

EDITORIAL

Parálisis cerebral: nuevos retos en la era de las enfermedades raras

Cerebral palsy: new challenges in the era of rare diseases

Sergio Aguilera Albesa¹, Diana Marcela Nova Díaz², Elena Aznal Sáinz³

En los últimos dos años, hemos observado cómo ha crecido de forma significativa el número de publicaciones en *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* relacionadas con la patología crónica compleja en la etapa pediátrica y, en particular, con la parálisis cerebral (PC)¹⁻⁶. En 2022 se han divulgado un artículo original², una revisión sistemática³ y una nota clínica⁵ que incluyen pacientes con PC, en los que se abordan complicaciones en el manejo nutricional, nuevos enfoques terapéuticos, y el desarrollo de programas específicos de cuidados paliativos en hospitales de segundo nivel³⁻⁶.

A este interés creciente mostrado por los autores de los trabajos mencionados, se le suma la reciente actualización en 2022 de los protocolos diagnóstico-terapéuticos de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP) y de la Asociación Española de Pediatría (AEP), que incluyen un capítulo específico para la PC⁷. Asimismo, desde el ámbito europeo se continúa con la promoción de registros clínicos internacionales, a través de iniciativas como *Surveillance of Cerebral Palsy in Europe* (SCPE), que se estableció en 1998 para aportar datos poblacionales, mejorar los cuidados y proporcionar un marco de colaboración para la investigación en PC⁸.

La PC es la causa más frecuente de discapacidad motora en la etapa pediátrica. Se define como un trastorno del movimiento y la postura de carácter no progresivo, pero engloba manifestaciones clínicas no motoras que impactan en la calidad de vida, como déficit cognitivo, epilepsia, déficit sensoriales, trastorno del lenguaje y del sueño, problemas digestivos, respiratorios y musculoesqueléticos, entre otros⁷. Según el registro SCPE, la prevalencia estimada de PC es de 2 por cada 1.000 recién nacidos vivos, con una tendencia lentamente decreciente en países de alta renta⁹. La etiología es multifactorial, resultado de diversos eventos que pueden ocurrir durante el periodo prenatal, perinatal o postnatal temprano (por debajo de los dos años). Aún hoy día, las principales causas de PC son la prematuridad y complicaciones durante el parto, aunque se ha identificado una predisposición genética en algunos casos¹⁰.

El diagnóstico de la PC es clínico, pero para establecer la etiología y el pronóstico es útil incluir estudios de neuroimagen mediante resonancia magnética cerebral, que establecerá el patrón de alteración estructural asociado¹⁰. Recientemente, la base de datos SCPE ha permitido conocer que alrededor del 30% de los casos de PC no tienen una

1. Unidad de Neuropediatría. Unidad de Patología Crónica Compleja. Servicio de Pediatría y Áreas Específicas. Hospital Universitario de Navarra. Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea. Pamplona, España.

2. Departamento de Economía para la Salud. Universidad Pública de Navarra (UPNA). Pamplona, España.

3. Unidad de Patología Crónica Compleja. Servicio de Pediatría y Áreas Específicas. Hospital Universitario de Navarra. Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea. Pamplona, España.

Correspondencia:

Sergio Aguilera Albesa [\[sergio.aguilera.albesa@navarra.es\]](mailto:sergio.aguilera.albesa@navarra.es)

Citación:

Aguilera Albesa S, Nova Díaz DM, Aznal Sáinz E. Parálisis cerebral: nuevos retos en la era de las enfermedades raras. *An Sist Sanit Navar* 2023; 46(1): e1038
<https://doi.org/10.23938/ASSN.1038>



clara asociación con una lesión adquirida, objetivada por la neuroimagen (o esta es normal), lo que nos lleva a considerar un probable origen genético. Por tanto, la secuenciación masiva del genoma, que está contribuyendo a desvelar la etiología genética de muchas enfermedades raras, podría tener también un impacto significativo en la clasificación etiológica de algunos tipos de PC¹⁰. Un estudio reciente estudió el exoma de 50 pacientes con PC y en 13 (26%) se encontraron variantes candidatas en 13 genes diferentes¹². Este y otros estudios previos han puesto de manifiesto la importancia de la clasificación etiológica de la PC a través de la neuroimagen y la genética, y del seguimiento estrecho de los pacientes, ya que existen enfermedades neurodegenerativas de curso muy lentamente progresivo, que pueden simular o imitar el curso clínico de una PC¹⁰⁻¹³.

Entre los trabajos publicados en *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* en relación con PC y patología crónica compleja, hay que destacar el de García-Trevijano y col⁴. En el artículo resaltan una realidad patente: el aumento de niños con complejidad médica que precisan atención paliativa y que generan un elevado gasto de recursos del sistema de salud. Además, plantean el reto de conseguir que los recursos sanitarios sean accesibles a todos los pacientes con altas necesidades, tanto en el ámbito hospitalario como en el medio rural. Para ello, proponen un esfuerzo de formación y de trabajo coordinado entre las unidades especializadas de hospitales de tercer nivel, hospitales comarcales y atención primaria.

En Navarra, este cambio epidemiológico también está presente, debido a una mayor supervivencia en relación principalmente con los avances científico-tecnológicos. En este escenario, el Plan de Salud de Navarra 2014-2020 llevó a implantar la Estrategia de Atención Integrada al Paciente Crónico y Pluripatológico. De ésta, se constituyó la Unidad de Patología Crónica Compleja Pediátrica (UPCCP) dentro del Servicio de Pediatría en el Hospital Universitario de Navarra, que inició su andadura en junio de 2019 como referencia de toda la Comunidad Foral. En sus primeros dos años, la UPCCP atendió a más de 150 pacientes, de los cuales 85 presentaban características de alta complejidad médica, incluido el diagnóstico de PC o trastorno motor con grave afectación funcional¹⁴. El reto del abordaje multidisciplinar supuso la implicación de numerosos profesionales del ámbito sanitario hospitalario y atención primaria, siempre

con el paciente y su familia en el centro de todas las decisiones consensuadas. Además, ha permitido el desarrollo de nuevas líneas de colaboración con profesionales de ámbitos como Educación y Derechos Sociales, que están dando sus frutos a través de diversos proyectos de innovación dentro del Plan de Atención Integral a la Infancia. En este modelo de coordinación, juegan también un papel relevante las asociaciones de pacientes y las entidades especializadas (en enfermedades raras u otras patologías), con una labor importante de acompañamiento, divulgación, intervención terapéutica y apoyo a la investigación.

En esta nueva realidad, cada vez más amplia, global y plural, la asignación de los recursos sanitarios es un reto mayor, ya que la variedad de opciones terapéuticas se multiplica con los avances tecnológicos y científicos, pero también con el empoderamiento de los pacientes y sus familias. En este contexto, el trabajo de un profesional de economía de la salud podría aportar valor, basado en datos de eficiencia, eficacia y efectividad a la hora de tomar las decisiones difíciles en el cuidado de la salud¹⁵. Los economistas de la salud juegan un papel en la gestión sanitaria y en la asignación de recursos, ya que permiten orientar la toma de decisiones para buscar alternativas eficientes y racionales dentro del conjunto de actividades de los servicios y las diferentes tecnologías del sistema nacional de salud. En la práctica clínica asistencial de las personas con PC y sus familiares, podrían contribuir a introducir el concepto de carga de la enfermedad y facilitar la medición de la magnitud de los diferentes problemas de salud y planificar las intervenciones más rentables. El desarrollo de una evaluación económica de las opciones de tratamiento de la PC en el ámbito geográfico de la Comunidad Foral de Navarra, así como conocer la calidad de vida relacionada con la salud de los pacientes y sus familias, podría proporcionar información sobre el impacto social y económico de la PC a los tomadores de decisiones. Las evaluaciones económicas de tecnologías sanitarias, a través del análisis coste utilidad, son de obligado cumplimiento en los informes de posicionamiento terapéutico en medicamentos y productos sanitarios desde hace pocos años. Su extensión a otros ámbitos sanitarios podría ayudar a establecer prioridades para la planificación en salud, implementación de programas, investigación y desarrollo de recursos humanos^{16,17}.

BIBLIOGRAFÍA

- MORENO-BERMEJO I, MARTÍN-CASAS P, MARTÍN-NIETO A, BRAVO-LLATAS C, ATÍN-ARRATIBEL MA. Efectividad de la fisioterapia respiratoria combinada con higiene postural en niños con afectación neurológica crónica. *An Sist Sanit Navar* 2021; 44(3): 427-436. <https://doi.org/10.23938/ASSN.0982>
- PÉREZ-ARDANAZ B, MORALES-ASENCIO JM, PELÁEZ-CANTERO MJ, GARCÍA-MAYOR S, CANCA-SÁNCHEZ JC, MARTÍ-GARCÍA C. Fatiga, calidad de vida y utilización de recursos sanitarios en niños con enfermedades crónicas complejas. *An Sist Sanit Navar* 2022; 45(2): e1008. <https://doi.org/10.23938/ASSN.1008>
- OLIVA-SIERRA M, RÍOS-LEÓN M, ABUÍN-PORRAS V, MARTÍN-CASAS P. Eficacia de la terapia de espejo y terapia de observación de acciones en la parálisis cerebral infantil: revisión sistemática. *An Sist Sanit Navar* 2022; 45(2): e1003. <https://doi.org/10.23938/ASSN.1003>
- GARCÍA-TREVIJANO CABETAS L, DEL VILLAR GUERRA P, LOZANO RINCÓN L, CANO GARCINUÑO A. Inicio de un nuevo programa de cuidados paliativos pediátricos en un hospital general: características de la población y uso de recursos. *An Sist Sanit Navar* 2022; 45(1): e0989. <https://doi.org/10.23938/ASSN.0989>
- LEONARDO-CABELLO MT, LLORENTE PELAYO S, PÉREZ GONZÁLEZ D, ANSÓ MOTA M, GARCÍA CALATAYUD S. Síndrome de realimentación en niña con parálisis cerebral. *An Sist Sanit Navar* 2021; 44(3): 469-474. <https://doi.org/10.23938/ASSN.0949>
- DOS SANTOS VM, DOS SANTOS LAM, SUGAI TAM. Refeeding syndrome: a challenging entity. *An Sist Sanit Navar* 2022; 45(2): e0995. <https://doi.org/10.23938/ASSN.0995>
- GARCÍA RON A, ARRIOLA PEREDA G, MACHADO CASAS IS, PASCUAL PASCUAL I, GARRIZ LUIS M, GARCÍA RIBES A et al. Parálisis cerebral. En: *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Neurología Pediátrica*. Asociación Española de Pediatría y Asociación española de Neurología Pediátrica, 2022; 103-114. <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/00.pdf>
- Surveillance of Cerebral Palsy in Europe. Surveillance of cerebral palsy in Europe: a collaboration of cerebral palsy surveys and registers. *Dev Med Child Neurol* 2000; 42(12): 816-824. <https://doi.org/10.1017/S0012162200001511>
- ARNAUD C, EHLINGER V, PERRAUD A, KINSNER-OVASKAINEN A, KLAPOUSZCZAK D, HIMMELMANN K et al. Public health indicators for cerebral palsy: A European collaborative study of the Surveillance of Cerebral Palsy in Europe network. *Paediatr Perinat Epidemiol* 2023. <https://doi.org/10.1111/ppe.12950>
- HORBER V, GRASSHOFF U, SELLIER E, ARNAUD C, KRÄGELOH-MANN I, HIMMELMANN K. The role of neuroimaging and genetic analysis in the diagnosis of children with cerebral palsy. *Front Neurol* 2021; 11: 628075. <https://doi.org/10.3389/fneur.2020.628075>
- SCHLÜTER A, RODRÍGUEZ-PALMERO A, VERDURA E, VÉLEZ-SANTAMARÍA V, RUIZ M, FOURCADE S et al. GWMD Working Group. Diagnosis of genetic white matter disorders by singleton whole-exome and genome sequencing using interactome-driven prioritization. *Neurology* 2022; 98(9): e912-e923. <https://doi.org/10.1212/WNL.00000000000013278>
- CHOPRA M, GABLE DL, LOVE-NICHOLS J, TSAO A, ROCKOWITZ S, SLIZ P et al. Mendelian etiologies identified with whole exome sequencing in cerebral palsy. *Ann Clin Transl Neurol* 2022; 9(2): 193-205. <https://doi.org/10.1002/acn3.51506>
- SANCHO P, ANDRÉS-BORDERÍA A, GORRÍA-REDONDO N, LLANO K, MARTÍNEZ-RUBIO D, YOLDI-PETRI M et al. Expanding the β -III spectrin-associated phenotypes toward non-progressive congenital ataxias with neurodegeneration. *Int J Mol Sci* 2021; 22(5): 2505. <https://doi.org/10.3390/ijms22052505>
- AGUILERA ALBESA S, GORRÍA REDONDO N, BASTERRA JIMÉNEZ I, LLANO ORDÓÑEZ K, YOLDI PETRI ME, AZNAL SÁINZ E. Patología neurológica crónica compleja en Navarra. Mesa redonda: Atención personalizada pediátrica: más allá de la atención hospitalaria. Reunión científica de la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría. Pamplona, 12 de noviembre de 2020. *Boletín SVNP* 2020; 52: 151-154.
- LINDSTRÖM KARLSSON A. Los taboo trade-offs y sus implicaciones en la toma de decisiones de priorización del gasto público y la resolución de conflictos culturales. *Economía y salud: boletín informativo* 2014; 81: 15-17. <https://www.aes.es/boletines/news.php?id-B=22&idN=1327>
- LÓPEZ BASTIDA J, OLIVA J, ANTOÑANZAS F, GARCÍA-ALTÉS A, GISBERT R, MAR J et al. Propuesta de guía para la evaluación económica aplicada a las tecnologías sanitarias. *Gac Sanit* 2010; 24(2): 154-170. <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2009.07.011>
- SANDERS GD, NEUMANN PJ, BASU A, BROCK DW, FEENY D, KRAHN M et al. Recommendations for conduct, methodological practices, and reporting of cost-effectiveness analyses: second panel on cost-effectiveness in health and medicine. *JAMA* 2016; 316(10): 1093. <https://doi.org/10.1001/jama.2016.12195>