

Trayecto del paciente Paraparesia Espástica Hereditaria (PEH)					
FASES	Primeros síntomas	Diagnóstico		Tratamiento	Seguimiento
<b>Enfermedad</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Los primeros síntomas no son muy específicos. Pueden incluir dificultades para caminar o correr, rigidez muscular en las piernas o dificultades para controlar los movimientos de las piernas.</li> <li>Los síntomas pueden comenzar a cualquier edad, pero lo más frecuente es que lo hagan en la infancia o en adultos de entre 30 y 50 años.</li> </ul>	<b>Diagnóstico de PEH</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>La PEH engloba muchos tipos diferentes de enfermedades. Se han identificado más de 90 tipos, y este número aumenta cada año. Los distintos tipos de PEH tienen diferentes patrones de herencia, edades de aparición, síntomas y tasas de progresión.</li> <li>Los diagnósticos erróneos son frecuentes. La PEH se ha diagnosticado erróneamente como parálisis cerebral, esclerosis múltiple, ataxia, artritis, distrofia muscular, otros tipos de enfermedad de la neurona motora y muchas otras afecciones.</li> </ul>	<b>Síntomas no motores</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Otros síntomas suelen ser: problemas urinarios o intestinales, dolor, depresión, fatiga, espasmos y problemas cutáneos.</li> <li>Los síntomas de los tipos menos comunes de PEH pueden incluir: dificultades de aprendizaje, problemas de habla/audición/visión, demencia, ataxia y afectación de la parte superior del cuerpo.</li> <li>Los factores ajenos a la PEH pueden ser importantes (depresión, aislamiento, soledad, etc.), pero a menudo no se comentan en el momento del diagnóstico ni en las consultas médicas posteriores.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Los síntomas suelen progresar lentamente a lo largo de varios años y pueden desarrollarse nuevos síntomas con el tiempo. La variación diaria de los efectos de los síntomas puede ser mayor que la progresión interanual de la PEH.</li> <li>La fisioterapia y/o los estiramientos son importantes. Dependiendo de los síntomas, existen tratamientos para la espasticidad, el dolor, los problemas de vejiga/intestino y la depresión.</li> <li>Las personas con PEH pueden necesitar ayudas para la movilidad que cambian con el tiempo.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Puede ser necesario realizar grandes cambios en la vida laboral o doméstica como consecuencia de la PEH</li> <li>En casa, las personas con PEH pueden necesitar rampas o pasamanos. Si necesitan una silla de ruedas, pueden necesitar que los cuartos de baño se conviertan en cuartos húmedos, ayudas para subir y bajar escaleras, ayudas para transferirse de una silla a otra y de la cama a la cama. También pueden necesitar modificaciones en la cocina.</li> <li>En el trabajo, es posible que las personas no puedan seguir desempeñando sus funciones a medida que progresa su PEH. Pueden necesitar ajustes que les permitan continuar. En última instancia, puede que tengan que cambiar de función o de profesión para mantener sus ingresos.</li> </ul>
	<b>Clínica</b>	<b>Variación de síntomas (no concluyentes)</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>En la clínica, los síntomas que se observan a menudo en las personas que empiezan a padecer la PEH son problemas para caminar, tropezar o tener problemas de equilibrio. Las personas con PEH pueden tener fatiga, dolor, problemas de vejiga o bajo estado de ánimo y no darse cuenta de que podrían ser síntomas de PEH.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>El diagnóstico clínico de la PEH puede establecerse tras excluir otras afecciones. El diagnóstico clínico probablemente implique una serie de pruebas y/o resonancia magnética del cerebro y la columna vertebral.</li> <li>El diagnóstico genético de la PEH está disponible, pero los resultados pueden no ser concluyentes. Aunque las pruebas genéticas fiables están disponibles para la mayoría de los tipos más comunes de PEH, los principales problemas en torno a los resultados de las pruebas son que: <ul style="list-style-type: none"> <li>no existe una prueba genética para ese tipo de PEH</li> <li>no haya pruebas de que alguna mutación encontrada esté asociada a la PEH</li> <li>existe una brecha diagnóstica del 30-40% en las pruebas genéticas.</li> </ul> </li> <li>Si se logra el diagnóstico genético, el proceso es sencillo. Debe ofrecerse consejo genético a los familiares. Pueden ofrecerse pruebas predictivas.</li> </ul>	<b>Gestión personalizada de los síntomas motores y no motores</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Derivación de personas con PEH a diferentes centros expertos en función de sus necesidades y síntomas.</li> <li>El plan deberá modificarse con el tiempo, a medida que la enfermedad progresa y cambian los síntomas.</li> <li>El abanico de especialistas dependerá de los síntomas motores y no motores específicos, y puede incluir: apoyo auxiliar para la deambulación; evaluación ortopédica para deformidades secundarias de la columna y los pies.</li> </ul>	<b>Seguimiento personalizado</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Aunque existen algunos patrones generales en tipos específicos de PEH o en grupos de edad específicos, la predicción de la progresión de la PEH para un individuo es difícil. Es difícil responder a preguntas como "¿cuándo necesitaré una silla de ruedas?"</li> <li>El seguimiento periódico es útil y debe haber una adaptación personalizada de los planes de tratamiento, sobre todo cuando los síntomas cambian con el tiempo.</li> <li>Los planes necesitarán el apoyo y la aceptación de la persona con PEH, y ésta</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>Se necesitan investigaciones para confirmar el diagnóstico. La Red Europea de Referencia ha elaborado un diagrama de flujo para el diagnóstico de la PEH. <a href="https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf">https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf</a></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Puede haber solapamiento clínico y/o genético con otras enfermedades.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Es probable que las personas con PEH necesiten asesoramiento para controlar el dolor, controlar la fatiga, mejorar el bienestar y afrontar la urgencia/incontinencia urinaria y/o defecatoria.</li> </ul>	<p>deberá ser capaz de entender cómo la toma de decisiones sobre el tratamiento/gestión de los síntomas puede ayudarle en el futuro.</p>
<p><b>Desafíos</b></p>	<p><b>Diagnóstico precoz y fiable</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>El conocimiento de la PEH es escaso en muchos profesionales sanitarios, y para obtener un diagnóstico confirmado puede ser necesario acudir a varios especialistas. La incertidumbre del diagnóstico puede afectar al bienestar.</li> </ul>	<p><b>Los médicos consideran aspectos ajenos a su especialidad</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Es necesario aumentar la certeza del diagnóstico para mejorar el tiempo de diagnóstico y reducir los diagnósticos erróneos.</li> <li>Tras el diagnóstico, los expertos deben conocer todos los aspectos de la PEH, tanto síntomas directos de movilidad como de no-movilidad, y otras repercusiones en el bienestar.</li> <li>La derivación a diferentes centros especializados en función de las necesidades y los síntomas debe ser rutinaria para que las personas con PEH pueden recibir una atención coordinada.</li> <li>La necesidad de un equipo multidisciplinar depende de los síntomas que se presenten a lo largo del tiempo. Especialistas al principio del diagnóstico pueden ser: neurólogo, genetista, radiólogo para resonancia magnética u otras exploraciones. Tras el diagnóstico, los problemas de movilidad pueden requerir: fisioterapia, ortopedia, rehabilitación, equipos de movilidad, especialistas en caídas y problemas de equilibrio.</li> <li>Los médicos deben ser capaces de ayudar a las personas con PEH a comprender la información dada por los especialistas, e interpretar lo que significa para ellos.</li> <li>Muchas personas con PEH tienen que repetir su historia a cada nuevo especialista, la transferencia de información entre los especialistas debe mejorar.</li> </ul>	<p><b>Encontrar una cura</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>No existe cura para la PEH, todo tratamiento es sintomático.</li> <li>El trabajo de la investigación actual sobre la PEH incluye la búsqueda de biomarcadores, la consideración de modelos celulares y animales de la PEH, la identificación de posibles fármacos de tratamiento y el aumento de la comprensión de la PEH.</li> <li>Los esfuerzos en la investigación y los ensayos clínicos son necesarios.</li> </ul>	<p><b>Apoyo personalizado</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Algunas personas con PEH quieren planificar su futuro, pero otras no. Es necesario un apoyo personalizado basado en las necesidades y los deseos de las personas.</li> <li>Las personas que no desean planificar pueden beneficiarse de la ayuda de un asesor que les ayude a aceptar su PEH, ya que pueden estar afectadas por el dolor por la pérdida de su antiguo yo o la rabia por lo que se sienten incapaces de hacer en el futuro.</li> <li>Es probable que las personas con PEH que deseen tener familia se beneficien de consultar a un genetista para conocer los riesgos y considerar las opciones de FIV y/o pruebas prenatales.</li> </ul>

<b>Objetivos</b>	<p><b>Concienciación y educación sobre la PEH (y otras afecciones neurológicas similares) en los profesionales sanitarios pertinentes</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Los médicos deben ser capaces de diagnosticar la PEH o remitir a un especialista adecuado para que lo haga. Los clínicos deben conocer a los expertos a los que derivar a las personas con PEH - esto es probable que incluya un neurólogo, un fisioterapeuta y un ortopeda. Pueden ser necesarios otros especialistas si se presentan otros síntomas.</li> <li>• Dado que la PEH no tiene cura, el apoyo psicológico a las personas con PEH tras el diagnóstico puede ser importante.</li> <li>• Dado que la PEH es una enfermedad rara, la persona puede sentirse aislada y sola al sentir que es la única que la padece. Las conexiones con comunidades relevantes pueden ser importante para reducir estos sentimientos.</li> <li>• Es difícil encontrar información sobre la PEH. Por lo tanto, es importante proporcionar a las personas información relevante sobre las opciones de tratamiento de los síntomas, lugares donde obtener asesoramiento y diagnóstico genético.</li> </ul>		<p><b>Vivir con PEH</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Las personas con PEH pueden necesitar ayuda para desarrollar y mantener una rutina con niveles adecuados de actividad física, de modo que puedan tener la mejor calidad de vida posible.</li> <li>• Más allá de una rutina sanitaria con fisioterapia y medicación adecuadas, las rutinas pueden incluir aspectos sobre el bienestar, las conexiones sociales y la comprensión del mundo de las PEH en general.</li> </ul>	<p><b>Capacitación del paciente</b></p> <p>La información sobre la PEH puede ser difícil de encontrar, y hablar a la gente sobre tres áreas puede ayudar a liberar información:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• la información sobre redes de apoyo puede facilitar el acceso a otras personas con PEH, lo que puede ayudar a encontrar soluciones a los problemas cotidianos y a sentirse menos solo y aislado.</li> <li>• conocer el trabajo de investigación actual puede ayudar a las personas a ver el panorama más amplio y a tener la seguridad de que hay muchos profesionales trabajando en la PEH</li> <li>• la información sobre registros de pacientes puede permitir a las personas participar en proyectos de investigación y mantenerse al día sobre noticias específicas para sus tipos de PEH.</li> </ul>