

JOSÉ MATÍAS ARBELO, COORDINADOR DE LA UNIDAD DE TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GRAN CANARIA

“CUANDO FINALMENTE EL PACIENTE ACUDE AL NEURÓLOGO, LA ENFERMEDAD ESTÁ EVOLUCIONANDO DESDE AÑOS ANTES”



El Grupo de Estudio de Trastornos del Movimiento de la Sociedad Española de Neurología tiene nueva junta directiva. Además de mantener y enriquecer las actividades del Grupo, tiene entre sus objetivos revisar y actualizar las Guías de Enfermedad de Parkinson.

Se trata de un nombramiento para un periodo de dos años. La junta está compuesta por un secretario y dos vocales, además del nuevo *coordinador del Grupo*, **José Matías Arbelo**, quien también *coordina la Unidad de Trastornos del Movimiento del Hospital Universitario Insular de Gran Canaria*. Con él hablamos sobre los objetivos del Grupo para los próximos dos años. “*Por una parte mantener actividades científicas que ya estaban desarrolladas por la anterior coordinadora, la doctora Luquin, quiero aprovechar para decir que ella y su equipo dejaron el listón muy alto,*

y mantener eso va a ser importante; por otro lado yo he propuesto desarrollar la actualización de las Guías para el manejo práctico de la Enfermedad de Parkinson a nivel nacional. Las Guías requieren un esfuerzo de revisión y de puesta al día, y se necesita que todos nos veamos implicados para llevarlas a buen puerto. También, desde el punto de vista sociosanitario, nos gustaría tener más contacto con la Federación Española de Parkinson y establecer algunas líneas de trabajo, y pensamos tener algún encuentro a raíz del día internacional del Parkinson con la prensa en Madrid, para formarles desde el punto de vista de qué es la enfermedad, cómo se presenta, cuáles son las líneas de investigación, las pautas de tratamiento, etc.”

Cifras del Parkinson

La incidencia y la prevalencia del Parkinson aumenta muchísimo con la edad. Extrapolando datos de otros países, se puede decir que la incidencia aproximadamente a los 60 años es de unos 18 pacientes por cada 100.000 habitantes al año. Sin embargo, esta incidencia se modifica completamente si los pacientes tienen más de 80 años, porque a mayor edad mayor riesgo, y a partir de esa edad la incidencia sube a 300 pacientes por cada 100.000 habi-

tantes al año. Arbelo nos explica además que “la edad media de aparición son los 60 años, y si hablamos de prevalencia podría haber entre 150 y 200 pacientes por 100.000 habitantes a nivel nacional, esto supone que por ejemplo aquí en Canarias puede haber entre 5.000 y 7.000 pacientes con Síndrome de Parkinson. Estas cifras son en cuanto a lo que es la incidencia y prevalencia del Parkinson idiopático, que es el que se manifiesta sin conocer la causa, la etiología, y aquí no están incluidos los Parkinson hereditarios, como el juvenil, que son mucho menos frecuentes. El Parkinson que se presenta entre los 30 y los 40 años tiene muy altas probabilidades de ser hereditario, con alguna mutación genética”. Se conocen 18 formas genéticas, cada una de ellas con muchas variantes.

Por lo que se refiere a los síntomas, algunos son premonitorios antes de que aparezca el temblor o la rigidez; como puede ser la pérdida del olfato, trastornos del hábito intestinal, trastornos del humor o de la conducta, con depresión o ansiedad, trastornos del sueño, suele ser muy frecuente el dolor

en el hombro, etc. Pero, tal y como recuerda el doctor, “todos estos son síntomas pre-motores, que son muy difíciles al principio de relacionar con la enfermedad del Parkinson, salvo que ese paciente tenga antecedentes familiares, entonces sí sale la alerta, la bandera roja. Si no es así, hasta que no aparezcan los primeros síntomas motores, como un cambio en la expresión facial, una dificultad para firmar o para escribir, o una torpeza para afeitarse, para abrocharse los botones de la camisa o ponerse los calcetines, el paciente no acude al neurólogo. Cuando finalmente acude al neurólogo la enfermedad está evolucionando desde años antes”.

Actualmente no se puede hacer nada en el apartado de la prevención de las enfermedades neurodegenerativas, pero resulta fundamental, tal y como recuerda Arbelo, el aspecto social, especialmente en relación con las asociaciones de pacientes de Parkinson. “Teniendo en cuenta que esta es una enfermedad crónica de muchos años de supervivencia y que produce un deterioro progresivo, por una parte motor pero también con otra serie de síntomas como dificultad para hablar, trastornos del equilibrio o también desde el punto de vista de la esfera neuropsicológica, es importante que haya algo que ocupe un espacio, como es el trabajo de la asociación

“Se prevé que en 2040, el Parkinson supere al cáncer en número de personas afectadas”

La Federación Española de Parkinson se creó en 1996 por iniciativa de cinco asociaciones de párkinson regionales, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por esta enfermedad y sus familias. Dieciocho años después, la Federación cuenta con 45 asociaciones repartidas por toda España, aglutinando a más de 12.000 asociados.

“Para cumplir nuestro objetivo fundacional, trabajamos en diferentes proyectos que abarcan toda la problemática de esta enfermedad, velamos porque los derechos de nuestro colectivo no sean vulnerados y apostamos fuertemente por la investigación”, explica María Gálvez, directora general de la Federación Española de Parkinson. Las asociaciones federadas trabajan como punto de encuentro entre personas con Parkinson, cuidadores y familiares, y además de compartir experiencia, las personas afectadas tienen asesoramiento personalizado y acceso a terapias de rehabilitación (fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional...).

Según estimaciones de la FEP, basadas en el progresivo envejecimiento de la población y en que cada vez se diagnostica antes esta enfermedad, el Parkinson afecta a más de 150.000 personas en España, 30.000 de las cuales está sin diagnosticar. Y otro dato importante que aporta Gálvez: “Se prevé que en 2040, superará al cáncer en número de personas afectadas”.

Según la directora de la FEP, actualmente hay varias líneas de investigación abiertas que abarcan desde el desarrollo de nuevos fármacos hasta la búsqueda de las causas de la enfermedad. “Sin embargo, los recortes de los últimos años han llegado a la investigación en enfermedades neurodegenerativas hasta el punto que hay investigaciones que han quedado paralizadas por falta de financiación”. Desde la FEP aportan su grano de arena organizando los Premios FEP al mejor artículo de investigación, colaborando en muchos proyectos de investigación, dando difusión o participando en sus comités de expertos a través de la Junta Directiva, donde hay personas afectadas de Parkinson que aportan su visión de la enfermedad en primera persona). “Los investigadores necesitan recursos económicos, defendemos que se tiene que seguir apoyando la investigación porque es la única vía para acabar con la enfermedad”, concluye Gálvez.

de pacientes de Parkinson, donde el que acude recibe un tratamiento integral, también desde el punto de vista psicológico, del logopeda, de la rehabilitación, etc. y esto es doblemente importante porque la administración no contempla programas para la rehabilitación o para el tratamiento integral de esta enfermedad, nadie mejor para suplir esto que las propias asociaciones de enfermos, la función que ejercen es muy importante”.

Tratamientos y futuro

El medicamento principal para tratar el Parkinson sigue siendo la Levodopa, que lleva ya cincuenta años funcionando. Sí se han observado avances con nuevas formas de tratamiento en los últimos años, lo que significa la estimulación dopaminérgica continua, una alternativa terapéutica a la medicación oral convencional, que logra mejorar la calidad de vida de los pacientes. En palabras de Arbelo, “Anteriormente al desarrollo de estos medicamentos era muy difícil, porque en la medida que se va añadiendo tratamiento por vía oral convencional se van desarrollando complicaciones por el propio medicamento, el medicamento por una parte actúa mejorando, pero su toma crónica va desarrollando otro tipo de complicaciones. Y son estas complicaciones donde hemos mejorado bastante con alternativas terapéuticas como puede ser la cirugía o la infusión continua de levodopa o de apomorfina. Estas tres alternativas, que se utilizan según la indicación de cada paciente, con criterio de inclusión o de exclusión, han mejorado mucho la calidad de vida durante el periodo en que se presentan las complicaciones, y ese es el mayor logro que hemos conseguido hasta la actualidad”. De cara al futuro, el coordinador pone especial énfasis en la investigación génica. La enfermedad de Parkinson produce trastornos de proteínas

en el sistema nervioso central, y su acumulación produce una intoxicación. La acumulación de esa proteína es consecuencia de esa neurodegeneración, y con la terapia génica se pretende “lograr la forma ideal de sustituir las proteínas que están alteradas en el sistema nervioso central, y esto se puede hacer de forma muy localizada. Para ello se utilizan genes cuyo ADN puede actuar a nivel de célula nerviosa mediante una inyección directa en el sistema nervioso central para que desarrolle las proteínas deficientes. Esto es una gran línea muy interesante de futuro. También se está trabajando en otras líneas a la hora de reprogramar células madre para modificar la dirección de su ADN, como si se corrigiese el camino y se eligiese el adecuado para desarrollar las proteínas que están alteradas a nivel cerebral. De hecho hay pacientes que han recibido el trasplante celular, y han tenido un beneficio, pero se ha visto que esas células que han sido trasplantadas después de una serie de años vuelven a desarrollar la enfermedad, por tanto hay que investigar más y desarrollar más líneas de investigación”. +

“El Parkinson que se presenta entre los 30 y los 40 años tiene muy altas probabilidades de ser hereditario, con alguna mutación genética”

JOSÉ MATÍAS ARBELO

Estudio Registry enfermedad de Huntington

La enfermedad de Huntington es hereditaria y se transmite con carácter autosómico dominante. Actualmente se puede hacer el diagnóstico definitivo con una certeza del 100% con el análisis molecular de gen IT15. Dada la gravedad y mal pronóstico de la enfermedad es conveniente tener un diagnóstico de certeza y evitar en lo posible la transmisión, teniendo en cuenta el diagnóstico prenatal y preimplantacional.

En la actualidad, José Matías Arbelo es el director en Canarias del Estudio Registry, un estudio multicéntrico internacional para el estudio de la enfermedad, y recientemente han puesto en marcha la Asociación de Huntington en Las Palmas. “Hemos podido poner en marcha ese programa después de muchos años intentándolo, por iniciativa y esfuerzo personal nuestro. Ahora mismo tenemos 24 afectos de enfermedad de Huntington, sin contar los que son portadores no sintomáticos. Se trata de un registro donde se toman muestras de sangre y de orina y se hacen valoraciones neuropsicológicas anualmente, y esas muestras biológicas se mandan a un laboratorio en Italia y quedan almacenadas unos 50 años, con el fin de saber si hay más mutaciones de las que hasta ahora se conocen. También para investigar más la enfermedad, y porque si en algún momento surge un ensayo clínico que haya que realizar, hay que seleccionar los pacientes que podrían entrar en ese estudio, y por eso es importante que exista el registro de pacientes”.

