



## Editorial

### Panorama actual de las enfermedades neuromusculares

### Current situation of neuromuscular diseases



Opacadas durante mucho tiempo por otras enfermedades más conocidas, el advenimiento de nuevas técnicas diagnósticas, sobre todo en genética e inmunología, permitió conocer los mecanismos fisiopatológicos de las enfermedades neuromusculares (ENM) y también desarrollar nuevas terapéuticas.

Las ENM o del sistema nervioso periférico (SNP) son aquellas que comprometen la motoneurona, el nervio periférico, la placa neuromuscular y el músculo. El panorama en esta área de la neurología, opacada por las enfermedades vasculares, epilepsia, desmielinizantes o movimientos anormales ha cambiado drásticamente en los últimos años.

El advenimiento de nuevas técnicas diagnósticas, sobre todo en genética e inmunología, no solo nos hizo conocer los mecanismos fisiopatológicos de estas enfermedades, que hoy suman casi 800, sino también desarrollar nuevas terapéuticas.

Este fenómeno logró que se incrementara la incidencia global de las ENM en su conjunto y, por otro lado, el número de especialistas en el área a la que se sumaron kinesiólogos, neumonólogos, genetistas, biólogos, inmunólogos, etc.

En la Sociedad Neurológica Argentina (SNA) existieron pioneros relacionados con estas enfermedades, entre otros, los Dres. Roberto Sica, Salomon Muchnick, Alberto Dubrovsky y la Dra. Ana Lía Taratuto; pero en los últimos tiempos el número de médicos especializados en el área aumentó significativamente.

Esto lo podemos observar en el número de participantes del Grupo de Trabajo de la SNA, la existencia de servicios con secciones de ENM, rotaciones y fellows de la especialidad.

En la actualidad, el Grupo del SNP se reúne los segundos martes de cada mes y cada reunión cuenta con aproximadamente 30 neurólogos.

Sin embargo, es de lamentar que esta tendencia de la subespecialización, y en esto no me refiero solo al área neuromuscular, no se reproduzca en distintos centros neurológicos del país, posiblemente por razones de política sanitaria que nos excede.

La SNA ha sido testigo de esta evolución y esto queda plasmado en la presencia de los grupos de trabajo, que tienen

su espacio durante el congreso anual, y generan diferentes actividades durante el año.

Como decía párrafos arriba, la industria se acercó a las ENM en los últimos años debido al desarrollo de nuevas terapéuticas que devinieron por el conocimiento más certero de los mecanismos fisiopatológicos. No solo me refiero a las enfermedades inmunomedidas, como el síndrome de Guillain-Barré, las neuropatías, la miastenia gravis o las miopatías inflamatorias, entre otras; sino también a las metabólicas, como las enfermedades de Pompe y McArdle; y a las genéticamente determinadas, entre las que podemos citar las distrofias musculares, la atrofia muscular espinal y la enfermedad de Fabry.

La terapia génica nos abre un panorama inmenso de posibilidades terapéuticas. Esta relación con la industria, con sus vaivenes, nos permitió tener más apoyo para la realización de eventos para difundir estas enfermedades e interesar a los médicos jóvenes como también apoyo a la investigación.

En el último año se han aprobado por los entes reguladores (FDA, EMA) el uso de fármacos para la atrofia muscular espinal, la distrofia muscular de Duchenne y la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), fármacos de alto costo y, en algunos casos, de dudosa o cuestionable eficacia.

Esto nos obliga a transitar con responsabilidad esta encrucijada terapéutica, que se nos plantea en la actualidad, sin perder de vista nuestro principal objetivo, que es el cuidado de nuestros pacientes.

Sin duda, el Grupo de Trabajo del SNP de la SNA encabezará esta cruzada.

Marcelo Rugiero

Sección de Enfermedades Neuromusculares, Hospital Italiano de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina

Correo electrónico: [rugierom@hotmail.com](mailto:rugierom@hotmail.com)  
1853-0028/© 2018 Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de Sociedad Neurológica Argentina.  
<https://doi.org/10.1016/j.neuarg.2018.04.001>