



Neurology perspectives



20490 - EL IMPACTO EN EL MUNDO REAL DE LA MIOPATÍA MIOTUBULAR LIGADA AL CROMOSOMA X (XLMTM) EN LOS CUIDADORES PRIMARIOS EN ESPAÑA

Nascimento Osorio, A.¹; Sánchez de la Rosa, R.²; Roca, A.³; Montaner Picart, J.²; Jensen, I.⁴; Miller, B.⁴; Haselkorn, T.⁵; Solomon, F.⁵

¹Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital de Sant Joan de Déu; ²Medical Affairs. Astellas; ³Pequeños Superhéroes. Asociación de Pacientes con Miopatía.; ⁴Precision AQ; ⁵HEOR. Astellas.

Resumen

Objetivos: La XLMTM es una miopatía congénita muy rara que requiere atención de por vida. Aquí evaluamos el impacto físico, psicosocial y económico de la XLMTM en los cuidadores de las personas con XLMTM en España.

Material y métodos: Cuestionario cuantitativo *online* (junio de 2023 y marzo de 2024). Participaron padres y/o cuidadores de individuos masculinos con XLMTM. La calidad de vida relacionada con la salud del cuidador (CVRS) se evaluó utilizando la escala EuroQol 5. El impacto en la utilidad para el cuidador se definió como la diferencia entre las puntuaciones de la población general y las puntuaciones del cuidador.

Resultados: Participaron 11 cuidadores (media (DE) edad: 40 (4,2); mujeres: n = 7). La media (DE) de la falta de utilidad para el cuidador fue de -0,081 (0,053). Los dominios de CVRS más afectados fueron dolor/malestar, actividades habituales y ansiedad/depresión. El promedio de horas semanales de atención no remunerada fue de 52,3 para las personas con necesidades de ventilación elevadas (n = 10), y de 7,0 (n = 1) para las personas con 16 horas de ventilación no invasiva. La media (DE) de la pérdida anual de productividad del cuidador fue 21.638 € (12.094).

Conclusión: Estos datos de la vida real recopilados por padres y cuidadores de personas con XLMTM resaltan el impacto social multifacético de la XLMTM en la calidad de vida, los gastos personales y la pérdida de productividad para las familias y cuidadores. Se necesitan nuevos tratamientos y atención médica especializada para las personas con XLMTM, así como apoyo para sus cuidadores y familias.