

UNIDAD I
NEUROLOGÍA

RESUMEN

Alumno: ADRIANA LIZZEHT SANCHEZ MORALES

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

MEDICINA HUMANA

SEXTO SEMESTRE "A"

Resumen ATAXIA (PDF)

10-Marco-2021

2

Actualmente no existe una clasificación aceptada de las ataxias cerebelosas autosómicas recesivas, un grupo de trastornos caracterizados por una importante heterogeneidad genética y fenotipos complejos. El objetivo de aquí es desarrollar un enfoque general. En primer lugar la diferencia de las ataxias dominantes que se han organizado con un sistema de denominación numérica, los trastornos recesivos que cursan con ataxia se han denominado de forma muy heterogénea según la clínica, el apellido del médico o las regiones de alta prevalencia. En segundo lugar varios trastornos recesivos multisistémicos o metabólicos, complejos se presentan con ataxia.

La lista final de ataxias cerebelosas autosómicas recesivas incluyó 59 ataxias recesivas primarias, que reagrupan 15 trastornos que son más prevalentes y de distribución más amplia y 44 trastornos que son menos frecuentes y se informan solo en determinadas poblaciones o en pocas familias.

El primer paso para evaluar a un paciente con ataxia es realizar una evaluación clínica detallada que incluya una historia clínica, una familiar, evaluación física neurológica y sistémica dirigida y pruebas paraclínicas relevantes. Posterior se debe de verificar que se hayan excluido las causas adquiridas y tratables de ataxia, lo cual incluye EVC, trauma, infección, tumor primario o metastásico, consumo excesivo de alcohol. Identificar la causa, ya sea adquirida por más común de no ser así vamos con las genéticas.

Realizar pruebas genéticas para poder confirmar el gen mutado.