



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

RESUMEN ATAXIA

MATERIA: NEUROLOGÍA

DOCENTE: DR JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

ALUMNA: DANIA ESCOBEDO CASTILLO

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: SEXTO GRUPO A

CLASIFICACIÓN DE LAS ATAXIAS.

La ataxia es una característica en la presentación de trastornos neurodegenerativos que se dirigen principalmente al cerebelo, pero puede estar presente en paraplejias espásticas hereditarias, errores innatos del metabolismo y diversas encefalopatías. Las ataxias cerebelosas autosómicas recesivas agrupan un grupo de trastornos mal definidos.

La lista final de ataxias cerebelosas autosómicas recesivas agrupa 54 ataxias recesivas primarias que reagrupan 15 trastornos más prevalentes y 44 trastornos menos frecuentes.

PISTAS CLÍNICAS ADICIONALES

ATX-FXN FRDA

Signo de Babinsky y bilateral escoliosis, miocardiopatía, afectación sensorial, inicio en adolescencia, atrofia m.e. asociada a atrofia cerebelosa.

ATX-ATA A

Telangiectasia, ataxia oculomotora, fotosensibilidad, inmunodeficiencia, predisposición al cáncer, distonias, mioclonías.

ATX-APTX AOA1/EACH.

Apraxia oculomotora, deterioro cognitivo, polineuropatía axonal, aparición en la infancia, hipercolesterolemia, atrofia cerebelosa.

ATX-BE7X AOA2.

Polineuropatía sensitiva axonal, signos piramidales, apraxia oculomotora, temblor de cabeza, corea, distonía.

ATX/HSP-ARSACS-SACS.

Paraplejia espástica, estrabismo, neuropatía sensitiva motora.

De novo, inicio infantil,
atrofia cerebelosa.

POLA, MIRAS SANCO.

Ataxia cerebelosa y
sensorial, disartria, oftalmopar-
ia, mioclonías, epilepsia,
miopatía, migraña, edad
variable, anomalías del
cerebelo y del tálamo

ATX-SYNEI ARCA 1

Ataxia cerebelosa pura
con afectación ocasional de
neuronas motoras superiores
e inferiores, deterioro cognitivo
aparición tardía, atrofia
cerebelosa.

ATX ARCK3 ARCA 2.

Intolerancia al ejercicio,
epilepsia, mioclonías
retraso en el desarrollo,
discapacidad intelectual
inicio en la niñez,
atrofia cerebelosa.

ATX-AN010 ARCA 3.

Ataxia cerebelosa pura,
deterioro cognitivo, epilepsia,
nistagmo, aparición en
la adolescencia o edad
adulto.

Entre muchas otras. Están también otros trastornos
metabólicos que tienen una ataxia característica
asociada.

ABORDAJE CLINICO EN UN PACIENTE QUE PRESENTA ATAXIA.

1. Evaluación clínica detallada, historia clínica, historia familiar, evaluación física, neurológica detallada y pruebas paraclinicas relevantes. El curso temporal es para identificar la etiología subyacente. Las pruebas cerebelosas pueden ser útiles para descartar o confirmar etiologías adquiridas, la RM es una herramienta fundamental para evaluar la presencia de atrofia cerebelosa. Los estudios de electromiografía y conducción nerviosa pueden probar la presencia de neuropatía con miopatía asociada.
2. Se debe verificar que se hayan excluido las causas adquiridas y tratables de ataxia. Enfermedades vasculares, trauma, infección, tumor primario o metastásico, deficiencia de vitaminas, ataxias autoinmunes.
3. Una vez descartadas las causas ~~agudas~~, se puede considerar una etiología genética. Hay que tener en cuenta que antecedente familiar negativo no descarta la causa.
4. Si hay sospecha de herencia autosómica recesiva hay que considerar la edad de inicio y los signos y síntomas clínicos.
5. Una vez finalizada la valoración clínica, están indicadas las pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico.
6. Si la prueba de un solo gen no proporciona un diagnóstico molecular, se deben considerar pruebas de NGS de alto rendimiento. Estas permiten una mejor cobertura de los genes indicados y reducen el volumen de variantes genéticas.

MECANISMOS FISIOPATOLÓGICOS SUBYACENTES A LAS ATAXIAS CEREBELOAS AUTOSÓMICAS RECESIVAS.

Pueden reagruparse según las vías celulares y metabólicas, lo que permite comprender mejor la fisiología del cerebro y su vulnerabilidad selectiva a defectos metabólicos.

- Defecto mitocondrial
- Disfunción de la reparación o rotura de ADN.
- Defecto de la transcripción del procesamiento de ARN.
- Disfunción sináptica
- Arquitectura del citoesqueleto anormal
- Plegamiento anormal de control de proteínas o control de calidad
- Disfunción del aparato de Golgi.
- Desregulación de homeostasis del calcio.
- Disfunción lisosomal
- Disfunción axonal
- Discrepancia de las células de parkinje intrínseco disminuido
- Apoptosis acelerada
- Migración neuronal anormal.

Muchos de los trastornos causados por disfunción mitocondrial también se muestran con un síndrome clínico. El síndrome neurológico se caracteriza por afectación cerebelosa y trastornos del movimiento extrapiquimidal.

Muchos de estos trastornos se caracterizan por un deterioro cognitivo, causa discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo o demencia.

Bibliografía.

Beaudin, A., Matilla, A., Wang, B., (2019) Clasificación de ataxias cerebelosas autosómicas recesivas. Springer.