

TUTTI GLI ARTICOLI:

Specialita' :

RICERCA NEGLI ARTICOLI:

 

Paraparesi Spastica Ereditaria, che cos'è, sintomi e come si cura

PSE comprendono un gruppo clinicamente e geneticamente eterogeneo di malattie neurodegenerative, caratterizzate da progressiva spasticità degli arti inferiori, con iperreflessia osteo-tendinea.

Clinicamente, le PSE possono essere suddivise in due gruppi principali: forme pure e forme complicate.

Le forme pure sono caratterizzate da spasticità e debolezza lentamente progressive a carico degli arti inferiori, cui spesso si associano disturbi urinari di tipo ipertonico e riduzione del senso di posizione agli arti inferiori.

Nelle forme complicate il quadro clinico si associa ad altre alterazioni neurologiche e non: distrofia ottica, degenerazione retinica, ritardo mentale o demenza, polineuropatia.

Quando si manifestano i primi sintomi della PSE?

La PSE colpisce entrambi i sessi: l'età di insorgenza varia dall'infanzia alla vecchiaia.

L'esordio in età infantile si associa ad una lenta progressione sintomatologica, mentre vi è un'evoluzione meno lenta nelle forme ad inizio adolescenziale. Questo potrebbe essere dovuto ad una maggiore capacità del sistema nervoso in via di sviluppo di neutralizzare la crescente neurodegenerazione.

Esiste una cura?

Non esiste, ad oggi, alcun trattamento specifico per prevenire, rallentare o far regredire la PSE. Il trattamento è sintomatico: una regolare fisioterapia è fondamentale per rinforzare i muscoli e migliorare la qualità del movimento.

Con che frequenza insorge e cosa ha fatto la ricerca?

L'incidenza delle PSE varia da 1,27 a 9,6 (per le forme pure) su 100.000.

La ricerca attiva è in corso: sino ad ora sono state mappate 38 diverse forme genetiche responsabili di forme pure e complicate di PSE; 15 i geni descritti. Tuttavia, nonostante il consistente numero di loci mappati, in continua crescita, il meccanismo patogenetico alla base della maggior parte delle forme di PSE non è ancora stato identificato.

L'Associazione "Vivere la Paraparesi Spastica" si prefigge, inizialmente, lo scopo di farsi conoscere, per raccogliere informazioni e adesioni. Trattandosi di malattia rara, l'Associazione si pone come punto di riferimento per i pazienti e le loro famiglie, orientandoli verso i centri specializzati.

L'attuale assenza di cure farmaceutiche sottolinea l'importanza della fisioterapia continuativa e di creare un protocollo ad hoc per i malati di PSE, ad oggi inesistente.

L'Associazione si propone di raggiungere i suoi scopi attraverso le seguenti principali attività:

Divulgazione, Informazione, Cura, Ricerca Scientifica e Farmacologica sulle PSE.

L'Associazione Vi.P.S. è affiliata a UNIAMO FIMR, Federazione Italiana Malattie Rare, e Amica di Telethon.



Fonte: [Vi.P.S. - Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica](#)