8 SEPTIEMBRE, DÍA DE CONCIENCIACIÓN DE LA TK2d

LOS NEUROPEDIATRAS CELEBRAN LA APROBACIÓN DE UNA TERAPIA PARA LA MIOPATÍA POR DÉFICIT DE TK2 Y DESTACAN EL PAPEL CLAVE DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ

- **España ha desempeñado un papel fundamental en la investigación de esta enfermedad ultrarrara y fue uno de los primeros países donde se inició el tratamiento de pacientes de forma compasiva, muchos años antes de que existiera una terapia autorizada.**
- **Ante un niño pequeño con hipotonía o con debilidad muscular progresiva, hay que pensar en enfermedades genéticas como la TK2d, y realizar un estudio genético precoz.**
- **La terapia actual ha cambiado radicalmente el pronóstico de muchos pacientes, pero no todos recuperan completamente sus capacidades, ni responden de la misma manera al tratamiento.**
- **El siguiente paso debe ser optimizar las terapias existentes y desarrollar nuevas estrategias, incluida la posibilidad de terapias génicas que actúen directamente sobre la causa molecular de la enfermedad.**

Madrid, 7 de septiembre, de 2026.- La **Sociedad Española de Neurología Pediátrica** (SENEP) celebra la aprobación en marzo de este año de una terapia para la TK2d (deficiencia de timidina quinasa 2), una **enfermedad genética mitocondrial ultrarrara** y **grave**, que afecta fundamentalmente al músculo de forma rápida y progresiva, con la aprobación por parte de la EMA europea, y unos meses antes por la FDA norteamericana, de *Kygevvi* (doxecitina/doxribtimina), para pacientes pediátricos y adultos con TK2d confirmada genéticamente, y con inicio de síntomas hasta los 12 años; un tratamiento que en España se ha estado ofreciendo durante años a los pacientes de **manera compasiva**.

"Se trata de una enfermedad **muy heterogénea**, en la que los pacientes presentan fundamentalmente una **debilidad muscular progresiva**. Además de tener dificultades para moverse, levantarse, caminar, o mantener la postura, pueden aparecer problemas respiratorios y dificultades para tragar, pero también sordera, alteraciones cardíacas, o epilepsia. Las formas que comienzan durante los primeros años de vida son, en general,

las que presentan una evolución más grave y rápida, por eso su diagnóstico precoz es fundamental", explica **Andrés Nascimento**, **neuropediatra** y miembro del **Grupo de Trabajo de Enfermedades Neuromusculares de la SENEP**, coincidiendo con la celebración mañana martes, día 8 de septiembre, del *Día de Concienciación de la TK2d.*

Aunque hay casos que se diagnostican en la edad adulta, lo habitual es su debut muy precoz, especialmente en el caso de las **formas graves** como decimos, en los **primeros meses o años de vida**. "En estos niños la evolución puede ser extraordinariamente rápida: en cuestión de semanas o de meses pueden perder habilidades que habían adquirido, como mantenerse sentados, controlar la cabeza, gatear, o caminar, y desarrollar una importante insuficiencia respiratoria", resalta este referente en el estudio de la TK2d.

ES FUNDAMENTAL EL DIAGNÓSTICO PRECOZ

Por eso, según defiende, reducir el tiempo entre el inicio de síntomas y el tratamiento es **clave**, y puede cambiar el **pronóstico** del paciente. No obstante, uno de los obstáculos con los que se encuentran muchos profesionales para su detección es que su presentación clínica puede parecerse a la de otras enfermedades neuromusculares: "Reconocerla precozmente es hoy más importante que nunca porque recientemente disponemos de una terapia dirigida que puede modificar de manera muy importante la evolución de la enfermedad; además de permitir iniciar los cuidados multidisciplinares recomendados antes de que aparezcan complicaciones. Las formas graves históricamente se han asociado a una **mortalidad muy elevada** durante los primeros años de vida".

Así, desde la SENEP se aconseja que ante un niño pequeño con **hipotonía** o con **debilidad muscular progresiva** se realice una **valoración neuromuscular completa**, y se considere la posibilidad de una enfermedad genética: "El estudio del gen *TK2* mediante paneles de genes relacionados con enfermedades neuromusculares o mitocondriales, exoma, o genoma, permite identificar las variantes responsables de la enfermedad, y confirmar el diagnóstico. La incidencia exacta no está bien establecida, y probablemente existe infradiagnóstico, pero se estima aproximadamente en el orden de un caso por millón de habitantes (unos 250 pacientes en todo el mundo)".

ESPAÑA, FUNDAMENTAL EN LA INVESTIGACIÓN DE LA TK2d

Con ello, recuerda este neuropediatra el relevante papel de **España** en el conocimiento de esta enfermedad, gracias, según asegura, a la **colaboración** entre **unidades** especializadas en **enfermedades neuromusculares**, a nivel **nacional** e **internacional**. "Ha sido fundamental para identificar pacientes y conocer mejor la enfermedad. La experiencia española ha demostrado el valor de una red colaborativa para el diagnóstico y el tratamiento de esta enfermedad ultrarrara, no sólo en España, sino también en **Latinoamérica**, facilitando el diagnóstico y el acceso de la terapia a estos pacientes. En el futuro es razonable pensar que enfermedades como ésta puedan llegar a incorporarse a programas de cribado genético o de enfermedades raras, aunque todavía no estamos en ese punto", sostiene.

Tal y como recuerda este experto en patología neuromuscular, durante muchos años el tratamiento de la TK2d era fundamentalmente de soporte: fisioterapia, rehabilitación, soporte respiratorio, tratamiento de los problemas de alimentación y de deglución, y atención de las diferentes complicaciones.

"La investigación permitió comprender mejor el mecanismo de la enfermedad y desarrollar una estrategia terapéutica basada en la administración de **nucleósidos**, que

permiten aportar los componentes necesarios para favorecer el mantenimiento y la recuperación del ADN mitocondrial. España ha desempeñado un papel especialmente importante en este proceso, y fuimos uno de los **primeros países** donde se inició el tratamiento de pacientes de forma compasiva, muchos años antes de que existiera una terapia autorizada", reitera el **doctor Nascimento**, un proceso que culminó en marzo con la aprobación de *Kygevvi* como hemos contado.

De ahí que, de manera excepcional, algunos pacientes con formas infantiles graves hayan podido recibir el tratamiento antes de su aprobación. "Lo que observamos en algunos pacientes fue **extraordinario**: niños que habían perdido funciones motoras pudieron **recuperar la capacidad** para sentarse, controlar la cabeza, caminar, respirar de manera independiente, o de alimentarse sin apoyo externo. Naturalmente, **no todos responden de la misma manera**, y la recuperación depende, en gran medida, de la edad en la que se inicia el tratamiento, de la gravedad de la enfermedad, y de cuánto tiempo haya transcurrido desde el inicio de la pérdida funcional. Por eso, debemos ser prudentes y remarcar que **no estamos ante una cura**, y no todos los pacientes recuperan el 100 % de las capacidades perdidas", subraya este neuropediatra.

MEJORAR LA FORMACIÓN DEL PROFESIONAL SANITARIO

El **principal reto** continúa siendo **identificar** a los pacientes suficientemente **pronto**, tal y como insiste el doctor Nascimento, recordando que, en las formas más graves, la enfermedad progresa tan rápidamente que se puede llegar tarde al diagnóstico. De ahí la importancia de mejorar la **formación de los profesionales sanitarios**, a través del reconocimiento de la **Neuropediatría** como un **área de capacitación específica** (ACE), y de establecer **circuitos diagnósticos rápidos** para los niños con hipotonía y debilidad muscular progresiva.

En último lugar, este experto quiere transmitir un mensaje de **agradecimiento profundo** a las **familias**, ya que, tal y como defiende, su participación y confianza han sido fundamentales para poder **estudiar** la historia natural de la enfermedad, desarrollar los ensayos clínicos, y demostrar el impacto de las nuevas terapias.

"Hemos dado un paso enorme. Hace **25 años** describíamos una miopatía mitocondrial muy grave, rápidamente progresiva y, en sus formas infantiles, **frecuentemente mortal**. **Hoy** tenemos una **terapia dirigida** que puede permitir que algunos pacientes **recuperen funciones** que habían perdido, y que otros puedan **mantener durante más tiempo sus capacidades**. Es un **cambio de paradigma**. Pero no podemos pensar que el camino ha terminado. Debemos **continuar investigando** para conseguir tratamientos todavía más **eficaces**, **mejorar** la **tolerabilidad**, entender por qué algunos pacientes responden mejor que otros y avanzar hacia nuevas estrategias terapéuticas, incluida la terapia génica", concluye este portavoz de la SENEP y referente en la investigación de la TK2d.

Para más información:
Patricia Erroz Ferrer
Responsable de Comunicación de la SENEP
679878989
prensa@senep.es