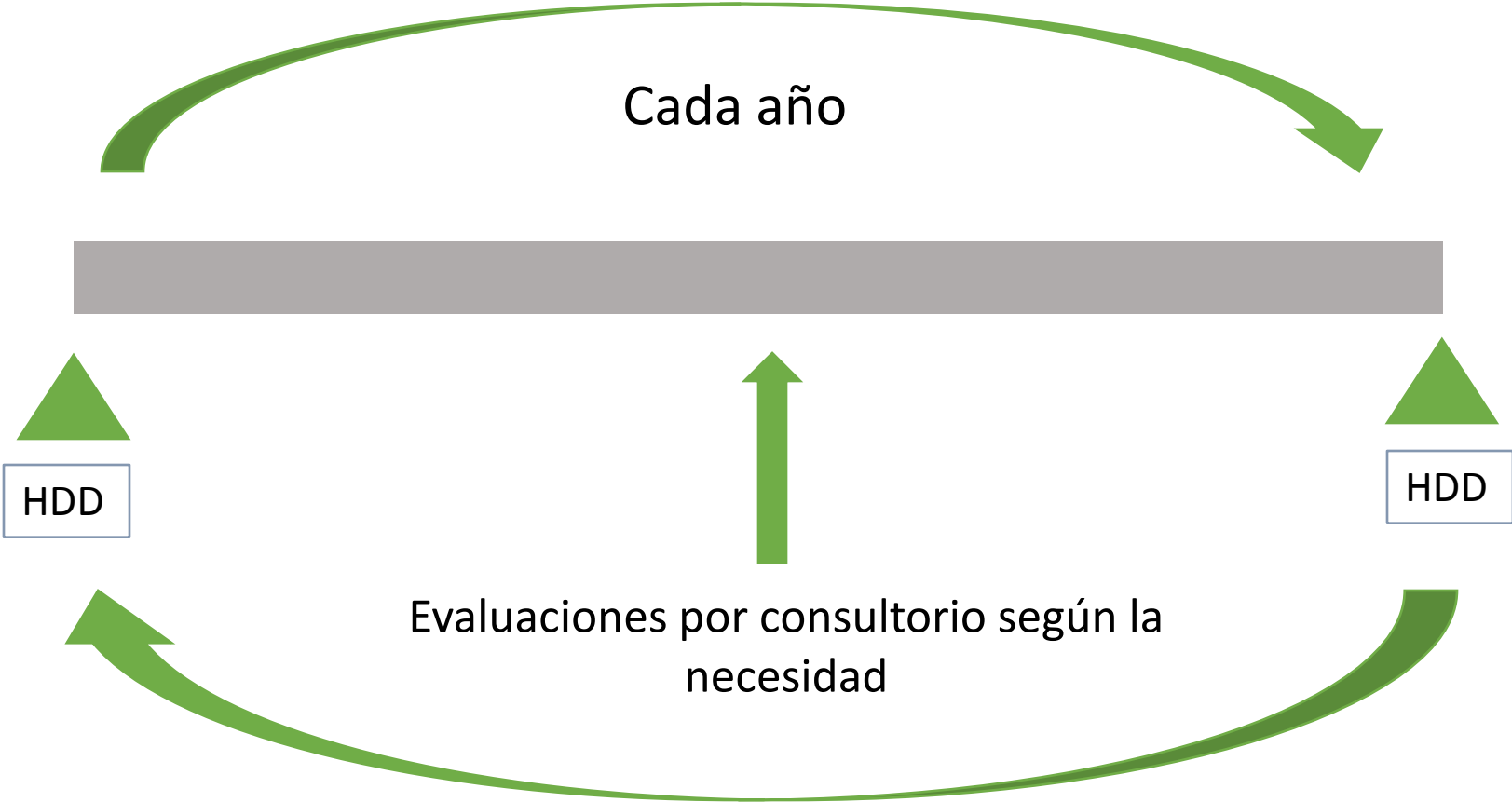
- Aquellos que tienen una condición física, emocional, del desarrollo y /o del comportamiento que requirieran servicios de salud y relacionados, en calidad y cantidad diversa, mayor a los que los niños requieren en general. (Theodore y cols 2004).
- El modelo asistencial que mejor se adapta a sus necesidades es el constituido por un *equipo con organización interdisciplinaria*

# Programa de Atención, Docencia e Investigación en pacientes neuromusculares



# 1- ASISTENCIA

## CIRCUITO DE ATENCIÓN DE UN PACIENTE NM



HDD: hospital de día



# Sesión en hospital de día polivalente

- Laboratorio
- Antropometría
- ECG
- E. funcional Respiratorio

Evaluación



- Clínica
- Neurológica
- Neumonológica
- Kinésica
- Nutricional
- Endocrinológica
- Oftalmológica
- Psicopedagógica
- Salud Mental
- Columna

# Evaluación Interdisciplinaria

- Definimos el estado evolutivo del paciente
- Definimos comorbilidades
- Establecemos prioridades
- Marcamos objetivos
- Redefinimos algunos aspectos del tratamiento



# Hospital de día polivalente

Los padres tienen también un espacio de intercambio

Comparten preocupaciones, soluciones a diferentes problemáticas



Los chicos juegan con docentes de la escuela hospitalaria

Salud mental hace un taller con los padres





# Taller de transición para los pacientes mayores de 18 años



- Se transfirieron **36** pacientes mayores de 18 años
- Realizamos talleres para hablar con los padres y pacientes sobre este periodo
- Construimos un puente con el hospital Ramos Mejia, Lanari y Argerich

# Pacientes NM atendidos en 2015 HDDP

- Total de pacientes NM atendidos: **352**
- Presentismo: 82 %
- Mediana de edad: 120 meses (3- 240 meses)
- Género: varones 76%
- Ingresos: **50 pacientes nuevos**
- Procedencia: CABA 5,68%
  - GBA 45,74%
  - Resto del país 46,88%
  - Otros países 1,7%
- Cobertura médica: Obra social 57,10%
  - Incluir Salud 28%
  - Sin cobertura 16,19%
- CUD 85 %

# Pacientes NM atendidos en 2015 HDDP

(n 352)

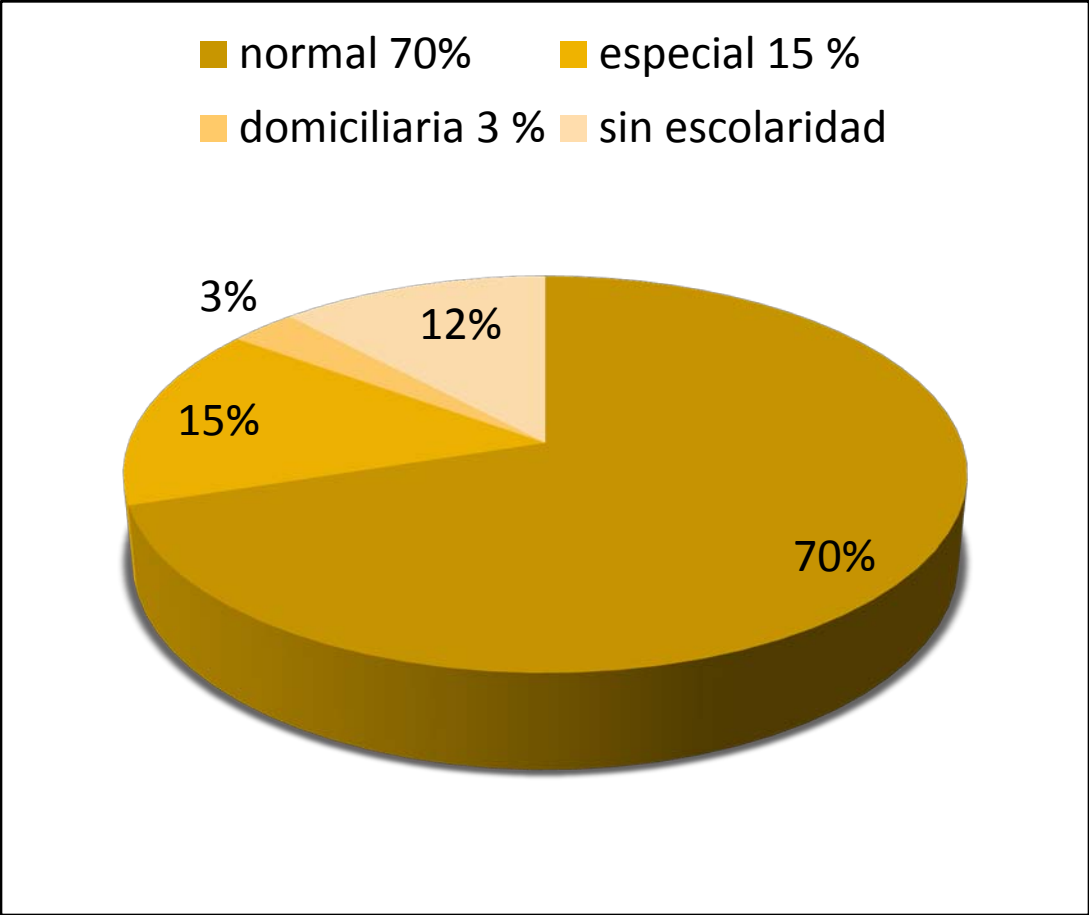
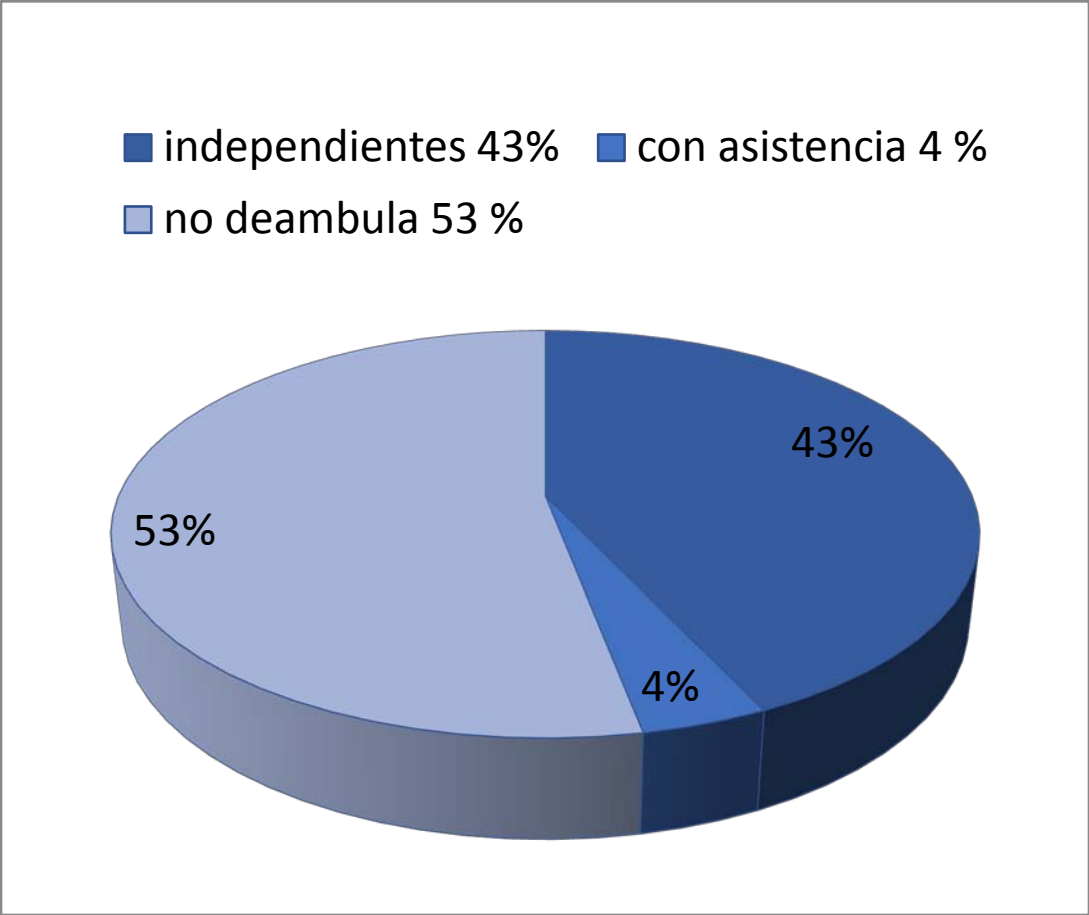
## Diagnósticos de pacientes atendidos

- **DM Duchenne / DM Becker (43%)**
- **AME (28%)**
- Distrofias musculares congénitas (9,38%)
- Miopatías estructurales (8,81%)
- Distrofias de cinturas (2,27%)
- Distrofia FEH (0,28%)
- Neuropatías sensitivo motoras (0,85%)
- Enfermedad NM en estudio (7,5%)

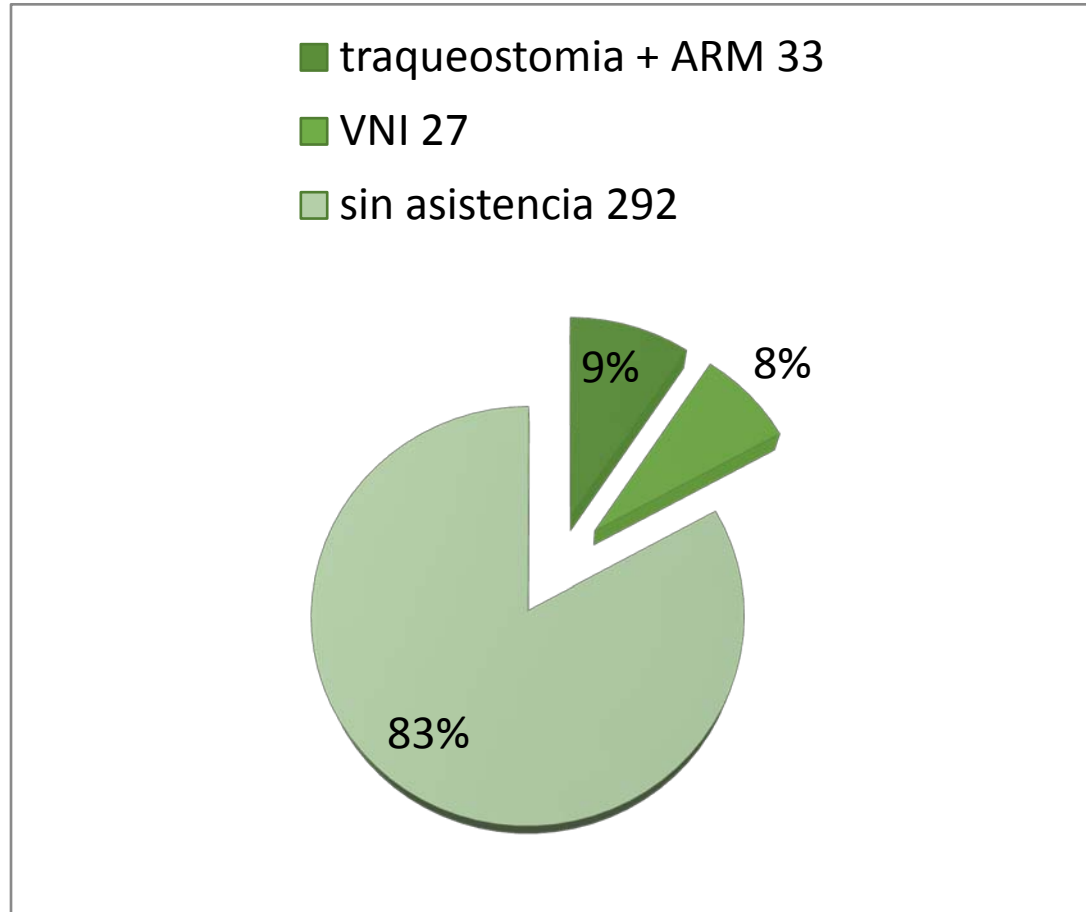
# Deambulacion

n352

# Escolaridad

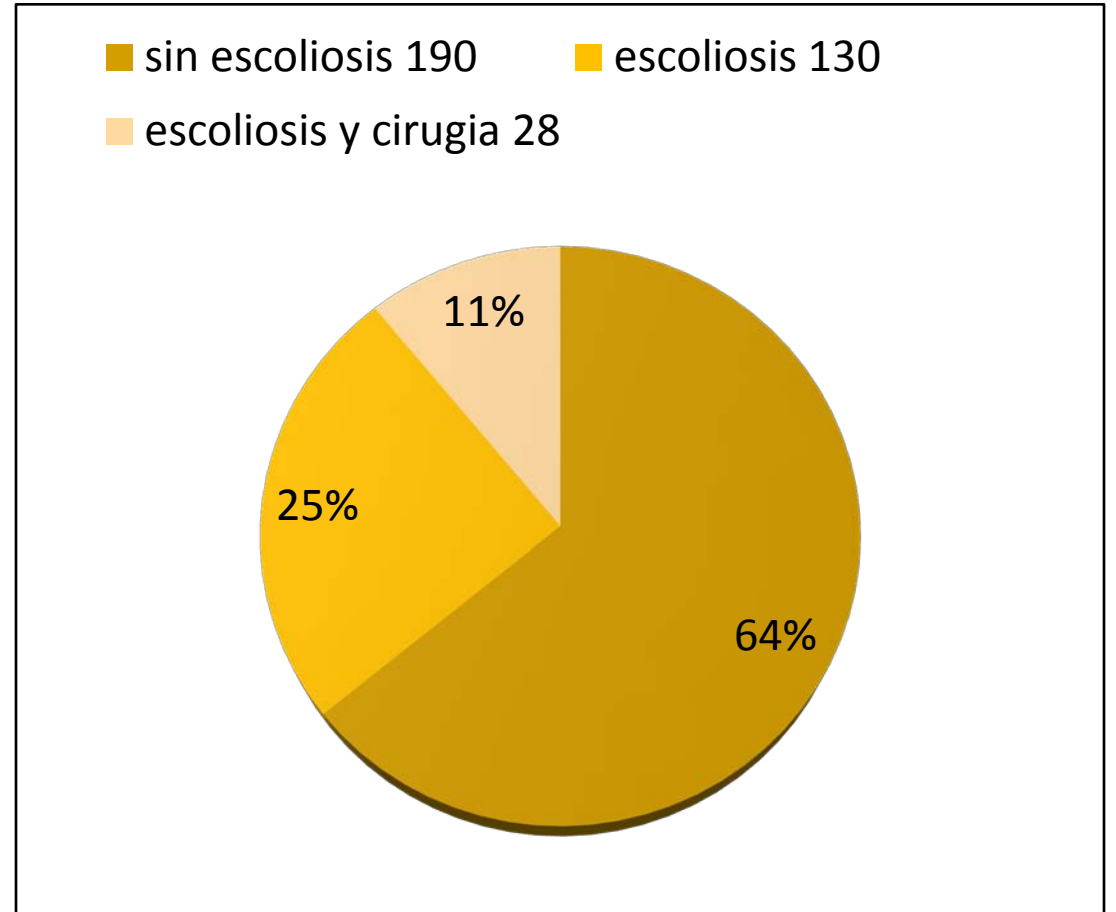


# Soporte Ventilatorio



# Columna

n 352



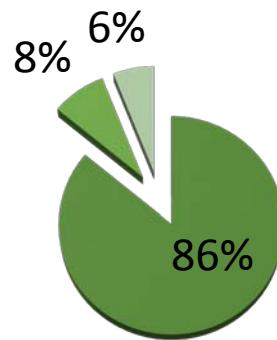


# Alimentación

n352

## Alimentación

■ oral 86 % ■ SNG 8% ■ GTT 6%



**Ayuno no mayor a las  
6 hs!!!!!!!!!!**

- Escaso musculo = No hay reserva de glucógeno
- Glucógeno hepático se consume rápido
- Consumo de ácidos grasos = Cetosis + Acidosis metabólica severa y precoz
- Prevención en ayunos colocar vía con flujo de glucosa de al menos 5 mg /kg/min

## 2- DOCENCIA INTERNA Y EXTERNA

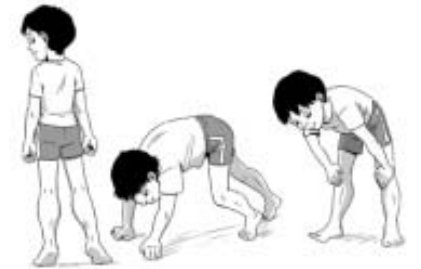
- Curso virtual de Atrofia de Medula Espinal
- Guía de Atención Pediátrica de Distrofia Muscular de Duchenne
- Taller anual para padres y pacientes
- Jornadas de ENM en varias provincias
- Teleconferencias para resolución de pacientes puntuales
- Capacitación de integrantes del equipo en diferentes espacios nacionales e internacionales

# 3- INVESTIGACION CLINICA Y EPIDEMIOLOGICA

- Protocolo de historia natural de Distrofia Muscular de Duchenne
- Nurture estudio de investigación Fase 3 oligonucleótidos en pacientes AME I présintomáticos
- Nurture estudio expandido Fase 3 en pacientes AME I sintomáticos
- Laboratorios Sanofi nuevas drogas para Enfermedad de Pompe
- Roche estudio fase 3 para Atrofia de Medula Espinal II y III

# Un equipo funciona y crece cuando.....

- Se tienen objetivos y proyectos comunes
- Existe la posibilidad de participar y opinar libremente.
- Se valora y respeta a cada uno de los integrantes



# Trabajar juntos nos permitió

- Tener una visión integral del niño con ENM mejorando el diagnóstico, la toma de decisiones y el abordaje terapéutico.
- Optimizar los recursos y tiempo de atención
- Constituir un grupo de referencia para el paciente, la familia y el equipo de salud.
- Crecimiento de los integrantes del equipo



**“Si buscas resultados distintos,  
no hagas siempre lo mismo”** Albert Einstein 1879

