27 DE SEPTIEMBRE: DÍA MUNDIAL DE LAS LEUCODISTROFIAS

LA SENEP SUBRAYA LA IMPORTANCIA DEL CRIBADO NEONATAL Y DE LA INVESTIGACIÓN PARA LOGRAR UN DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS LEUCODISTROFIAS

- **Cuanto más precoz sea el debut clínico, más grave suele ser la enfermedad, y peor pronóstico tiene.**
- **El retraso en el diagnóstico puede suponer la irreversibilidad del daño neurológico.**
- **Un diagnóstico precoz es vital para intervenir de forma temprana, e intentar cambiar el curso de la enfermedad.**
- **La inclusión de las leucodistrofias tratables en el cribado neonatal debe ser universal en toda España.**

Madrid, 26 de septiembre.- La **Sociedad Española de Neurología Pediátrica** (SENEP) subraya la importancia del **cribado neonatal**, y de la **investigación**, para lograr un **diagnóstico precoz** de las leucodistrofias, un grupo de **enfermedades neurogenéticas raras**, que afectan a la **sustancia blanca** (la mielina) del sistema nervioso central (cerebro y médula espinal), cuya efeméride se celebra este sábado, 27 de septiembre, con el '**Día Mundial de las Leucodistrofias**'.

Actualmente, su incidencia real global es desconocida, estimándose en Europa en torno a **1/7.000-8.000 recién nacidos vivos**. Las leucodistrofias son **más de 50 enfermedades distintas**, y sólo **4 o 5 tienen** a día de hoy un **tratamiento** específico.

"Fruto de unas alteraciones genéticas, la mielina (capa que protege a las fibras nerviosas y favorece la comunicación de las células nerviosas) puede formarse de manera anómala desde el principio, o bien inicialmente puede ser normal y dañarse progresivamente por el acúmulo de sustancias nocivas. En este último caso, el desarrollo psicomotor inicial puede ser normal y producirse un estancamiento y una regresión en la adquisición de hitos motores en los meses o años posteriores", explica la portavoz de la SENEP, la neuropediatra **Beatriz Bernardino Cuesta**.

En algunos casos, además de una alteración para caminar, esta neuropediatra explica que algunos pacientes asocian discapacidad intelectual, epilepsia, trastorno del movimiento, dificultad para hablar o para tragar. "A su vez, pueden asociar síntomas no neurológicos,

por ejemplo, oculares, endocrinológicos, cutáneos, o digestivos, entre otros. La evolución en la mayoría de los casos es hacia un cuadro en el que predominan signos de paraparesia (alteración del tono muscular de las piernas) o tetraparesia espástica (debilidad y rigidez muscular en las cuatro extremidades)", precisa esta especialista de la consulta de Enfermedades neurometabólicas y neurodegenerativas del **Hospital Infantil Universitario Niño Jesús** (Madrid).

La clínica suele debutar en la **primera infancia**, aunque pueden existir formas neonatales, infantiles, juveniles, o del adulto; y con diferentes manifestaciones según la edad de inicio. "Cuanto más precoz sea el debut clínico, más grave suele ser la enfermedad, y peor pronóstico tiene", advierte la doctora Bernardino; de ahí la importancia del cribado neonatal y de la investigación sobre estas patologías raras.

LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ

Por otro lado, y dado que la mayor parte de ellas son **enfermedades progresivas neurodegenerativas**, un **diagnóstico precoz** es vital para intervenir **de forma temprana**, e intentar cambiar el curso de la enfermedad, permitiendo acceder a terapias específicas lo más pronto posible en el caso de que éstas existan, o evaluar el posible acceso a ensayos clínicos en marcha. "Debe facilitarse la posibilidad de que los pacientes accedan a los centros de referencia a nivel nacional, de forma que en el seguimiento participen especialistas conocedores de este grupo de enfermedades, así como equipos multidisciplinares para la atención de estos menores y sus familias", afirma.

Según prosigue la miembro de SENEP, su diagnóstico se basa en la **historia clínica**, en la **exploración física**, y en la **neuroimagen por resonancia magnética**, unidas a determinadas **pruebas metabólicas** específicas en sangre, en orina, o en el líquido cefalorraquídeo. "Con el avance de las **pruebas genéticas**, especialmente el desarrollo exponencial de las técnicas de secuenciación masiva en los últimos años, el conocimiento de estas enfermedades es cada vez mayor, lo que lleva a la descripción de nuevos cuadros clínicos y al descubrimiento de genes implicados, aumentando así el número de diagnósticos concretos, y acelerando en algunos casos el proceso diagnóstico", celebra.

LA INCLUSIÓN EN EL CRIBADO NEONATAL

Respecto al tratamiento, en gran parte de los casos este será de **soporte**, manejando los síntomas clínicos, e intentando evitar complicaciones, tal y como indica: "Sólo en casos muy concretos existe un tratamiento específico que pueda frenar la enfermedad. Generalmente, los tratamientos no pueden revertir el daño que ya esté presente; lo que hace que el diagnóstico y el tratamiento precoz sean una vez más importantes".

Por este motivo, desde la SENEP se hace hincapié en la **inclusión del cribado neonatal** o "prueba del talón" de aquellas **leucodistrofias tratables** en todas las CCAA, ya que un tratamiento precoz puede conllevar una modificación de la evolución de la enfermedad, evitar una muerte prematura, y/o prevenir el deterioro evolutivo. "En muchos casos el cribado permite identificar el riesgo de desarrollo de una enfermedad antes de la aparición

de los síntomas. En el caso de estas enfermedades, además, el retraso en el diagnóstico puede suponer la irreversibilidad del daño neurológico", advierte esta neuropediatra.

En última instancia, ensalza la labor de las **asociaciones de pacientes**, "un empuje muy importante en estas enfermedades", tal y como afirma la portavoz de la SENEP: "La colaboración de todos los implicados en la atención y en el soporte de estos pacientes y de sus familias nos permitirá conocer mejor el espectro de las leucodistrofias, y luchar por un futuro mejor para ellos".