



Amicus
Therapeutics®

**FORMACIÓN Y
ACTUALIZACIÓN EN
ENFERMEDADES
NEUROMUSCULARES
2024
GRUPO DE TRABAJO
ANDALUCIA
OCCIDENTAL**

**DRA. YOLANDA MORGADO
DRA. ELVA MURILLO**



Biotyc
Fundación

ÍNDICE

1.	DEFINICIÓN DEL PROYECTO	3
2.	INTRODUCCIÓN	3
3.	OBJETIVOS	4
4.	METODOLOGÍA	5
5.	DESARROLLO DEL PROYECTO	5
6.	RESULTADOS Y EVALUACIÓN	6
7.	CONCLUSIONES	6
8.	REFERENCIAS:	8
11.	ANEXOS:	9

1. Definición del proyecto

Este proyecto tiene como objetivo principal proporcionar formación continua y actualización en el campo de las enfermedades neuromusculares para neurólogos en ejercicio y residentes de neurología.

Para ello, se creará un grupo de trabajo de expertos en patología neuromuscular procedentes de diferentes centros de Andalucía occidental que organizarán reuniones en las que se presenten y discutan casos clínicos y se realice una actualización sobre la patología neuromuscular en cuestión, dedicando especial atención a aquellas patologías en las que se hayan producido avances diagnósticos o terapéuticos recientes.

2. Introducción

Las enfermedades neuromusculares están constituidas por un amplio grupo de patologías que afectan al sistema nervioso periférico o los músculos. Aunque individualmente pueden considerarse enfermedades raras por su baja prevalencia e incidencia, de manera conjunta afectan a un porcentaje significativo de la población.

Son enfermedades esporádicas o hereditarias que pueden iniciarse en cualquier etapa de la vida. Pueden tener una presentación aguda o subaguda, aunque en su gran mayoría son de curso crónico. Clínicamente se caracterizan principalmente por la aparición de debilidad, fatigabilidad muscular o afectación de la sensibilidad. De forma añadida pueden aparecer multitud de signos y síntomas como la miotonía, los calambres, las contracturas, la disautonomía, la afectación del sistema nervioso central o la afectación cardíaca, respiratoria o de otros órganos y sistemas. Debido a sus manifestaciones clínicas, son con frecuencia causa de discapacidad física, en muchos casos grave, lo cual supone un importante impacto a nivel sanitario, social y económico.

El diagnóstico de estas enfermedades requiere una serie de habilidades clínicas, así como un adecuado conocimiento de técnicas diagnósticas electrofisiológicas, de imagen con resonancia magnética o TC, anatomopatológicas a partir de biopsia de músculo y nervio u otros tejidos, inmunológicas, moleculares y genéticas.

En cuanto al tratamiento, el número de opciones terapéuticas disponibles es cada vez mayor, siendo estas cada vez más complejas y específicas. Asimismo en estas patologías es fundamental el tratamiento sintomático, así como un abordaje multidisciplinar por un equipo integrado por diferentes especialistas además del neurólogo (rehabilitadores, neumólogos, cardiólogos, endocrinos especialistas en

nutrición, genetistas...) para la correcta atención de las diferentes complicaciones derivadas de estas enfermedades.

Por todo lo anteriormente expuesto, la atención a pacientes con enfermedades neuromusculares constituye un reto para el neurólogo que implica la adquisición de una serie de habilidades y competencias clínicas así como de interpretación de pruebas complementarias. La realización de un diagnóstico precoz es fundamental, dado que actualmente se dispone de tratamiento modificador de la enfermedad para algunas enfermedades, como es el caso de la Enfermedad de Pompe, la enfermedad de Fabry, la atrofia muscular espinal o la polineuropatía amiloidótica por TTR. En estos casos el inicio del tratamiento en fases iniciales de la enfermedad permitirá retrasar la aparición de discapacidad física en los pacientes y mejorar su supervivencia, influyendo en la calidad de vida y reduciendo el impacto a nivel social y económico.

La realización de actividades de actualización en patología neuromuscular es esencial para la formación de neurólogos especialistas en enfermedades neuromusculares que garanticen una atención médica de calidad a este grupo de pacientes.

3. Objetivos

Objetivos generales:

- Mejorar la atención y abordaje de los pacientes con enfermedades neuromusculares.
- Proporcionar a neurólogos en ejercicio y residentes de Neurología una actualización completa sobre una variedad de enfermedades neuromusculares, dedicando especial atención a aquellas patologías en las que se hayan producido avances diagnósticos o terapéuticos recientes.

Objetivos específicos:

- Mejorar las habilidades clínicas y de diagnóstico de enfermedades neuromusculares por parte de los participantes.
- Mejorar el conocimiento sobre las opciones terapéuticas disponibles en enfermedades neuromusculares por parte de los participantes.
- Fomentar el intercambio de conocimientos y experiencias entre profesionales en el campo de la Neurología.

- ☐ Fomentar el desarrollo de proyectos de investigación en el ámbito de las enfermedades neuromusculares entre diferentes centros.

- ☐ Fomentar el interés de los residentes de Neurología sobre enfermedades neuromusculares, así como favorecer su implicación en las unidades o consultas monográficas de enfermedades neuromusculares en sus respectivos centros.

- ☐ Fomentar la importancia del trabajo en equipo.

4. Metodología

- Creación de grupo de trabajo de enfermedades neuromusculares.
- Organización de reuniones presenciales.
- Presentación y discusión de casos clínicos por parte de los participantes.
- Actualización sobre patología neuromuscular.

5. Desarrollo del proyecto

- Creación de grupo de trabajo de enfermedades neuromusculares.

Se creará un grupo de trabajo integrado por neurólogos expertos en enfermedades neuromusculares con ejercicio en los hospitales de Andalucía occidental: Hospital Juan Ramón Jiménez, Hospital Virgen del Rocío, Hospital Virgen Macarena y Hospital Virgen de Valme.

Dicho grupo de trabajo realizará una selección de temas y ponentes para cada sesión, garantizando la variedad, relevancia y rigor de los contenidos.

- Reuniones.

Se realizarán un total de 6 reuniones presenciales a lo largo del año 2024, en los meses de marzo, abril, mayo, junio, octubre y noviembre.

El formato de dichas reuniones consistirá en la presentación de un caso clínico y actualización sobre patología neuromuscular por un experto en el tema, con posterior análisis y discusión por parte de los asistentes, fomentándose la participación activa.

Se utilizarán recursos multimedia, como presentaciones en PowerPoint y material educativo complementario.

Las reuniones tendrán lugar en una sala con un aforo mínimo de 20 personas.

6. Resultados y evaluación

El grupo de trabajo realizará:

- Una evaluación de la participación y satisfacción de los neurólogos con el contenido y formato de las reuniones mensuales a través de encuestas de satisfacción.
- Análisis del impacto de las reuniones en el conocimiento y la práctica clínica de los participantes.

7. Conclusiones

- La creación de un grupo de trabajo de expertos de enfermedades neuromusculares con ejercicio en diferentes centros favorecerá la cooperación entre diferentes unidades/consultas monográficas de enfermedades neuromusculares, repercutiendo de manera positiva en la atención de los pacientes atendidos en dichos centros e impulsando la cooperación intercentros así como la participación conjunta en proyectos de investigación.

- Las reuniones de formación y actualización en enfermedades neuromusculares constituyen un recurso efectivo para mejorar el conocimiento y las habilidades de los neurólogos en este campo.

8. Referencias:

- Morrison BM. Neuromuscular Diseases. *Semin Neurol*. 2016 Oct;36(5):409-418. doi: 10.1055/s-0036-1586263. Epub 2016 Sep 23. PMID: 27704495.
- Verschuuren J, Strijbos E, Vincent A. Neuromuscular junction disorders. *Handb Clin Neurol*. 2016;133:447-66. doi: 10.1016/B978-0-444-63432-0.00024-4. PMID: 27112691.
- Dabaj I, Ducatez F, Marret S, Bekri S, Tebani A. Neuromuscular disorders in the omics era. *Clin Chim Acta*. 2024 Jan 15;553:117691. doi: 10.1016/j.cca.2023.117691. Epub 2023 Dec 9. PMID: 38081447.
- Dabaj I, Ducatez F, Marret S, Bekri S, Tebani A. Neuromuscular disorders in the omics era. *Clin Chim Acta*. 2024 Jan 15;553:117691. doi: 10.1016/j.cca.2023.117691. Epub 2023 Dec 9. PMID: 38081447.
- Bhatt JM. The Epidemiology of Neuromuscular Diseases. *Neurol Clin*. 2016 Nov;34(4):999-1021. doi: 10.1016/j.ncl.2016.06.017. PMID: 27720006.
- Scoto M, Finkel R, Mercuri E, Muntoni F. Genetic therapies for inherited neuromuscular disorders. *Lancet Child Adolesc Health*. 2018 Aug;2(8):600-609. doi: 10.1016/S2352-4642(18)30140-8. Epub 2018 Jun 27. PMID: 30119719.
- Ziegler A, Walter MC, Schoser BE. Molekulare Therapien: Gegenwart und Zukunft bei neuromuskulären Erkrankungen [Molecular therapies: present and future in neuromuscular diseases]. *Nervenarzt*. 2023 Jun;94(6):473-487. German. doi: 10.1007/s00115-023-01495-3. Epub 2023 May 23. PMID: 37221259; PMCID: PMC10204661.
- Mandarakas MR, Young P, Burns J. Neuromuscular rehabilitation - what to do? *Curr Opin Neurol*. 2021 Oct 1;34(5):697-705. doi: 10.1097/WCO.0000000000000974. PMID: 34343140.
- Davison JE. Advances in diagnosis and management of Pompe disease. *J Mother Child*. 2020 Oct 2;24(2):3-8. doi: 10.34763/jmotherandchild.20202402si.2001.000002. PMID: 33554498; PMCID: PMC8518093.
- McDonald CM. Physical activity, health impairments, and disability in neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil*. 2002 Nov;81(11 Suppl):S108-20. doi: 10.1097/00002060-200211001-00012. PMID: 12409816.
- Minis MA, Heerkens Y, Engels J, Oostendorp R, van Engelen B. Classification of employment factors according to the International Classification of Functioning, Disability and Health in patients with neuromuscular diseases: a systematic review. *Disabil Rehabil*. 2009;31(26):2150-63. doi: 10.3109/09638280902951838. PMID: 19903125.
- Jerath NU, Simoens K, Mann D, Kollasch S, Grosland N, Malik KA, Reddy CG. Survey of the functional priorities in patients with disability due to neuromuscular disorders. *Disabil Rehabil Assist Technol*. 2019 Feb;14(2):133-137. doi: 10.1080/17483107.2017.1413143. Epub 2017 Dec 8. PMID: 29216771.

11. Anexos:

- Agenda de reuniones y temas tratados
- Encuesta de evaluación.

Anexo 1

AGENDA DE REUNIONES Y TEMAS TRATADOS

21 de Marzo - Caso clínico y actualización.

4 de Abril- Caso clínico y actualización.

9 de Mayo - Caso clínico y actualización.

13 de junio - Caso clínico y actualización.

3 de octubre - Caso clínico y actualización.

7 de Noviembre - Caso clínico y actualización.

Anexo 2

ENCUESTA DE SATISFACCIÓN

1. En una escala del 1 al 5, siendo el 5 el más alto, ¿cómo calificarías la reunión?
2. Antes de acudir a la reunión ¿cuál consideras que era tu nivel de conocimiento sobre el tema tratado?
 - Muy alto
 - Alto
 - Aceptable
 - Bajo
 - Muy bajo
3. ¿Cómo de útil consideras lo aprendido en la reunión en tu práctica clínica diaria?
 - Extremadamente útil
 - Muy útil
 - Algo útil
 - No tan útil
 - Nada útil
4. ¿Cómo calificarías la organización del evento?
 - Muy buena
 - Buena
 - Aceptable
 - Mala
 - Muy mala
5. Por favor, indica tu nivel de acuerdo para la declaración: La duración del evento fue perfecta. (Ni muy largo ni muy corto)
 - Totalmente en desacuerdo
 - Desacuerdo
 - Neutral
 - Aceptable
 - Totalmente de acuerdo
6. ¿Volverías a asistir a algún Jueves Neuromuscular?
 - Sí
 - No