

Criterios revisados, acordados por el Consejo Interterritorial, que deben cumplir los CSUR para ser designados como de referencia del Sistema Nacional de Salud, actualizados según los criterios homologados por el Consejo Interterritorial

51R1. ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES RARAS

(Propuesta de revisión de criterios de designación realizada por el SubGrupo de Expertos de Enfermedades Neurológicas Raras, con el VºBº del Grupo de Expertos de Neurociencias y aprobada en el Comité de Designación de CSUR)

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un conjunto heterogéneo de entidades, individualmente raras por su prevalencia e incidencia, pero que en su conjunto afectan a un porcentaje significativo de la población. A pesar de su heterogeneidad clínica y genética comparten una serie de características generales que hacen que las habilidades clínicas precisas y las técnicas complementarias para su diagnóstico sean comunes a todas ellas, siendo por el contrario las estrategias terapéuticas cada vez más complejas y específicas. Son enfermedades hereditarias que se pueden iniciar tanto en la infancia como en la edad adulta. El cuadro clínico se caracteriza por la pérdida de fuerza progresiva o intermitente, la fatigabilidad o la atrofia muscular, aisladas o simultáneas, y pueden aparecer otros signos y síntomas como la miotonía, la fatigabilidad, los calambres y contracturas, las alteraciones sensitivas o autonómicas, las manifestaciones derivadas de la afectación del músculo cardíaco (arritmias, trastornos de la conducción o insuficiencia cardíaca), del músculo liso visceral, o manifestaciones a nivel del sistema nervioso central o de otros órganos y sistemas. La topografía, edad de inicio, curso evolutivo y grado de discapacidad inducida varían de unas enfermedades a otras y casi todas ellas tienen un carácter subagudo o crónico y progresivo, aunque en algún caso la sintomatología puede ser aguda o intermitente o ser desencadenada por diversos estímulos.

El diagnóstico de las ENM precisa de un conjunto de habilidades clínicas y de técnicas diagnósticas, comunes a todas ellas a pesar de su heterogeneidad, para la adecuada valoración de los síntomas y signos, la edad de inicio y topografía de los mismos, la valoración de las pruebas complementarias de apoyo, tanto electrofisiológicas como de imagen con RM/TAC, neuropatológicas a partir de la biopsia de músculo, nervio, piel u otros tejidos y de las inmunológicas y moleculares.

El abordaje terapéutico frecuentemente debe ser multidisciplinar con equipos en los que se integran diferentes profesionales como neurólogos, biólogos, patólogos, expertos en genética, cirujanos ortopédcas, rehabilitadores, neumólogos, especialistas en nutrición, ginecólogos con experiencia en reproducción, etc.

Aunque una gran mayoría de entidades no disponen a fecha de hoy de tratamientos etiológicos eficaces, sí son susceptibles de ser tratadas con terapias de control de la sintomatología, de prevención de complicaciones como eventos cardiovasculares graves o letales, medidas de soporte ventilatorio o nutritivo, fisioterapia dirigida o de corrección ortopédica de secuelas, que pueden ser fundamentales para la calidad de vida y la

supervivencia de los pacientes. En los casos infantiles, además es necesario establecer pautas compensatorias de los déficits motores y neuropsicológicos y en casi todas ellas es preciso establecer un pronóstico de morbimortalidad y efectuar un consejo genético y reproductivo. La rareza de estas entidades y la complejidad y coste de su diagnóstico y tratamiento, constituyen razones suficientes para justificar la existencia de los CSUR de ENM raras donde se puedan concentrar la experiencia y los recursos necesarios para su atención. Con carácter general y para asegurar la continuidad de los cuidados deberán acreditarse como unidades con capacidad de atender pacientes pediátricos y adultos. Sin embargo, dado que muchas patologías neuromusculares raras se inician con posterioridad a la etapa pediátrica, se podrán acreditar unidades que atiendan sólo pacientes mayores de 14 años, donde también podrán atenderse pacientes con debut anterior transferidos desde las unidades pediátricas. Es recomendable que en el proceso de acreditación de las CSUR-ENM raras se recojan las áreas de competencia específica más desarrolladas en cada CSUR para facilitar una derivación inteligente de los casos.

Enfermedades susceptibles de ser atendidas en los CSUR de ENM raras que por su complejidad diagnóstica o refractariedad a los tratamientos convencionales precisen una orientación más especializada para un correcto manejo clínico:

- Las enfermedades que afectan a la motoneurona espinal de origen hereditario (atrofias espinales) y esclerosis lateral amiotrófica (ELA).
- Las enfermedades que afectan a la placa motora de origen genético (síndromes miasténicos congénitos) o adquirido.
- Las neuropatías sensitivo-motoras y/o autonómicas hereditarias (enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, neuropatías hereditarias sensitivas y autonómicas, neuropatías hereditarias motoras distales y neuropatía amiloidótica familiar) y adquiridas raras de origen disimmune (poliradiculoneuropatía inflamatoria crónica desmielinizante, neuropatías motoras multifocales, asociadas a gammapatías monoclonales, etc.) o de otro origen.
- Las enfermedades musculares hereditarias (distrofias musculares y otras miopatías de causa genética) o adquiridas (miopatías inflamatorias, tóxicas o de otro origen).
- Las ENM multisistémicas de origen mitocondrial, con participación predominante a nivel neuromuscular.

De manera resumida, **los CSUR estarían dirigidos a:** realizar el diagnóstico preciso de la enfermedad cuando no se hubiese alcanzado previamente, reforzar a los centros de origen en la prevención primaria y secundaria (diagnóstico precoz y/o presintomático) cuando fuese posible, la asesoría psicológica y/o neuropsicológica experta, el tratamiento multidisciplinar que desborde las posibilidades del centro asistencial de origen, el consejo genético y/o reproductivo orientado a la prevención de estos trastornos y el seguimiento asistencial cuando fuese necesario. Además y aunque no sea el objetivo principal, estas unidades tienen también un objetivo docente y servirán para dar apoyo a la investigación en enfermedades raras.

A. Justificación de la propuesta

<p>► Datos epidemiológicos de las enfermedades neuromusculares raras (incidencia y prevalencia).</p>	<p>Dentro de las ENM se integran entidades relativamente frecuentes como las polineuropatías adquiridas, otras menos frecuentes como la miastenia gravis o la distrofia miotónica, otras con prevalencias cercanas a 5 casos por 100.000 habitantes como la ELA o la distrofia de Duchenne y finalmente otras son muy raras con prevalencias que pueden rondar 1 caso por 100.000 habitantes como las neuropatías inmunomediadas (CIDP, NMM) o las miopatías congénitas.</p> <p>No existen datos epidemiológicos directos fiables de prevalencia de las enfermedades neuromusculares, aunque hay datos para las más frecuentes: distrofia miotónica, 5 casos/10⁵ habitantes; neuropatías hereditarias, 40 casos/10⁵ habitantes y distrofia de Duchenne, 5 casos/10⁵ varones. En el caso de la ELA su incidencia es de 1-2 casos nuevos por 100.000 habitantes con una prevalencia estimada de 5,2 casos/100.000 habitantes, aunque el envejecimiento de la población así como la mejora de los cuidados tendentes a aumentar la supervivencia puede estar empujando ambas cifras al alza. La prevalencia general de la miastenia gravis es de 20/10⁵ pero asciende a 60/10⁵ en enfermos de > 60 años.</p> <p><i>(Fuente: Orphanet, noviembre 2013).</i></p>
---	---

B. Criterios que deben cumplir los Centros, Servicios o Unidades para ser designados como de referencia para la atención de las enfermedades neuromusculares raras

<p>► Experiencia del CSUR:</p> <p>- Actividad:</p> <ul style="list-style-type: none">• Número de pacientes que deben atenderse al año para garantizar una atención adecuada de las enfermedades	<p>- 160 pacientes nuevos, diagnosticados de alguna de las enfermedades neuromusculares raras y muy raras recogidas en el anexo, atendidos en la Unidad en el año, de media en los 3 últimos años.</p>
---	--

<p>neuromusculares raras:</p> <p>Enfermedades que se deben contabilizar para validar los criterios de designación referidos a actividad (ver Anexo al final de la ficha)</p> <p>- Otros datos: investigación en esta materia, actividad docente postgrado, formación continuada, publicaciones, sesiones multidisciplinarias, etc.:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Del total de pacientes nuevos, atendidos en la Unidad en el año, al menos 120 están diagnosticados de enfermedades neuromusculares raras y muy raras distintas de ELA. ▪ Si la Unidad atiende niños y adultos, del total de pacientes nuevos diagnosticados de enfermedades neuromusculares raras y muy raras atendidos en la Unidad en el año, al menos 25 pacientes son ≤ 14 años. <p>- 650 pacientes en seguimiento, diagnosticados de las enfermedades neuromusculares raras y muy raras recogidas en el anexo, atendidos en la Unidad en el año, de media en los 3 últimos años.</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Si la Unidad atiende niños y adultos, del total de pacientes en seguimiento diagnosticados de las enfermedades neuromusculares raras y muy raras, atendidos en la Unidad en el año, al menos 80 pacientes son ≤ 14 años. ▪ Del total de pacientes en seguimiento, diagnosticados de las enfermedades neuromusculares raras y muy raras, atendidos en la Unidad en el año, al menos deberán corresponder a: <ul style="list-style-type: none"> - Enfermedades de motoneurona: 50 - Síndromes miasténicos congénitos: 5 - Distrofias musculares y otras miopatías de causa genética: 250 - Neuropatías sensitivo-motoras y/o autonómicas hereditarias: 120 - Miastenias autoinmunes: 100 <p>- Docencia postgrado acreditada: participación de la Unidad en el programa MIR del propio centro y de otros centros con programa MIR acreditado. El centro cuenta con unidades docentes o dispositivos docentes acreditados para neurología y si atiende niños para pediatría.</p> <p>- La Unidad participa en proyectos de investigación en este campo. <ul style="list-style-type: none"> ▪ El centro dispone de un Instituto de Investigación acreditado por el Instituto Carlos III con el que colabora la Unidad. </p> <p>- La Unidad participa en publicaciones en este campo.</p> <p>- La Unidad realiza sesiones clínicas multidisciplinarias, al menos mensuales, que</p>
---	---

	<p>incluyan todas las Unidades implicadas en la atención de los pacientes con enfermedades neuromusculares raras para la toma conjunta de decisiones y coordinación y planificación de tratamientos.</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cuando la Unidad atiende niños y adultos al menos realizará dos sesiones anuales conjuntas con los profesionales que atienden ambos tipos de pacientes. ▪ El CSUR debe garantizar la presentación de todos los pacientes de la unidad en sesión clínica multidisciplinar. ▪ La Unidad recoge en las Historias Clínicas de los pacientes la fecha, conclusiones y actuaciones derivadas del estudio de cada caso clínico en la sesión clínica multidisciplinar. <p>- La Unidad y las Unidades que colaboran en la atención de los pacientes con enfermedades neuromusculares raras tienen un Programa de formación continuada, estandarizado y autorizado por la dirección del centro.</p> <p>- La Unidad tiene un Programa de formación en enfermedades neuromusculares raras, autorizado por la dirección del centro, dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital, de otros hospitales y de atención primaria.</p> <p>- La Unidad tiene un Programa de formación en enfermedades neuromusculares raras dirigido a pacientes y familias, autorizado por la dirección del centro e impartido por personal médico y de enfermería (charlas, talleres, jornadas de diálogo,...).</p>
<p>► Recursos específicos del CSUR:</p>	<p>- El CSUR debe garantizar la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto mediante un acuerdo de colaboración firmado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos.</p> <p><i>(Aquellos CSUR que atiendan a población en edad pediátrica, para la derivación de pacientes de la unidad, deberán estar coordinados con recursos similares de atención de adultos. Aquellos CSUR que atiendan a población adulta deben garantizar la accesibilidad a la unidad desde cualquier otra unidad pediátrica)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ El acuerdo de colaboración incluye un protocolo, autorizado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos que garantiza la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto, ocurra esto en el mismo o en diferente hospital y opte la Unidad a ser

<p>- Equipamiento específico necesario para la adecuada atención de las enfermedades neuromusculares raras.</p> <p>- Recursos de otras unidades o servicios además de los del propio CSUR necesarios para la adecuada atención de las enfermedades neuromusculares raras ^a:</p>	<p>mínima de 3 años en la atención de enfermedades neuromusculares raras.</p> <ul style="list-style-type: none"> - El personal de enfermería tendrá experiencia en el manejo de pacientes con enfermedades neuromusculares raras. - Consultas específica de enfermedades neuromusculares, para adultos y para niños, si la Unidad atiende pacientes ≤ 14 años. - Disponibilidad de hospitalización para adultos y para niños, si la Unidad atiende pacientes ≤ 14 años. - Accesibilidad directa de los pacientes y de los centros que habitualmente atienden a los pacientes a los recursos de la Unidad mediante vía telefónica, email o similar. <p>Si la Unidad atiende niños, todos los Servicios o Unidades deberán tener experiencia en la atención del paciente pediátrico con patología neuromuscular.</p> <p>El hospital donde está ubicada la Unidad debe disponer de los siguientes Servicios/Unidades:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Servicio/Unidad de neurología. - Servicio/Unidad de pediatría. - Unidad de toma de biopsias de nervio periférico y músculo: <ul style="list-style-type: none"> ▪ La Unidad realiza, al menos, 35 tomas para biopsias de nervio y/o músculo anuales, de media en los 3 últimos años. - Servicio/Unidad de neurofisiología: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cuenta al menos con 2 facultativos dedicados preferentemente al estudio de enfermedades neuromusculares y capaces de realizar todas las técnicas neurofisiológicas aplicables (electromiografía, electroneurografía, fibra aislada). ▪ La Unidad debe haber realizado a pacientes con patología neuromuscular al menos 1.000 pruebas neurofisiológicas anuales en adultos y 100 en niños, si la Unidad atiende pacientes ≤ 14 años, de media en los tres últimos años. - Servicio/Unidad de Psiquiatría y/o Psicología clínica: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cuenta al menos con uno de los facultativos con experiencia de 3 años en la
--	---

	<p>realización de diagnóstico neuropsicológico y valoración psicológica en pacientes con enfermedades neuromusculares.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Servicio/Unidad de diagnóstico por imagen: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cuenta, al menos, con un radiólogo con experiencia en el diagnóstico por imagen de enfermedades neuromusculares. ▪ Dispone, al menos, de un equipo RM de 1,5 o 3 Teslas y un equipo de TAC para aquellos pacientes que por diversas causas no se les pueda realizar una RM. ▪ Realiza a pacientes con enfermedades neuromusculares un mínimo de 50 RM o TAC musculares en adultos y 10 en niños, si la Unidad atiende pacientes ≤ 14 años, anuales de media en los tres últimos años. - Servicio/Unidad de neumología, con experiencia en la atención de pacientes con enfermedades neuromusculares y en la ventilación mecánica de pacientes con enfermedades neuromusculares: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Dispone de asistencia domiciliaria capaz de ofrecer soporte a los pacientes ventilados y con graves problemas de desplazamiento. - Servicio/Unidad de cirugía general y digestivo o de endoscopia digestiva o radiología intervencionista, con experiencia en PEG, PRG u otras técnicas de gastrostomía percutánea en pacientes con enfermedades neuromusculares en los que esté indicada alimentación enteral. - Servicio/Unidad de cardiología con experiencia en la atención de pacientes con enfermedades neuromusculares. - Servicio/Unidad de traumatología y cirugía ortopédica con experiencia en la atención de pacientes con enfermedades neuromusculares. - Servicio/Unidad de hematología con capacidad para poder realizar procedimientos de extracción y trasplante de médula ósea, tanto en adultos como en niños, si la Unidad atiende a pacientes ≤ 14 años. - Servicio/Unidad de nefrología. - El Servicio/Unidad de hematología o nefrología con capacidad para realizar procedimientos de plasmaféresis, tanto en adultos como en niños, si la Unidad atiende
--	--

	<p>a pacientes ≤ 14 años.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Servicio/Unidad de rehabilitación, con experiencia mínima de 3 años en la atención de enfermedades neuromusculares, con, al menos, un fisioterapeuta con dedicación preferente a estos pacientes y un logopeda con experiencia en la atención de enfermedades neuromusculares. - Servicio/Unidad de ginecología y obstetricia que pueda proporcionar asesoramiento sobre técnicas de reproducción asistida, diagnóstico prenatal y preimplantacional. - Servicio/Unidad de oftalmología con experiencia en la atención de pacientes con enfermedades neuromusculares. - Servicio/Unidad de otorrinolaringología con experiencia en la atención de pacientes con enfermedades neuromusculares. - Servicio/Unidad de endocrinología y nutrición con experiencia en la atención de pacientes con enfermedades neuromusculares. - Servicio/Unidad de cuidados intensivos. - Servicio/Unidad de anestesia y reanimación. - Servicio/Unidad de trabajadores sociales. - Servicio/Unidad de anatomía patológica: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cuenta, al menos, con un patólogo con experiencia en el estudio morfológico de las enfermedades neuromusculares (biopsias de músculo y nervio) que procesa un mínimo de 50 biopsias musculares y/o nervio anuales de media en los tres últimos años. ▪ Tiene disponibilidad de un laboratorio, propio o contratado, para realizar marcaje histoquímico, inmunohistoquímico, microscopía óptica, electrónica y análisis de semifinos y estudio de proteínas mediante Western Blot y molecular sobre tejidos con acceso a microscopia confocal y electrónica. - Área de laboratorios: <ul style="list-style-type: none"> ▪ La Unidad que realice la obtención, procesado y gestión de muestras biológicas (ADN, ARN, proteínas, linfocitos, etc.) debe cumplir la legislación vigente (Ley 14/2007, de Investigación Biomédica, de 3 de julio), con procedimientos actualizados, escritos, conocidos y utilizados por el personal,
--	---

	<p>que garanticen la trazabilidad y calidad del proceso.</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Servicio/Unidad de Genética: los estudios genéticos podrán realizarse en el propio Servicio/Unidad de Genética asociado al CSUR o en otros laboratorios externos, de acuerdo con la legislación vigente (Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica; Real Decreto 1716/2011, de 18 de noviembre, por el que se establecen los requisitos básicos de autorización y funcionamiento de los biobancos con fines de investigación biomédica y del tratamiento de las muestras biológicas de origen humano, y se regula el funcionamiento y organización del Registro Nacional de Biobancos para investigación biomédica), debiendo en cualquier caso haber pasado los controles de calidad de la EMQN, <i>European Molecular Genetics Quality Network</i> para los procedimientos que dispongan de estos controles. ▪ Servicio/Unidad de inmunología para la realización de estudios inmunológicos específicos para las enfermedades neuromusculares autoinmunes (Anticuerpos antirreceptor de acetil-colina, anti-MusK, antigangliósidos y antineuronales) siguiendo procedimientos y protocolos estandarizados. ▪ Unidad de cultivos celulares para extracción y conservación de mioblastos o fibroblastos procedentes de biopsias musculares. <p>En el caso de envío de muestras a otros países, el/los laboratorio/os deberán cumplir los trámites y permisos necesarios de acuerdo con la normativa vigente (Real Decreto 65/2006, de 30 de enero, por el que se establecen requisitos para la importación y exportación de muestras biológicas; Real Decreto 1301/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las normas de calidad y seguridad para la donación, la obtención, la evaluación, el procesamiento, la preservación, el almacenamiento y la distribución de células y tejidos humanos y se aprueban las normas de coordinación y funcionamiento para su uso en humanos).</p>
<p>► Seguridad del paciente <i>La seguridad del paciente es uno de los componentes fundamentales de la gestión de la calidad. Más allá de la obligación de todo</i></p>	<p>- La Unidad tiene establecido un procedimiento de identificación inequívoca de las personas atendidas en la misma, que se realiza por los profesionales de la unidad de forma previa al uso de medicamentos de alto riesgo, realización de procedimientos</p>

<p><i>profesional de no hacer daño con sus actuaciones, la Unidad debe poner en marcha iniciativas y estrategias para identificar y minimizar los riesgos para los pacientes que son inherentes a la atención que realiza:</i></p>	<p>invasivos y pruebas diagnósticas.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La Unidad cuenta con dispositivos con preparados de base alcohólica en el punto de atención y personal formado y entrenado en su correcta utilización, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria. El Centro realiza observación de la higiene de manos con preparados de base alcohólica, siguiendo la metodología de la OMS, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria. - La Unidad conoce, tiene acceso y participa en el sistema de notificación de incidentes relacionados con la seguridad del paciente de su hospital. El hospital realiza análisis de los incidentes, especialmente aquellos con alto riesgo de producir daño. - La Unidad tiene implantado un programa de prevención de bacteriemia por catéter venoso central (BCV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos). - La Unidad tiene implantado un programa de prevención de neumonía asociada a la ventilación mecánica (NAV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos). - La Unidad tiene implantado el programa de prevención de infección urinaria por catéter (ITU-SU). - La Unidad tiene implantada una lista de verificación de prácticas quirúrgicas seguras (aplicable en caso de unidades con actividad quirúrgica). - La Unidad tiene implantado un procedimiento para garantizar el uso seguro de medicamentos de alto riesgo. - La Unidad tiene implantado un protocolo de prevención de úlceras de decúbito (aplicable en caso de que la unidad atienda pacientes de riesgo).
<p>► Existencia de un sistema de información adecuado: <i>(Tipo de datos que debe contener el sistema de información para permitir el conocimiento de la actividad y la evaluación de la calidad de los servicios prestados)</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> - El hospital, incluida la Unidad de referencia, deberá codificar con la CIE.10.ES e iniciar la recogida de datos del registro de altas de acuerdo a lo establecido en el Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD). <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cumplimentación del RAE-CMBD de alta hospitalaria en su totalidad.

	<ul style="list-style-type: none"> - La Unidad dispone de un <i>registro de pacientes con enfermedades neuromusculares raras</i>, que al menos debe contar con: <ul style="list-style-type: none"> - Código de Identificación Personal. - Nº historia clínica. - Fecha nacimiento. - Sexo. - País de nacimiento. - Código postal y municipio del domicilio habitual del paciente. - Régimen de financiación. - Fecha y hora de inicio de la atención. - Fecha y hora de la orden de ingreso. - Tipo de contacto (Hospitalización, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Cirugía ambulatoria, Procedimiento ambulatorio de especial complejidad, Urgencias). - Tipo de visita (Contacto inicial, Contacto sucesivo). - Procedencia (atención primaria; servicios del propio hospital; otros servicios; servicios de otro hospital/centro sanitario; iniciativa del paciente; emergencias médicas ajenas a los servicios; centro sociosanitario; orden judicial). - Circunstancias de la atención (No programado, Programado). - Servicio responsable de la atención. - Consultas: fecha/s consulta/s, servicio/unidad responsable. - Fecha y hora de finalización de la atención. - Conjunto mínimo de datos específico para cada patología. - Tipo de alta (Domicilio, Traslado a otro hospital, Alta voluntaria, Exitus, Traslado a centro sociosanitario). - Dispositivo de continuidad asistencial (No precisa, Ingreso en hospitalización en el propio hospital, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Urgencias, Consultas). - Fecha y hora de intervención. - Ingreso en UCI.
--	--

	<ul style="list-style-type: none"> - Días de estancia en UCI. - Diagnóstico principal (CIE 10 ES, ORPHANET, OMIM). - Marcador POA1 del diagnóstico principal. - Diagnósticos secundarios (CIE 10 ES). - Marcador POA2 de los diagnósticos secundarios. - Procedimientos realizados en el centro (CIE 10 ES): <ul style="list-style-type: none"> - Procedimientos diagnósticos: tipo de procedimiento y fecha de realización. - Procedimientos terapéuticos: tipo de procedimiento y fecha de realización. - Procedimientos realizados en otros centros (CIE 10 ES). - Códigos de Morfología de las neoplasias (CIE 10 ES). - Complicaciones (CIE 10 ES). - Seguimiento del paciente: aplicación de soporte ventilatorio, gastrostomía, cirugía correctora. <p>La unidad debe disponer de los datos precisos que deberá remitir a la Secretaría del Comité de Designación de CSUR del Sistema Nacional de Salud para el seguimiento anual de la unidad de referencia.</p>
<p>► Indicadores de procedimiento y resultados clínicos del CSUR^b:</p>	<p>Los indicadores se concretarán con las Unidades designadas.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La Unidad dispone de los siguientes protocolos y procedimientos: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Protocolo de atención urgente de las enfermedades neuromusculares escrito, actualizado, conocido y utilizado por todos los miembros de la Unidad y coordinado con el sistema de atención urgente de los Servicios de neurología y pediatría. ▪ Protocolos escritos, actualizados, conocidos y utilizados por todos los miembros de la Unidad para la atención de los pacientes con enfermedades neuromusculares y ELA.

	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Procedimiento para medir la calidad percibida por el paciente (medida mediante Sickness Impact Profile (SIP), the Health Index (HI), or the Sense of Coherence (SOC) scale). - El/los laboratorio/os disponen de protocolos escritos, actualizados, conocidos y utilizados por todo el personal del laboratorio/os para el envío de muestras que refleje cómo se han de recepcionar, preparar, almacenar y custodiar las muestras que se envíen y se haga un seguimiento de las mismas. - La Unidad mide los siguientes indicadores: <ul style="list-style-type: none"> ▪ % pacientes nuevos diagnosticados de enfermedades neuromusculares raras y muy raras: Pacientes nuevos diagnosticados con enfermedades neuromusculares raras y muy raras / Pacientes nuevos atendidos en el año. ▪ % biopsias de nervio y/o músculo con diagnóstico morfológico: Biopsias de nervio y/o músculo con diagnóstico morfológico / Biopsias procesadas de nervio y/o músculo. ▪ % biopsias de nervio y/o músculo con diagnóstico morfológico concordante con diagnóstico molecular: Biopsias con diagnóstico morfológico concordante con diagnóstico molecular / Biopsias procesadas de nervio y/o músculo ▪ % pacientes con ELA con tratamiento ventilatorio y/o gastrostomía: Pacientes con ELA con tratamiento ventilatorio y/o gastrostomía / Pacientes con ELA atendidos en el año.
--	---

^a *Experiencia avalada mediante certificado del gerente del hospital.*

^b *Los estándares de resultados clínicos, consensuados por el grupo de expertos, se valorarán, en principio por el Comité de Designación, en tanto son validados según se vaya obteniendo más información de los CSUR. Una vez validados por el Comité de Designación se acreditará su cumplimiento, como el resto de criterios, por la S.G. de Calidad e Innovación.*

ANEXO

ENFERMEDADES QUE SE DEBEN CONTABILIZAR PARA VALIDAR LOS CRITERIOS DE DESIGNACIÓN REFERIDOS A ACTIVIDAD

- **Enfermedades que afectan a la motoneurona espinal de origen hereditario (atrofias espinales) y ELA:**
 - Amiotrofias espinales: amiotrofia espinal infantil tipo I (enfermedad de Werdnig-Hoffmann), amiotrofia espinal infantil tipo I b, amiotrofia espinal infantil tipo II, amiotrofia espinal infantil tipo III (Enfermedad de Kugelberg-Welander), amiotrofia espinal del adulto tipo IV.
 - Esclerosis lateral amiotrófica (ELA).
- **Enfermedades que afectan a la placa motora de origen genético (síndromes miasténicos congénitos) o adquirido (miastenias autoinmunes):**
 - Miastenia gravis.
 - Síndromes miasténicos congénitos: déficit de acetilcolinesterasa, déficit en receptor de acetilcolina (RACH), miastenia infantil familiar, síndrome del canal lento.
- **Neuropatías sensitivo-motoras y/o autonómicas hereditarias (enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, neuropatías hereditarias sensitivas y autonómicas, neuropatías hereditarias motoras distales y neuropatía amiloidótica familiar) y adquiridas raras de origen disimmune (poliradiculoneuropatía inflamatoria crónica desmielinizante, neuropatías motoras multifocales, asociadas a gammapatías monoclonales):**
 - Enfermedades de Charcot Marie-Tooth: formas demielinizantes, formas axonales, formas espinales (amiotrofia distal neuropática), formas complejas asociadas a otras anomalías sensoriales.
 - Neuropatía hereditaria por vulnerabilidad excesiva a la presión.
 - Polineuropatías amiloidóticas familiares.
 - Neuropatías sensitivas y disautonómicas hereditarias.
 - Neuropatías sensitivo-motoras y/o autonómicas adquiridas raras de origen disimmune: poliradiculoneuropatía inflamatoria crónica desmielinizante, neuropatías motoras multifocales, asociadas a gammapatías monoclonales.
- **Enfermedades musculares hereditarias (distrofias musculares y otras miopatías de causa genética) o adquiridas (miopatías inflamatorias, tóxicas):**
 - Distrofias musculares: distrofia muscular de Duchenne, distrofia muscular de Becker, otras distrofinopatías, distrofia muscular con déficit de adhalina o de alfasarcoglicano, distrofia muscular con déficit en betasarcoglicano, distrofia muscular con déficit en gammasarcoglicano, distrofia muscular con déficit en deltasarcoglicano y otras, distrofias musculares de cinturas dominantes y recesivas, distrofia muscular facioescapulo-humeral (distrofia de Landouzy-Déjérine) tipo 1 y 2, distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al

cromosoma X, miopatía de Bethlem-Ullrich, distrofia muscular congénita con déficit de merosina, distrofia muscular congénita de tipo Fukuyama, síndrome de Walker-Warburg, síndrome MEB (Músculo-Ojo-Cerebro o enfermedad de Santavuori), distrofia muscular oculofaríngea.

- Miopatías distales: miopatía distal de tipo Welander, miopatía distal de tipo Markesbery-Griggs, miopatía distal de tipo Miyoshi, miopatía distal de tipo Nonaka, miopatía por cuerpos de inclusión (Inclusion Body Myopathy).

- Miopatías congénitas: miopatía congénita nemalínica, miopatía congénita central core, miopatía congénita centronuclear, miopatía congénita miotubular, miopatía congénita con minicoros.

- Distrofia miotónica de Steinert tipo 1 y 2.

- Miotonías congénitas (Miotonía congénita de Thomsen, Miotonía congénita de Becker, Miotonía condrodistrófica (síndrome de Schwartz-Jampel)).

- Parálisis periódicas familiares: parálisis periódicas hipocaliémica (enfermedad de Westphal), parálisis periódica hipercaliémica (adinamia episódica de Gamstorp), paramiotonía de Eulenburg.

- Enfermedades musculares inflamatorias: polimiositis adquiridas, dermatomiositis adquiridas, miositis por cuerpos de inclusión esporádica, miositis osificante progresiva.

• **ENM o multisistémicas de origen mitocondrial, con participación predominante a nivel neuromuscular:**

- Síndrome de Kearns-Sayre.

- Síndrome de Pearson.

- Síndrome de la encefalopatía neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE).

- Miopatía por depleción de DNA mitocondrial.

- Síndrome de Leigh.

- Neuropatía óptica hereditaria de Leber.

- Síndrome MELAS o encefalomiopatía mitocondrial.

- Miopatías mitocondriales.

Bibliografía

1. Aslan I, Fischer M, Laser KT, Haas NA. Eosinophilic myocarditis in an adolescent: a case report and review of the literature. *Cardiol Young*. 2013; 23(2): 277-83.
2. Argov Z, de Visser M. What we do not know about pregnancy in hereditary neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord* 2009; 19: 675-9.
3. Beghi E, Logroscino G, Chió A, Hardinan O, Mitchell D, Swingler R et al. The epidemiology of ALS and the role of population based registries. *Biochim et Biophys Acta* 2006;1762: 1150-7.

4. Belsh JM, Schiffman PL. The amyotrophic lateral sclerosis (ALS) patient perspective of misdiagnosis and its repercussions. *J Neurol Sci* 1996; 139: 110–6.
5. Berciano J. Peripheral neuropathies: Molecular diagnosis of Charcot-MarieTooth disease. *Nat Rev Neurol* 2011; 7: 305-6.
6. Bourke SC, Tomlinson M, Williams TL, Bullock RE, Shaw PJ, Gibson GJ. Effect of non-invasive ventilation on survival and quality-of-life in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomised controlled trial. *Lancet Neurol* 2006;5:140–7.
7. Brooks BR. Risk factors in the early diagnosis of ALS: North American epidemiological studies ASL CARE Study Group. *Amyotrophic Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2000; 1: S19-26.
8. Burns TM. History of outcome measures for myasthenia gravis. *Muscle Nerve* 2010; 42: 5-13.
9. Carr AS, Cardwell CR, McCarron PO, McConville J. A systematic review of population based epidemiological studies in Myasthenia Gravis. *BMC Neurol* 2010; 10: 46.
10. Cellura E, et al. Factors affecting the diagnostic delay in amyotrophic lateral sclerosis. *Clin Neurol Neurosurg* doi:10.1016/j.clineuro.2011.11.026.
11. Chancellor AM, Warlow CP. Adult onset motor neuron disease: worldwide mortality, incidence and distribution since 1950. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1992; 55: 1106–15.
12. Chiò A, Mora G, Leone M, Mazzini L, Cocito D, Giordana MT, et al. Early symptom progression rate is related to ALS outcome. A prospective population-based study. *Neurology* 2002; 59: 99–103.
13. Cronin S, Hardiman O, Traylor BJ. Ethnic variation in the incidence of ALS. *Neurology* 2007; 68:1002-7.
14. Cox S, Limaye V, Hill C, Blumbergs P, Roberts-Thomson P. Idiopathic inflammatory myopathies: diagnostic criteria, classification and epidemiological features. *Int J Rheum Dis* 2010; 13: 117-24.
15. Darin N, Tulinius M. Neuromuscular disorders in childhood: a descriptive epidemiological study from Western Sweden. *Neuromuscul Disord* 2000; 10: 1-9.
16. Debray FG, Lambert M, Chevalier I, Robitaille Y, Decarie JC, Shoubridge EA, Robinson BH, Mitchell GA. Long-term outcome and clinical spectrum of 73 pediatric patients with mitochondrial diseases. *Pediatrics* 2007; 119: 722-33.
17. De Pedro J, Litvan I. Epidemiology of Motor Neuron disease. *En Neuroepidemiology, a tribute a Bruce Schomberg*. Ed. DW Anderson. CRC Press, Boca-Raton, 1991, pp 265-96.
18. Dimachkie MM, Barohn RJ. Idiopathic inflammatory myopathies. *Semin Neurol* 2012; 32(3): 227-36.
19. DiMauro S, Tanji K, Schon EA. The many clinical faces of cytochrome c oxidase deficiency. *Adv Exp Med Biol* 2012; 748: 341-57.
20. DiMauro S, Spiegel R. Progress and problems in muscle glycogenoses. *Acta Myol* 2011; 30(2):96-102.
21. Evoli A. Acquired myasthenia gravis in childhood. *Curr Opin Neurol* 2010; 23: 536-40.

22. Federico A. Rare neurological diseases: a Pandora's box for neurology (an European and Italian perspective). *Rev Neurol* 2013; 169 Suppl 1: S12-7.
23. Gagnon C, Chouinard MC, Laberge L, Veillette S, Bégin P, Breton R, Jean S, Brisson D, Gaudet D, Mathieu J; DMI Expert Panel. Health supervision and anticipatory guidance in adult myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord* 2010; 20: 847-51.
24. Gazzero E, Andreu AL, Bruno C. Neuromuscular disorders of glycogen metabolism. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2013; 13(3): 333.
25. Hoppitt T, Pall H, Calvert M, Gill P, Yao G, Ramsay J, James G, Conduit J, Sackley C. A systematic review of the incidence and prevalence of long-term neurological conditions in the UK. *Neuroepidemiology* 2011; 36: 19-28.
26. Huber AM. Idiopathic inflammatory myopathies in childhood: current concepts. *Pediatr Clin North Am* 2012; 59(2):365-80.
27. Iannaccone ST, Castro D. Congenital muscular dystrophies and congenital myopathies. *Continuum (Minneap Minn)* 2013; 19: 1509-34.
28. Ihlebaek C, Brage S, Natvig B, Bruusgaard D. [Occurrence of musculoskeletal disorders in Norway]. *Tidsskr Nor Laegeforen* 2010; 130: 2365-8.
29. Kaplan JC, Hamroun D. The 2014 version of the gene table of monogenic neuromuscular disorders (nuclear genome). *Neuromuscul Disord.* 2013; 12: 1081-111.
30. Klein CJ, Duan X, Shy ME. Inherited neuropathies: clinical overview and update. *Muscle Nerve* 2013; 48(4): 604-22.
31. Kraya T, Zierz S. Distal myopathies: from clinical classification to molecular understanding. *J Neural Transm* 2013; 120: S3-7.
32. Laberge AM, Michaud J, Richter A, Lemyre E, Lambert M, Brais B, Mitchell GA. Population history and its impact on medical genetics in Quebec. *Clin Genet* 2005; 68: 287-301.
33. López-Vega JM, Calleja J, Combarros O, Polo JM, Berciano J. Motor neuron disease in Cantabria. *Acta Neurol Scand* 1988; 77: 1-5.
34. Matías-Guiu J, García-Ramos G, Galán L, Vela A, Guerrero A. Epidemiología analítica de la esclerosis lateral amiotrófica. *Neurologia* 2008; 23: 168-78.
35. Matías-Guiu J, Galán L, García-Ramos R, Vela A, Guerrero A. Epidemiología descriptiva de la esclerosis lateral amiotrófica. *Neurología* 2007; 22: 368-80.
36. Mikell CB, Chan AK, Stein GE, Tanji K, Winfree CJ. Muscle and nerve biopsies: techniques for the neurologist and neurosurgeon. *Clin Neurol Neurosurg* 2013; 115(8): 1206-14.
37. Neilson S, Robinson I, de Pedro-Cuesta J, Veiga-Cabo J. Decline and rise of mortality from motor neuron disease in Spain, 1960-1989: demographic, environmental and competitive influences. *Neuroepidemiology* 1996; 15: 180-91.
38. Nelson LM. Epidemiology of ALS. *Clin Neurosci* 1996; 3: 327-31.
39. Norwood FL, Harling C, Chinnery PF, Eagle M, Bushby K, Straub V. Prevalence of genetic muscle disease in Northern England: in-depth analysis of a muscle clinic population. *Brain* 2009; 132: 3175-86.
40. Orrell RW. Facioscapulohumeral dystrophy and scapuloperoneal syndromes. *Handb Clin Neurol* 2011; 101: 167-80.

41. Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos. Lista por orden alfabético de enfermedades raras. Noviembre 2010, Número 1. www.orphanet.es.
42. Rodríguez de Rivera FJ, Grande M, García-Caballero J, Muñoz-Blanco J, Mora J, Esteban J, 28. Guerrero A, Matias-Guiu J, de Andrés-Colsa R, Buey C, Díez-Tejedor E. Development of a clinical pathway for the attention of patients with amyotrophic lateral sclerosis in a regional network. ALS Assistance Network-Comunidad de Madrid. *Neurologia* 2007; 22: 354-61.
43. Roman GC. Neuroepidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: clues to aetiology and pathogenesis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1996;61:131-7.
44. Rosen DR, Siddique T, Patterson D, Figlewicz DA, et al. Mutations in Cu/Zn superoxide dismutase gene are associated with familial amyotrophic lateral sclerosis. *Nature* 1993; 362:59-62.
45. Spataro R, Ficano L, Piccoli F, La Bella V. Percutaneous endoscopic gastrostomy in amyotrophic lateral sclerosis: effect on survival. *J Neurol Sci* 2011; 304: 44-8.
46. Srinivasan J, Scala S, Jones HR, Saleh F, Russell J. Inappropriate surgeries resulting from misdiagnosis of early amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle Nerve* 2006; 34: 359-60.
47. Statland JM, Barohn RJ. Muscle channelopathies: the nondystrophic myotonias and periodic paralyses. *Continuum (Minneapolis)* 2013; 19: 1598-614.
48. Teener JW. Inflammatory and toxic myopathy. *Semin Neurol* 2012; 32(5):491-9.
49. Turner M, Scaber J, Goodfellow JA, Lord ME, Mardsen R, Talbot K. The diagnostic pathway and prognosis in bulbar-onset amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci* 2010; 294: 81-5.
50. Vallat JM, Funalot B. [Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease: an update]. *Med Sci (Paris)* 2010; 10: 842-7.
51. Veiga-Cabo J, Almazán-Isla J, Sendra-Gutiérrez JM, de Pedro-Cuesta J. Differential features of motor neuron disease mortality in Spain. *Int J Epidemiol* 1997; 26: 1024-32.
52. Volanti P, Cibella F, Sarva M, De Cicco D, Spanevello A, Mora G, et al. Predictors of on-invasive ventilation tolerance in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci* 2011; 303: 114-8.
53. Zaplinski A, Yen AA, Simpson EP, Appel SH. Slower disease progression and prolonged survival in contemporary patients with amyotrophic lateral sclerosis. Is the natural history of amyotrophic lateral sclerosis changing? *Arch Neurol* 2006; 63: 1139-43.