

PREGUNTAS

Por qué esta molécula es distinta frente a otras que se están investigando y saber el grado de desarrollo frente a otras

La investigación sería también para el tratamiento en niños pequeños?

¿Los avances en las vacunas contra el covid de ARNm son beneficiosos y puede hacer que se llegue antes a un tratamiento eficaz para la distrofia miotónica? ¿Cuándo creen que llegará la ansiada curación?

La versión infantil de esta enfermedad tiene muchas complicaciones??

Si hay perspectivas cercanas acerca de un tratamiento para la enfermedad, y si lo hubiera, en que áreas de manifestaría las mejoras del paciente, con especial hincapié en jóvenes que han desarrollado otros trastornos como el TDA derivados de la enfermedad. Es decir si en el area cognitiva se apreciarían mejoras.

Si todo va bien, para cuándo veis viable que se comercialice el tratamiento?

Tengo un hijo de 9 años al que le hice el examen genético y salió negativo, hay que repetirlo cuando este más

Que tratamientos posibles están en estudio

Tengo 3 hijos de los cuales 2 tienen DM1 gracias por apoyarnos.

Tengo muchas pero me gustaría saber si puede ver a parte de la fisioterapia un tipo de tratamiento para controlar sin efectos secundarios también me gustaría saber por qué al hacer ejercicio en el gimnasio no se me

Es importante que mis hijas sigan tomando Myogem

Cómo se puede postular para prueba en humanos

Si se están haciendo en personas

Me gustaría tener su opinión sobre MYODM y el grado de aportación a la calidad de vida del paciente con DM1 posibles causas

Ya hay tratamiento? Que esperanzas hay de un tratamiento?

Los futuros tratamientos en que ayudarán?

Que tipo de medicamentos o tratamientos puedo tomar para contrarrestar los efectos de la DM1

Medicamentos y voluntarios para pruebas

Si eventualmente algún tratamiento fuese aprobado para su uso en pacientes, podría haber dificultades/retrasos en España para su distribución? Los fármacos en estudio serían muy costosos una vez llegados al mercado?

Qué intercambios de información existen hoy con las autoridades sanitarias sobre el estado de estas

Se puede recuperar el tono muscular perdido en un acto quirúrgico de larga duración y una sedación de mas de 48 horas tras una cirugía digestiva mayor en personas con la enfermedad? y que porcentaje de riesgo tiene

Los pacientes con esta enfermedad, que problemas pueden tener al llegar a la edad de cincuenta años en adelante???

En los casos de inicio en la infancia o en la forma congénita dado el deterioro cognitivo que padecen,¿ las futuras medicinas entrarán en el cerebro? Y en caso afirmativo ¿revertirán los daños que ya tengan?

Existe algún ensayo clínico abierto en fase de captación de pacientes?

Puede llegar una persona a quedarse en silla de ruedas con este tipo de enfermedad Steiner tipo 1

Solo querría saber si con el tiempo y la degeracion las personas podemos quedarnos en una silla de ruedas o

¿Cuándo podran sacar algun farmaco?

Mi pregunta es la siguiente:quisiera saber que como es al tener la enfermedad de Steinert traen tantas Mejora para las caídas que sufro.

Sería conveniente una intervención para tener más movilidad en el pie?

¿Qué opinión tienen del uso de Cannabis para el tratamiento de la Distrofia?... ¿Conocen algún caso concreto?

PLAZOS REALES PARA POSIBLES TRATAMIENTOS

Hay algún tratamiento en fase clínica o experimental? Hay algún tipo de actividad, ejercicio o alimentación que ralentice su desarrollo?

¿Habrán ensayos clínicos en España? Gracias

La pregunta más importante que queremos saber, ¿cómo va el desarrollo de la "medicina" contra la patología?

Se puede participar como paciente para los ensayos clínicos

Si la medicación Spinraza sirve para tratar esta enfermedad ya que leí y proporciona proteínas a los músculos? Mi hija tiene 9 años y está diagnosticada de Steinert, hay alguna manera de frenar la evolución de la

En qué año se prevee, que se hagan los primeros ensayos con personas? Más en concreto con niños. Papá de un bebé steinert de 1 año. Muchas gracias

Cuando sería posible aproximadamente contar con un tratamiento para la distrofia de steinert.

El habla en el desarrollo de niños pequeños enfermos de DM1

Se están haciendo pruebas en humanos?,hay mejoría en su caso?

Hace un tiempo salió un complemento alimenticio Myodm,y no se si es algo efectivo o no.

En cuánto tiempo se estima aproximadamente que podría estar disponible, si sigue el normal avance de la

Me gustaría saber si hay algún medicamento en fase clínica. Gracias

Existe alguna posibilidad real de que exista alguna cura al Steiner a corto plazo

Como detener la distrofia en enfermo con Steiner

Alguna manera de llevar esta enfermedad de mejor manera

El ejercicio y la suplementación deportiva es contraproducente?

¿Hay algún programa abierto para reclutar enfermos de Steinert para probar nuevas terapias/tratamientos?

Futuro de la investigación, posibles líneas terapéuticas en el futuro

¿Que evolución de la enfermedad se suele producir en los niños Steinert Congénitos?

Me gustaría saber el abordaje desde el punto de vista motor, cual sería el trabajo que podría hacer un fisioterapeuta con estos pacientes (Fisio respiratoria, movilizaciones,...)

Habrà algún tratamiento en un futuro cercano?

Se tiene algun conocimiento que las pacientes afectadas de DM1 en la gestacion ,pueda surgir un empeoramiento de su enfermedad,a causa de la gestacion.

Posibilidad de ingresar a los ensayos viviendo en argentina.edad 21 AÑOS diagnostico DM TIPO 1.

Tratamiento para enfermos de steinert

Posibles terapias de DM1 en otras distrofias musculares LGMD

Han realizados estudios en niños de 1 año? Cuales son los riesgos del tratamiento? Que efectos secundarios

Se puede participar para probar medicación nueva

Como manejas el tema de trastorno de la deglución.

A que edad colocan la gastrostomia con fundoaplicatura.

Porfavor nombrar las diferentes organizaciones de enfermedades raras y medicamentos en caso de distrofia

Tengo un hijo con 668 repeticiones lleva una vida normal a excepción que tiene miotomía en las manos y utiliza un BIPAP para dormir, creemos que también le afecta al carácter y disfunciones cognitivas. Qué efectos tiene la medicación: paraliza el desarrollo de la enfermedad, miotomía?, a partir de cuándo hay que tratarse?....Gracias

Que tipo de terapia o ejercicios para la parte respiratoria pueden hacerse

Dónde puedo tratar la enfermedad en Buenos Aires Argentina

Dónde puedo tratar la enfermedad en Buenos Aires Argentina

PREGUNTAS QUE HAN LLEGADO DURANTE EL EVENTO Y QUEDARON SIN

¿Sabeis si hay la DM1 está considerado como enfermedad de riesgo frente al COVID19? La CDC establecio que las enfermedades neurológicas se consideraban graves pero no se detallaban cuales en concreto.

¿Desde el momento que consigue superar todas las fases clínicas, cuánto tiempo puede pasar a ser un fármaco comercializado? Desde Móstoles (Madrid)

Tengo 30 años llevo años en un gym, mi tío tenía distrofia muscular y por una debilidad de un brazo me han dicho que tengo distrofia. Me gustaría saber si los esteroides anabólicos pueden llegar a ser buenos en el uso contra esta enfermedad. También dónde podría apuntarme para algún tipo de ensayo clínico.

medicamentos hay ahora en el mercado para personas con DM1? ampliar algo más de información sobre el suplemento alimenticio de MyoDM? Qué beneficios aporta? Dónde puede obtenerse?
Mi hija tiene Steinert, tiene 27 años, siempre tiene mucho sueño y la necesidad de dormir muchas horas. Que medicamento será el más adecuado para regular esto. Ahora ya toma Mexiletine para la miotonia.
Buenas tardes Arturo , tengo 30 años y mi tío tenía distrofia muscular , a mí me indican que tenía pero nunca he llegado a hacerme pruebas. Crees que los anabólicos son buenos para aumentar la musculatura? Dónde podría
ME gustaría recibir la información extra que han comentado en la charla sobre las posibles complicaciones en cirugías mayores y sobre la vacuna COVID. Gracias
Es posible entrar en los estudios pediátricos desde España, de la India y Reino Unido.
Y una 2ª pregunta que dosis de Cafeina y teobromina se deben administrar en estos pacientes. Muchas gracias y

para Bea (supongo que preguntan por la molécula de Arthex)

para Bea (continuación de la anterior?)

para Rubén
responder por e-mail

para Arturo
para Arturo (general) para Bea (si preguntan por la molécula de Arthex)
responder por e-mail
explicado por Arturo en la primera charla
x

responder por e-mail
Rubén y dar contacto empresa por e-mail
para Bea
explicado por Arturo en la primera charla
Rubén y dar contacto empresa por e-mail
?
explicado por Arturo en la primera charla
Arturo
responder por e-mail
para Arturo (general) para Bea (si preguntan por la molécula de Arthex)

para Rubén

responder por e-mail

responder por e-mail

Arturo
Arturo
responder por e-mail
responder por e-mail
Arturo (general) o Bea (fármaco de Arthex)
responder por e-mail

responder por e-mail

Arturo
Arturo

explicado por Arturo en su
presentación. el tema ejercicio
responder por e-mail
Bea
Arturo
Bea
responder por e-mail
responder por e-mail
Arturo (general) o Bea (fármaco de
Arthex)
Arturo
responder por e-mail

explicado por Arturo en su presentación
Rubén
Arturo
?
explicado en la charla de Arturo
explicado en la charla de Arturo

responder por e-mail.
responder por e-mail
explicado en la charla de Arturo. pero
aclarar Arturo
explicado en la charla de Arturo.
responder por e-mail.

centrar todas de este color en la capacidad de los tratamientos en desarrollo en ser eficaces para los trastornos cognitivos. Mencionar en la presentación de Arturo la diana de cada fármaco en desarrollo y/o su capacidad para llegar al cerebro

Mencionar en la presentación de Arturo la diana de cada fármaco en desarr

comentar en presentación de Arturo la gran variabilidad dentro de la enfermedad

mencionar variabilidad de la enfermedad

mencionar en la presentación de Arturo los fármacos de este tipo en desarrollo

RESPUESTAS

ojo y/o su capacidad para llegar al cerebro

PREGUNTA N°

**TÍTULO DE LA AGRUPACIÓN DE
PREGUNTAS**

1

*MOLÉCULA EN DESARROLLO DE
ARTHEX BIOTECH*

2

*VACUNAS DE ARN vs TERAPIAS
DE ARN EN DM1*

3

FORMA CONGÉNITA DE DM1

4

*PROBLEMAS COGNITIVOS EN DM1
Y FUTUROS TRATAMIENTOS*

5

DIAGNÓSTICO DE DM1

6

*TRATAMIENTOS EN DM1:
ESPECTATIVAS/PLAZOS*

7 *TRATAMIENTOS EN DM1:
ENSAYOS CLÍNICOS*

8 *SUPLEMENTO ALIMENTICIO
MYODM*

9 *TIEMPOS DE COMERCIALIZACIÓN
Y DISTRIBUCIÓN DE UN FÁRMACO
DM1 EN ESPAÑA*

10 *DM1 (STEINERT) Y EJERCICIO*

11 *DM1 (STEINERT) Y DISFUNCIÓN
DIGESTIVA O RESPIRATORIA*

12 *DM1 (STEINERT) Y SOMNOLENCIA*

13 *DM1 (STEINERT) Y COVID19*

14 *DM1 (STEINERT) Y EMBARAZO*

15 *DM1 (STEINERT) Y DESARROLLO
DEL HABLA*

16 *OTRAS*

17

18

19

20

21

22

23

24



PREGUNTA (AGRUPADAS)

¿Por qué la molécula desarrollada por Arthex es distinta frente a otras que se están investigando y saber el grado de desarrollo frente a otras? --- ¿La investigación sería también para su uso en niños pequeños? ¿Si todo va bien cuándo veis viable que se comercialice el tratamiento? --- ¿Cómo se puede postular para prueba en humanos?

¿Los avances en las vacunas de ARNm contra la COVID19 son beneficiosos y puede hacer que se llegue antes a un tratamiento eficaz para la distrofia miotónica?

¿La versión infantil de esta enfermedad tiene muchas complicaciones? --- ¿Qué evolución de la enfermedad se suele producir en niños Steinert Congénitos --- ¿Han realizado estudios en niños de 1 año? ¿Cuáles son los riesgos del tratamiento? ¿Qué efectos secundarios tiene?

Si hay perspectivas cercanas acerca de un tratamiento para la enfermedad, y si lo hubiera, en que áreas de manifestaría las mejoras del paciente, con especial hincapié en jóvenes que han desarrollado otros trastornos como el TDA derivados de la enfermedad. Es decir si en el area cognitiva se apreciarían mejoras --- En los casos de inicio en la infancia o en la forma congénita dado el deterioro cognitivo que padecen, ¿las futuras medicinas entrarán en el cerebro? Y en caso afirmativo ¿revertirán los daños que ya tengan?

Tengo un hijo de 9 años al que le hice el examen genético y salió negativo, hay que repetirlo cuando este más grande o este es el resultado final?

¿Qué tratamientos posibles están en estudio para DM1? ¿Ya hay un tratamiento? ¿Qué esperanzas hay de un tratamiento? ¿Los futuros tratamientos en qué ayudarán? ¿Qué tipo de medicamentos o tratamientos puedo tomar para contrarrestar los efectos de la DM1? ¿Cuándo sería posible aproximadamente contar con un tratamiento para la distrofia de steinert? ¿Existe alguna posibilidad real de que exista alguna cura para Steinert a corto plazo? ¿Medicamentos ahora en el mercado para personas con DM1?

¿Existe algún ensayo clínico abierto en fase de captación de pacientes? ---- ¿En qué año se prevé que se hagan los primeros ensayos con personas? Mas en concreto con niños. Papá de un bebé Steinert de 1 año.--- ¿Hay algún programa abierto para reclutar enfermos de Steinert para probar nuevas terapias/tratamientos? --- ¿Posibilidad de ingresar a los ensayos viviendo en Argentina. --- Tengo un hijo con 668 repeticiones, lleva una vida normal a excepción que tiene miotonía en las manos y utiliza un BIBAP para dormir. Creemos que también le afecta al carácter y disfunciones cognitivas. ¿Qué efectos tiene la medicación: paraliza el desarrollo de la enfermedad, miotonía? ¿a partir de cuando hay que tratarse? --- ¿Es posible entrar en los estudios pediátricos de la India y Reino Unido, desde España?

¿Es importante que mis hijas sigan tomando Myogem? --- Me gustaría tener su opinión sobre MYODM y el grado de aportación a la calidad de vida del paciente con DM1 --- Hace tiempo salió un complemento alimenticio y no se si es algo efectivo o no --- Ampliar algo más de información sobre el suplemento alimenticio de MyoDM ¿qué beneficios aporta? ¿Dónde puede obtenerse? --- Qué dosis de Cafeína y Teobromina se deben administrar en estos pacientes?

Desde el momento que consigue superar todas las fases clínicas ¿cuánto tiempo puede pasar para ser un fármaco comercializado? --- Si eventualmente algún tratamiento fuese aprobado para su uso en pacientes, podría haber dificultades/retrasos en España para su distribución? Los fármacos en estudio serían muy costosos una vez llegados al mercado? Qué intercambios de información existen hoy con las autoridades sanitarias sobre el estado de estas investigaciones?

¿Hay algún tipo de actividad, ejercicio o alimentación que ralentice su desarrollo? --- Mi hija tiene 9 años y está diagnosticada de Steinert, ¿hay alguna manera de frenar la evolución de la enfermedad? --- ¿El ejercicio y la suplementación deportiva es contraproducente? --- Me gustaría saber el abordaje desde el punto de vista motor, ¿cuál sería el trabajo que podría hacer un fisioterapeuta con estos pacientes? --- Me gustaría saber si puede ver a parte de la fisioterapia un tipo de tratamiento para controlar sin efectos secundarios. También me gustaría saber por qué al hacer ejercicio en el gimnasio no se me atrofian los músculos, solo me canso en el agarre --- Tengo 30 años, llevo años en un gym, mi tío tenía distrofia muscular y por una debilidad de un brazo me han dicho que tengo distrofia muscular pero nunca he llegado a hacerme pruebas. Me gustaría saber si los esteroides anabólicos pueden llegar a ser buenos en el uso contra esta enfermedad.

¿Qué tipo de terapia o ejercicios para la parte respiratoria pueden hacerse? --- ¿Cómo manejar el tema de trastorno de deglución? ¿A qué edad colocan la gastrostomía con fundoplicatura?

Mi hija tiene Steinert, tiene 27 años, siempre tiene mucho sueño y la necesidad de dormir muchas horas. Que medicamento será el más adecuado para regular esto. Ahora ya toma Mexiletine para la miotonía.

ME gustaría recibir la información extra que han comentado en la charla sobre las posibles complicaciones en cirugías mayores y sobre la vacuna COVID --- ¿Sabéis si hoy la DM1 está considerada como enfermedad de riesgo frente a la COVID19? La CDC estableció que las enfermedades neurológicas se consideraban graves pero no se detallaban cuáles en concreto -- ¿Se puede recuperar el tono muscular perdido en una intervención quirúrgica mayor digestiva de larga duración y una sedación de mas de 48 horas en personas con la enfermedad? ¿qué porcentaje de riesgo tiene para las personas con DM1 este tipo de cirugías?

Se tiene algun conocimiento que las pacientes afectadas de DM1 en la gestacion ,pueda surgir un empeoramiento de su enfermedad,a causa de la gestacion.

El habla en el desarrollo de niños pequeños enfermos de DM1

Los pacientes con esta enfermedad , ¿qué problemas pueden tener al llegar a la edad de cincuenta años en adelante? --- ¿Puede una persona con Steinert llegar a quedarse en silla de ruedas?

Mi pregunta es la siguiente:quisiera saber que como es al tener la enfermedad de Steinert traen tantas patologías

Mejora para las caídas que sufro.
Sería conveniente una intervención para tener más movilidad en el pie?

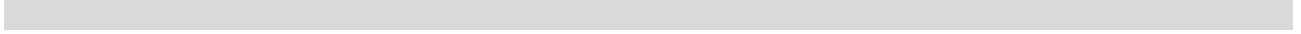
¿Qué opinión tienen del uso de Cannabis para el tratamiento de la Distrofia?¿Conocen algún caso concreto?

Si la medicación Spinraza sirve para tratar esta enfermedad ya que leí y proporciona proteínas a los músculos?

Si ha salido algún medicamento como la penicilina

Futuro de la investigación, posibles líneas terapéuticas en el futuro

Posibles terapias de DM1 en otras distrofias musculares LGMD



Porfavor nombrar las diferentes organizaciones de enfermedades raras y medicamentos en caso de distrofia muscular congénita tipo 1 A en bebés



RESPUESTA

Dra. Beatriz Llamusi: La diferencia entre nuestro tratamiento y otros que se están desarrollando es que la diana molecular de nuestro tratamiento es diferente y se podría compatibilizar con otros tratamientos. Nuestro plan es testar primero el efecto en adultos, pero ya tenemos pruebas en células de pacientes de DM1 congénita que demuestran que nuestro tratamiento podría aplicarse en niños. Sin embargo, los estudios con niños se llevarían a cabo en una fase posterior. En cuanto a fechas en las que se podría empezar a comercializar, es pronto para dar fechas porque no hemos empezado aún la clínica pero planeamos un desarrollo lo más rápido posible que podría llevar la droga al mercado en 4 años si todo fuera bien.

Dr. Rubén Artero: Sí, es beneficioso porque aunque se trata de una aproximación distinta, incluye el uso terapéutico de ácidos nucleicos y contribuye a madurar la tecnología y a aumentar el interés de la industria por este tipo de fármacos y la experiencia de las agencias reguladoras en las autorizaciones.

Dr. Arturo López: Como comenté en mi charla hasta ahora no se han realizado o están planificados ensayos clínicos con niños muy pequeños. Sí que hay dos compuestos, mexiletina y tideglusib, con ensayos clínicos planificados donde se incluirán niños a partir de 6 años. En concreto en los ensayos con tideglusib se requiere que los niños reclutados tengan la forma congénita. Los efectos posibles efectos secundarios de estos tratamientos se identificarán durante la progresión de los ensayos mencionados. Respecto a las complicaciones y evolución de la forma congénita, podéis encontrar información relevante en castellano en el capítulo 5 de este link:

Dr. Arturo López: En estos momentos hay compuestos en proceso de evaluación clínica, como el tideglusib, pitolisant, o los relacionados con el cannabis, que se sabe que son capaces de llegar al cerebro. Pitolisant y los cannabionoides se dirigen a aspectos clínicos concretos como la somnolencia o el dolor, respectivamente. Tideglusib en modelos de ratones tiene la capacidad para mejorar síntomas con implicación del sistema nervioso central. Hay que esperar a ver que resultados se obtienen en el ensayo clínica que empieza ahora para confirmar lo que ya se ha visto en el que ya ha finalizado. En los próximos 2 años vamos a tener resultados a este respecto. Respecto a si mejorarán trastornos como el TDA asociado, va a ser complicado observarlo en los ensayos en marcha ya que no parece ser un requisito para el reclutamiento en estos ensayos.

Dr. Arturo López: El resultado del examen genético es definitivo y no cambia con la edad. Si para su hijo salió negativo para DM1 es que no tiene o va a desarrollar esta enfermedad. Entiendo que la prueba se realizó porque su hijo presenta alguna anomalía, por lo que si aún no se ha diagnosticado la causa es recomendable seguir interaccionando con el médico que esté llevando su caso.

Dr. Arturo López: Lamentablemente todavía no hay ningún medicamento/tratamiento aceptado para pacientes con DM1. Pero sí, como he explicado en mi charla, varios compuestos ya en fases avanzadas de evaluación, por lo que si los resultados son positivos en los próximos años se aprobarán las primeras aproximaciones terapéuticas. También existe un suplemento alimenticio (MYODM), éste sí disponible comercialmente, que también se va a evaluar su potencial beneficio en pacientes DM1 en un ensayo clínico ya en fase de reclutamiento en España. Cada molécula en desarrollo tiene unas particularidades, algunas solo beneficiarán potencialmente en aliviar algunos de los síntomas clínicos concretos, pero también hay moléculas en desarrollo (como tideglusib) cuya pretensión es mayor al ser capaces de actuar en niveles tempranos del mecanismo de la enfermedad.

Dr. Arturo López: Como he repasado en mi charla, existen varios ensayos clínicos en fase de captación de pacientes (tideglusib, mexiletina, metformina, eritromicina...). Lamentablemente por ahora ninguno de ellos incluye hospitales españoles, excepto para el suplemento alimenticio MYODM. Desde España creo que es muy improbable poder acceder a los ensayos pediátricos en fase de reclutamiento en otros países. Estos ensayos no incluyen niños menores de 6 años, aunque sí algunos incluyen niños por encima de esta edad por lo que se podrá tratar de extrapolar los primeros resultados una vez finalicen.

Dr. Rubén Artero: El compuesto MYODM está catalogado como un suplemento alimenticio potencialmente beneficioso para personas con DM1 ya que el tipo de activos naturales que comprende se detectaron como capaces de revertir características de la DM1 en modelos celulares y un modelo de mosca. MYODM es completamente seguro en las dosis que se recomiendan para su ingesta por lo que si se ha observado algún beneficio mientras se lo han estado tomando, o si por otro lado nunca lo han tomado, no hay ningún problema con tomarlo para pacientes con DM1 y seguir de cerca que resultados se obtiene con ello. Sí que será importante ver los resultados del ensayo clínico que se va a poner en marcha con MYODM para, en un ambiente totalmente controlado, evaluar los posibles beneficios de su toma regular. Este ensayo se va a realizar en España. Dejo el contacto de la persona al frente del mismo en el hospital de Biodonosti, así como la página de la empresa que lo comercializa

Dr. Arturo López: En caso de superar todas las fases clínicas, la fase de aprobación de un medicamento (en Europa) conlleva mínimo varios meses. Dependerá también de que ruta se haya decidido elegir, ya que existen rutas de aprobación rápidas en caso de existir urgencias médicas demostradas como hemos comprobado con las vacunas para la COVID19. Respecto a su distribución y su coste en España pues dependerá de la negociación que se lleve a cabo entre la farmacéutica que lo tenga que comercializar y las autoridades sanitarias. Intercambios de información con las autoridades sanitarias respecto al estado de los estudios realizándose a cabo en DM1 pues no me consta que existan todavía.

Dr. Arturo López: respecto a comentar sobre si la actividad física o algún tipo de alimentación pueden ser beneficiosos para ralentizar la DM1 se escapa de nuestras actuales competencias como investigadores. Existen varios estudios (incluidos algunos clínicos) a este respecto (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=exercise+and+myotonic+dystrophy&filter=pubt.clinicaltrial&sort=pubdate>) que muestran potenciales beneficios pero aconsejamos consultar con el médico que os lleve el seguimiento de vuestra evolución clínica o la de vuestros hijos y que os podrán indicar que tipo de especialistas pueden ser los adecuados para tratar con los diferentes síntomas de la enfermedad a estos niveles (fisioterapeutas y nutricionistas)

Dr. Arturo López: al igual que con los temas de ejercicio y nutrición aconsejamos consultar con vuestro médico de referencia y que los médicos especialistas en tracto respiratorio estén al tanto de indicaciones en el caso de pacientes con DM1:
https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_PulmonologistsConsensusBasedCareRecsAdultsDM1_1_21.pdf

Dr. Arturo López: al igual que con los temas de ejercicio y nutrición aconsejamos consultar con vuestro médico de referencia ya que por ahora no hay ningún tratamiento aprobado. En esto momentos el medicamento Pitolisant que está entrando en fases clínicas puede ser la mejor alternativa en un futuro no muy lejano si los resultados son positivos.

Dr. Arturo López: al igual que con los temas de ejercicio y nutrición aconsejamos consultar con vuestro médico de referencia ya que por ahora no hay ningún tratamiento aprobado. Sí que es importante sobre cirugía que los anestesiólogos estén al tanto de estas indicaciones en el caso de pacientes con DM1:
<https://www.myotonic.org/myotonic-dystrophy-anesthesia-guidelines>. En esta página web también hay información sobre las vacunas de covid (recomendaciones específicas para pacientes)
<https://www.myotonic.org/covid-19-vaccines-and-dm-community>

Dr. Arturo López: En las páginas 12 y 13 de esta guía se describen las potenciales complicaciones durante el embarazo y parto en pacientes con DM1:
https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Consensus-basedCareRecsAdultsDM1_Spanish_1_21.pdf

Dr. Arturo López: os dejo dos guías donde se describen los problemas del habla en pacientes con DM1 así como recomendaciones de tratamiento de rehabilitación:
https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_SLP_Guide_1_2021.pdf
https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Consensus-basedCareRecsAdultsDM1_Spanish_1_21.pdf

Dr. Arturo López: como hemos comentado durante las charlas, la DM1 es una enfermedad muy heterogénea incluso entre pacientes con la misma forma clínica descrita. Cada caso será distinto pero sí que existe la posibilidad de tener que utilizar una silla de ruedas en casos de pérdida locomotora extensa

Dr. Arturo López: La DM1 es una enfermedad muy compleja que afecta a la regulación de un gran número de genes desde una fase temprana de la ruta molecular patológica. Esto implica que desde muy al inicio haya un gran número de rutas celulares alteradas dando un gran número de patologías distintas. Podeis leer mas detalles sobre DM1 aquí:
<https://www.myotonic.org/sites/default/files/The%20Facts%20Spanish%20Translation%202013.pdf>

Dr. Arturo López: recomendamos consultar con su médico de referencia en DM1 para la correcta evaluación de su pregunta

Dr. Arturo López: como comenté en mi charla parece que este tipo de compuestos podrían ser beneficiosos en DM1 con datos recogidos en estos dos artículos de investigación donde se han observado mejoras de la miotonía, mialgia y problemas gastrointestinales: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00415-018-9159-2>, <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31655890/> Con estos datos tan interesantes estoy seguro que estos compuestos pasarán a ensayo clínico en los próximos meses

Dr. Rubén Artero: Spinraza no está indicada para DM1 y, en principio, no esperaríamos que funcionase para corregir los defectos moleculares que ocurren en los pacientes con DM1.

Dr. Arturo López: En estos momentos se está evaluando un antibiótico (eritromicina) en un ensayo clínico, pero debido a su capacidad específica para unirse al ARN tóxico presente en el origen de la DM1, no por sus capacidades como antibiótico.

Dr. Rubén Artero / Dra. Beatriz Llamusí: Algunas investigaciones previas en diferentes tipos de enfermedades musculares de origen genético, apuntan que la atrofia muscular presente en muchas de estas enfermedades puede deberse a mecanismos moleculares similares por lo que regular dichos mecanismos tendría un efecto terapéutico en todas ellas. Arthex pretende desarrollar nuevos productos destinados a tratar la atrofia muscular en diferentes indicaciones.

Dr Rubén Artero. La mayoría de las terapias actualmente en desarrollo en DM1 están diseñadas para funcionar solo en DM1 de modo que, en principio, no esperamos que sirvan para otras enfermedades. En el caso de moléculas pequeñas, a veces pueden ser útiles en varias enfermedades (un proceso que se denomina reposicionamiento), pero esto es una opción que hay que valorar inicialmente en condiciones de laboratorio antes de plantear ese segundo uso del mismo fármaco.

Dr. Arturo López: en España existen dos asociaciones de pacientes que incluyen a pacientes con DM1: Federación ASEM (<https://www.asem-esp.org/>) con hasta 29 asociaciones provinciales o regionales integradas en la misma <https://www.asem-esp.org/articulos-de-la-web/entidades-federadas/>). La segunda es la federación española de enfermedades raras (FEDER, <https://enfermedades-raras.org/>). Organizaciones internacionales importantes en el campo de la DM1 son la Myotonic foundation (<https://www.myotonic.org/>) y la muscular dystrophy association (<https://www.mda.org/>)

otros links de interés (en español): <https://scielo.isciii.es/pdf/albacete/v8n1/paciente5.pdf>

INFORMACIÓN ADICIONAL: LINKS

<https://arthexbiotech.com/>

<https://www.bbc.com/mundo/noticias-55045520>

<https://www.myotonic.org/sites/default/files/The%20Facts%20Spanish%20Translation%202013.pdf>

Contacto ensayo clínico MYODM: Dr. Roberto Fernández Torrón roberto.fernandeztorron@osakidetza.eus

Compra de MYODM: <https://myogemhealth.com/myo/index.php/es/69-custom/158-tienda>

Contacto ensayo clínico MYODM: Dr. Roberto Fernández Torrón:
roberto.fernandeztorron@osakidetza.eus

Os dejo acceso a guías sobre ejercicios y nutrición relacionada directamente con DM1 (están en inglés):

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Exercise-Guide-for-the-Community_1_21.pdf

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Nutrition-Guide-for-the-Community_1_21.pdf

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_RoleofPhysicalTherapy_1_21.pdf

También os dejo algunas guías rápidas de orientación en español:

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Consensus-basedCareRecsAdultsDM1QG_Spanish2_17_21.pdf

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Consensus-basedCareRecsAdultsDM1_Spanish_1_21.pdf

Os dejo acceso a guías relacionadas con información sobre el tema respiratorio en DM1:

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Consensus-basedCareRecsAdultsDM1_Spanish_1_21.pdf

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Toolkit_Spanish_2_21.pdf

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Pulmonary-Support-for-Myotonic-Dystrophy-Patients-During-COVID19-Pandem_1_21.pdf

Información relevante sobre somnolencia:

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Consensus-basedCareRecsAdultsDM1_Spanish_1_21.pdf

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Consensus-basedCareRecsAdultsDM1QG_Spanish2_17_21.pdf

otros links de interés (en inglés):

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_JOA_Caregiver_Toolkit_1_21.pdf

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_IDEA_1_21.pdf

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Consensus-basedCareRecsAdultsDM1_Cardiologists_1_21.pdf

https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_Consensus-basedCareRecsAdultsDM2_1_21.pdf