

RESPUESTA DEL GOBIERNO

(184) PREGUNTA ESCRITA CONGRESO

184/13327

12/06/2017

37821

AUTOR/A: HURTADO ZURERA, Antonio (GS)

RESPUESTA:

La Estrategia en Enfermedades Neurodegenerativas del Sistema Nacional de Salud publicada el año 2016⁽¹⁾, contempla la enfermedad de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) como una de las enfermedades a tener en cuenta y le dedica un capítulo en particular a la epidemiología, clínica, diagnóstico, mortalidad y situación en España de la enfermedad. La incidencia universal de la ELA permanece constante entre 1 y 2 casos nuevos por cada 100.000 habitantes y año. Dado el bajo número de pacientes afectados se considera una enfermedad rara⁽²⁾. También se ha publicado una Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud⁽⁴⁾.

(1) http://www.mspes.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Est_Neurodegenerativas_APROBADA_C_INTERTERRITORIAL.pdf

(2) <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

(3) http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy_en

(4) http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

Sí puede calcularse la prevalencia a nivel nacional, medida mediante la Base de Datos Clínicos de Atención Primaria, que reúne una muestra significativa de pacientes atendidos en dicho nivel asistencial. En la siguiente tabla se recoge la prevalencia registrada anual de ELA en atención primaria:

Prevalencia registrada anual de ELA en atención primaria.

CCAA que registran con CIE9 (código 335.20 Esclerosis lateral amiotrófica)

Personas con ELA por mil personas asignadas

	2011	2012	2013	2014	2015
Tasa para estimación anual	0,08	0,07	0,07	0,08	0,07



Lo que supone alrededor de 3.000 personas afectadas.

La distribución y el balance comparativo de enfermos de ELA en España, se encuentra en los registros de enfermedades raras de cada Comunidad Autónoma.

El número de defunciones se muestra en la siguiente tabla:

Número de defunciones por esclerosis lateral amiotrófica* en los últimos años con información disponible. España, 2010-2015

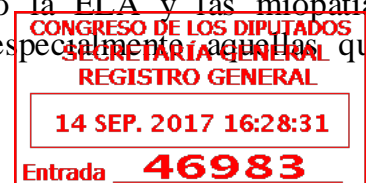
Año	Defunciones
2010	918
2011	965
2012	1.008
2013	973
2014	985
2015	949

* Código G12.2 de la Clasificación Internacional de Enfermedades, 10ª revisión

El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), fomenta y apoya la financiación pública de la investigación en Enfermedad de ELA a través de la Acción Estratégica en Salud (AES), acción programática que financia la investigación biomédica en España, dentro del marco del Plan Estatal de Investigación, y que tiene incluidas entre sus líneas de investigación prioritarias las enfermedades neurológicas. Durante el periodo 2012-2015 el ISCIII, mediante la AES, ha financiado en España nueve proyectos de investigación sobre esta enfermedad por importe de 890.559 euros.

Además, del ISCIII depende el Instituto de Enfermedades Raras (IER), cuyas funciones se enmarcan en el diagnóstico, la investigación y el registro de enfermedades raras. Cabe citar, el Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER), se trata de un consorcio dependiente del ISCIII y cuenta con un Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER) siendo el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente, y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y enfermos.

En la actualidad, hay cuatro grupos de investigación del CIBERER con actividad científica en ELA, centrados en la investigación de la propia ELA y en concreto el estudio genético clínico en ELA familiar; estudio de las enfermedades que afectan al sistema de fosforilación oxidativa (OXPHOS) mitocondrial, más conocidas como enfermedades mitocondriales, y algunas enfermedades neuromusculares como la ELA y las miopatías metabólicas (glucogenosis musculares y miopatías lipídicas), especialmente aquellas que





cursan con intolerancia al ejercicio como la enfermedad de McArdle (GSDV); investigación sobre la utilización de líneas linfoblásticas de pacientes de ELA e investigación en mecanismos fisiopatogénicos de ENM.

La Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) informa que en la actualidad se han suspendido en toda Europa todos los estudios que se realizaban con masitinib por las dudas que suscitaba el promotor en su sistema de garantía de la seguridad. El uso compasivo de medicamentos en investigación no debería competir con los ensayos clínicos que proporcionan conocimiento de mejor calidad, si no complementarlos en aquellos pacientes que no pueden entrar en el ensayo clínico. En todo caso, la AEMPS autoriza todos los usos compasivos en los que se cumple con la legislación en vigor. Inicialmente, la compañía que promueve los ensayos clínicos con masitinib no proporcionaba medicación fuera de los ensayos clínicos. Ahora, tras la suspensión de los mismos en Europa, parece prudente esperar a la resolución de los problemas antes de plantear de nuevo esta posibilidad.

Se adjunta **anexo** con información sobre publicaciones y patentes.

Madrid, 12 de septiembre de 2017

Título	Autores	Publicación	Numvolpag	PMID	Año
NEK1 variants confer susceptibility to amyotrophic lateral sclerosis.	Kenna KP, van Doormaal PT, Dekker AM, Ticozzi N, Kenna BJ, Diekstra FP, van Rheenen W, van Eijk KR, Jones AR, Keagle P, Shatunov A, Sproviero W, Smith BN, van Es MA, Topp SD, Kenna A, Miller JW, Fallini C, Tiloca C, McLaughlin RL, Vance C, Troakes C, Colombrita C, Mora G, Calvo A, Verde F, Al-Sarraj S, King A, Calini D, de Belleruche J, Baas F, van der Kooij AJ, de Visser M, Ten Asbroek AL, Sapp PC, McKenna-Yasek D, Polak M, Asress S, Muñoz-Blanco JL, Strom TM, Meitinger T, Morrison KE, Lauria G, Williams KL, Leigh PN, Nicholson GA, Blair IP, Leblond CS, Dion PA, Rouleau GA, Pall H, Shaw PJ, Turner MR, Talbot K, Taroni F, Boylan KB, Van Blitterswijk M, Rademakers R, Esteban-Pérez J, García-Redondo A, Van Damme P, Robberecht W, Chio A, Gellera C, Drepper C, Sendtner M, Ratti A, Glass JD, Mora JS, Basak NA, Hardiman O, Ludolph AC, Andersen PM, Weishaupt JH, Brown RH, Al-Chalabi A, Silani V, Shaw CE, van den Berg LH, Veldink JH, Landers JE	Nat Genet	Sep. 48(9):1037-42;	27455347	2016
CCNF mutations in amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia.	Williams KL, Topp S, Yang S, Smith B, Fifta JA, Warrich ST, Zhang KY, Farrwell N, Vance C, Hu X, Chesi A, Leblond CS, Lee A, Rayner SL, Sundaramoorthy V, Dobson-Stone C, Molloy MP, van Blitterswijk M, Dickson DW, Petersen RC, Graff-Radford NR, Boeve BF, Murray ME, Pottier C, Don E, Winnick C, McCann EP, Hogan A, Daoud H, Levert A, Dion PA, Mitsui J, Ishiura H, Takahashi Y, Goto J, Kost J, Gellera C, Gkazi AS, Miller J, Stockton J, Brooks WS, Boundy K, Polak M, Muñoz-Blanco JL, Esteban-Pérez J, Rábano A, Hardiman O, Morrison KE, Ticozzi N, Silani V, de Belleruche J, Glass JD, Kwok JB, Guillemin GJ, Chung RS, Tsuji S, Brown RH, García-Redondo A, Rademakers R, Landers JE, Gitler AD, Rouleau GA, Cole NJ, Yerbury JJ, Atkin JD, Shaw CE, Nicholson GA, Blair IP	Nat Commun	Apr. 7:11253;	27080313	2016
ALS: A bucket of genes, environment, metabolism and unknown ingredients.	Zufiria M, Gil-Bea FJ, Fernández-Torrón R, Poza JJ, Muñoz-Blanco JL, Rojas-García R, Riancho J, de Munain AL	Prog Neurobiol	May [Epub ahead of print]	27236050	2016
Genome-wide association analyses identify new risk variants and the genetic architecture of amyotrophic lateral sclerosis.	van Rheenen W, Shatunov A, Dekker AM, McLaughlin RL, Diekstra FP, Pulit SL, van der Spek RA, Vösa U, de Jong S, Robinson MR, Yang J, Fogh I, van Doormaal PT, Tazelaar GH, Koppers M, Blokhuis AM, Sproviero W, Jones AR, Kenna KP, van Eijk KR, Harschnitz O, Schellevis RD, Brands WJ, Medic J, Menelaou A, Vajda A, Ticozzi N, Lin K, Rogelj B, Vrabec K, Ravnik-Glavac M, Koritnik B, Zidar J, Leonardis L, Groselj LD, Milicamps S, Salachas F, Meininger V, de Carvalho M, Pinto S, Mora JS, Rojas-García R, Polak M, Chandran S, Colville S, Swingle R, Morrison KE, Shaw PJ, Hardy J, Orrell RW, Pittman A, Sidle K, Fratta P, Malaspina A, Topp S, Petri S, Abdulla S, Drepper C, Sendtner M, Meyer T, Ophoff RA, Staats KA, Wiedau-Pazos M, Lomen-Hoerth C, Van Deerlin VM, Trojanowski JQ, Elman L, McCluskey L, Basak AN, Tunca C, Hamzeiy H, Parman Y, Meitinger T, Lichtner P, Radivojkov-Blagojevic M, Andres CR, Maurel C, Bensimon G, Landwehrmeyer B, Brice A, Payan CA, Saker-Delye S, Dürr A, Wood NW, Tittmann L, Lieb W, Franke A, Rietschel M, Cichon S, Nöthen MM, Amouyel P, Tzourio C, Dartigues JF, Uitterlinden AG, Rivadeneira F, Estrada K, Hofman A, Curtis C, Blauw HM, van der Kooij AJ, de Visser M, Goris A, Weber M, Shaw CE, Smith BN, Pansarasa O, Cereda C, Del Bo R, Comi GP, D'Alfonso S, Bertolin C, Sorarù G, Mazzini L, Pensato V, Gellera C, Tiloca C, Ratti A, Calvo A, Moglia C, Brunetti M, Arcuti S, Capozzo R, Zecca C, Lunetta C, Penco S, Riva N, Padovani A, Filosto M, Müller B, Stuit RJ, Blair I, Zhang K, McCann EP, Fifta JA, Nicholson GA, Rowe DB, Pamphlett R, Kiernan MC, Grosskreutz J, Witte OW, Ringer T, Prell T, Stubendorff B, Kurth I, Hübner CA, Leigh PN, Casale F, Chio A, Beghi E, Pupillo E, Tortelli R, Logroscino G, Powell J, Ludolph AC, Weishaupt JH, Robberecht W, Van Damme P, Franke L, Pers TH, Brown RH, Glass JD, Landers JE, Hardiman O, Andersen PM, Corcia P, Vourc'h P, Silani V, Wray NR, Visscher PM, de Bakker PI, van Es MA, Pasterkamp RJ, Lewis CM, Breen G, Al-Chalabi A, van den Berg LH, Veldink JH	Nat Genet	Sep. 48(9):1043-8	27455348	2016
Amyotrophic lateral sclerosis: A higher than expected incidence in people over 80 years of age.	Aragones JM, Altímiras J, Roura-Poch P, Homs E, Bajo L, Povedano M, Cortés-Vicente E, Illa I, Al-Chalabi A, Rojas-García R	Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener	17(7-8):522-527	27224687	2016
Safety and efficacy of botulinum toxin A for the treatment of spasticity in amyotrophic lateral sclerosis: results of a pilot study.	Vázquez-Costa JF, Máñez I, Alabajos A, Guevara Salazar M, Roda C, Sevilla T	J Neurol	Oct. 263(10):1954-60	27383643	2016
Primary lateral sclerosis and hereditary spastic paraplegia in sporadic patients. An important distinction in descriptive studies.	Vázquez-Costa JF, Batailler L, Vilchez JJ	Ann Neurol	Jul. 80(1):169-70	27121928	2016
Urodynamic findings in amyotrophic lateral sclerosis patients with lower urinary tract symptoms: Results from a pilot study.	Arlandis S, Vázquez-Costa JF, Martínez-Cuenca E, Sevilla T, Boronat F, Broseta E	Neurorol Urodyn	Feb. [Epub ahead of print]	26895486	2016

Título	Autores	Publicación	Numvolpag	PMID	Año
Clinical and neuroimaging characterization of two C9orf72-positive siblings with amyotrophic lateral sclerosis and schizophrenia.	Vázquez-Costa JF, Beltrán E, Sopena P, Sabater A, Cardona F, Vilchez JJ, Pérez-Tur J, Sevilla T	Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener	17(3-4):297-300	26613114	2015
Exome sequencing in amyotrophic lateral sclerosis identifies risk genes and pathways.	Cirulli ET, Lasseigne BN, Petrovski S, Sapp PC, Dion PA, Leblond CS, Couthouis J, Lu YF, Wang Q, Krueger BJ, Ren Z, Keebler J, Han Y, Levy SE, Boone BE, Wimbish JR, Waite LL, Jones AL, Carulli JP, Day-Williams AG, Staropoli JF, Xin WW, Chesi A, Raphael AR, McKenna-Yasek D, Cady J, Vianney de Jong JM, Kenna KP, Smith BN, Topp S, Miller J, Gkazi A, Al-Chalabi A, van den Berg LH, Veldink J, Silani V, Ticozzi N, Shaw CE, Baloh RH, Appel S, Simpson E, Lagier-Tourenne C, Pulst SM, Gibson S, Trojanowski JQ, Elman L, McCluskey L, Grossman M, Shneider NA, Chung WK, Ravits JM, Glass JD, Sims KB, Van Deerlin VM, Maniatis T, Hayes SD, Ordurea A, Swarup S, Landers J, Baas F, Allen AS, Bedlack RS, Harper JW, Gitler AD, Rouleau GA, Brown R, Harms MB, Cooper GM, Harris T, Myers RM, Goldstein DB	Science	Mar. 347(6229):1436-41	25700176	2015
Analysis of the CHCHD10 gene in patients with frontotemporal dementia and amyotrophic lateral sclerosis from Spain.	Dols-Icardo O1, Nebot I2, Gorostidi A3, Ortega-Cubero S4, Hernández I5, Rojas-García R6, García-Redondo A7, Povedano M8, Lladó A9, Álvarez V10, Sánchez-Juan P11, Pardo J12, Jericó I13, Vázquez-Costa J14, Sevilla T14, Cardona F2, Indakoechea B15, Moreno F15, Fernández-Torrón R15, Muñoz-Llahuna L16, Moreno-Grau S5, Rosende-Roca M5, Vela A17, Muñoz-Blanco JL18, Combarros O11, Coto E10, Alcolea D16, Fortea J16, Lleó A16, Sánchez-Valle R9, Esteban-Pérez J7, Ruiz A5, Pastor P19, López De Munain A15, Pérez-Tur J2, Clarimón J16; Dementia Genetics Spanish Consortium (DEGESCO).	Brain.	Dec; 138(Pt 12):e400	26152333	2015
MicroRNA-206: a potential circulating biomarker candidate for amyotrophic lateral sclerosis.	Toivonen JM, Manzano R, Oliván S, Zaragoza P, García-Redondo A, Ostá R	PLoS One	9(2):e89065	24586506	2014
Exome-wide rare variant analysis identifies TUBA4A mutations associated with familial ALS.	Smith BN, Ticozzi N, Fallini C, Gkazi AS, Topp S, Kenna KP, Scotter EL, Kost J, Keagle P, Miller JW, Calini D, Vance C, Danielson EW, Troakes C, Tiloca C, Al-Sarraj S, Lewis EA, King A, Colombrita C, Pensato V, Castellotti B, de Bellerocche J, Baas F, ten Asbroek AL, Sapp PC, McKenna-Yasek D, McLaughlin RL, Polak M, Asress S, Esteban-Pérez J, Muñoz-Blanco JL, Simpson M, van Rheenen W, Diekstra FP, Lauria G, Duga S, Corti S, Cereda C, Corrado L, Sorarù G, Morrison KE, Williams KL, Nicholson GA, Blair IP, Dion PA, Leblond CS, Rouleau GA, Hardiman O, Veldink JH, van den Berg LH, Al-Chalabi A, Pall H, Shaw PJ, Turner MR, Talbot K, Taroni F, García-Redondo A, Wu Z, Glass JD, Gellera C, Ratti A, Silani V, Shaw CE, Landers JE	Neuron	Oct 22. 84(2):324-31	25374358	2014
Characterization of the repeat expansion size in C9orf72 in amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia.	Dols-Icardo O, García-Redondo A, Rojas-García R, Sánchez-Valle R, Noguera A, Gómez-Tortosa E, Pastor P, Hernández I, Esteban-Pérez J, Suárez-Calvet M, Antón-Aguirre S, Amer G, Ortega-Cubero S, Blesa R, Fortea J, Alcolea D, Capdevila A, Antonell A, Lladó A, Muñoz-Blanco JL, Mora JS, Galán-Dávila L, Rodríguez De Rivera FJ, Lleó A, Clarimón J	Hum Mol Genet	Feb 1. 23(3):749-54	24057670	2014
Analysis of the C9orf72 gene in patients with amyotrophic lateral sclerosis in Spain and different populations worldwide.	García-Redondo A, Dols-Icardo O, Rojas-García R, Esteban-Pérez J, Cordero-Vázquez P, Muñoz-Blanco JL, Catalina I, González-Muñoz M, Varona L, Sarasola E, Povedano M, Sevilla T, Guerrero A, Pardo J, López de Munain A, Márquez-Infante C, de Rivera FJ, Pastor P, Jericó I, de Arcaya AA, Mora JS, Clarimón J, Gonzalo-Martínez JF, Juárez-Rufián A, Atencia G, Jiménez-Bautista R, Morán Y, Mascías J, Hernández-Barral M, Kapetanovic S, García-Barcina M, Alcalá C, Vela A, Ramírez-Ramos C, Galán L, Pérez-Tur J, Quintáns B, Sobrido MJ, Fernández-Torrón R, Poza JJ, Gorostidi A, Paradas C, Villoslada P, Larrodé P, Capablo JL, Pascual-Calvet J, Goñi M, Morgado Y, Guitart M, Moreno-Laguna S, Rueda A, Martín-Estefanía C, Cemillán C, Blesa R, Lleó A	Hum Mutat	Jan. 34(1):79-82	22936364	2013
Amyotrophic lateral sclerosis in Catalonia: a population based study.	Pradas J, Puig T, Rojas-García R, Viguera ML, Gich I, Logroscino G	Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener	May. 14(4):278-83;	23286747	2013
Comprehensive care of amyotrophic lateral sclerosis patients: a care model	Güell MR, Antón A, Rojas-García R, Puy C, Pradas J	Arch Bronconeumol	Dec. 49(12):529-33	23540596	2013

Título	Autores	Publicación	Numvolpag	PMID	Año
Genetic biomarkers for ALS disease in transgenic SOD1(G93A) mice.	Calvo AC, Manzano R, Atencia-Cibreiro G, Oliván S, Muñoz MJ, Zaragoza P, Cordero-Vázquez P, Esteban-Pérez J, García-Redondo A, Osta R	PLoS One	7(3):e32632	22412900	2012
[SOD1-N196 mutation in a family with amyotrophic lateral sclerosis].	Vela A, Galán L, Valencia C, Torre Pde L, Cuadrado ML, Esteban J, Guerrero A, García-Redondo A, Matias-Guiu J	Neurologia	2012 Jan. 27(1):11-5	21549454	2012

Patentes ELA:

Titulo	Inventores	Número y fecha de solicitud	Resumen
Método para el pronóstico y seguimiento de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)	Universidad de Zaragoza (R Osta, MJ Muñoz, P Zaragoza, AC Calvo, R Manzano) y HU "12 de Octubre" (Alberto García Redondo, Paz De la Torre Merino)	ES1510.83 30/07/2010	La presente invención se refiere a un método para el pronóstico y seguimiento de la ELA en un individuo que comprende la cuantificación, en una muestra biológica aislada de músculo esquelético, de un conjunto de biomarcadores cuya correlación con la longevidad en ratones modelo de la enfermedad ha sido identificada por los inventores.