



25 de septiembre: Día Internacional de las Ataxias y de las Paraparesias Espásticas Hereditarias

El 48% de las personas que padecen ataxias o paraparesias espásticas hereditarias en España no disponen de un diagnóstico genético definitivo

- La Sociedad Española de Neurología (SEN) ha publicado este año los resultados del primer *Mapa epidemiológico transversal de las ataxias y paraparesias espásticas hereditarias en España*.
- En España, más de 3.500 personas padecerían algún tipo de ataxia o paraparesia espástica hereditaria.

23 de septiembre de 2021.- Este próximo sábado, día 25, se conmemora el Día Internacional de la Ataxia y de las Paraparesias Espásticas Hereditarias, dos términos bajo los que se engloban un conjunto de enfermedades neurodegenerativas raras, producidas por mutaciones en diversos genes y que generan principalmente problemas para la coordinación de los movimientos (en el caso de la ataxia) o para la movilidad de las piernas (en el caso de las paraparesias).

Puesto que conocer el número de afectados por una enfermedad rara es un reto para cualquier sistema sanitario o grupo poblacional, debido a su baja prevalencia y a la dispersión geográfica de los pacientes, a lo que se une la elevada complejidad diagnóstica de estas enfermedades, y a la dificultad de acceso a los test necesarios, especialmente los genéticos, la Comisión de Estudio de Ataxias y Paraparesias Espásticas (CEAPED) de la Sociedad Española de Neurología (SEN) impulsó la realización del primer *Mapa epidemiológico transversal de las ataxias y paraparesias espásticas hereditarias en España*., cuyos resultados se han publicado este año. Se trata de un estudio realizado con el objetivo de determinar la prevalencia de las diferentes formas de ataxias y paraparesias espásticas hereditarias, y su distribución en las diferentes comunidades autónomas.

De acuerdo a los datos recogidos en este Mapa, en España, más de 2000 personas entre los 15 y 60 años padecerían algún tipo de ataxia o paraparesia hereditaria, y si aplicamos los resultados al total de la población española de cualquier edad, los casos totales serían más de 3500, de los cuales unos 2.500 casos corresponderían a algún tipo de ataxia hereditaria, mientras que unas 1000 personas padecerían algún tipo de paraparesia espástica. Este estudio señala, además, que el 47,6% de los pacientes españoles no disponen de un diagnóstico genético definitivo.

“El diagnóstico genético es imprescindible para mejorar la asistencia médica cotidiana, visibilizar estas enfermedades, detectar las mutaciones más frecuentes por zonas o comunidades, optimizar los registros estatales, evaluar la necesidad de recursos, así como para diseñar nuevas dianas terapéuticas y llevar a cabo ensayos clínicos”, destaca la Dra. Carmen Serrano Munuera, Coordinadora de la CEAPED de la Sociedad Española de Neurología. *“Confiamos que este trabajo sea de ayuda para el desarrollo*

de políticas sanitarias, así como para ubicar y dotar unidades de referencia que favorezcan el diagnóstico y la atención de estos pacientes”.

Las ataxias y las paraparesias espásticas hereditarias son enfermedades que pueden debutar a cualquier edad. Cuando los primeros síntomas se inician en la infancia, generalmente es debido a que el paciente ha heredado la mutación genérica por parte de sus dos progenitores (recesiva), mientras que cuando la enfermedad debuta en pacientes de mayor edad, es porque esta mutación ha sido heredada de un solo progenitor (dominante). El *Mapa epidemiológico transversal de las ataxias y paraparesias espásticas hereditarias en España* también destaca que las ataxias recesivas más frecuentes en España son la ataxia de Friedreich y la enfermedad de Niemann-Pick tipo C y que las ataxias dominantes más habituales son la ataxia espinocerebelosa tipo 3 (también conocida como enfermedad de Machado-Joseph), seguida de la tipo 2. En el caso de las paraparesias espásticas recesivas, las más frecuentes en España son las de tipo 7 y tipo 11, mientras que las dominantes más frecuentes son la tipo 4 y la tipo 17.

“Hay que tener en cuenta que se han descrito más de 100 tipos distintos de ataxias y paraparesias, dependiendo del gen que se haya visto implicado. No obstante, e independientemente del tipo que se padezca, todas son enfermedades en las que los síntomas aparecen poco a poco y van progresando muy lentamente”, explica la Dra. Carmen Serrano. “Mientras que los primeros síntomas de la ataxia suelen ser la sensación de inestabilidad al caminar o al estar de pie, problemas de precisión en los movimientos o en el habla; en las paraparesias espásticas, los síntomas suelen comenzar experimentando sensación de rigidez en las piernas o tropiezos frecuentes. En todo caso, y puesto que se tratan de enfermedades neurodegenerativas, inevitablemente casi todas las formas seguirán evolucionando y haciendo que los pacientes vean disminuida su autonomía y su calidad de vida”.

Actualmente, y con la salvedad de algunas formas metabólicas, no existe tratamiento específico para estas enfermedades, aunque sí para mucha de su sintomatología. *“No obstante, existen varias líneas de investigación trabajando con el objetivo de lograr tratamientos que puedan frenar la neurodegeneración en estas enfermedades y precisamente, este año, una parte primordial de la reunión científica de la CEAPED en la Reunión Anual de la SEN estará destinada a informar sobre nuevas terapias, especialmente en lo que respecta a la ataxia de Friedreich. Pero de momento, y hasta que estos avances sean una realidad, resulta fundamental acceder al tratamiento sintomático, así como a la utilización de terapias no farmacológicas que ayudan a mejorar los síntomas de la enfermedad, a evitar complicaciones y, en general, a mejorar la calidad de vida del paciente”, concluye la Dra. Carmen Serrano.*

Se puede consultar el *Mapa epidemiológico transversal de las ataxias y paraparesias espásticas hereditarias en España* en: <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-pdf-S0213485321000219>

Ana Pérez Menéndez

Sociedad Española de Neurología

Departamento de Prensa

Email: prensa@sen.org.es

Tlf: +34 91 314 84 53 (ext. 6)

Mov: +34 647953790

Fax: +34 91 314 84 54

A través del Gabinete de Prensa de la SEN podrá contactar con los mejores especialistas en Neurología. No dude en ponerse en contacto con nosotros. Estaremos encantados de ayudarle tanto para contrastar cualquier información como para colaborar en todo aquello que nos propongan.