

sivas de mayor volumen localizadas más caudalmente, en el opérculo torácico, también pueden provocarlo^{1,3,7}. Esta localización es la única en la que el plexo simpático cervical, el nervio frénico y el nervio laríngeo recurrente discurren en íntima proximidad anatómica.

Es importante conocer y reconocer este síndrome infrecuente, dada su fidelidad anatomoclínica y su intensa asociación con lesiones neoplásicas.

Financiación

La presente investigación no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro.

Bibliografía

1. Payne CM. Newly recognized syndrome in the neck: Horner's syndrome with ipsilateral vocal cord and phrenic nerve palsies. *J R Soc Med.* 1981;74:814–8.
2. Payne CM. Newly recognized syndrome in the neck. *J R Soc Med.* 1982;75:914–5.
3. Payne CM. Newly recognized syndrome in the neck. *J R Soc Med.* 1983;76:798–9.
4. Alemanno F, Capozzoli G, Egarter-Vigl E, Gottin L, Alberto B. The middle interscalene block: Cadaver study and clinical assessment. *Reg Anesth Pain Med.* 2006;31:563–8. <http://dx.doi.org/10.1016/j.rapm.2006.05.015>.



Las Ataxias y Paraparesias Espásticas Hereditarias: experiencia en torno a la enfermedad desde la perspectiva del paciente

Ataxias and Hereditary Spastic Paraplegias: experience of disease from patient view

Sr. Editor:

Las ataxias y paraparesias espásticas hereditarias (APH) son un grupo de enfermedades neurodegenerativas de base genética altamente heterogénea que pueden afectar a cualquier sexo y edad. La clínica fundamental consiste en una ataxia cerebelosa y/o paraparesia espástica de curso lentamente progresivo, a la que se pueden añadir otras manifestaciones neurológicas y sistémicas¹. Su diagnóstico es complejo y en la mayor parte de los casos no hay un tratamiento que cambie su evolución².

El paciente afecto de este tipo de enfermedades se enfrenta a varias situaciones: a un inicio insidioso de los síntomas, que puede hacer que el paciente consulte hasta años

5. Auyong DB, Yuan SC, Choi DS, Pahang JA, Slee AE, Hanson NA. A double-blind randomized comparison of continuous interscalene, supraclavicular, and suprascapular blocks for total shoulder arthroplasty. *Reg Anesth Pain Med.* 2017;42:302–9. <http://dx.doi.org/10.1097/AAP.0000000000000578>.
6. Santhosh MC, Pai RB, Rao RP, Pourfour Du Petit syndrome after interscalene block. *Saudi J Anaesth.* 2013;7:203–4. <http://dx.doi.org/10.4103/1658-354X.114055>.
7. Vaghadia H, Spittle M. Newly recognized syndrome in the neck. *J R Soc Med.* 1983;76:799.
8. Amin R. Horner's syndrome with ipsilateral vocal cord and phrenic nerve palsies. *Postgrad Med J.* 1984;60:140–2. <http://dx.doi.org/10.1136/pgmj.60.700.140>.
9. Ismail MH, Hodgkinson HJ, Tuling B. Horner's syndrome and tuberculosis. A case report. *S Afr Med J.* 1988;74:586–7.
10. Kapoor V, Lodha R, Agarwala S. Superior mediastinal syndrome with Rowland-Payne syndrome: An unusual presentation of cervico-mediastinal neuroblastoma. *Pediatr Blood Cancer.* 2005;44:280–2. <http://dx.doi.org/10.1002/pbc.20198>.

F. Sierra-Hidalgo*

Y E. Aragón Revilla

Sección de Neurología, Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: fernando.sierragh@salud.madrid.org (F. Sierra-Hidalgo).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2021.02.001>
0213-4853/

© 2021 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

más tarde del comienzo de la enfermedad; a la dificultad en reconocer en ocasiones la propia naturaleza de los síntomas, lo que puede conllevar a que el paciente sea valorado por otros especialistas (traumatólogos, otorrinolaringólogos...) retrasándose el diagnóstico; a la necesidad de realizar una extensa batería de pruebas diagnósticas, que llevan tiempo y no siempre van a reportar un diagnóstico concreto (es decir, un diagnóstico molecular determinado)^{3,4}; y, finalmente, se enfrenta, una vez hecho el diagnóstico, a una enfermedad progresiva y limitante que, además, por su naturaleza genética podrá tener implicaciones no solo para el propio paciente, sino también para sus familiares directos.

Sobre este escenario el objetivo del presente estudio fue el de conocer cuáles son las principales vivencias e inquietudes en torno a la enfermedad desde la perspectiva del propio paciente. Para ello se reclutaron entre abril y junio de 2018, y de forma consecutiva, 12 pacientes con APH de la consulta monográfica de nuestro centro. A los pacientes, previo consentimiento informado, se les invitó a participar en una entrevista grupal (grupo de discusión) donde se abordarían las principales vivencias e inquietudes que habían experimentado con relación a la enfermedad. El grupo de discusión o grupo focal, formado por los 12 pacientes y acompañados de 8 familiares, se llevó a cabo en una sala de reuniones donde a lo largo de una sesión de 2 horas, y guiados

Tabla 1 Características de la muestra de pacientes

Paciente	Sexo	Edad	Años con la enfermedad	Diagnóstico
1	Mujer	41	6	AH AD
2	Hombre	40	11	SCA 3
3	Mujer	47	32	SCAR 8
4	Hombre	43	23	SCAR 8
5	Mujer	65	10	SCA 3
6	Hombre	42	27	PEH 11
7	Hombre	78	13	PEH AD
8	Hombre	52	17	PHE 4
9	Hombre	50	15	PHE 4
10	Mujer	54	34	AH AD
11	Hombre	61	26	AH AD
12	Mujer	45	35	ADVE
N = 12	7 Hombres/5 Mujeres	Mediana = 48,5Rango = 40-78	Mediana = 20Rango = 6-35	

AH AD: ataxia de patrón hereditario dominante no filiada; ADVE: ataxia por déficit hereditario de vitamina E; PHE 4: paraparesia espástica hereditaria tipo 4; PEH 11: paraparesia espástica hereditaria tipo 11; PHE AD: paraparesia espástica de patrón hereditario dominante no filiada; SCA 3: ataxia espinocerebelosa tipo 3; SCAR 8: ataxia espinocerebelosa recesiva tipo 8.

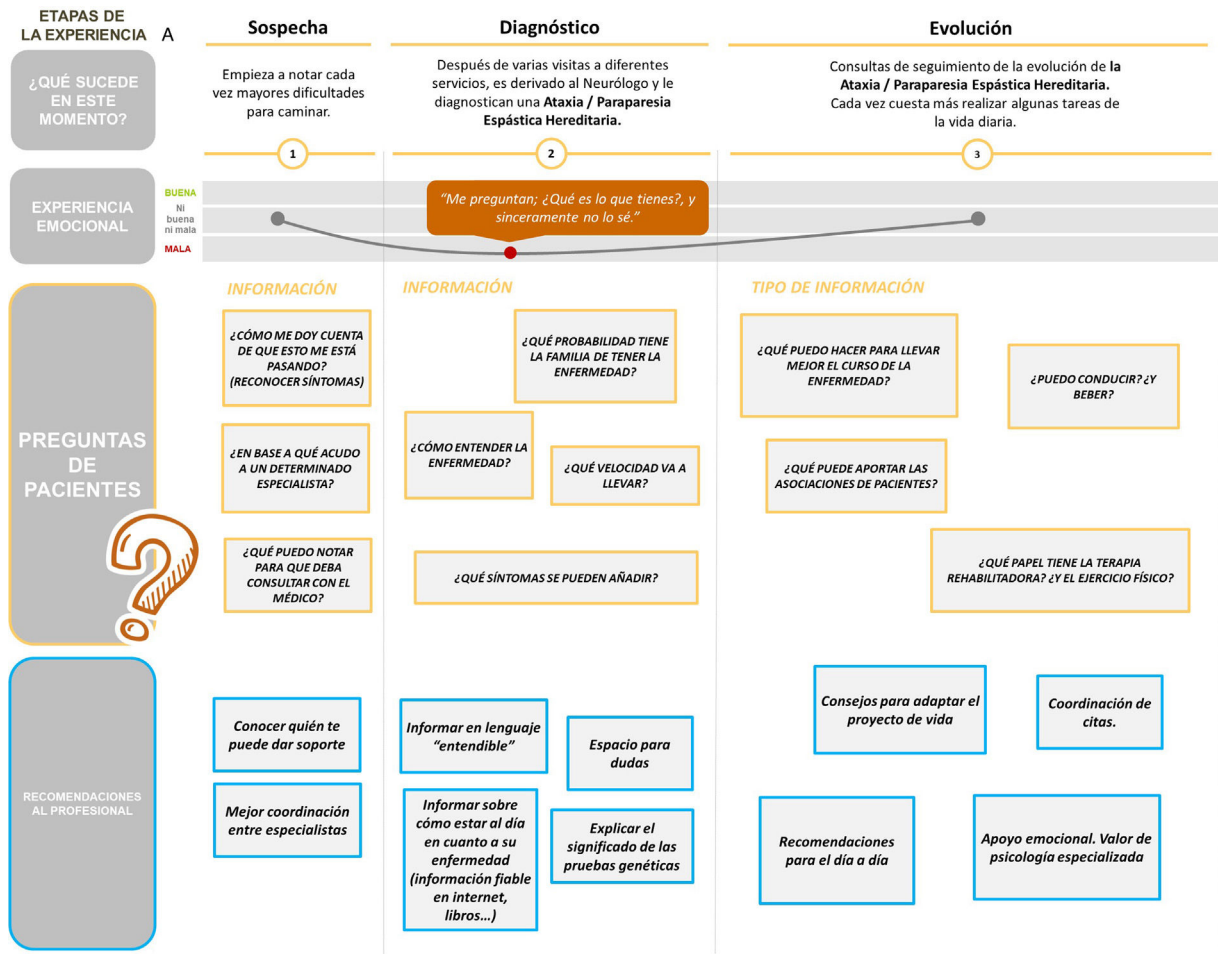


Figura 1 Se muestran según las etapas de la experiencia (momento de sospecha de enfermedad, momento del diagnóstico y evolución) la experiencia emocional que vive el paciente y los diferentes interrogantes que se planean, así como las recomendaciones o peticiones que hacen al profesional.

por 3 moderadoras expertas, los participantes fueron exponiendo las inquietudes y necesidades vividas a lo largo de la enfermedad. El cuestionario de preguntas semiestructurado se basó en los siguientes entornos: el del propio paciente (¿qué siente?, ¿qué piensa?, ¿qué hace?), el de los recursos externos con los que cuenta (médico, familia y comunidad) y el del momento evolutivo (primeros síntomas, diagnóstico y evolución). Las respuestas de los participantes se fueron recogiendo de forma escrita por las moderadoras a medida que se iba conformando todo «el viaje» con el paciente.

Las características de la muestra de los pacientes participantes se describen en la [tabla 1](#).

En cuanto a los datos recogidos del estudio se muestra cómo al inicio de la enfermedad los principales interrogantes del paciente se centran en cómo reconocer los primeros síntomas y en cómo recibir una valoración especializada. Más tarde, en el momento del diagnóstico, la experiencia emocional empeora en función fundamentalmente de la incertidumbre sobre la enfermedad, su posible evolución y la repercusión familiar, y se señala la necesidad de una mejor información sobre su curso y el significado de las pruebas genéticas. Finalmente, parece producirse una adaptación y cobra importancia para el paciente conocer medidas como qué hábitos de vida son recomendables y el papel que puede tener la fisioterapia y la psicoterapia ([fig. 1](#)).

Para la elaboración del presente trabajo se han tenido en cuenta los criterios para la publicación de estudios cualitativos (COREQ)⁵. Los grupos focales son uno de los principales métodos en la investigación cualitativa, y son una herramienta de enorme valor para explorar las experiencias y hechos de importancia para un determinado grupo de personas⁶. En el campo de las APH se han publicado escasos trabajos de investigación cualitativa, que principalmente se centran en la experiencia a cerca del diagnóstico y en el papel de la fisioterapia para las personas con ataxia cerebelosa^{3,7-9}. En este trabajo se muestran de una forma más global las principales inquietudes y necesidades que experimenta el paciente con APH a lo largo de la enfermedad.

Las principales limitaciones del estudio pueden deberse al aporte de una información retrospectiva y de una enfermedad en la mayor parte de pacientes de larga evolución (mediana de 20 años). Un análisis prospectivo longitudinal y con un mayor número de pacientes podría aportar mayor información en relación con las experiencias por las que pasan los pacientes desde el inicio y a lo largo del seguimiento y de su relación con los servicios de salud. No obstante, la información recabada puede ser útil para identificar parámetros de valor para los pacientes con APH y sus familias, que puedan servir a la hora de elaborar guías y protocolos de actuación, profundizar en aspectos como la valoración especializada o en el papel de la fisioterapia y la psicoterapia en las APH en futuras investigaciones.

Referencias

1. Synofzyk M, Shüle R. Overcoming the divide between ataxias and spastic paraplegias: Shared phenotypes, genes, and pathways. *Mov Disord*. 2017;32:332–45.
2. Silva R, Greenfield J, Cook A, Bonney H, Vallortigara J, Hunt B, et al. Guidelines on the diagnosis and management of the progressive ataxias. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14:51–61.
3. Daker-White G, Ealing J, Greenfield J, Kingston H, Sanders C, Payne K. Trouble with ataxia: A longitudinal qualitative study of the diagnosis and medical management of a group of rare, progressive neurological conditions. *SAGE Open Med*. 2013;1, 2050312113505560.
4. Ruano L, Melo C, Silva C, Coutinho P. The global epidemiology of hereditary ataxia and spastic paraplegia: A systematic review of prevalence studies. *Neuroepidemiol*. 2014;42:174–83.
5. Tong A, Sainsbury P, Craig J. Consolidated criteria for reporting qualitative research (COREQ): A 32-item checklist for interviews and focus groups. *Int J Qual Health Care*. 2007;18:349–57.
6. Hamui-Sutton A, Varela-Ruiz M. La técnica de los grupos focales. *Inv Ed Med*. 2013;2:55–60.
7. Cassidy E, Reynolds F, Naylor S, de Souza L. Using interpretative phenomenological analysis to inform physiotherapy practice: an introduction with reference to the lived experience of cerebellar ataxia. *Physiother Theory Pract*. 2011;27:263–77.
8. Daker-White G, Greenfield J, Ealing J. Six sessions is a drop in the ocean'': An exploratory study of neurological physiotherapy in idiopathic and inherited ataxias. *Physiotherapy*. 2013;99:335–40.
9. Cassidy E, Naylor S, Reynolds F. The meanings of physiotherapy and exercise for people living with progressive cerebellar ataxia: an interpretative phenomenological analysis. *Disabil Rehabil*. 2018;40:894–904.

I. Rouco Axpe^{a,*}, A. Loyola Irulegui^c, R. Benito de la Peña^c y E. Izarzugaza Iturrizar^b

^a *Consulta de Ataxias y Paraparesias Espásticas Hereditarias, Servicio de Neurología, Hospital Universitario de Cruces, Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces, Barakaldo-Bizkaia, España*

^b *Unidad de Innovación, Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces, Barakaldo, Vizcaya, España*

^c *Subdirección de Innovación y Calidad. Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo-Bizkaia, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: idoia.roucoaxpe@osakidetza.eus (I. Rouco Axpe).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2021.02.009>
0213-4853/

© 2021 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).