

SEPTIEMBRE 2022 | NÚMERO 5

# InfórmAME familias

*Boletín informativo de FundAME*



# FATIGABILIDAD EN LA AME

DATOS DE PROFUTURE DEL REGISTRO NACIONAL DE PACIENTES AME



Patrocinado por :



Biogen.

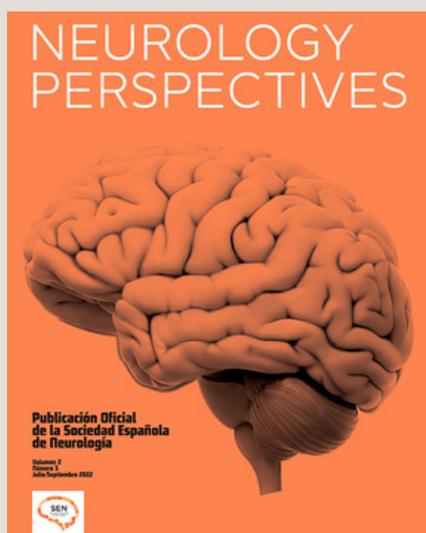


01 Realizado por :



# Estudio piloto de la fatiga física y la fatigabilidad percibidas en la atrofia muscular Espinal

La fatiga física y la fatigabilidad son síntomas muy frecuentes y afectan a actividades básicas del día a día. Una aproximación integral al fenómeno fatiga-fatigabilidad es esencial para entender su fisiopatología y realizar un adecuado abordaje terapéutico.



Estudio realizado en colaboración con el Hospital Universitario y Policlínico La Fe de Valencia, con los datos recogidos en el módulo PROFuture del Registro Nacional de pacientes AME de FundAME, en el que participaron 131 pacientes entre 3 y 76 años y publicado en la revista Neurology Perspectives de la Sociedad Española de Neurología (SEN).  
<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2667049622000527>

FundAME fomenta el conocimiento de la enfermedad, apoyando la investigación nacional e internacional y realizando líneas de investigación propias como PROFuture, gracias a la constante colaboración de las familias con el Registro Nacional de Pacientes AME.

**Registro**  
**NACIONAL**  
**de Pacientes**  
**ATROFIA MUSCULAR ESPINAL**

# Entender qué es fatiga y fatigabilidad



Los pacientes con atrofia muscular espinal perciben frecuentemente fatigabilidad, sin embargo, en la práctica clínica actual se suelen pasar por alto, debido a la falta de un concepto claro y estándar que dificulta su estudio y la comprensión general de los síntomas, el desarrollo de métodos de diagnóstico y la aplicación de terapias específicas.

Es importante entender la diferencia entre ambos conceptos:

## ¿Cómo definimos fatiga?

La fatiga es el agotamiento mental y físico percibido, que interfiere en las actividades diarias. Se trata de un síntoma subjetivo y, por tanto, sólo puede identificarse mediante cuestionarios que evalúan su gravedad y su impacto en la vida diaria.

## ¿Qué es la fatigabilidad?

La fatigabilidad es el signo clínico que caracteriza la disminución del rendimiento físico a lo largo de la duración de una tarea. En la AME, la fatigabilidad se manifiesta como resultado de la inestabilidad de la unión neuromuscular. Se mide a través de pruebas físicas con tareas repetitivas. Actualmente no hay tests específicos para medir la fatigabilidad en pacientes con AME, de ahí la importancia de crear y validar herramientas como PROFuture.

# Principales resultados del estudio



Más de la mitad de los 51 pacientes que completaron el cuestionario de PROFuture del Registro Nacional de Pacientes AME, presentaban algún síntoma de fatiga física. La frecuencia y tipo de síntomas variaron según el grupo funcional:

Las personas que no pueden permanecer sentadas por sí mismas (non-sitter) son las que refieren un mayor impacto de la fatiga física en las actividades diarias (37–75%), Las personas capaces de caminar (walkers) presentan una mayor sensación de fatiga asociada a esfuerzos.

Respecto a la fatigabilidad percibida, los non-sitter registran una mayor frecuencia en actividades que implican a miembros superiores (74–100%) y musculatura axial (músculos que permiten mantener la postura) (67–78%), seguidos de aquellas personas que pueden permanecer sentadas (sitters) (22–95%). Los walkers presentan elevada fatigabilidad percibida en miembros inferiores (67–87%), pero escasa en los superiores (17%).

El estudio valida el cuestionario de PROFuture para medir la fatiga física y la fatigabilidad percibida en el paciente adolescente y adulto con atrofia muscular Espinal, aunque propone algunos cambios para facilitar el análisis de los resultados.

# PROFuture, una investigación de FundAME



Los pacientes y nuestras familias somos expertos en vivir con AME y debemos ofrecer nuestra valoración sobre la enfermedad, los tratamientos y los aspectos que pueden mejorar realmente nuestra calidad de vida, de una forma medible y objetivable, para que puedan ser tenidos en cuenta por médicos, investigadores y autoridades sanitarias.

PROFuture, es un módulo del Registro Nacional de Pacientes AME (RegistrAME) donde los pacientes españoles con AME recogemos el impacto que la enfermedad tiene en nuestras vidas. El objetivo es obtener información sobre la carga de la enfermedad en relación con los aspectos físicos, psicológicos y sociales, considerando los diferentes grados de gravedad de la enfermedad.

PROFuture fue diseñado por un comité de expertos constituido por pacientes, familiares de pacientes y clínicos especialistas en AME. El diseño del proyecto contó con el aval un comité ético hospitalario.

Es un proyecto muy ambicioso y que ha merecido la atención de las autoridades sanitarias, la comunidad científica nacional e internacional y de distintos laboratorios farmacéuticos.

# Estudio español realizado por especialistas en AME



Estudio realizado por María Constanza Domine (1), Maria Grazia Cattinari (2), Mencía de Lemus (2 y 3), Inmaculada Pitarch Castellano (1 y 4), Nancy Carolina Ñungo-Garzón (1), Teresa Sevilla-Mantecón (1, 5, 6 y 7) y Juan Francisco Vázquez-Costa (1, 5, 6 y 7) .

1. Grupo de investigación en enfermedades neuromusculares y ataxias, Instituto de Investigación Sanitaria la Fe, Valencia
2. Fundación de Atrofia Muscular Espinal, FundAME, Madrid
3. SMA-Europe, Freiburg, Alemania
4. Servicio de Pediatría, sección de Neurología Pediátrica. Unidad de enfermedades neuromusculares. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.
5. Unidad de Enfermedades Neuromusculares, Servicio de Neurología, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia
6. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Valencia
7. Departamento de Medicina, Universidad de Valencia, Valencia