

Paraparesia Espástica Familiar

Amparo Sánchez Pedrero. Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar.

LA PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR (PEF) ES UNA PATOLOGÍA PERTENECIENTE A LAS LLAMADAS ENFERMEDADES RARAS, TAMBIÉN CONOCIDA CON EL NOMBRE DE STRUMPELL-LORRAIN.

Es una alteración neurológica que se manifiesta, esencialmente, por espasticidad progresiva de los miembros inferiores y, eventualmente, puede afectar a la pelvis y, en muy raras ocasiones, a los miembros superiores.

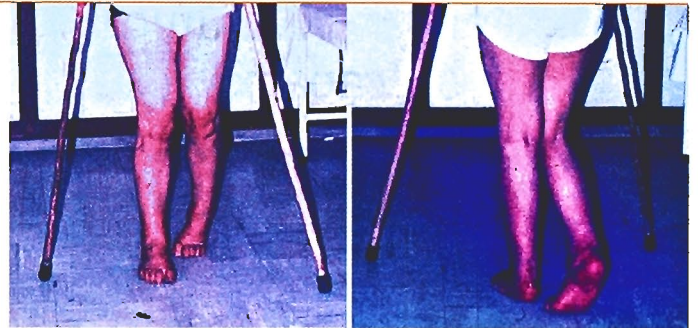
Puede producir también incontinencia urinaria o fecal y disartria (dificultad en el habla). Todo ello supone a los afectados una merma importante en su calidad de vida. Al ser la enfermedad, actualmente, irreversible, los enfermos necesitan un sistema rehabilitador adecuado y permanente. Aquí la Fisioterapia se hace imprescindible. No es entendible que el tratamiento rehabilitador no se haga durante el tiempo que el enfermo lo necesita y el farmacológico sí. Por esta razón, la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF) está organizando un curso para que rehabilitadores y fisioterapeutas se familiaricen con la PEF y la especialización del tratamiento rehabilitador.

Está próximo a salir de imprenta el primer manual que trata sobre la PEF, donde se recopila una serie de exposiciones sobre esta patología.

El inicio sintomático ocurre a cualquier edad, aunque la PEF *pura* suele oscilar entre la tercera o cuarta década de la vida. Los reflejos en las piernas están exaltados y las respuestas plantares suelen ser extensoras. Puede haber hipoparestesia distal en las piernas y pies cavos. La lesión fundamental en la PEF se asienta en la vía motora central que se origina en las neuronas piramidales de la corteza motora, donde parten los haces piramidales que, sin interrupción, y tras su decusación en el bulbo raquídeo, llegan a la médula espinal contra lateral.

En todo caso, las formas de inicio tardío acostumbran a tener un curso clínico más rápido. Muchos pacientes están confinados a la silla de ruedas al llegar a los 60 o 70 años. El diagnóstico se basa en la historia familiar, el cuadro clínico y en la exclusión de otras causas. Las pruebas de neuroimagen son esenciales para excluir otras causas estructurales, como la esclerosis múltiple, etc. El diagnóstico molecular se orienta partiendo del tipo de transmisión hereditaria.

Desgraciadamente el Sistema Nacional de Salud no cubre todas las pruebas genéticas posibles, que actualmente incluyen mutaciones en doce genes. No hay tratamiento etiológico de la enfermedad, por lo que la terapéutica es sintomática. El paciente debe realizar una actividad física regular, incluyendo la natación, que ayuda a mantener la potencia muscular. Si es necesario, se pondrán pautas de terapia acuática específica a cargo de fisioterapeutas especializados. Como hemos indicado antes, la espasticidad de las extremidades inferiores es la manifestación cardinal de la enfermedad. El enfermo compensa la marcha espástica con un cambio postural que implica hiperlordosis lumbar y elevación de la pelvis de la pierna impulsora, que a la larga se traduce en lumbalgias y contracturas musculares. Se han empleado fármacos anti espásticos, por ejemplo, el baclofeno y el dantrolene sódico y la infiltración de la musculatura hipertónica con toxina botulínica.



Esta patología puede producir también incontinencia urinaria o fecal y disartria (dificultad en el habla). Todo ello supone a los afectados una merma importante en su calidad de vida.

Como en otros síndromes neurodegenerativos, las deformidades de la arquitectura del pie forma parte del cuadro clínico de esta enfermedad. En general se trata de pie cavo, con retracción de los tendones de aquiles y deformidad en garra de los dedos de los pies. La modificación de los arcos plantares agrava las dificultades de la marcha espástica. El abordaje terapéutico del pie cavo corre a cargo de un equipo multidisciplinar donde intervienen neurólogos, fisioterapeutas, podólogos y traumatólogos. Generalmente, como síntoma de estadios intermedios o avanzados de la enfermedad, es frecuente la aparición de urgencia urinaria. El paciente debe ser valorado por un urólogo.

Actualmente, en Progenie Molecular, en Valencia, se están investigando tratamientos basados en células madre.

El 19 de octubre de 2002, en Sevilla, se creó la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF), cuyo objetivo es promover un mejor conocimiento de las características de la enfermedad, tanto médicas como sociales de los enfermos. En este sentido, se han organizado jornadas científicas, en las que los profesionales han dado a conocer los últimos avances de que disponen. También se organizan convivencias informativas para proporcionar el apoyo emocional propio del movimiento asociativo, incluyendo la asistencia psicológica. Se han organizado actividades socioculturales para los afectados, como, por ejemplo, la realización del Camino de Santiago.

También es de destacar la obtención del Premio Blas Infante de Solidaridad 2008.

Bibliografía recomendada:

- Harding AE, Classification of hereditary ataxias and paraplegias". Lancet 1983.
- Harding, AE "The hereditary ataxias and related disorder". Edinburgh: Churchill Livingstone, 1984.
- Polo JM, Calleja J. Combarros O, Berciano J. "Hereditary pure spastic paraplegia: a study of nine families".