

PARAPRESIA ESPÁSTICA FAMILIAR (PEF) UNA ENFERMEDAD RARA (ER)

También conocida como Paraplegia Espástica Hereditaria (PEH) o síndrome de Strümpell-Lorrain. Se trata de una enfermedad caracterizada por un grupo de desórdenes de origen neurológico que afecta principalmente a las neuronas motoras altas, causando rigidez y debilidad en las piernas y que está considerada dentro de las enfermedades raras.

En la Unión Europea, se considera *enfermedad rara* aquella cuya prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Según estudios realizados por el equipo del Dr. Berciano entre 1974 y 1986, en España puede haber en torno a los 4.000 pacientes de PEF.

ORIGEN

En la mayoría de los casos la PEF se transmite de forma hereditaria y puede ser:

Autosómica dominante (AD). El hecho de que una copia del gen proveniente del padre o de la madre esté alterado es suficiente para producir la enfermedad. El hijo de una pareja en la que sólo uno de los dos sufre la enfermedad tiene el 50 % de probabilidades de sufrirla, es el modo más frecuente de transmisión 70 a 80% de los casos

Autosómica recesiva (AS). Para que aparezca la enfermedad es necesario que las dos copias del gen (paterno y materno) estén alteradas, o sea que el padre y la madre sean portadores. El riesgo de que un hijo la sufra es de un 25 %.

Ligado al cromosoma X, sólo los chicos suelen padecer la enfermedad y nacen de padres que no la sufren, madre normalmente asintomática pero portadora del cromosoma y del gen responsable de la enfermedad.

Este modo de transmisión es raro en las PEF, del orden de 1 a 2 %.

CARACTERÍSTICA PREDOMINANTE

Su característica principal es la rigidez progresiva y debilidad severa en las piernas que se va acentuando con el tiempo, cojera, rodillas y/o punta de los pies con tendencia a ir hacia dentro, pies que chocan, andar en tijeras con la punta de los pies *segundo* el suelo, problema del esfínter urinario y/o fecal, trastornos del habla...

CUÁNDO SUELE APARECER LA ENFERMEDAD

Estas neurodegenerescencias pueden presentarse en ambos sexos, en la infancia o más tarde, en la segunda o tercera década.

Cuando la aparición tiene lugar en la infancia, la evolución suele ser mas lenta que cuando lo hace en la edad adulta.

La evolución varía de un sujeto a otro y en general es lenta, aunque algunas formas se presentan evolución rápida. En algunos casos la dificultad motora puede llevar a la necesidad de silla de rueda.

FORMA DE DIAGNOSTICAR LA ENFERMEDAD

El médico diagnostica la PEF a través del reconocimiento médico, la consideración de los síntomas, el resultado de las pruebas y el estudio final.

Es necesario excluir cualquier otra enfermedad que pudiera justificar los síntomas y considerar la historia familiar del paciente.

La ausencia de historia de parientes con la condición no descarta el diagnóstico de la PEF, un examen genético puede confirmar el diagnóstico en su forma dominante en un 45 % de los pacientes.

La PEF, en su etapa temprana puede imitar la Esclerosis Lateral Primaria (ELP) o la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA).

En ausencia de historia familiar que soporte el diagnóstico, los Neurólogos observan al paciente para el desarrollo de síntomas, así como el desarrollo de síntomas en los familiares.

¿QUIÉNES PUEDEN COLABORAR?

Como tal enfermedad rara, una de sus principales características es su desconocimiento.

LOS PROFESIONALES DE LA MEDICINA son los que más pueden colaborar. **En la medicina primaria**, desviando al enfermo presunto afectado de PEF a un Neurólogo experto en esta patología. Es admisible que un médico al que nunca se le ha presentado un caso de PEF encuentre dificultad en el diagnóstico, por eso desde la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF), rogamos a todos profesionales de la Medicina que ante la duda orienten a sus pacientes hacia el Neurólogo, como es la práctica habitual. **A los Neurólogos** les rogamos que informen a sus pacientes de la existencia de la Asociación, para que no se sientan tan solos y se cumpla la finalidad del asociacionismo de ayuda mutua.

LOS MEDIOS DE COMUNICACIÓN, propiciando el conocimiento de la enfermedad y facilitando la posibilidad de que los afectados se unan para la constitución de grupos donde la Sanidad y la Investigación encuentran datos de referencia suficientes.

LA COMUNIDAD EDUCATIVA puede colaborar por su contacto continuado con el niño *“que camina así para hacerse notar”* o *“porque lo copia de alguno de sus padres”* o *“que tropieza porque es torpe”*.

Es el educador que está viendo al niño y tiene la posibilidad de compararlo con otros, el que puede ayudar orientando a los padres en la conveniencia de acudir al Neurólogo.

Esta actuación puede evitar que ese niño, de mayor necesite usar silla de ruedas.

LOS PROPIOS AFECTADOS, deben difundir la existencia de la AEPEF, entendido que uno de los principales objetivos de las asociaciones es agrupar a los afectados para ofrecer al la colectividad clínica, investigadora, política y social un grupo homogéneo donde puedan ejercer sus competencias.

CUALQUIER OTRA PERSONA O EMPRESA, con su aportación y/o solidaridad.

Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF)

Página Web: www.aepf.org

Correo electrónico: info@aepf.org

Teléfonos: 636 580 681 / 91 667 22 57