

NOTA DE PRENSA

P



GOBIERNO DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS



El HUCA incorpora una nueva técnica de análisis de genes que revoluciona el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad neuromuscular en Asturias

- Una veintena de pacientes se ha beneficiado ya de esta medida y en cuatro casos se ha podido identificar la mutación genética causante de la patología
- La unidad funcional creada en el hospital hace un año ha mejorado la calidad de la atención y la satisfacción de los usuarios

El Laboratorio de Genética del Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA) incorporó el pasado enero una técnica que supone una revolución en el abordaje de la enfermedad neuromuscular, ya que favorece la certeza diagnóstica, mejora la predicción en la evolución de los pacientes y permite elegir los tratamientos más adecuados para cada caso.

La técnica, conocida como secuenciación masiva de genes, consiste en analizar, de manera relativamente sencilla y sin un gran incremento de trabajo y costes, muchos genes al mismo tiempo, lo que la convierte en una herramienta clave en el diagnóstico genético de enfermedades hereditarias.

Las enfermedades neuromusculares tienen en muchos casos una base genética y, en consecuencia, pueden transmitirse de padres a hijos. En este contexto, la implantación de pruebas genéticas masivas y la apertura hace un año de la Unidad Funcional de Patología Neuromuscular en el HUCA han permitido abrir el espectro de estudio y realizar en el propio hospital análisis que antes se enviaban a laboratorios externos. Ahora, con la incorporación de la secuenciación masiva, se amplía de forma notable el número de pacientes susceptibles de obtener una confirmación genética del diagnóstico de una forma simple. De momento, esta nueva técnica se ha usado ya con una veintena de pacientes y se ha logrado identificar la mutación genética causante de la enfermedad en al menos cuatro casos.

Este avance tiene ventajas claras en tres ámbitos. En primer lugar, posibilita el consejo genético; es decir, permite informar a futuros padres sobre la posibilidad de que tengan un hijo enfermo y ofrecerles también un diagnóstico preimplantacional. Además, el conocimiento preciso de la enfermedad abre la puerta a nuevos tratamientos y alternativas



terapéuticas, antes desconocidas, que permiten estabilizar clínicamente a los pacientes.

Por último, esta técnica favorece un mejor pronóstico, ya que una vez conocida con exactitud la enfermedad se puede informar al paciente sobre su evolución y predecir posibles complicaciones cardiacas, respiratorias o de otro tipo para tratarlas antes de que aparezcan.

Balance de la unidad funcional

En la jornada sobre enfermedades neuromusculares que se celebra hoy en el HUCA se presentará esta nueva técnica, así como un balance del primer año de funcionamiento de la unidad funcional, integrada por un equipo multidisciplinar de más de 12 personas, que asume cada mes entre 100 y 150 consultas, con una notable mejora en la calidad de la atención y la satisfacción de los pacientes. Mensualmente atiende también entre 25 y 30 nuevos casos de sospecha de enfermedad neuromuscular y ha reducido el tiempo de espera las pruebas diagnósticas.

Además de la labor de los tres neurólogos que forman parte del equipo, la enfermería tiene una función esencial en el programa de educación sanitaria, una vía sencilla y accesible de resolución de problemas que orienta a los pacientes acerca de la alimentación y el estilo de vida, así como sobre situaciones y fármacos que deben evitar. Asimismo, hay una línea telefónica a disposición de los usuarios para consultar dudas.

También se ha creado la figura de la enfermera coordinadora de casos para conseguir que los enfermos acudan en una sola mañana a todas consultas, especialmente aquellos que tienen más dificultades por alguna discapacidad o porque viven en zonas alejadas del centro de Asturias.





