



La SEN presenta la “Guía de Evaluación Diagnóstica y Discapacidad en Pacientes con Ataxias y Paraparesias Espásticas Hereditarias”

- **En España hay más de 3.500 personas afectadas por algún tipo de ataxia o paraparesia espástica hereditaria.**
- **Aunque su origen es genético, más del 47% de los pacientes españoles no disponen de un diagnóstico genético definitivo.**
- **Estas enfermedades neurodegenerativas pueden afectar a cualquier persona, independientemente del sexo o edad, aunque predominan, en su conjunto, en el adulto joven.**
- **En general, son enfermedades que conllevan un aumento progresivo de la discapacidad, con una repercusión funcional que se irá acrecentando con la evolución de la enfermedad.**

26 de septiembre de 2022.- Coincidiendo con el Día Internacional de la Ataxia, cuya efeméride se conmemora cada año el día 25 de septiembre, la Sociedad Española de Neurología (SEN) acaba de presentar la “Guía de Evaluación Diagnóstica y Discapacidad en Pacientes con Ataxias y Paraparesias Espásticas Hereditarias”, el primer trabajo específico que se ha publicado hasta la fecha sobre estas enfermedades neurodegenerativas.

“El objetivo de este documento es que pueda ser consultado tanto por neurólogos como por otro tipo de profesionales relacionados con la valoración de los pacientes, para facilitar el diagnóstico y la gradación de discapacidad de una manera adecuada. Y también para facilitar el acceso del paciente a los recursos sociales y legales acordes a su situación, algo que creímos especialmente necesario tras la publicación de la nueva Ley de Discapacidad (Ley 8/2021 de 2 de junio, BOE 3 de junio) donde se recogen una serie de modificaciones”, explica la Dra. Carmen Serrano, Coordinadora de la Comisión de Estudio de Ataxias y Paraparesias Espásticas Degenerativas (CEAPED) de la Sociedad Española de Neurología.

Las ataxias y las paraparesias espásticas hereditarias son enfermedades neurodegenerativas poco frecuentes que, aunque pueden afectar a cualquier sexo y edad, predominan, en su conjunto, en el adulto joven. Según el “Mapa epidemiológico transversal de las ataxias y paraparesias espásticas hereditarias en España” publicado el pasado año, en nuestro país se estima que habría algo más de 3.500 personas afectadas, de las cuales unos 2.500 casos corresponderían a algún tipo de ataxia hereditaria, mientras que unas 1.000 personas padecerían algún tipo de paraparesia espástica.

Estas enfermedades son producidas por mutaciones en diversos genes y 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). Y, aunque se han descrito más de 100 tipos distintos de ataxias y paraparesias, dependiendo del gen que se haya visto implicado, las ataxias recesivas más frecuentes en España son la ataxia de Friedreich y la enfermedad de Niemann-Pick tipo C y las ataxias dominantes más habituales son la ataxia espinocerebelosa tipo 3 (también conocida como enfermedad de Machado-Joseph), seguida del 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 el tipo 4 y el tipo 17.

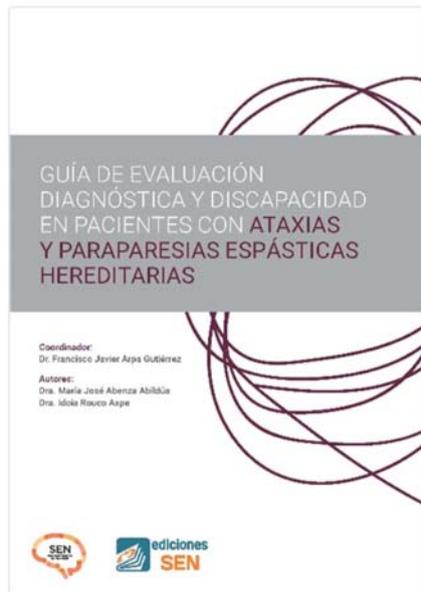
"Aunque son enfermedades altamente heterogéneas, en su mayor parte tienen un curso lentamente progresivo que genera cada vez una mayor repercusión funcional. La realización de un estudio sistemático y común para todos los pacientes en los que se sospeche que puede padecer alguna de estas enfermedades, puede mejorar su diagnóstico y su adecuada valoración. Un objetivo que perseguimos con la publicación de esta Guía, ya que estimamos que más del 47% de los pacientes españoles no disponen de un diagnóstico genético definitivo", comenta la Dra. María José Abenza, Secretaria de la CEAPED de la SEN.

Elaborada por los Dres. Francisco Javier Arpa Gutiérrez, María José Abenza Abildúa e Idoia Rouco Axpe, la Guía está conformada por trece capítulos en los que se definen conceptos fundamentales, se especifica cómo llevar a cabo la exploración y la valoración del paciente (mediante las escalas clínicas necesarias para poder graduar la capacidad funcional física y psíquica), se detallan los estudios que se pueden realizar para llegar a un diagnóstico más preciso, y se ofrece diversa información para que cada paciente tenga acceso a una evaluación homogénea y global en todo el territorio nacional. *"Algo básico para que todos los pacientes puedan optar a una clasificación adecuada de su grado de discapacidad, con el fin de que puedan ser beneficiario de las prestaciones que se recogen en la Ley de Dependencia, y de todos los recursos disponibles a nivel nacional y comunitario según proceda",* señala la Dra. Idoia Rouco, Vocal de la CEAPED de la SEN.

Se puede consultar la "Guía de Evaluación Diagnóstica y Discapacidad en Pacientes con Ataxias y Paraparesias Espásticas Hereditarias" en la página web de la SEN: <https://www.sen.es/profesionales/guias-y-protocolos>

Asimismo, para ayudar al neurólogo clínico en la atención de los pacientes, la Comisión de Estudio de Ataxias y Paraparesias Espásticas Degenerativas (CEAPED) ha publicado también una guía rápida de consulta en: <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-pdf-S0213485322000305>

Para más información sobre el "Mapa epidemiológico transversal de las ataxias y paraparesias espásticas hereditarias en España": <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.