



Paraplejía espástica hereditaria

La paraplejía espástica hereditaria (SPG) también llamada paraparesia espástica familiar (PEF), comprende un grupo de trastornos heredados que se caracterizan por la debilidad y la espasticidad (rigidez) progresivas de las piernas. En las primeras etapas de la enfermedad, puede haber dificultades para caminar y con la rigidez. Esos síntomas habitualmente progresan con lentitud y finalmente las personas con SPG pueden requerir la asistencia de un bastón, una caminadora o una silla de ruedas. Aunque las características primarias de la SPG "pura" son la espasticidad y la debilidad progresiva de los miembros inferiores, las formas complicadas pueden estar acompañadas de otros síntomas adicionales como disminución de la visión debido a las cataratas y los problemas con el nervio óptico y la retina, la ataxia (ausencia de coordinación muscular), la epilepsia, las discapacidades cognitivas, la neuropatía periférica y la sordera. El diagnóstico de la SPG se realiza primariamente por un examen neurológico y la pruebas para descartar otros trastornos. En algunas formas complicadas de la SPG se pueden observar anomalías en la resonancia magnética cerebral, como un cuerpo calloso y delgado. Se han identificado varias mutaciones genéticas que subyacen a diversas formas de la SPG y en algunos centros médicos se dispone de las pruebas y los diagnósticos genéticos especializados. La SPG tiene varias formas de herencia; no todos los hijos en una familia necesariamente desarrollarán síntomas, aunque pueden ser portadores del gen anormal. Los síntomas pueden comenzar en la infancia o en la edad adulta, según el gen de la SPG de que se trate.

Fuente: National Institute of Neurological Disorders and Stroke

Recursos (en español)

Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar

<https://aepef.org/que-es-la-paraparesia/>

Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (GARD)

<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13713/paraplejia-espastica-hereditaria>

Manual Merck Versión para público general: Paraparesia espástica hereditaria
<https://www.merckmanuals.com/es-us/hogar/enfermedades-cerebrales,-medulares-y-nerviosas/trastornos-de-la-médula-espinal/paraparesia-espástica-hereditaria>

Video en español:

Paraparesia espástica hereditaria - Vídeo explicativo
<https://www.youtube.com/watch?v=aJr241GKmQI>

Recursos (en inglés)

Clinical Trials: Hereditary Spastic Paraplegia
Estudios clínicos: Paraplejía espástica hereditaria
<http://clinicaltrials.gov/search/term=Hereditary+Spastic+Paraplegia>

Spastic Paraplegia Foundation
Fundación de Paraplejía Espástica
<http://www.sp-foundation.org>

1605 Goularte Place
Fremont, CA 94539-7241
Teléfono: 877-773-4483

Correo electrónico: information@sp-foundation.org

La Fundación se dedica a promover la investigación y a buscar la cura para dos grupos de enfermedades raras: la esclerosis lateral primaria (ELP) y paraplejía espástica hereditaria (SPG).

La información en este mensaje es presentada con el propósito de educarle e informarle sobre la parálisis y sus efectos. Nada mencionado en este mensaje debe ser tomado como un diagnóstico o tratamiento médico. No debe reemplazar las instrucciones de su doctor o proveedor de salud. Si tiene preguntas sobre su salud por favor llame o visite a su doctor o proveedor de salud calificado inmediatamente. Siempre consulte con su doctor o proveedor de salud antes de comenzar un nuevo tratamiento, dieta o programa de bienestar. Nunca reemplace los consejos de su doctor o deje de buscar atención médica por algo mencionado en este mensaje.

Esta publicación cuenta con el apoyo de la Administración para la Vida Comunitaria (ACL), del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) de los Estados, como parte de un premio de asistencia financiera por un total de 10 000 000 dólares, financiado en un 100 por ciento por la ACL/HHS. El contenido es de los autores y no representa necesariamente las opiniones oficiales de la ACL/HHS o del Gobierno de los Estados Unidos, ni su respaldo.