

PSP: Algunas respuestas

*Un recurso informativo para las personas que
viven con parálisis supranuclear progresiva*



«Cualquier diagnóstico supone una gran transformación en la vida de cualquier persona. Sin embargo, tratamos de plantearnos cada día como una oportunidad para hacer exactamente lo que queremos y aún podemos hacer».

— Ben, diagnosticado con PSP, y su esposa y cuidadora, Martha

¿Qué es la parálisis supranuclear progresiva (PSP)?

2

La parálisis supranuclear progresiva (PSP) es una enfermedad neurológica en adultos que afecta el movimiento, la capacidad de pensar, el habla y la visión.

La PSP suele conocerse comúnmente como un diagnóstico de «parkinsonismo atípico» y, en ocasiones, como «Parkinson plus», dado que ciertos síntomas se solapan con los de la enfermedad de Parkinson. Sin embargo, suele progresar de forma muy diferente a la enfermedad de Parkinson y comparte una patología similar a la enfermedad de Alzheimer y la demencia frontotemporal.

¿Cuántas personas hay diagnosticadas con PSP?

La PSP se considera una enfermedad rara. Se estima que entre 6 y 10 personas por cada 100 000 padecen de PSP. En los Estados Unidos hay alrededor de 30 000 personas diagnosticadas con PSP. Es probable que esta cifra esté subestimada, dado que muchas personas con PSP podrían estar mal diagnosticadas con otra enfermedad, por ejemplo, Parkinson o demencia frontotemporal.

En términos comparativos, la prevalencia de la enfermedad de Parkinson es de 1 millón y de la enfermedad de Alzheimer, 5 millones. La PSP es un poco más común que la esclerosis lateral amiotrófica (llamada ELA, enfermedad de Lou Gehrig en los Estados Unidos y enfermedad de la motoneurona en otros lugares); no obstante, la ELA es más conocida que la PSP porque es más fácil de diagnosticar y, además, suele afectar a personas mucho más jóvenes.

Reconocemos la capa adicional de complejidades y frustraciones que pueden ir de la mano con el diagnóstico de una enfermedad rara, lo que incluye a los proveedores de atención sanitaria que no están familiarizados con una enfermedad de este tipo. Uno de los objetivos prioritarios de CurePSP es mejorar la concienciación en materia de PSP y las enfermedades relacionadas entre los profesionales médicos y el público en general. Dicha concienciación es fundamental para un diagnóstico preciso, lo que permitirá a los pacientes acceder antes a la gestión y la atención especializadas, y despertar el interés entre los investigadores, las farmacéuticas y los organismos de financiación con miras a apoyar la causa y la cura de esta sinigual y desconcertante enfermedad.

¿Cuáles son los primeros síntomas comunes de la PSP?

La PSP puede manifestarse de forma diferente en función de cada persona; no obstante, existen síntomas en común. Los problemas de equilibrio, los cambios en la forma de caminar y las caídas frecuentes suelen ser los primeros síntomas en la mayoría de las personas con PSP. Entre otros síntomas comunes, pueden mencionarse cambios en la visión y el habla, temblores leves en las manos y dificultad para conducir un vehículo o para encontrar palabras. Pérdida de memoria precoz o cambios en la personalidad, por ejemplo, desinterés en las actividades placenteras ordinarias, impulsividad o aumento de la irritabilidad. En ocasiones, también puede darse el caso de que se interprete como una depresión o demencia en etapa temprana.

¿Qué cambios en la visión puede experimentar una persona con PSP?

Los cambios en la visión pueden ser síntomas precoces de la PSP en muchas personas; no obstante, no se manifiestan en otras personas, sino hasta años más tarde. Los neurólogos evalúan los movimientos anómalos de los ojos, razón por la cual se suele pedir al paciente que siga el movimiento del dedo del médico ante sus ojos en diferentes direcciones sin mover la cabeza.

El problema de movimiento de los ojos más común y característico propio de la PSP es la pérdida de la capacidad de mover los ojos hacia arriba o hacia abajo. Si bien la enfermedad de Parkinson, otras enfermedades y el envejecimiento normal pueden dificultar el movimiento de los ojos hacia arriba en ocasiones, la PSP es prácticamente la única que supone un problema para mover los ojos hacia abajo. A menudo, este problema se caracteriza por una apraxia que afecta el movimiento ocular, por lo que el paciente puede mover los ojos hacia arriba o hacia abajo solo después de habérselo pedido varias veces o con un retardo tras el esfuerzo inicial. Este síntoma puede dificultar dirigir la mirada hacia el plato cuando se come o descender un tramo de escaleras, entre otras cosas.

Otro problema relativo al movimiento de los ojos, que se manifiesta precozmente en la enfermedad, es la sacudida de onda cuadrada, que consiste en movimientos rápidos e involuntarios de izquierda a derecha que interfieren con la capacidad de dirigir la vista con precisión hacia un objetivo. Los movimientos oculares amplios también pueden ser erráticos en lugar de regulares.

Dado que dirigir adecuadamente la vista supone la mayor dificultad, leer puede llegar a ser todo un desafío, ya que a la persona con PSP le cuesta pasar automáticamente de una línea a otra. Algunas personas también tienen dificultad para mantener el contacto visual durante una conversación.

Son muchas las personas con PSP que manifiestan tener visión doble, lo que significa ver dos imágenes de un solo objeto o que dichas imágenes se superpongan. Esto bien, puede ser uno de los primeros síntomas de la PSP.

Las personas con PSP pueden experimentar un movimiento anómalo de los párpados. Este problema se denomina blefaroespasmio, el cual puede adoptar la forma de un cierre forzado e involuntario de los ojos durante unos pocos segundos o minutos por vez o la dificultad de abrir los ojos, incluso aunque los párpados parezcan estar relajados. Hay personas que intentan usar los músculos de la frente o, incluso, los dedos, en un esfuerzo para abrir los párpados (apraxia de la apertura palpebral). Otras, tienen dificultades para cerrar los ojos, por lo que parpadean muy poco. Mientras que entre 15 y 25 parpadeos por minuto se consideran normales, las personas con PSP parpadean, en promedio, tan solo 3 o 4 veces por minuto. Esto causa que los ojos se sequen. Los ojos secos pueden dar lugar a una visión borrosa, la producción excesiva de lágrimas o una sensibilidad a la luz, que se denomina fotofobia.

No todas las personas que padecen de PSP tienen estos síntomas visuales. Los síntomas varían de persona en persona, así como en gravedad. Si usted nota cambios en su visión, especialmente si dichos cambios comprometen su actividad diaria y su calidad de vida, es recomendable que consulte con un neurooftalmólogo. Es probable que haya opciones de tratamiento y técnicas de gestión que puedan ayudarle. Todo depende de la naturaleza y la gravedad de los síntomas relacionados con la visión, por ejemplo, lágrimas artificiales para los ojos secos, gafas prismáticas o pegatinas prismáticas para la visión doble e inyecciones de bótox y soportes para párpados caídos para contrarrestar el cierre forzado de los párpados. Los terapeutas ocupacionales, o ergoterapeutas, también pueden recomendar y hacer adaptaciones en materia de visión que faciliten la vida diaria con miras a la consecución de hogares más seguros.

¿Cómo afecta la PSP al habla?

La misma zona general del cerebro, que controla el movimiento ocular, también controla los movimientos de la boca, la lengua y la garganta, los cuales se ven debilitados a causa de la PSP. En cuanto a la enfermedad de Parkinson, el problema de habla principal se caracteriza por un volumen bajo. Si bien esto puede ocurrir debido a la PSP, la enfermedad también puede causar una producción oral irregular, jadeante o de banda elástica (conocida como habla espástica) o una calidad caracterizada por arrastrar las palabras o parecida a la de una persona en estado de embriaguez (habla atáxica). Estos cambios en el habla y la voz pueden ir acompañados de dificultades para expresar los sentimientos o encontrar las palabras, lo que supone que la comunicación pueda constituir todo un desafío para muchas personas que padecen de PSP. Puede ser útil trabajar con un logopeda, en particular, uno especializado en la enfermedad de Parkinson y los trastornos relacionados con miras a aprender ejercicios y estrategias compensatorias para ayudar a las personas que padecen de PSP a continuar comunicándose de la mejor manera posible.

¿La PSP dificulta la deglución?

Desafortunadamente, los problemas de deglución son comunes cuando se padece de PSP y constituyen unas de las principales causas de otras complicaciones. La PSP puede causar debilidad y descoordinación de los músculos de la garganta, lo que hace que tragar sea difícil. Este problema aumenta el riesgo de que los alimentos o los líquidos pasen a los pulmones, lo que se conoce como aspiración, esto puede causar neumonía por aspiración.

Los cambios en la deglución, que pueden ocurrir al principio de la PSP, pueden incluir toser a causa de líquidos diluidos o alimentos particulados, por ejemplo, ensaladas y cereales secos. Otros signos de disfunción de la deglución pueden incluir la sensación de comida obstruida en la garganta, secreción nasal frecuente, voz acuosa, episodios de asfixia e infecciones pulmonares recurrentes. Asimismo, en ocasiones, las personas que padecen de PSP pueden comer más impulsivamente, lo que incluye meterse grandes bocados a la boca o rápidamente, lo que puede entrañar riesgos al tragar.

Su médico podría recomendarle exámenes regulares de la deglución, de manera de garantizar que la comida y los líquidos transiten por las vías debidas. Además, los logopedas pueden ayudar a evaluar la deglución, así como recomendar modificaciones en el régimen alimenticio y en el estilo de vida y ejercicios para la garganta a fin de que el acto de tragar sea más fácil y seguro.

¿Las personas con PSP desarrollan demencia?

La demencia es un término que hace referencia a la pérdida de la función cognitiva hasta un punto que afecta a la vida diaria de una persona. Hay diferentes tipos de demencia y distintas enfermedades que la pueden causar. En la enfermedad de Alzheimer, la causa más común de la demencia, el principal deterioro cognitivo afecta a la memoria. Las personas con PSP pueden manifestar cambios en la función cognitiva, en particular, en las fases más avanzadas de la enfermedad. Esto suele afectar la organización y el procesamiento de los pensamientos, la planificación, la capacidad multitarea, la atención y el encontrar las palabras. En ocasiones, en un principio, se diagnostica erróneamente a las personas que padecen de PSP con Alzheimer o con demencia frontotemporal, que es otro tipo de demencia.

La afasia es un déficit cognitivo que afecta la comunicación, lo que incluye encontrar las palabras, expresar los pensamientos y comprender el lenguaje. La afasia tiene su origen en diferentes afecciones neurológicas. Algunas personas con PSP pueden experimentar afasia. La gravedad puede variar enormemente y, en el caso de algunas personas, puede tratarse de un síntoma inicial de la PSP.

En el caso de las familias en cuyo seno hay una persona con PSP, los aspectos más desafiantes del deterioro cognitivo debido a esta enfermedad son la impulsividad, el mal criterio y la falta de comprensión de sus desafíos cognitivos y físicos. Por ejemplo, alguien podría levantarse de una silla rápidamente o sin apoyarse en un andador, o meterse a la boca grandes bocados de alimentos demasiado rápido. Algunas familias han compartido que su ser querido con PSP ha desarrollado la tendencia de comprar impulsiva y compulsivamente. Un punto de desacuerdo importante para las familias y los proveedores de atención sanitaria por igual es que cuando una persona con PSP insiste en cuanto a que aún puede conducir o hacer otras cosas de forma segura, cuando es evidente que para los demás está en una situación de riesgo. La impulsividad, acompañada de un desequilibrio, es la principal razón por la que las personas con PSP se caen.

La apatía, que hace que las personas tengan menos motivación para participar en actividades, también puede ser un síntoma cognitivo de la PSP. Los cambios cognitivos en la PSP pueden dar lugar al retraimiento social o la irritabilidad, en especial, cuando dichos cambios dificultan la capacidad de comunicar los pensamientos o la participación en las conversaciones.

Incluso en las fases posteriores de la PSP, una persona suele seguir respondiendo a las preguntas con precisión y detalle; no obstante, debido a la lentificación de la velocidad de procesamiento, puede llevarle segundos o minutos, así como un gran esfuerzo para verbalizar un pensamiento. Las personas con PSP y sus familias no deben dudar en pedirles a los demás que sean pacientes durante la comunicación. También puede ser útil trabajar con logopedas en estrategias que compensen los cambios cognitivos, de manera de favorecer la adaptación y facilitar la comunicación.

¿Qué le ocurre a una persona con PSP con el paso del tiempo?

El nombre de la enfermedad incluye la palabra «progresiva» porque, desafortunadamente, los síntomas iniciales empeoran y nuevos síntomas se desarrollan con el tiempo. Después de cinco o seis años, como media, el desequilibrio y la rigidez empeoran, lo que se dificulta aún más o, incluso, imposibilita la capacidad de caminar. Los problemas de visión, habla y deglución son características importantes de la PSP que, en algún momento, terminan por manifestarse en la mayoría de los pacientes. No todas las personas experimentan la totalidad de los síntomas propios de la PSP y la aparición y la progresión de dichos síntomas varía enormemente en función de cada persona.

Las investigaciones han demostrado que alguien con PSP vive de media entre 8 y 10 años tras la aparición de los síntomas. Las lesiones personales debido a caídas constituyen una de las complicaciones más comunes de la PSP. Otra de las complicaciones subyace en las infecciones, en particular, la neumonía y las infecciones de las vías urinarias. Su médico podría recomendarle evaluaciones regulares de la deglución; revisiones a cargo de un fisioterapeuta y equipos adaptativos para mejorar la seguridad al deambular; una consulta con un urólogo si aumentan los cambios en la función urinaria y otras medidas preventivas.

Somos conscientes de que conocer esta información y reflexionar sobre ella puede causar miedo y agobio. Puede serle útil discutir dicha información con su equipo médico y con su familia, además de hacer planes para el futuro y sobre sus deseos en lo que respecta a la calidad de vida. CurePSP y el resto de su sistema de apoyo están a su disposición para ayudarle.

¿Existen diversos tipos de PSP?

En ocasiones, se denomina a la PSP como síndrome de Steele-Richardson-Olszewski, por los tres médicos que describieron la enfermedad por primera vez en 1963. Se considera que hay varios tipos de PSP.

Aproximadamente, la mitad de las personas con PSP padece el tipo síndrome de Richardson. El primer síntoma más común de este tipo de PSP es la pérdida del equilibrio al caminar, lo que suele causar caídas imprevistas. Las personas también pueden experimentar rigidez e incomodidad al caminar, mientras que, en ocasiones, las caídas se achacan a un mareo.

La segunda forma más común de PSP (que representa aproximadamente un cuarto de los casos) se denomina PSP con parkinsonismo predominante (PSP-P). El tipo de PSP con parkinsonismo predominante (PSP-P) suele caracterizarse por tener una mayor probabilidad de ocurrencia de temblores leves como síntoma y que afectan a una parte del cuerpo más que a las otras, menos problemas de visión y deglución, y una mejor respuesta a los fármacos para la enfermedad de Parkinson.

Hay otros tipos menos comunes que se caracterizan por sus síntomas clínicos predominantes.

Algunos neurólogos pueden diagnosticar un tipo de PSP específico; no obstante, no es lo usual. Los diferentes tipos pueden implicar síntomas que requieren ciertas consideraciones en materia de cuidados; sin embargo, al final, todos los tipos de PSP se tratan de forma similar. Los cuidados, la atención y la gestión se adaptarán a sus necesidades.

¿Cómo se diagnostica la PSP?

Con miras a diagnosticar la PSP, un neurólogo analizará el historial médico del paciente, lo que incluye los síntomas neurológicos, cuándo comenzaron y cómo afectan sus actividades diarias. También realizará un examen físico a fin de evaluar cómo la persona camina, habla y mueve los ojos, los pies y las manos.

En la actualidad, no hay una prueba específica para diagnosticar la PSP. Por lo general, los neurólogos recurrirán a las imágenes por resonancia magnética (IRM) para apreciar los cambios en el cerebro. Una atrofia de mesencéfalo, que puede parecer un colibrí cuando se ve desde cierto ángulo, encontrada al realizar una resonancia magnética del cerebro, puede hacer sospechar de la PSP. El «signo del colibrí» en una imagen por resonancia magnética (en ocasiones, llamada el «signo del pingüino») puede ayudar a respaldar un diagnóstico de PSP. Un neurólogo puede optar por usar otras pruebas, por ejemplo, un análisis de sangre, una evaluación neuropsicológica, un DaTscan o una tomografía por emisión de positrones (TEP) para validar el diagnóstico de la PSP o ayudar a descartar otras causas de los síntomas. En ocasiones, la forma en la que una persona responde a los medicamentos para la enfermedad del Parkinson también puede ayudar al neurólogo a diagnosticar la PSP.

Muchas personas con PSP se ven sometidas a un proceso de diagnóstico largo y confuso que incluye cierto número de pruebas, especialistas y valoraciones. Es nuestro deseo que una mayor concienciación en lo que respecta a la PSP, en especial, en el seno de la comunidad médica, posibilitará la obtención de un diagnóstico más preciso en menos tiempo.

¿Cómo se trata la PSP?

En la actualidad, no existen fármacos para curar la PSP o lentificar su progresión. Algunos de los síntomas de la PSP pueden gestionarse satisfactoriamente con los medicamentos para otras enfermedades que comparten los mismos síntomas. Los medicamentos para la enfermedad de Parkinson, que estimulan el sistema dopaminérgico del cerebro, en particular, el fármaco carbidopa/levodopa, pueden ser eficaces para aliviar algunos de los síntomas del parkinsonismo en la PSP, en particular, la lentitud y la rigidez. También se ha descubierto que reducen en cierto grado la frecuencia de las caídas. Desafortunadamente, la respuesta al fármaco carbidopa/levodopa para tratar la PSP no suele ser tan radical o de efecto prolongado, como sí ocurre en el caso de la enfermedad de Parkinson. En ocasiones, una respuesta leve o nula al fármaco carbidopa/levodopa, tras el diagnóstico de la enfermedad de Parkinson, puede indicar un parkinsonismo atípico, como la PSP. La amantadina es otro medicamento que suele usarse en la enfermedad de Parkinson que puede entrañar algún beneficio en el tratamiento de la PSP, en particular, con la congelación de la marcha.

El bótox y el Myobloc, dos tipos de toxina botulínica, pueden suponer beneficios para las personas que padecen de PSP y que experimentan blefaroespasmos (cierre forzado de los párpados), babeo excesivo y flexión y giro involuntario de los músculos del cuello, tensión de la mandíbula u otros tipos de distonía. Las inyecciones de Botox deben estar a cargo únicamente de neurólogos experimentados, a fin de minimizar los riesgos y los efectos secundarios.

Se pueden usar otros medicamentos para gestionar otros síntomas de la PSP, por ejemplo, los cambios en el sueño, las micciones y el humor. Su médico trabajará estrechamente con usted para probar diversos fármacos, horarios y dosis para maximizar los beneficios con respecto a los síntomas, al mismo tiempo que buscará minimizar los efectos secundarios.

La estimulación cerebral profunda (ECP) es una cirugía del cerebro que suele practicarse en personas con la enfermedad de Parkinson. Relativamente, solo ha habido pocas series de casos de personas con PSP sometidas a una ECP. En la mayoría de esos casos, se debe a un diagnóstico erróneo de Parkinson. La ECP empeora los síntomas de las personas que padecen de PSP, por lo que no se recomienda en tales casos.

Las terapias de salud aliadas también son pilares importantes del tratamiento para abordar muchos de los síntomas y los desafíos que enfrentan las personas que viven con PSP. Los terapeutas ocupacionales pueden evaluar la seguridad en el hogar, la conducción y las tareas diarias, así como proporcionar recomendaciones en materia de estrategias y equipos adaptativos para apoyar la independencia y la facilidad para ejecutar las actividades diarias. Tal y como lo han demostrado repetidamente las investigaciones, el ejercicio cardiovascular puede reducir la velocidad de la progresión del deterioro motor, en la mayoría de las enfermedades neurodegenerativas; así pues, el ejercicio sigue siendo una parte importante de la gestión de la PSP por parte de las personas que la padecen. Los fisioterapeutas pueden enseñar ejercicios seguros de hacer y ayudar a que las personas se mantengan activas, así como recomendar los equipos ambulatorios apropiados. Los logopedas tratan aspectos como el lenguaje, la comunicación, la cognición y la deglución. Los trabajadores sociales y los profesionales de la enfermería son miembros igualmente importantes de un equipo de cuidados: ofrecen conexión a los recursos, ayudan a navegar por el sistema de atención sanitaria y respaldan la toma de decisiones. También es importante tratar la ansiedad o la depresión, si esta afecta la actividad diaria o la calidad de vida. Dicho tratamiento supone el uso de medicamentos para el estado de ánimo y terapias de salud mental.

¿Por qué se denomina «parálisis supranuclear progresiva»?

«Progresiva» forma parte del nombre porque los síntomas cambian o empeoran con el paso del tiempo. El término «supranuclear» hace referencia a la zona del cerebro que se ve afectada por la PSP (la base del cerebro y el tronco encefálico) y que ocasiona los problemas oculares a causa de dicha enfermedad. En general, «parálisis» significa debilidad o privación/disminución del movimiento de una parte del cuerpo. Las personas que padecen de PSP suelen tener dificultades para dirigir debidamente la vista a causa de la debilidad o parálisis de los músculos que mueven los globos oculares.

¿A qué se debe que se haga referencia a la PSP como un «trastorno de parkinsonismo atípico»?

Antes de un diagnóstico más definitivo de la PSP, son muchas las personas a las que se les ha dicho que tienen «parkinsonismo». Pueden haber escuchado el término «parkinsonismo atípico» como un término general para referirse a la PSP y a otros diagnósticos relacionados. Parkinsonismo es un término que describe una constelación de síntomas similares a la enfermedad de Parkinson, entre los cuales pueden mencionarse: temblores, desequilibrio, lentitud de movimiento y rigidez de los músculos. A veces, un proveedor dirá que alguien tiene «parkinsonismo» en las primeras etapas de los síntomas, cuando aún no puede dictaminarse categóricamente un diagnóstico.

El «parkinsonismo atípico» es un término que se usa frecuentemente para referirse a enfermedades que se parecen a la de Parkinson de muchas maneras y que, incluso, pueden llevar a un diagnóstico inicial de enfermedad de Parkinson; no obstante, hay otros síntomas que no se ven comúnmente en la enfermedad de Parkinson. Estos síntomas «atípicos» pueden incluir cambios precoces y profundos de la visión, el equilibrio y el habla, así como una falta de respuesta contundente al fármaco carbidopa/levodopa para la enfermedad de Parkinson. Otros diagnósticos a los que se hace referencia comúnmente como parkinsonismo atípico incluyen la degeneración corticobasal (CBD) y la atrofia multisistémica (AMS). Debido a las similitudes de los viajes en materia de atención y las necesidades de la PSP, la CBD y la AMS, no es inusual que los mismos proveedores de atención sanitaria, grupos de apoyo y organizaciones (incluida CurePSP) se ocupen de ellas.

¿Qué causa la PSP y qué ocurre en el cerebro?

La causa directa de la PSP no se comprende plenamente. No obstante, sí sabemos que tiene que ver con los grupos de proteínas tau. Tau es una proteína normal que se encuentra en las células del cerebro y, en la actualidad, se considera que mantiene los microtúbulos, los cuales son varillas rígidas que funcionan como el sistema esquelético y de transporte interno de las células del cerebro. Cuando se padece de PSP, las proteínas tau parecen plegarse anómalamente, lo cual causa que se peguen entre sí y se atasquen en el interior de las células. Las zonas del cerebro que tienen células tau en su interior también muestran un deterioro de la función neuronal y la muerte de las neuronas. El nombre técnico de estos grupos es ovillos neurofibrilares. En la enfermedad de Alzheimer y la demencia frontotemporal también ocurre el plegamiento de las proteínas tau.

Los síntomas de la PSP tienen su origen en un deterioro gradual de las células del cerebro en unos pocos lugares de la base del cerebro. El lugar más importante, la sustancia negra, también se ve afectado a causa de la enfermedad de Parkinson; su daño explica los síntomas que la PSP y la enfermedad de Parkinson tienen en común. Sin embargo, muchas zonas importantes que se ven afectadas a causa de la PSP son normales en la enfermedad de Parkinson y viceversa. Además, la enfermedad de Parkinson es causada por el plegamiento anómalo de una proteína diferente (alfa sinucleína) y, bajo el microscopio, la apariencia de las células cerebrales dañadas a causa de la PSP es bastante diferente a la de las células que se observan en la enfermedad de Parkinson. En cambio, se asemeja a la degeneración en la enfermedad de Alzheimer y la demencia frontotemporal, a pesar de que la ubicación de las células dañadas difiere bastante de la de la PSP en comparación con estas otras tauopatías.

Las diferencias genéticas y la exposición a ciertas sustancias químicas como posibles causas son objeto de investigación; sin embargo, a fin de cuentas, aún no se sabe a ciencia cierta por qué las proteínas tau se pliegan mal ni el motivo por el que las personas desarrollan ciertos trastornos cerebrales, como la PSP. Entendemos bien la enorme magnitud de la frustración, la confusión y el miedo que una persona afectada personalmente por la PSP sufre al desconocer la causa de dicha enfermedad. Los investigadores y los médicos trabajan arduamente para comprender la PSP y otros diagnósticos neurodegenerativos relacionados y esperamos que su trabajo brinde más respuestas y opciones de tratamiento muy pronto.

¿Es la PSP una enfermedad genética?

Casi nunca se debe a antecedentes familiares, por lo que no se considera una enfermedad genética. Menos de 1 de cada 20 personas con PSP conoce de otro miembro de la familia con PSP y los exámenes

neurológicos pormenorizados de los familiares de los pacientes con PSP no muestran más anomalías precisas que las que se ven en los exámenes de los familiares de personas sanas.

Sin embargo, dos variantes en el gen del cromosoma 17, que codifica la proteína tau, son más comunes en la PSP en comparación con el resto de la población. Una de las variantes se denomina haplotipo H1. Cerca de un 95 % de las personas con PSP tienen esta variante en ambas copias de su cromosoma 17, mientras que esto sucede en solo un 60 % de las personas que no padecen de PSP. Entonces, queda claro que el haplotipo H1 es (casi) necesario, pero está lejos de ser suficiente para causar la enfermedad. Aún se desconoce cómo la versión del gen tau afecta realmente las células cerebrales. Puede aumentar la cantidad de la proteína tau que se produce o cambiar las propiedades químicas de la proteína.

En las últimas dos décadas, se ha encontrado que un puñado de otras variantes genéticas fuera del cromosoma 17 son más comunes en las personas con PSP que en aquellas que no tienen la enfermedad. Estos genes ayudan a controlar una variedad de procesos críticos en el interior de las células cerebrales. Se necesita investigar más para identificar cómo estos conocimientos pueden traducirse en una posible prevención de la PSP y su tratamiento.

¿Cómo puedo participar en la investigación de la PSP?

Se llevan a cabo importantes investigaciones para buscar los factores genéticos y medioambientales que causan la PSP, así como también se investiga sobre las pruebas que puedan conducir a un diagnóstico más preciso y a una mejor atención de la PSP. Muchas personas con PSP sienten que participar en las investigaciones es una forma significativa de ayudar a los médicos y los científicos a comprender, diagnosticar y tratar la PSP y las enfermedades relacionadas. Asimismo, los participantes en los ensayos clínicos pueden beneficiarse de un nuevo tratamiento que, por lo general, no está disponible y pueden recibir atención y cuidados que no forman parte de la atención sanitaria usual.

Dada la singularidad de la PSP, en ocasiones, surge el desafío de no contar con suficientes personas que cumplan con los requisitos para su inscripción en los ensayos de fármacos. Para probar debidamente un fármaco y comprender sus efectos, es necesario llevar a cabo un proceso de inscripción en varios centros. CurePSP se esfuerza en establecer alianzas con empresas farmacéuticas y biotecnológicas para desarrollar el interés y captar fondos para el estudio de la PSP y las enfermedades relacionadas. Además, CurePSP financia las investigaciones a través de varios programas de subvenciones y apoya proyectos de investigaciones colaborativas mediante su creciente red de Centros CurePSP de atención sanitaria a lo largo y ancho de Estados Unidos y Canadá.

En los Estados Unidos, los ensayos clínicos aparecen en una lista que se publica en el sitio web www.clinicaltrials.gov, cuyo mantenimiento está a cargo de National Institutes of Health. En el campo de búsqueda, puede introducir «progressive supranuclear palsy» (parálisis supranuclear progresiva). Puede consultarle a su neurólogo si este conoce estudios en materia de PSP o visite curepsp.org para informarse.

Puede donar su cerebro a la ciencia, con lo que hará una valiosa contribución en pro de la comprensión de la PSP y otras enfermedades neurodegenerativas. Cada cerebro donado también es objeto de evaluación por parte de un neuropatólogo debidamente formado, para confirmar que el diagnóstico de la PSP fue correcto en su momento. Formalizar la donación del cerebro debe hacerse lo antes posible, idealmente meses o incluso años antes de morir. Visite www.psp.org/ineedsupport/braindonation para saber más acerca del programa de asistencia para la donación de cerebros de CurePSP.

¿Qué puedo hacer para ayudar a mi familia y a mí mismo con este diagnóstico?

Cuando se padece de PSP, es fundamental que cuente con un grupo de apoyo a su alrededor. Su equipo de apoyo puede estar conformado por su pareja, familiares, amigos, grupos de apoyo, comunidades religiosas, equipos de asistencia sanitaria, cuidadores profesionales y cualquier otra persona que se preocupe por usted y acuda a ayudarle incondicionalmente.

Cuando se vive con un diagnóstico crónico y progresivo, es importante dar con el equipo médico adecuado, que le asista con sus necesidades en materia de PSP durante su vida. La gestión de la PSP debe estar a cargo de un neurólogo. Podría tratarse de un neurólogo general; no obstante, es preferible

trabajar con un neurólogo que se haya formado específicamente en trastornos del movimiento o neurología conductual/cognitiva, si hay uno disponible en su localidad. Los terapeutas de rehabilitación (fisioterapeutas, ergoterapeutas y logopedas), así como los trabajadores sociales, también desempeñan una importante función en la atención de pacientes con PSP. Usted también puede beneficiarse de sumar otros especialistas a su equipo a medida que surgen los síntomas y las necesidades. Dichos especialistas pueden incluir un urólogo, uno en trastornos del sueño, un neurooftalmólogo y uno en cuidados paliativos. Cuidar de su salud emocional, ya sea como persona diagnosticada con PSP o como cuidador, también es una prioridad. Asimismo, trabajar con un profesional en salud mental para procesar la experiencia, fomentar la resiliencia o abordar otras necesidades emocionales puede ser sumamente beneficioso. Al constituir su equipo de cuidados, es importante contar con proveedores con los que sienta afinidad y en los que confíe. Así pues, usted tiene todo el derecho y la capacidad de cambiar de proveedores, si fuera necesario.

Completar las pautas anticipadas de atención médica es una excelente herramienta para compartir sus deseos sobre los cuidados con su equipo de apoyo. Las pautas anticipadas en materia de atención sanitaria abordan temas como qué tan agresiva debe ser la atención médica (por ejemplo, si usted querría una sonda de alimentación o una máquina para respirar, si se diera la necesidad) y qué es calidad de vida para usted. Estas pautas deberían definirse con su familia y su médico. Asimismo, deberían revisarse al menos una vez al año, en caso de que sus deseos cambiaran.

Muchas personas que padecen de PSP consideran y exploran servicios de atención profesionales, por ejemplo, atención en el propio hogar, atención diurna para adultos o cuidados prolongados en función de sus necesidades y su situación. Estos servicios pueden proporcionar capas adicionales de protección, incluida la compañía o ayuda práctica para la persona con PSP y asistencia y descanso para los familiares.

Además, puede ser de gran valor entrar en contacto con otras personas afectadas por el mismo diagnóstico que usted y su familia a través de grupos de apoyo o ayuda entre pares (personas que comparten la misma situación). Escuchar las experiencias y los conocimientos de otras personas sobre cómo adaptarse a la vida cuando se padece de PSP, puede resultar reconfortante y estimulante. Puede esperar consejos útiles sobre las formas de lidiar con la situación y adaptarse física y psicológicamente al diagnóstico. CurePSP ofrece diversos grupos de apoyo a las personas afectadas por la PSP. También hay muchos más para el parkinsonismo atípico (que incluye PSP y otras enfermedades, como la degeneración corticobasal y la atrofia multisistémica) en los Estados Unidos y otros países. Visite www.psp.org/ineedsupport/supportgroups para acceder a una lista de grupos de apoyo regionales, así como grupos de apoyo virtuales, nacionales e internacionales facilitados por CurePSP o que colaboran con esta. Además, muchos grupos de apoyo locales para la enfermedad de Parkinson o la demencia frontotemporal reciben con los brazos abiertos a personas con PSP como miembros. Si le interesa empezar su propio grupo de apoyo dirigido a las personas con PSP, póngase en contacto con CurePSP para obtener más información y asistencia sobre cómo dar los primeros pasos. Asimismo, CurePSP ofrece una red de asistencia entre pares, conferencias familiares y seminarios web educativos en los que puede aprender acerca de la PSP y relacionarse con la comunidad.

Sabemos que un diagnóstico de PSP remueve las emociones y supone cambios y mucha reflexión. Independientemente del apoyo que necesite, recuerde que no tiene que transitar por la PSP en solitario.

La misión de CurePSP es concienciar, fomentar una comunidad, mejorar la atención y encontrar una cura para la PSP, la CBD y la AMS.

Póngase en contacto con CurePSP para obtener información adicional y recursos:

www.curepsp.org
info@curepsp.org
1-800-457-4777

Agradecimientos

Este folleto ha sido escrito y revisado por:

Lawrence I. Golbe, MD

Profesor emérito de Neurología

Rutgers Robert Wood Johnson Medical School

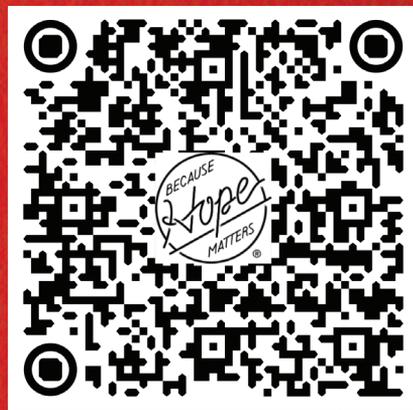
Director clínico, CurePSP

Presidente, Junta Asesora Científica, CurePSP

Jessica Shurer, MSW, LCSW

Directora, Asuntos Clínicos y Defensa, CurePSP

También queremos hacer llegar nuestro reconocimiento a las personas y las familias que viven con la PSP y que han contribuido a la creación de este recurso.



Escanee el código QR
para visualizar el catálogo
completo de folletos.



UNLOCKING THE SECRETS OF BRAIN DISEASE™

325 Hudson Street

4th Floor

New York, New York, 10013, EE. UU.

800-457-4777

info@curepsp.org

www.curepsp.org

[Facebook.com/curepsp.foundation](https://www.facebook.com/curepsp.foundation)

©2024 CurePSP, Inc. CurePSP, Unlocking the Secrets of Brain Disease
y Because Hope Matters son marcas comerciales registradas de CurePSP, Inc.

Aviso especial en relación con la portada:

El «signo del colibrí» hace referencia a una característica sin igual que se encuentra en las imágenes cerebrales que suelen usarse para respaldar un diagnóstico clínico de la PSP. El colibrí ha pasado a simbolizar la fuerza, la conexión y la esperanza para muchas personas en el seno de la comunidad de la PSP.

C U R E P S P . O R G