



21967 - PARAPLEJÍA ESPÁSTICA HEREDITARIA: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA DE UNA SERIE DE PACIENTES EN UN CSUR

Loza Palacios, R.; Valera Barrero, A.; Herguijuela Paredes, M.; Arribas Ortega, L.; Martínez de la Fuente, P.; Núñez Laguna, S.; Polanco Fernández, M.; Gangas Barranquero, L.; Pelayo Negro, A.; Infante Ceberio, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

Resumen

Objetivos: Caracterización genotípica y fenotípica de una serie de pacientes diagnosticados de paraplejia espástica hereditaria (PEH) atendidos en una unidad de referencia nacional (CSUR).

Material y métodos: Análisis retrospectivo de la casuística en el periodo 2019-2025, con recogida de datos demográficos, fenotípicos, genotípicos y de ayudas para la marcha. Se calcularon medias y desviaciones estándar de las principales variables cuantitativas.

Resultados: Se identificaron 79 pacientes, 73 sintomáticos y 6 portadores asintomáticos. El 74% de los casos fue tipificado genéticamente, con 15 subtipos genéticos diferentes, siendo los más frecuentes SPG31 (n = 15; 19%), SPG4 (n = 14; 17,7%), POLR3A (n = 12; 15,2%) y SPG7 (n = 7; 8,9%). La edad media de inicio fue de 32,72 años (desviación estándar: 19,4; rango: 2-78 años). El 58% eran fenotipos puros y el 56,7% formas autosómicas dominantes. La duración media de la enfermedad fue de 26,86 años y el 77,3% de los pacientes eran todavía ambulantes, con o sin apoyo. No hubo diferencias fenotípicas entre los tipificados y los no tipificados y la ataxia fue la manifestación más frecuente en el fenotipo complicado.

Conclusión: Estos resultados subrayan la heterogeneidad genética de las PEH. En esta cohorte se ha logrado tipificar genéticamente una alta proporción de los casos, predominando los genotipos SPG31, SPG4 y POLR3A. La alta frecuencia de SPG31 podría explicarse por un efecto fundador. Los fenotipos muestran un amplio grado de solapamiento y la edad de inicio es altamente variable. En general, incluso a largo plazo, el pronóstico funcional respecto a la marcha no es demasiado sombrío.