



P. M.

Neurólogos, genetistas, biólogos y pacientes se reunieron en el salón de actos de Adeit el 14 de noviembre.

Paraparesia espástica familiar: genética y discapacidad

SALUD Y VIDA VALENCIA

■ La paraparesia espástica familiar (PEF) es un grupo de trastornos neurodegenerativos con heterogeneidad fenotípica y genética, caracterizados clínicamente por espasticidad (rigidez) y debilidad progresiva de los miembros inferiores.

Existen unas 40 formas distintas de esta patología, de las que se conoce la base genética de menos de la mitad. Entre éstas se han descrito diferentes formas de herencia y muchos genes implicados. El resto de las PEF se encuentran en fase de investigación científica y se desconoce la base genética exacta.

Clínicamente se dividen en dos grupos:

► **Formas puras:** Caracterizadas por espasticidad y debilidad lentamente progresivas de los miembros inferiores. Suelen ser autosómicas dominantes.

► **Formas complicadas:** Se caracterizan por la presencia de una gran variedad de signos clí-

nicos como pueden ser: retraso mental y demencia, epilepsia, atrofia óptica, anormalidades retinianas, glaucoma, miotonía, miotrofia, anormalidades esqueléticas, anormalidades de piel y pubertad precoz entre otros. Suelen ser autosómicas recesivas.

PEF en Progenie Molecular

Progenie Molecular es un centro especializado en la realización de estudios genéticos. Presta sus servicios de diagnóstico molecular a los hospitales más importantes del país y a los centros privados de mayor prestigio.

Desde hace unos años, Progenie Molecular se ha volcado en el estudio genético de la PEF: colabora con la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (Aepef) difundiendo sus conocimientos, realizan labor investigadora en la patología, y el pasado fin de semana ha organizado la III Jornada sobre Enfermedades Genéticas y Discapacidad en Va-

lencia, con carácter monográfico sobre esta patología. Actualmente es el laboratorio europeo con el panel de pruebas de PEF más extenso y tiene como objetivo poder ofrecer un panel todavía más completo, de forma que se pueda realizar un diagnóstico integral a todos los afectados, ya que en la actualidad muchos pacientes no son diagnosticados.

III Jornada sobre Enfermedades Genéticas y Discapacidad

La Jornada sobre Enfermedades Genéticas y Discapacidad es un evento patrocinado por la AEGH y el Real Patronato sobre Discapacidad, dependiente del Ministerio de Sanidad y Política Social. En esta tercera edición, celebrada en Valencia, se ha centrado en diferentes aspectos de esta patología, abarcando desde las cuestiones clínicas a la visión del paciente, pasando por las herramientas de diagnóstico genético y de diagnóstico preimplantacional, así como por la posibilidad de futuros tratamientos utilizando tanto técnicas de terapia celular como de terapia génica. A la jornada asistieron numerosos afectados y profesionales, y ha constituido un éxito, tanto por la participación de los asistentes en los debates y la calidad de las ponencias como por la excelente organización.