

Mi hijo anda raro. No se ha dado ningún golpe, pero camina como "segando el suelo con los pies" y se cae con relativa frecuencia.

Paraparesia espástica familiar

La enfermedad

También conocida como paraplejía espástica hereditaria o síndrome de Strümpell Lorrain, se trata de una enfermedad neurológica que daña aquellas neuronas que controlan la actividad muscular; principalmente la actividad muscular de los miembros inferiores, causando una progresiva rigidez y debilidad en las piernas.

La enfermedad es hereditaria, es decir, se transmite de padres a hijos: bien a través de uno de ellos o de ambos al mismo tiempo (en especial cuando existe consanguinidad); lo que no implica necesariamente que los hijos reciban la alteración genética que causa la paraparesia espástica familiar. Es más, aún no se conocen todas las alteraciones genéticas responsables de la enfermedad.

Según un estudio del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Santander) se estima que en España hay en torno a 4.000 pacientes. Tiene la misma incidencia entre hombres que entre mujeres.

El diagnóstico

La paraparesia espástica familiar se manifiesta como una progresiva debilidad, rigidez y contractura de los músculos de las piernas, causando un andar raro, con tendencia a cruzar los pies hacia dentro, como si se estuviera segando el suelo con ellos. Quienes la padecen pueden acabar necesitando, con el paso de los años, la ayuda de muletas, un andador o incluso una silla de ruedas. Aunque no afecta a la esperanza de vida, sí lo hace a la calidad de vida, puesto que limita la movilidad de quien la padece. Excepcionalmente puede afectar a otras regiones del sistema nervioso y, en algunos casos, provocar incontinencia fecal y urinaria; en fases avanzadas también puede causar alteraciones sensitivas.

Los primeros síntomas pueden manifestarse desde la misma infancia, pero lo habitual es

que lo hagan entre los 20 y los 40 años de edad. Cuanto antes se manifiesten, más lenta suele ser la evolución de la enfermedad.

El especialista indicado para diagnosticar esta enfermedad es el neurólogo; claro que para ello es fundamental que, previamente, el propio médico de atención primaria identifique los síntomas de la enfermedad y envíe al enfermo al especialista.

En la mitad de los casos puede confirmarse con un examen genético. No obstante, siempre es preciso excluir antes otras enfermedades y considerar la historia familiar del paciente; de hecho, en su primera fase puede confundirse con la Esclerosis Lateral Amiotrófica (vea esta misma sección en OS nº 47, abril-mayo 2003), con ciertas dolencias de la médula espinal y otras enfermedades.

El tratamiento

No existe un tratamiento curativo específico reconocido como tal. Lo habitual es recurrir a tratamientos sintomáticos, sobre todo para disminuir la rigidez de las piernas.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF)

C/ Algeciras 3, 2º C. 28005 Madrid

Teléfono: 913 663 260

Correo electrónico: aepéf@yahoo.es

Más información en: <http://es.geocities.com/aepéf/> ■