15 DE NOVIEMBRE: DÍA NACIONAL DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES (ENM)

NEUROPEDIATRAS RECLAMAN LA INCLUSIÓN DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN LA LEY ELA

- **Las ENM con frecuencia aparecen en la infancia, generando discapacidad significativa, y afectando de forma profunda a la autonomía, y a la calidad de vida de los pacientes, y de sus familias.**
- **Este reconocimiento contribuiría a mejorar la autonomía, la inclusión, y el bienestar de las familias.**
- **La SENEP urge a la inclusión del cribado de la AME en todas las CCAA, aún pendiente, para garantizar la equidad en el acceso a los tratamientos.**

Madrid, 14 de noviembre.- La **Sociedad Española de Neurología Pediátrica** (SENEP) pone de relieve la urgente necesidad de ampliar el alcance de la **Ley ELA** a las personas afectadas por las enfermedades neuromusculares (ENM), especialmente en la infancia, con motivo de la celebración este sábado, día 15, del *Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares*, una reivindicación de las asociaciones de pacientes y a la que esta sociedad científica se suma.

En octubre de este año, el Gobierno **amplió la cobertura** de esta norma (**RD 969/2025**) centrada en mejorar la calidad de vida de las personas con Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), y de **otras enfermedades** o **procesos de alta complejidad** y **curso irreversible**, quedando todavía pendiente la inclusión de muchos de nuestros pacientes con las **mismas** necesidades y cuidados. "Las ENM infantiles requieren la **misma atención y cobertura sociosanitaria** que la ELA: comparten la **pérdida progresiva de autonomía**, y la **necesidad de cuidados complejos**; con todo el **enorme impacto** que esto supone para las familias", subraya la cocoordinadora del Grupo de Trabajo de Enfermedades Neuromusculares de la SENEP, la neuropediatra **Itxaso Martí**.

Estas patologías, aunque diferentes en origen, **comparten una evolución progresiva**, una **pérdida funcional severa**, y una **gran dependencia de cuidados continuados**, lo que exige una **respuesta sociosanitaria** coordinada, multidisciplinaria, y con equidad de acceso, tal y como denuncia el también cocoordinador del citado grupo de trabajo, el neuropediatra Carlos Ortez.

“Las familias que conviven con menores con ENM enfrentan **grandes retos** físicos, emocionales, y sociales; requiriendo **cuidados continuos**, **apoyos especializados**, y **recursos sociosanitarios adecuados**. Desde la SENEP se apoya la ampliación de la Ley ELA para incluir a los pacientes con ENM, garantizando ayudas, rehabilitación, y protección a los cuidadores. Este reconocimiento contribuiría a **mejorar la autonomía**, la **inclusión**, y el **bienestar de las familias**”, destaca.

MÁS DE 1.200 ENM DESCRITAS, Y MÁS DE 700 GENES IMPLICADOS

Las ENM son un grupo de patologías, en su mayoría de **origen genético y de naturaleza progresiva**, que afectan a los músculos o al nervio periférico, provocando como signo principal la **pérdida de fuerza muscular**. “En muchos casos, pueden comprometer también la función cardíaca, respiratoria, o de deglución. Con frecuencia, aparecen en la **infancia**, generando **discapacidad significativa**, y afectando de **forma profunda a la autonomía**, y a la **calidad de vida de los pacientes**, y de sus **familias**”, apunta la neuropediatra Itxaso Martí.

Actualmente, **no hay un registro total de menores con ENM** en España, aunque la SENEP continúa promoviendo la creación y el fortalecimiento de estos censos. En concreto, hay descritas **más de 1.200 ENM, y más de 700 genes** implicados en las mismas, según precisa el doctor Ortez. “Los registros nacionales de pacientes son fundamentales para **comprender la evolución de las enfermedades**, evaluar la eficacia de los tratamientos, planificar **políticas sanitarias efectivas**, y facilitar la participación en **ensayos clínicos internacionales**, garantizando que los pacientes españoles se beneficien de los avances científicos y terapéuticos de manera equitativa”, explica.

DIAGNÓSTICO PRECOZ: UNA HERRAMIENTA QUE SALVA VIDAS

El **diagnóstico** de las ENM suele realizarse ante síntomas como **debilidad muscular**, **retraso motor**, **hipotonía neonatal**, y en ocasiones, con **compromiso respiratorio**. “El peditatra, **neuropediatra**, o el neurólogo (según la edad del paciente), tras una valoración clínica, solicita las pruebas complementarias —principalmente genéticas, aunque también biopsia muscular, electromiografía, o neuroimagen— para alcanzar un diagnóstico definitivo”, indica Martí.

Por ejemplo, en patologías como la **Atrofia Muscular Espinal** (AME), los tratamientos actuales son mucho **más eficaces** si se administran en las **fases presintomáticas**, algo que sólo es posible mediante el **cribado neonatal**, mantienen ambos referentes en ENM: “En la actualidad, la mayor parte de las comunidades autónomas han incorporado esta prueba, o están en proceso de hacerlo, pero la SENEP subraya la necesidad de una implementación completa y homogénea en todo el territorio nacional para garantizar la equidad en el acceso a los tratamientos”.

ESPAÑA, LÍDER EN INVESTIGACIÓN

Precisamente, **España** se ha consolidado como un **referente internacional en investigación neuromuscular**, participando activamente en ensayos clínicos, redes

europeas, y proyectos multicéntricos, que impulsan la innovación y la medicina traslacional.

En la actualidad, los **tratamientos** de las ENM combinan fármacos específicos, fisioterapia, soporte nutricional, ortopédico, y psicológico, dentro de un abordaje multidisciplinar. "El **neuropediatra** desempeña un **papel central** en la detección precoz, en el seguimiento, y en la coordinación del equipo asistencial; adaptando los cuidados a las necesidades individuales, y promoviendo el desarrollo integral del menor", añade Martí.

Las ENM pediátricas son **minoritarias**, y **complejas**, y por ello resulta fundamental garantizar que todos los pacientes, independientemente de su hospital o comunidad autónoma, tengan **acceso equitativo** al diagnóstico genético, a los tratamientos específicos, y a la atención integral.

"La SENEP, a través de su Grupo de Trabajo de ENM, trabaja activamente para homogeneizar los protocolos diagnósticos y terapéuticos en todo el país, promoviendo una atención de calidad, equitativa, y coordinada. Es necesaria la consolidación de políticas públicas que garanticen una atención homogénea, justa, y centrada en el paciente, y en sus familias", sostiene Ortez.

En este contexto, desde la SENEP insistimos en que sigue siendo necesario igualmente el reconocimiento de la Neurología Pediátrica como un **Área de Capacitación Específica** (ACE), con el objetivo de garantizar una atención **especializada**, **coordinada**, y de **calidad** a nuestros pacientes, menores que están enfermos en las etapas más críticas del desarrollo.

Para más información:

Patricia Erroz, responsable de Comunicación de la SENEP

Teléfono 679878989

prensa@senep.es

Referencias:

- Ley ELA octubre 2024 https://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2024-22438
- NdP Ministerio de Sanidad de ampliación de la cobertura de la Ley ELA https://www.sanidad.gob.es/gabinete/notasPrensa.do?id=6778
- RD 28 octubre 2025 de ampliación Ley ELA https://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2025-21729