

UNIVERSIDAD  
CATÓLICA  
DE CUENCA

**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**

*Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo*

**UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR**

**CARRERA DE MEDICINA**

**PARAPARESIA ESPÁSTICA HEREDITARIA: REPORTE DE  
CASO**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL  
TÍTULO DE MÉDICO**

**AUTOR: NAYELI RASHELL GUAMÁN PEÑAFIEL**

**DIRECTOR: DRA. MARÍA VERÓNICA TITO MORENO**

**CUENCA - ECUADOR**

**2025**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLL**



**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**

*Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo*

**UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR**

**CARRERA DE MEDICINA**

**PARAPRESIA ESPÁSTICA HEREDITARIA: REPORTE DE  
CASO**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL  
TÍTULO DE MÉDICO**

**AUTOR: NAYELI RASHELL GUAMÁN PEÑAFIEL DIRECTOR: DRA.  
MARÍA VERÓNICA TITO MORENO**

**CUENCA - ECUADOR**

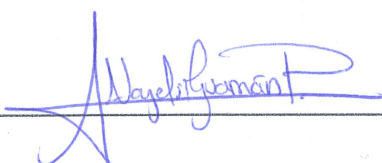
**2025**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO**

## DECLARATORIA DE AUTORÍA Y RESPONSABILIDAD

Yo, Nayeli Rashell Guamán Peñafiel portador de la cédula de ciudadanía No. 0302678198 Declaro ser el autor de la obra: "Paraparesia espástica hereditaria: reporte de caso", sobre el cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, 14 de marzo de 2025

F: 

**Nayeli Rashell Guamán Peñafiel**

**C.I. 0302678198**

## **CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR / TUTOR**

Certifico que el presente trabajo denominado “Paraparesia espástica hereditaria: reporte de caso” realizado por Nayeli Rashell Guamán Peñafiel con documento de identidad No. 0302678198 previo a la obtención del título profesional de Médico, ha sido asesorado, supervisado y desarrollado bajo mi tutoría en todo su proceso, cumpliendo con la reglamentación pertinente que exige la Universidad Católica de Cuenca y los requisitos que determina la investigación científica.

Cuenca, 14 de marzo de 2025

F: \_\_\_\_\_

**Dra. María Verónica Tito Moreno**

**DIRECTOR / TUTOR**

## DEDICATORIA

*Es para mí una gran satisfacción dedicar este trabajo a Dios, cuya presencia ha sido mi mayor fuente de inspiración y fortaleza, brindándome sabiduría y la capacidad para superar los desafíos.*

*A mi madre Fabiola, quien, con gran amor y sacrificio, hizo posible este sueño. Su apoyo inagotable ha sido el pilar fundamental de mi vida, y mi éxito académico es un reflejo de su dedicación inquebrantable y de los valores que me ha inculcado. Cada logro que alcanzo también es suyo.*

*A mis queridos abuelos, quienes fueron mi apoyo incondicional y cuya memoria sigue viva en mi corazón. Su ejemplo de humildad, amor y perseverancia continúa motivándome cada día a buscar la excelencia en todo lo que realizo.*

*A mis familiares y amigos, que me acompañaron durante este largo y, a veces arduo camino, haciéndolo más llevadero y significativo con su apoyo, cariño y palabras de aliento. Gracias por compartir conmigo cada alegría, por su paciencia y por estar presentes, especialmente en los momentos más difíciles.*

*A todos ustedes, dedico con profunda gratitud este trabajo de investigación. Sin su apoyo, este logro no habría sido posible.*

## **AGRADECIMIENTO**

*Deseo expresar mi sincero agradecimiento a la Dra. Verónica Tito, mi tutora, por su invaluable apoyo, orientación y paciencia durante todo el proceso de elaboración de esta tesis.*

*Agradezco de manera especial a la paciente cuyo caso clínico ha sido fundamental en este estudio, por su disposición, generosidad y colaboración. Le estoy profundamente agradecida por su confianza, la cual hizo posible el desarrollo de este trabajo.*

*Mi gratitud también va dirigida a la Universidad Católica de Cuenca, por brindarme una formación académica de calidad y ser un pilar clave en mi desarrollo profesional.*

*Reconozco con aprecio a los profesores, cuyos conocimientos y enseñanzas, contribuyeron a la formación y enriquecimiento de mi carrera académica y profesional.*

*A todos ustedes, mi profundo agradecimiento.*

## RESUMEN

**Introducción:** la paraparesia espástica hereditaria es una enfermedad neurodegenerativa rara que afecta los tractos corticoespinales, con una variabilidad clínica significativa. Su diagnóstico es complejo debido a la falta de datos epidemiológicos especialmente en Latinoamérica, y a la dificultad para diferenciarla de otras condiciones similares. Este caso clínico contribuye al diagnóstico clínico y manejo de la enfermedad en contextos con acceso limitado a pruebas genéticas.

**Presentación del caso:** paciente femenina de 23 años presenta dolor intenso (8/10 en la escala visual análoga), rigidez en las extremidades inferiores, hiperreflexia, clonus y signo de Babinski. En los antecedentes familiares, destaca un vínculo de segundo grado de consanguinidad parenteral. Los síntomas permanecieron varios años sin un diagnóstico claro. Finalmente, se estableció el diagnóstico clínico de paraparesia espástica hereditaria. Se evaluaron diversas terapias farmacológicas, pero la paciente experimentó efectos adversos con la toxina botulínica y el baclofeno, sin embargo, con la fisioterapia intensiva mostró avances significativos, lo que resultó en una notable mejora de su movilidad y calidad de vida.

**Conclusión:** este caso resalta la importancia de un diagnóstico clínico temprano apoyado en estudios imagenológicos dirigidos a descartar otras patologías. Además, subraya las limitaciones sobre el acceso a pruebas genéticas en el país, debido a su elevado costo. Por último, enfatiza la necesidad de un enfoque terapéutico personalizado, ya que las terapias farmacológicas no son eficaces para todos los pacientes, destacando la fisioterapia como clave en el manejo de los síntomas de esta enfermedad.

**Palabras clave:** consanguinidad, modalidades de fisioterapia, paraparesia espástica, reporte de caso.

## **ABSTRACT**

**Introduction:** Hereditary spastic paraparesis is a rare neurodegenerative disease affecting the corticospinal tracts, with significant clinical variability. Its diagnosis is complex due to the lack of epidemiological data, especially in Latin America, and the difficulty in differentiating it from similar conditions. This case contributes to the clinical diagnosis and management of the disease in contexts with limited access to genetic testing.

**Case presentation:** A 23-year-old female patient presents with severe pain (8/10 on the visual analog scale), stiffness in the lower limbs, hyperreflexia, clonus, and positive Babinski's sign. Her family history includes a second-degree consanguinity relationship. The symptoms persisted for several years without a precise diagnosis. Finally, a clinical diagnosis of hereditary spastic paraparesis was established. Various pharmacological therapies were evaluated, but the patient experienced adverse effects with botulinum toxin and baclofen; however, with intensive physiotherapy, she showed significant progress, resulting in a notable improvement in her mobility and quality of life.

**Conclusion:** This case highlights the importance of early clinical diagnosis supported by imaging studies to rule out other pathologies. Additionally, it underscores the country's limited access to genetic testing in the country due to its high cost. Finally, it emphasizes the need for a personalized therapeutic approach, as pharmacological therapies are not effective for all patients, highlighting physiotherapy as key in managing the symptoms of this disease.

**Keywords:** consanguinity, physiotherapy modalities, spastic paraparesis, case report.

## ÍNDICE

<i>RESUMEN</i> .....	7
<i>ABSTRACT</i> .....	8
<i>INTRODUCCIÓN</i> .....	10
<i>OBJETIVOS</i> .....	12
Objetivo General .....	12
Objetivos Específicos.....	12
<i>REPORTE DEL CASO</i> .....	13
<i>DISCUSIÓN</i> .....	18
<i>CONCLUSIONES</i> .....	24
<i>BIBLIOGRAFÍA</i> .....	26
<i>ANEXOS</i> .....	31

## INTRODUCCIÓN

La Paraparesia Espástica Hereditaria (PEH) corresponde a un espectro de enfermedades neurodegenerativas que afectan a las fibras axonales distales de los tractos corticoespinales (1). La edad de presentación clínica es altamente variable pudiendo manifestarse tanto en la edad adulta como en la infancia (2). La primera señal de alerta de esta condición suele ser la rigidez leve de las extremidades inferiores sin una pérdida significativa de la fuerza muscular (3).

La espasticidad en las extremidades inferiores puede presentarse de forma aislada como PEH pura o en combinación con otras alteraciones, conocida como PEH compleja (4). La heterogeneidad genética de esta enfermedad es muy amplia, identificándose más de 79 genes asociados a su desarrollo (5). La transmisión de los subtipos de PEH es variado, existiendo las siguientes formas: ligadas al cromosoma X, autosómicas recesivas y autosómicas dominantes (6).

La prevalencia de esta enfermedad es relativamente baja, con un reporte de apenas 3,6 casos por cada 100 000 habitantes a nivel mundial (7). Sin embargo, estos datos estadísticos pueden variar, ya que los estudios epidemiológicos sobre las enfermedades poco frecuentes suelen enfocarse en datos a gran escala, y a menudo ignoran las variaciones geográficas en regiones donde estas enfermedades son menos comunes (8). Como es el caso de Latinoamérica, en donde no existe investigación epidemiológica que evalúe la prevalencia de esta enfermedad (9).

La PEH está incluida en la lista de patologías raras y de baja prevalencia del “Ministerio de Salud Pública del Ecuador” (10). La limitada información disponible sobre esta enfermedad convierte su diagnóstico en un desafío significativo para los especialistas, ya que es necesario descartar otras condiciones que podrían llevar a interpretaciones diagnósticas erróneas (11).

La historia clínica, antecedentes familiares y el examen neurológico clínico orientan al diagnóstico de PEH, además de estudios de conducción nerviosa, potenciales evocados motores y otras pruebas complementarias (12).

En el diagnóstico diferencial se debe incluir leucodistrofia, esclerosis lateral amiotrófica, adrenomielinoneuropatía ligada al cromosoma X, ataxia hereditaria, neuropatía periférica, entre otras (13). La ausencia de antecedentes familiares, sumado a los factores previamente expuestos, dificulta aún más su diagnóstico (14). Es crucial considerar que se pueden presentar casos esporádicos sin historia familiar previa, que oscilan entre el 13 y el 40% de los casos (15).

El enfoque terapéutico debe ser individualizado, aunque no existe una cura definitiva, es posible optimizar la calidad de vida con farmacoterapia como la toxina botulínica y antiespasmódicos orales, así como con alternativas no farmacológicas como la fisioterapia (16). En caso de presentarse la enfermedad refractaria a los tratamientos convencionales, se puede considerar procedimientos invasivos como el baclofeno intratecal, la estimulación de la medula espinal o intervenciones ablativas selectivas asegurando que los beneficios superen los riesgos asociados (17).

Este reporte de caso es relevante debido a que se orienta a identificar los métodos diagnósticos de esta patología poco frecuente, cuyo retraso en el tratamiento repercute en secuelas significativas para quienes lo padecen, ya que existen escasos datos de la enfermedad a nivel nacional y mundial. Además, servirá a las personas que tomen este trabajo para que tengan una nueva visión sobre la importancia del diagnóstico temprano de estas enfermedades catastróficas, procurando mejorar el pronóstico y la condición de vida del paciente.

## **OBJETIVOS**

### **Objetivo General**

Analizar un caso clínico sobre paraparesia espástica hereditaria para establecer el diagnóstico clínico y manejo terapéutico, contribuyendo al conocimiento médico.

### **Objetivos Específicos**

1. Describir la presentación y evolución clínica de la enfermedad.
2. Comparar la efectividad de las diferentes terapias medicas utilizadas para esta patología.
3. Demostrar las limitaciones y desafíos asociados al diagnóstico de Paraparesia Espástica hereditaria.

## REPORTE DEL CASO

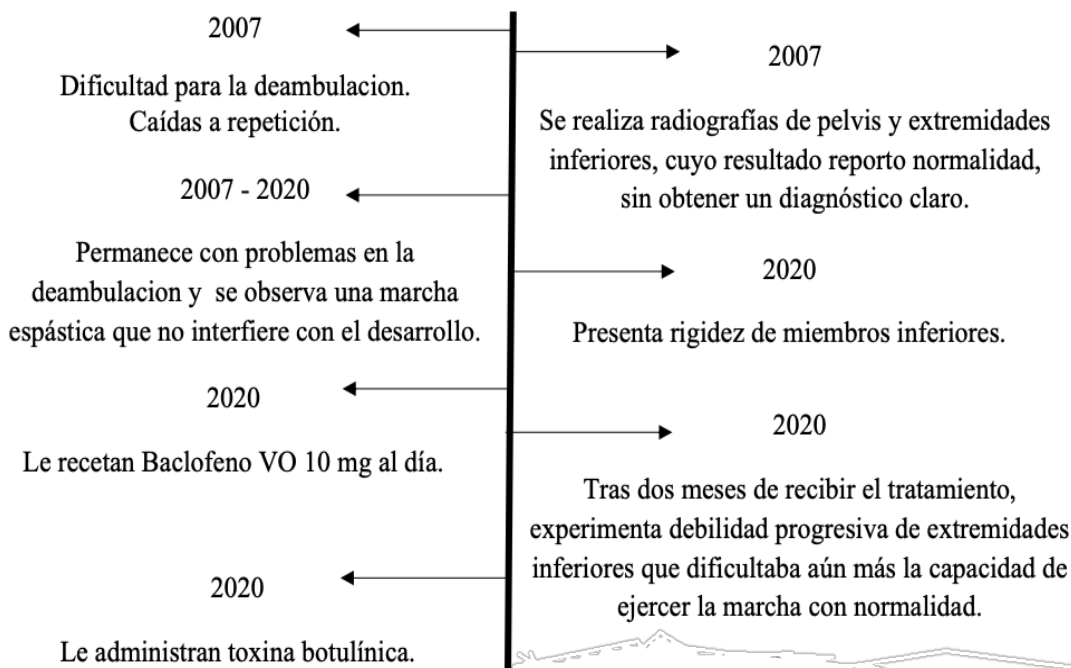
### Información del paciente

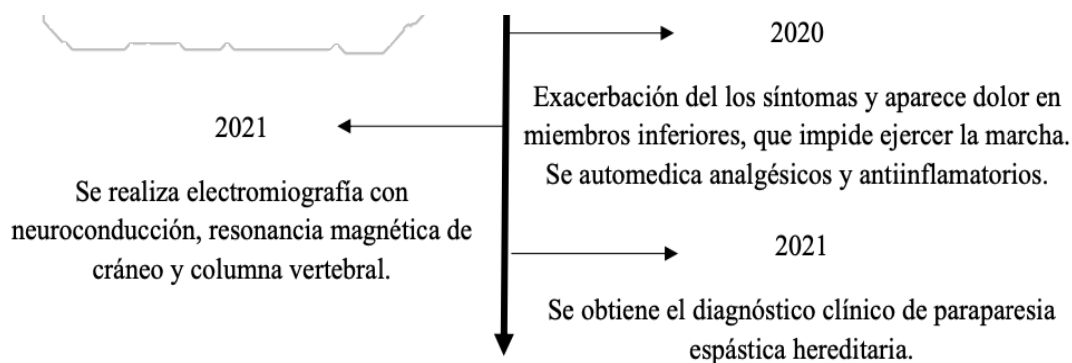
Paciente femenina de 23 años refiere cuadro de dolor intenso (8/10 en la escala visual análoga) de carácter progresivo, asociada a rigidez muscular de los miembros inferiores, fascitis plantar bilateral, alteración de la marcha y caídas frecuentes que comprometen su funcionalidad en las actividades de la vida diaria. En los antecedentes familiares, se documenta consanguinidad de segundo grado entre los progenitores.

### Hallazgos clínicos

En la exploración física de los miembros inferiores, se evidenció hipertonía muscular, con una fuerza de 4/5 según la escala de Daniels. Se observó hiperreflexia en los reflejos osteotendinosos, signo de Babinski, clonus sostenido y una marcha espástica.

### Línea de tiempo





**Figura 1:** Línea de tiempo del caso clínico.

Fuente: historial clínico de paciente.

### **Evaluación diagnóstica**

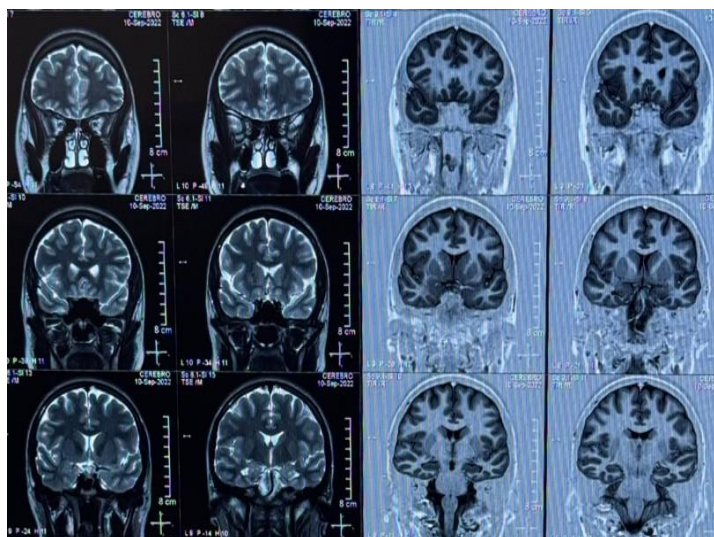
Los análisis de biometría hemática, química sanguínea y pruebas de coagulación mostraron resultados dentro de los valores normales. De igual manera, los estudios del perfil tiroideo, renal y hepático se encontraron en rangos normales. Los estudios inmunológicos, incluyendo anticuerpos antinucleares (ANAs), ANCA-C, ANCA-P, anti- TPO y anti-peroxidasa, también estuvieron dentro de los parámetros establecidos, al igual que los valores del ácido fólico y la vitamina B12.

El estudio de electromiografía con neuroconducción evidenció una disminución de la frecuencia en milisegundos (ms) al inicio del registro neurofisiológico a nivel de las regiones tibiales derecha e izquierda (tabla 1). La resonancia magnética de cráneo descartó la presencia de patologías desmielinizantes (figura 2), mientras que la resonancia magnética simple y con contraste de columna vertebral no mostraron evidencias de desmielinización o compresiones medulares (figura 3 y 4).

Sitio de estimulación	de Onset (ms)	Norm Onset (ms)	O-P Amp (mV)	Norm O-P Amp	Delta – 0 (ms)	Dis (cm)	Vel (m/s)	Norm Vel (m/s)
<b>Motor tibial izquierdo</b>								
Tobillo	5.8	<6.1	19.2	>3.0	6.5	32.0	49	>35
Rodilla	12.3		15.1					
<b>Motor tibial derecho</b>								
Tobillo	3.8	<6.1	5.7	>3.0	6.7	32.0	48	>35
Rodilla	10.5		8.4					

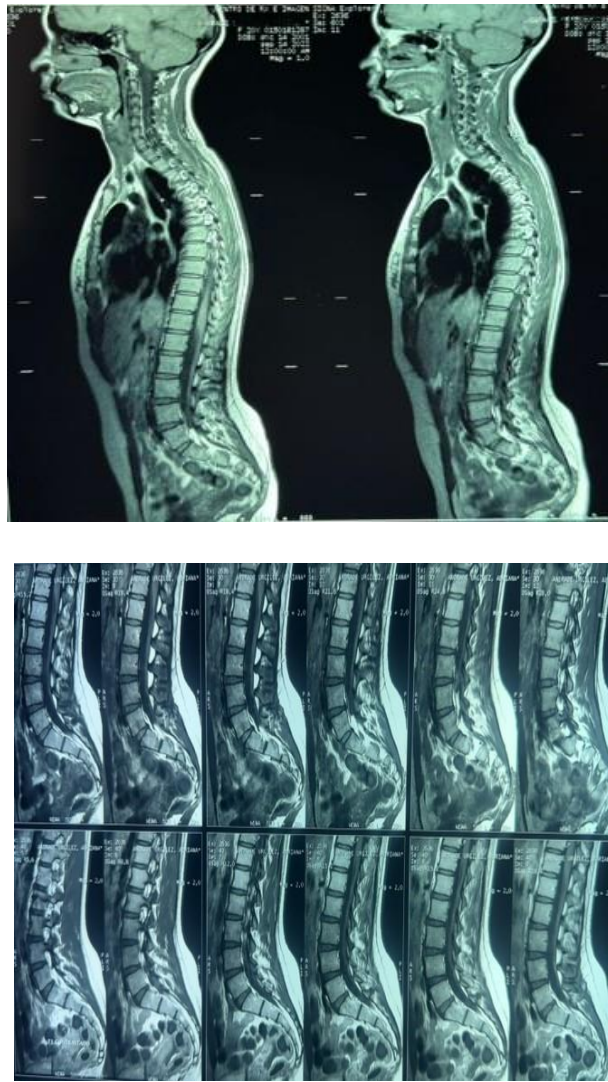
**Tabla 1.** Estudio de electromiografía con neuroconducción. Existe disminución de la frecuencia en milisegundos (ms) al inicio del estudio neurofisiológico a nivel de las rodillas de la región tibial derecha e izquierda.

Fuente: historial clínico de paciente.



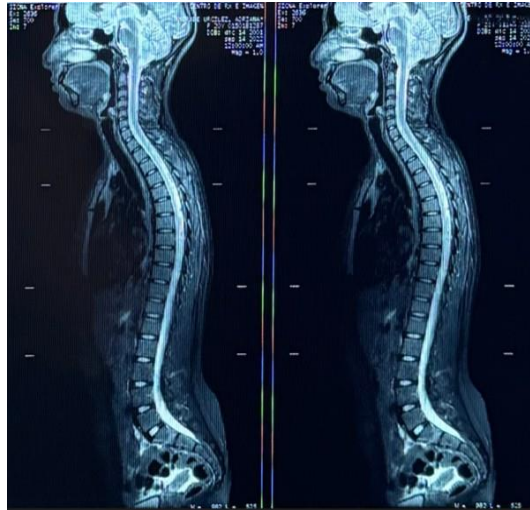
**Figura 2.** Resonancia magnética de cráneo. Se descartó patología desmielinizante.

Fuente: historial clínico de paciente.



**Figura 3.** Resonancia magnética simple de columna vertebral en corte sagital: se descartan estenosis espinales, patologías compresivas y enfermedades desmielinizantes.

Fuente: historial clínico de paciente.



**Figura 4.** Resonancia magnética con contraste de columna vertebral, en corte sagital: se descartan estenosis espinales, patologías compresivas y enfermedades desmielinizantes. Fuente: historial clínico de paciente.

Paciente con diagnóstico de paraparesia espástica hereditaria. Aunque la confirmación definitiva requiere estudios genéticos, las limitaciones en el acceso a estos estudios dentro del país, junto con su elevado costo, representan barreras significativas para un abordaje diagnóstico completo. En este caso, el diagnóstico se basó exclusivamente en criterios clínicos, lo que pone de manifiesto las restricciones existentes para el uso de herramientas diagnósticas avanzadas.

### **Intervención terapéutica**

Se indicó fisioterapia dirigida con enfoque en ejercicios de resistencia, programada tres veces a la semana de manera indefinida, con el objetivo de reducir la rigidez de miembros inferiores y mejorar la funcionalidad motora.

## **Seguimiento y resultados**

La paciente ha mostrado una respuesta favorable al tratamiento durante los tres meses de seguimiento, evidenciando una mejora significativa en la movilidad, así como una notable disminución del dolor y la rigidez. Estos avances han permitido su reintegración gradual a las actividades de la vida diaria, lo que ha contribuido positivamente a su calidad de vida.

## **DISCUSIÓN**

Las manifestaciones de la paraparesia espástica hereditaria (PEH), en este caso concuerdan con la literatura en términos de rigidez bilateral en las extremidades inferiores, debilidad muscular, alteraciones de la marcha, hiperreflexia y signo de Babinski (18). Estudios recientes han señalado que, si bien las manifestaciones clínicas de PEH pueden variar ampliamente en cuanto a la severidad, la rigidez progresiva y la alteración de la marcha son signos distintivos de la patología (3). En el presente caso, la paciente presenta síntomas típicos, como hiperreflexia y rigidez, que inicialmente no fueron identificados en su totalidad, lo que retrasó el diagnóstico de PEH durante varios años, no obstante, una vez establecido el diagnóstico, el equipo médico pudo orientar las intervenciones adecuadas, subrayando la importancia de un reconocimiento clínico minucioso en las etapas iniciales.

La literatura enfatiza la variabilidad clínica y genética de la enfermedad, como indican Meyyazhagan et al., quienes señalan que esta condición puede variar desde presentaciones puras, caracterizadas por espasticidad progresiva en las extremidades inferiores, hasta variantes complejas que abarcan síntomas neurológicos, como alteraciones cognitivas o neuropatías periféricas (18). Esta heterogeneidad, según Trummer et al., se debe a una variedad de mutaciones genéticas con herencias autosómica dominante, recesiva y ligadas al cromosoma X, además de incluir mutaciones de novo

(19). Este caso corresponde a la forma pura de PEH, sin evidencia de alteraciones neurológicas adicionales, lo que permite concentrar el enfoque diagnóstico y terapéutico en los síntomas motores.

Una investigación realizada por Koul et al., sugieren que la consanguinidad parental podría representar un factor recurrente y de fondo considerable en la aparición de la enfermedad, encontrándose presente en el 91% de los casos analizados (14). Este punto coincide con lo señalado por Elsayed et al., quienes destacan la consanguinidad como un elemento importante debido a su influencia en la frecuencia y transmisión de genes, particularmente en poblaciones con altos índices de parentesco, donde es más frecuente observar formas autosómicas recesivas de la enfermedad, lo que resalta el impacto de la epigenética y enfatiza la complejidad de esta enfermedad genética (20). Este factor es particularmente relevante en el presente caso, dado que la paciente presenta antecedentes de segundo grado de consanguinidad entre sus progenitores, lo que fortalece la sospecha de una base genética subyacente y resalta la importancia de evaluar con detalle los antecedentes familiares en diagnósticos de enfermedades raras.

De acuerdo con Koul et al., el diagnóstico de PEH es especialmente complejo durante los primeros años de vida, ya que las pruebas iniciales frecuentemente dan resultados normales y la falta de antecedentes perinatales relevantes dificulta su identificación temprana (14). Además, según Meyyazhagan et al., la evaluación clínica inicial se enfoca en signos distintivos como la espasticidad progresiva de las extremidades inferiores y la hiperreflexia; sin embargo, estos signos pueden resultar difíciles de valorar en las etapas tempranas de la enfermedad, especialmente cuando no se identifican antecedentes perinatales claros, lo que retrasa el diagnóstico, tal como ocurrió en el presente caso, en el que los síntomas se hicieron notorios a la edad de 19 años (18).

Según Finsterer et al., la historia clínica, los antecedentes familiares y el examen neurológico clínico son fundamentales para orientar el diagnóstico de PEH, complementándose con estudios de conducción nerviosa y potenciales evocados motores (12). Por su parte, Meyyazhagan et al., destacan la importancia de descartar malformaciones vasculares y paraparesia espástica adquirida, la cual puede originarse por infecciones inflamatorias o déficit nutricionales (por ejemplo, la falta de vitamina B12 o cobre) (18). En el caso presentado, los análisis de sangre, pruebas inmunológicas y los resultados de vitamina B12, así como los del ácido fólico fueron normales, lo que permitió excluir otras posibles causas.

Los exámenes complementarios realizados en este caso, incluyendo estudios de resonancia magnética y electromiografía, son acordes con las recomendaciones de Tesson et al., quienes enfatizan en su importancia para descartar otras condiciones neurológicas genéticas y adquiridas como tumores interhemisféricos o leucodistrofias, que podrían mimetizar los síntomas de PEH (21). La resonancia magnética simple y con contraste realizada en el presente caso, descartaron enfermedades desmielinizantes y anomalías estructurales relevantes como compresión medular y estenosis espinal.

El estudio de electromiografía de esta paciente permitió identificar una disminución de la frecuencia en milisegundos al inicio del registro neurofisiológico a nivel de las regiones tibiales derecha e izquierda, lo que coincide con estudios que sugieren que, en casos de PEH avanzada, pueden observarse cambios neurofisiológicos leves (21). De Souza et al., indicaron que, aunque los estudios de neuroimagen y las pruebas de conducción nerviosa suelen ser normales en estadios tempranos de PEH, cambios sutiles como los observados en este caso pueden ser indicadores de progresión de la enfermedad (22).

Además, este caso pone de manifiesto una de las principales limitaciones en el diagnóstico de PEH como son la inaccesibilidad a pruebas genéticas por motivos de costo, lo que no permite

obtener un diagnóstico molecular definitivo y en consecuencia el tratamiento adecuado de los pacientes sigue siendo un desafío importante (23). La técnica de referencia para identificar mutaciones en PEH es la secuenciación de próxima generación, pero su alto costo y disponibilidad limitada en regiones como Latinoamérica dificultan su acceso e implementación en la práctica clínica (5).

En cuanto al tratamiento, la intervención terapéutica en este caso se orientó hacia el alivio de la rigidez, el dolor y la mejora del bienestar general de la paciente. Meyyazhagan et al., destacan que, aunque no existe un tratamiento definitivo que altere el curso de la PEH, se recomienda un control multidisciplinario para controlar los síntomas asociados (13). Es importante destacar que el tratamiento debe ser individualizado, si bien no existe una cura es posible mejorar el funcionamiento y la capacidad diaria de los pacientes mediante el uso de farmacoterapia, como la toxina botulínica y antiespasmódicos orales, así como otras alternativas no farmacológicas, como la fisioterapia (16).

Khera et al., mencionan que no se ha demostrado que ninguna terapia reduzca la progresión de la enfermedad, por lo que el tratamiento debe estar dirigido a la mejoría de los síntomas, utilizando fármacos anti espásticos por vía oral como el baclofeno (24). Un estudio de Meyyazhagan et al., señala que, aunque el baclofeno ha logrado disminuir la espasticidad, se han identificado efectos adversos como debilidad muscular y somnolencia, lo que puede restringir su tolerancia en ciertos pacientes (13). Esto es relevante en este contexto, donde la respuesta clínica de la paciente frente a la terapia inicial con baclofeno no fue exitosa, experimentando una exacerbación de los síntomas.

El uso combinado de toxina botulínica y fisioterapia intensiva ha sido evaluado como una estrategia favorable para reducir la rigidez y mejorar el rango de movimiento, como lo sugieren Rousseaux et al., quienes destacan la importancia de los ejercicios dirigidos al complementar con la toxina botulínica (25). No obstante, la efectividad de los tratamientos

farmacológicos han sido objeto de amplio debate. Bellofatto et al., concluyen que, a pesar de evaluar una variedad de agentes farmacológicos, como la toxina botulínica, la evidencia que sustenta su efectividad sobre la funcionalidad general es escasa (26).

Cabe destacar que la toxina botulínica cuenta con pocos estudios que respaldan su utilidad en pacientes con PEH, aunque la evidencia disponible sugiere que su administración en los músculos tríceps sural y aductores mejora la velocidad de la marcha y reduce la espasticidad (27). En el caso clínico descrito, la administración de baclofeno y posteriormente de toxina botulínica, provocaron un empeoramiento notable de los síntomas en la paciente, lo que sugiere una intolerancia a estos medicamentos. Esta reacción adversa puede indicar que dichos fármacos no son adecuados para el perfil clínico actual, lo que resalta la necesidad de personalizar el tratamiento según la respuesta individual.

Es fundamental destacar la importancia de la fisioterapia como herramienta fundamental para optimizar la movilidad articular de las extremidades inferiores, preservando y fortaleciendo la musculatura, lo que ayuda a prevenir o retrasar la atrofia muscular y las deformidades (28). Parodi et al., destacan la hidroterapia como método de rehabilitación física eficaz, dado que se ha observado que esta técnica contribuye a reducir la rigidez; no obstante, su eficacia puede variar según la intensidad y progresión de la patología (29). En el caso de la paciente, se le podría recomendar esta terapia como alternativa para optimizar la función motora de sus extremidades inferiores.

Por su parte, Di Ludovico et al., enfatizan que la rehabilitación, especialmente mediante la implementación de ejercicios enfocados en la marcha y la resistencia, ha demostrado beneficios significativos en la disminución de la espasticidad y en el fortalecimiento de la estabilidad durante la marcha, siendo crucial para la optimización de la funcionalidad y calidad de vida del paciente (30). Este enfoque terapéutico se alinea con el tratamiento

aplicado en el presente caso, donde la fisioterapia dirigida a la reducción de la rigidez y espasticidad de los miembros inferiores resultó en una mejora significativa de la movilidad y un impacto positivo en la calidad de vida de la paciente. Estos resultados respaldan la efectividad de la fisioterapia como enfoque principal en el manejo de la PEH.

## CONCLUSIONES

### **Objetivo específico 1. Describir la presentación y evolución clínica de la enfermedad.**

1. En este caso se destaca la variabilidad de presentación clínica de la enfermedad, con signos predominantes de rigidez y espasticidad progresiva en las extremidades inferiores, en una paciente joven con antecedentes de consanguinidad parental. Estos hallazgos refuerzan la naturaleza heterogénea de la PEH y enfatizan la importancia de un diagnóstico temprano para optimizar el manejo sintomático y mejorar la calidad de vida del paciente.

### **Objetivo específico 2. Comparar la efectividad de las diferentes terapias medicas utilizadas para esta patología.**

2. La terapia que incluye el uso de toxina botulínica, baclofeno y fisioterapia intensiva, han demostrado efectos variados en la reducción de la sintomatología. En este caso particular, la administración de toxina botulínica y baclofeno no tuvo un impacto positivo en la paciente; por el contrario, provocó una exacerbación de los síntomas. Esto sugiere que la elección del tratamiento debe ser un proceso personalizado considerando la severidad de los síntomas, la tolerancia individual del paciente y la disponibilidad de recursos terapéuticos. Dado que las opciones farmacológicas presentan efectos adversos considerables y su eficacia es limitada, se recomienda una estrategia terapéutica individualizada, que incluya alternativas no farmacológicas y un abordaje multidisciplinario.

### **Objetivo específico 3. Demostrar las limitaciones y desafíos asociados al diagnóstico de paraparesia espástica hereditaria.**

3. El diagnóstico de esta enfermedad enfrenta diversos desafíos, principalmente asociados con la limitada accesibilidad a pruebas genéticas específicas en el país, debido al elevado costo de dichas pruebas. En el caso analizado, el diagnóstico se fundamentó en la evaluación clínica, complementada con estudios imagenológicos, cuyo propósito fue descartar otras etiologías

posibles. Este panorama resalta la necesidad de fortalecer los recursos diagnósticos existentes e implementar protocolos eficaces de detección temprana, especialmente en aquellas regiones donde la prevalencia de la enfermedad es baja y se carece de estudios epidemiológicos adecuados.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Parodi L, Fenu S, Estevanina G, Durr A. Hereditary spastic paraplegia: More than an upper motor neuron disease. *Revue Neurologique*. [Internet]. 2017 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 173 (5): 352 – 360. DOI: [10.1016/j.neurol.2017.03.034](https://doi.org/10.1016/j.neurol.2017.03.034)
2. Pensato V, Castellotti B, Gellera C, et al. Overlapping phenotypes in complex spastic paraplegias SPG11, SPG15, SPG35 and SPG48. *Brain*. [Internet]. 2014 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 137 (7): 1907-1920. DOI: [10.1093/brain/awu121](https://doi.org/10.1093/brain/awu121)
3. Di Fabio R, Storti E, Tessa A, Pierelli F, Morani F, Santorelli F. Hereditary spastic paraplegia: pathology, genetics and therapeutic prospects. *Expert Opinion on Orphan Drug*. [Internet]. 2016 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 4(4): 429 - 442. DOI: <https://doi.org/10.1517/21678707.2016.1153964>
4. Spagnoli C, Schiavoni S, Rizzi S, Salerno G, Frattini D, Fusco C. New biallelic GBA2 variant in a patient with SPG46. *Clin Neurol Neurosurg*. [Internet]. 2020 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 191: 105676. DOI: [10.1016/j.clineuro.2020.105676](https://doi.org/10.1016/j.clineuro.2020.105676)
5. Lallemand-Dudek P, Durr A. Clinical and genetic update of hereditary spastic paraparesis. *Revue Neurologique*. [Internet]. 2021 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 177 (5): 550 - 556. DOI: [10.1016/j.neurol.2020.07.001](https://doi.org/10.1016/j.neurol.2020.07.001)
6. Deluca G. The extent of axonal loss in the long tracts in hereditary spastic paraplegia. *Neuropathol Appl Neurobiol*. [Internet]. 2004 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 30 (6): 576 - 584. DOI: [10.1111/j.1365-2990.2004.00587.x](https://doi.org/10.1111/j.1365-2990.2004.00587.x)
7. Awuah W, Kirani J, Shlokodina A, Ferreira T, Tope F, Mazzoleni A, Willington J, David L, Chilcott E, Huang H, Abdul-Rahman T, Shet V, Atallah O, Kalmanovich J, Jiffry R, Madhu D, Sikora K, Kmyta O, Delva M. Hereditary spastic paraplegia: Novel insights into the pathogenesis and management. *Sage Open Med*. [Internet]. 2024 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 12: 20503121231221941. DOI: [10.1177/20503121231221941](https://doi.org/10.1177/20503121231221941)

8. Klebe S, Stevanin G, Depienne C. Clinical and genetic heterogeneity in hereditary spastic paraplegias: From SPG1 to SPG72 and still counting. *Revue Neurologique*. [Internet]. 2015 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 171(6-7): 505 - 530. DOI: [10.1016/j.neurol.2015.02.017](https://doi.org/10.1016/j.neurol.2015.02.017)
9. Burguez D, Polese-Bonatto M, Jacinto L, Björkhem I, Schöls L, Bonnach L. Clinical and molecular characterization of hereditary spastic paraplegias: A next-generation sequencing panel approach. *Journal of the Neurological Sciences*. [Internet]. 2017 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 383: 18 - 25. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2017.10.010>
10. Ministerio de Salud Pública. Acuerdo Ministerial. [Internet]. 2012 [Consultado el 10 de Julio de 2024]. [https://www.obraspublicas.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2016/10/CENSO\\_2016\\_TTHH\\_Enfermedades-catastroficas.pdf](https://www.obraspublicas.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2016/10/CENSO_2016_TTHH_Enfermedades-catastroficas.pdf)
11. De Bot A, Van de Warrenburg B, Kremer H, Willemsen M. Child Neurology: Hereditary spastic paraplegia in children. *Neurology*. [Internet]. 2010 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 75 (19): e75-79. DOI: [10.1212/WNL.0b013e3181fc2776](https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e3181fc2776)
12. Finsterer J, Löscher W, Quasthoff S, Wanschitz J, Auer-Grumbach M, Stevanin G. Hereditary spastic paraplegias with autosomal dominant, recessive, X-linked, or maternal trait of inheritance. *Journal of the Neurological Sciences*. [Internet]. 2012 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 261: 518 - 539. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.expneurol.2014.06.011>
13. Meyyazhagan A, Orlacchio A. Hereditary Spastic Paraplegia: An Update. *Int J Mol Sci*. [Internet]. 2022 [Consultado el 12 de Julio de 2024]; 23 (3): 1697. DOI: [10.3390/ijms23031697](https://doi.org/10.3390/ijms23031697)
14. Koul R, Al-Murshedi F, Al-Azri F, Mani R, Abdelrahim R, Koul V, Alfutaisi A. Clinical Spectrum of Hereditary Spastic Paraplegia in Children. *Aulta Qabooks Univ Med J*. [Internet]. 2013 [Consultado el 10 de Julio de 2024]; 13 (3): 371 - 379. DOI: [10.12816/0003258](https://doi.org/10.12816/0003258)

15. Shribman S, Reid E, Crosby A, Houlden H, Warner T. Hereditary spastic paraplegia: from diagnosis to emerging therapeutic approaches. *The Lancet Neurology*. [Internet]. 2019 [Consultado el 12 de Julio de 2024]; 18 (12): 1136 - 1146. DOI: [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(19\)30235-2](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(19)30235-2)
16. Fink J. Hereditary spastic paraplegia: clinico-pathologic features and emerging molecular mechanisms. *Acta Neuropathol*. [Internet]. 2014 [Consultado el 12 de Julio de 2024]; 126 (3): 307 - 328. DOI: [10.1007/s00401-013-1115-8](https://doi.org/10.1007/s00401-013-1115-8)
17. Maccora S, Torrente A, Di Stefano V, et al. Non-pharmacological treatment of hereditary spastic paraplegia: a systematic review. *Neurol Sci*. [Internet]. 2024 [Consultado el 12 de Julio de 2024]; 45 (3): 963 - 976. DOI: [10.1007/s10072-023-07200-1](https://doi.org/10.1007/s10072-023-07200-1)
18. Meyyazhagan A, Bhotla H, Pappuswamy M, Orlacchio A. The Puzzle of Hereditary Spastic Paraplegia: From Epidemiology to Treatment. *International Journal of Molecular Sciences*. [Internet]. 2022 [Consultado el 26 de octubre de 2024]; 23(14):7665. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijms23147665>
19. Trummer B, Haubenberger D, Blackstone C. Diseños y medidas de ensayos clínicos en paraplejias espásticas hereditarias. *Fronteras en neurología*. [Internet]. 2018 [Consultado el 26 de octubre de 2024]; 9:1017. DOI: <https://doi.org/10.3389/fneur.2018.01017>
20. Elsayed L, Eltazi I, Ahmed A, Stevanin G. Insights into Clinical, Genetic, and Pathological Aspects of Hereditary Spastic Paraplegias: A Comprehensive Overview. *Frontiers in molecular biosciences*. [Internet]. 2021 [Consultado el 5 de noviembre de 2024]; 8 :690899. DOI: [10.3389/fmolb.2021.690899](https://doi.org/10.3389/fmolb.2021.690899)
21. Tesson C, Koht J, Stevanin G. Delving into the complexity of hereditary spastic paraplegias: how unexpected phenotypes and inheritance modes are revolutionizing their nosology. *Hum Genet*. [Internet]. 2015 [Consultado el 26 de octubre de 2024]; 134 (6): 511 – 38. DOI: [10.1007/s00439-015-1536-7](https://doi.org/10.1007/s00439-015-1536-7)

22. De Souza P, Vieira W, De Rezende G, Bortholin T, Oliveira A. Paraplejia espástica hereditaria: características clínicas y genéticas. *Cerebellum*. [Internet]. 2017 [Consultado el 26 de octubre de 2024]; 16(2): 525–551. DOI: <https://doi.org/10.1007/s12311-016-0803-z>
23. Cunha I, Ribeiro J, Santos M. Hereditary spastic paraparesis: The real-world experience from a Neurogenetics outpatient clinic. *European Journal of Medical Genetics*. [Internet]. 2022 [Consultado el 26 de octubre de 2024]; 65 (3): 104430. DOI: [10.1016/j.ejmg.2022.104430](https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2022.104430)
24. Khera J, Andrew N, Cadilhac A, Purvis T, Fahey M, Rawicki H. Uso de baclofeno intratecal continuo en paraplejia espástica hereditaria. *Auditoría clínica*. [Internet]. 2015 [Consultado el 31 de octubre de 2024]; 7: 19-26. DOI: <https://doi.org/10.2147/CA.S91140>.
25. Rousseaux M, Launay M, Kozlowski O, Daveluy W. Botulinum toxin injection in patients with hereditary spastic paraparesis. *Eur J Neurol*. [Internet]. 2007 [Consultado el 26 de octubre de 2024]; 14(2): 206-212. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1468-1331.2006.01617.x>.
26. Bellofatto M, De Michele G, Iovino A, Filla A, Santorelli F. Manejo de la paraplejia espástica hereditaria: una revisión sistemática de la literatura. *Fronteras en neurología*. [Internet]. 2019 [Consultado el 31 de octubre de 2024]; 10: 3. DOI: <https://doi.org/10.3389/fneur.2019.00003>.
27. Niet M, Bot S, Warrenburg B, Weerdesteijn V, Geurts A. Functional effects of botulinum toxin type-A treatment and subsequent stretching of spastic calf muscles: a study in patients with hereditary spastic paraplegia. *Journal of Rehabilitation Medicine*. [Internet]. 2015 [Consultado el 31 de octubre de 2024]; 47 (2). DOI: [10.2340/16501977-1909](https://doi.org/10.2340/16501977-1909)
28. Paparella G, Vavla M, Bernardi L, Girardi G, Stefan C, Martinuzzi A. Efficacy of a Combined Treatment of Botulinum Toxin and Intensive Physiotherapy in Hereditary Spastic Paraplegia. *Front Neurosci*. [Internet]. 2020 [Consultado el 31 de octubre de 2024]; 14: 111. DOI: [10.3389/fnins.2020.00111](https://doi.org/10.3389/fnins.2020.00111)
29. Parodi L, Coarelli G, Stevanin G, Brice A, Durr A. Ataxias y paraparesias hereditarias: actualización clínica y genética. *Opinión actual en neurología*. [Internet]. 2018 [Consultado el

31 de octubre de 2024]; 31(4), 462–471. DOI:  
<https://doi.org/10.1097/WCO.000000000000585>.

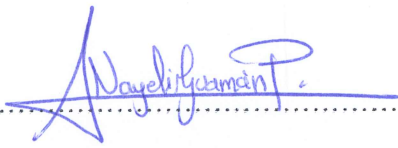
30. Di Ludovico A, Ciarelli F, La Bella S, Scorrano G, Chiarelli F, Farello G. The therapeutic effects of physical treatment for patients with hereditary spastic paraplegia: a narrative review. *Frontiers in neurology*. [Internet]. 2023 [Consultado el

31 de octubre de 2024]; 14, 1292527. DOI:  
<https://doi.org/10.3389/fneur.2023.1292527>

**AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL  
REPOSITORIO INSTITUCIONAL**

**Nayeli Rashell Guamán Peñafiel** portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0302678198**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del Proyecto de Titulación **“Paraparesia espástica hereditaria: reporte de caso”** de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de este trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 14 de marzo de 2025

F:  .....

**Nayeli Rashell Guamán Peñafiel**

**C.I. 0302678198**