

Programa de Atención Multidisciplinaria de Mayo Clinic para Hombres y Mujeres con AdrenoMieloNeuropatía (AMN)

Información de contacto:

Dra. Deborah Renaud, MD Mayo Clinic

Renaud.Deborah@mayo.edu

(507) 284-3372

Actualización de la investigación: Estudio de historia natural basado en encuestas para hombres y mujeres con AMN / ULF Conference 2020

Presentación de la Dra. Deborah Renaud, MD Mayo Clinic

Investigadores:

Bernice Casella, APRN, CNP

Dra. Deborah Renaud, MD Mayo Clinic

Dra. Aida Lteif - Endocrinología Pediátrica

Dra. Deborah Lightner - Urología


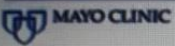
Centro de Investigación de Mayo Clinic: Ann Harris, Christina Smith, Missy Rathbun, Tanya Petterson

Antecedentes:

Aproximadamente el 40-45 % de los varones y el 50-65% de las portadoras femeninas con Adrenoleucodistrofia ligada al X desarrollan la forma de inicio adulto llamada AdrenoMieloNeuropatía (AMN). Los síntomas son el resultado de una combinación de afectación de la médula espinal (mielopatía) y los nervios periféricos (neuropatía periférica), así como del sistema endocrino (insuficiencia suprarrenal). Aunque la literatura sugiere que los hombres se ven afectados más temprano y más severamente que las mujeres, la historia natural de síntomas específicos, desde la perspectiva del individuo con AMN, y la eficacia de su tratamiento no ha sido bien descripta.

Edad media de inicio

- Hombres: 28 +/- 9 años de edad
- Mujeres: cuarta década (40 años o más) o más tarde
- Forma cerebral: aprox. 20-40% de los hombres con AMN desarrollará también la forma cerebral. Esto es muy raro en las mujeres



Background

- **Approx. 40-50% of males and up to 65% of female carriers with X-linked adrenoleukodystrophy will develop the adult-onset form called adrenomyeloneuropathy (AMN)**
- **Mean age of onset:**
 - **males: 28 +/- 9 years of age**
 - **females: 4th decade or later**
- **Approximately 20-40% of men with AMN will develop cerebral form. Very rare in women.**

Adreno-Mielo-Neuropatía (AMN)

Los síntomas se presentan como resultado de una combinación de afectación de la médula espinal (mielopatía) y los nervios (neuropatía periférica), así como del sistema endocrino (insuficiencia suprarrenal)

- paraparesia espástica progresiva
- ataxia sensorial con deterioro del sentido de la vibración
- disfunción de la médula espinal w. vejiga y intestino neurogénicos
- disfunción eréctil e infertilidad
- neuropatía periférica
- Las habilidades intelectuales **no** se ven afectadas

Literatura actual:

Aunque la literatura sugiere que los hombres se ven afectados más temprano -y- más severamente que las mujeres, la historia natural de síntomas específicos, desde la perspectiva del individuo con AMN, y la eficacia de su tratamiento no han sido bien descritas.

Objetivos/Objetivos de este estudio:

- Delinear la historia natural de los síntomas de la AMN en hombres -y- mujeres
- Explorar las implicaciones psicológicas, sociales y de calidad de vida del deterioro relacionado con los síntomas de la AMN
- Aplicar los conocimientos adquiridos de este estudio a la mejora de los protocolos clínicos y la atención multidisciplinaria para hombres y mujeres con AMN

Población del estudio:

- Hombres y mujeres con AMN
- Acceso al ordenador con acceso a Internet
- Capacidad de completar la encuesta con la ayuda de un miembro de la familia
- Los participantes solicitaron completar la encuesta una sola vez

Diseño de la encuesta:

- Demografía estándar
- Rangos de edad para la aparición de los síntomas
- Preguntas relacionadas con los síntomas:
Endocrinología, Neurología, Disfunción intestinal, Urología,
Psicológico/Social/Adicción, Actividades diarias que incluyen la capacidad para conducir automóvil

Distribución de la encuesta:

- lista de correo usada por la ULF (United Leukodystrophy Foundation)
- abierto durante 3 meses
- incluyeron pacientes internacionales con AMN

Recopilación y análisis de encuestas:

- datos de encuestas recopilados y analizados por el Centro de Investigación de Encuestas de Mayo Clinic Rochester NY
- los datos fueron desidentificados y los participantes individuales no estaban conectados a los datos de la encuesta

Resultados de la encuesta - Participantes:

- 84 hombres y 214 mujeres completaron la encuesta
- Las mujeres con AMN eran mayores en edad que los hombres
- Las mujeres eran más propensas a ser diagnosticadas debido a antecedentes familiares de síntomas
- Los hombres eran en su mayoría solteros o nunca se casaron con mujeres
- Las mujeres eran más propensas a ser empleadas a tiempo completo
- Tendencia hacia más mujeres jubiladas y más hombres con discapacidad

Resultados de la encuesta:: Síntomas neurológicos en orden decreciente:

- Espasticidad / Rigidez en las Piernas
 - Debilidad en las piernas
 - Cambios en la marcha
 - Pérdida de dónde están los pies
 - Entumecimiento/Tingling en los pies
-
- Cuanto antes se desarrollen los síntomas, más probable es que progrese la enfermedad
-
- Las mujeres son más propensas a tener dolor y ardor en los pies (Mujeres: 56% vs Hombres: 39%)
-
- Los hombres más propensos a
 - > experimentar Caídas (Hombres: 71% vs Mujeres: 56%)
 - > necesitar de ayuda para caminar (Hombres: 73% vs Mujeres: 53%)
 - > tener pérdida auditiva (Hombres: 34% vs Mujeres: 20%)

Resultados de la encuesta: Sueño – no tienen buena calidad:

- 50% tiene síndrome de piernas inquietas
- somnolencia diurna excesiva
- problemas para conciliar el sueño
- mala calidad del sueño

Resultados de la encuesta:

Cambios cognitivos:

- Cambios cognitivos tanto en hombres 32% como en mujeres 42%
- aquellos con cambio cognitivo tienen más probabilidades de
 - > tener problemas de sueño
 - > calificar su salud general como pobre

Insuficiencia Adrenal/Addison

- Hombres 62% vs Mujeres 2.7%
- Tratamientos
 - Hidrocortisona - 87%
 - Prednisona 26%
 - Florinef 46%
 - Dexametasona 7%

Hipotiroidismo es más común en las mujeres que en los hombres con AMN

- Mujeres 20.6% vs. Hombres 8.1%

Pérdida de cabello más común en hombres que en mujeres con AMN

- Hombres 65% vs Mujeres 28%

Síntomas relacionados con el intestino:

- necesidad urgente de vaciar los intestinos u orinar
- necesidad frecuente o urgente de vaciar la vejiga
- Tratamientos:
 - Ejercicio Kegal 21%
 - Oxybutynin 14%
 - Flomax (Tamsulosin) 8%
 - Inyección de bótox 4%

Catéteres utilizados más comúnmente por los hombres que las mujeres

- Hombres 24% vs Mujeres 6%

Disfunción eréctil / Urología - Hombres

- Los hombres afectados 78%
- Tratamientos
 - Viagra / Sildenafil 40%
 - Cialis / Tadalafil 27%
 - Levitra / Vardenafil 10%

Funcionalidad Sexual / Mujeres

- Las mujeres no son diferentes de la población general

Calidad de vida:

- más síntomas neurológicos
- más probabilidades de tener cambios en las capacidades cognitivas
- más problemas de sueño
- más síntomas intestinales y vesicales

Depresión / Ansiedad:

- Las mujeres son más propensas que los hombres a ser tratadas por depresión que los hombres

Mujeres 52% vs Hombres 27%

- Aquellos con Depresión / Ansiedad son más propensos a calificar su salud como pobres

- Aquellos con ansiedad por depresión son más propensos a reportar trastornos del sueño

Sin embargo, sólo el 16% había visto a un especialista en sueño

Resumen:

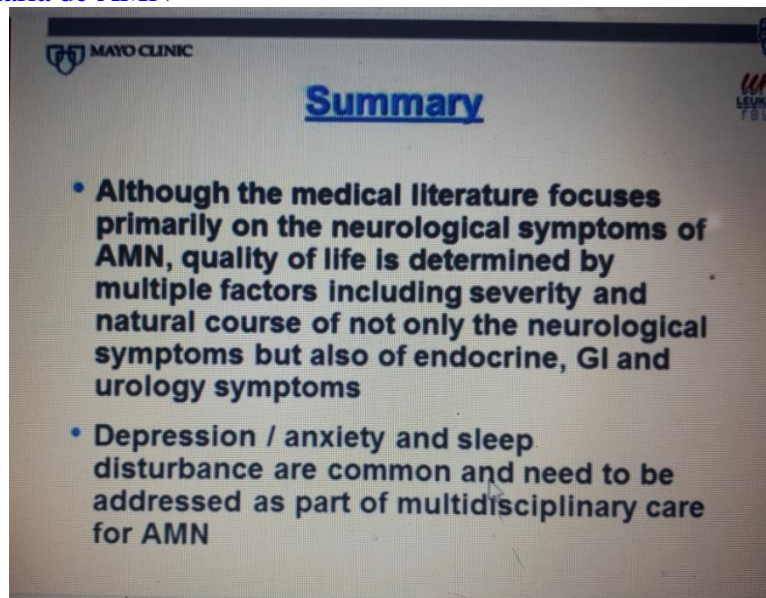
- La literatura se centra más en los síntomas neurológicos

- Poco hay en literatura relacionado a:

- Depresión / Ansiedad

- Trastorno del sueño

- Se determina la necesidad de abordar estos temas como parte de la atención multidisciplinaria de AMN



Referencia: Programa de Atención Multidisciplinaria de Mayo Clinic para Hombres y Mujeres con AdrenoMieloNeuropatía (AMN)

Información de contacto:

Dra. Deborah Renaud, MD Mayo Clinic

Renaud.Deborah@mayo.edu

(507) 284-3372