

CLASIFICACIÓN DE LAS ATROFIAS MUSCULARES ESPINALES EN ASTURIAS, 1996-2013. LOS PROBLEMAS DE CODIFICACIÓN

L Pruneda González¹, E García Fernández², M Argüelles, P Margolles, M Margolles Martins².

1 SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria. Asturias. Proyecto de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014.

2 Consejería de Sanidad, Asturias.

Las atrofiaciones musculares espinales (AME) son enfermedades hereditarias que se originan por una degeneración de las motoneuronas del asta anterior de la médula espinal responsables del control de los movimientos corporales. En función de la edad de inicio, gravedad y evolución de los síntomas se distinguen cuatro subtipos: AME tipo I (enfermedad de Werdnig-Hoffmann), de inicio antes de los 6 meses; AME tipo II (intermedia), que comienza entre los 6 y los 15 meses; AME tipo III (enfermedad de Kugelberg-Welander), entre los 2 y los 17 años y una forma de inicio en la edad adulta, de menor gravedad, AME tipo IV. Nuestro objetivo es conocer la distribución de los distintos tipos de AME diagnosticados en Asturias y detectar posibles errores de codificación de la enfermedad.

Estudio descriptivo de prevalencia, incidencia, distribución temporal, edad, sexo y tipo de amiotrofia espinal. La información procede del registro del CMBD (diagnósticos de AME en Asturias, CIE-9-MC: 335.0 y 335.1) entre 1996 y 2013, del Registro de Mortalidad del Principado de Asturias (RMPA, CIE10: G120-G129) entre 1996 y 2012 y de las historias clínicas (HC) de los pacientes.

Identificamos 42 casos posibles de AME, codificados como 335.0 «enfermedad de Werdnig-Hoffmann» (n=16), 335.10 «AME no especificada» (n=12), 335.11 «enfermedad de Kugelberg-Welander» (n=4), 335.19 «AME del adulto» (n=6). Además, detectamos 2 posibles casos con códigos correspondientes a distrofias musculares (359.0 y 359.1) y otros 3 a través del RMPA (G120 «AME infantil, tipo I» y G129 «AME, sin otra especificación»). Tras revisar las HC se descartó el 36 % de los casos (n=15). El 67 % (n=18) son hombres. El RMPA confirmó el fallecimiento del 65 % de los casos (n=15), por lo que la prevalencia estimada es de 0,1 casos por 10 000 habitantes y la tasa de incidencia en el periodo de 0,21 casos por 1000 recién nacidos vivos ($1,4 \times 10^{-6}$ hab. y año). Los casos con diagnóstico de AME tipo I y tipo II fallecieron entre el mes y medio y los 14 años aunque hay dos con este diagnóstico que continúan vivos (35-42 años). Según los datos de las HC, la distribución de las diferentes variantes es 7 AME tipo I (26 %), 3 AME tipo II (11 %), 8 AME tipo III (30 %), 2 AME tipo IV y otras variantes del adulto (7 %) y 7 casos de AME sin clasificar (26 %). La especificidad diagnóstica varía según el código. El más específico fue el 335.11, ya que todos los casos padecían la enfermedad de Kugelberg-Welander (AME familiar o juvenil) aunque este diagnóstico también se detectó bajo otros códigos (335.0, 335.10, 359.0). Le sigue el código 335.0 (69% confirmados). Los descartados correspondieron a 3 adultos —dos sin síntomas neurológicos y otro con mielopatía— y 1 niña con sospecha de AME cuyo diagnóstico final fue un síndrome de Prader-Willi. La especificidad es aún menor en las AME del adulto (entre 33-50%), ya que en el código 335.19 encontramos 1 AME del adulto, 1 enfermedad bulboespinal de Kennedy, 1 diagnóstico de sospecha y 1 que no se pudo revisar la HC. Los descartados corresponden a otros diagnósticos finales (atrofia multisistémica con ataxia, amiotrofia por mielopatía cervical o polineuropatía sensitivomotora). El código más inespecífico fue el 335.10 con un 67 % de casos descartados (distrofia muscular por déficit de merosina, miopatía de cinturas no filiada, amiotrofia por desuso, neuropatía sensitiva, entre otras). Solo se confirmó el 16,7% de casos (1 AME tipo I y 1 AME con inicio en la adolescencia); otros 2 casos son sospechas de AME en las que no se completaron los estudios.

Es preciso mejorar la codificación de AME en el CMBD (sobre todo en adultos) para aumentar la calidad del registro de esta enfermedad. Es importante confirmar el diagnóstico mediante la revisión de la HC porque hay sospechas que no se confirman. Otros códigos que plantean un diagnóstico diferencial pueden contener casos de AME.