



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

“resumen”

Materia:

Neurología

Docente:

Jose Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Tarsis Andrea Guillén Narváez

Semestre:

6° “A”

Clasificación de la ataxia cerebelosa Autosómica recesiva; una declaración

La ataxia se presenta muy común en los trastornos degenerativos de origen cerebeloso. Las ataxias cerebelosa autosómica recesiva siguen siendo trastornos más definidos y desorganizados por dos razones.

1) Cursan con etapas, denominadas fases heterogéneas según las características clínicas

2) Trastornos recesivos multistémicos o metabólicos complejos se presenta una ataxia, de modo que es difícil circunscribir adecuadamente este grupo de trastorno

La ataxia autosómica recesiva pueden reagruparse según la vía celular y metabólicas deficientes implicadas, lo que permite comprender mejor la fisiología del cerebelo y su vulnerabilidad selectiva a determinada deficiencia metabólica.

Esto es esencial desde un punto de vista terapéutico, ya que estos trastornos permanece y pertenece a la misma vía metabólica, pudiendo responder a las mismas opciones de tratamiento, lo que indica la posibilidad de reutilización de fármacos.

Es necesario el abordaje, el primer paso es la evaluación clínica detallada incluyendo historia clínica, antecedentes familiares, evaluación física, neurológica y sistema digestivo y pruebas paraclínicas.

En la evaluación clínica se debe verificar que se haya excluido las causas adquiridas y tratables de la ataxia.

Una vez descartada la causa adquirida es necesario descartar la causa genética, especial si existen antecedentes familiares.

Ciertas vías están predominantemente involucradas en particular la disfunción mitocondrial, que puede resultar del mantenimiento anormal del ADN mitocondrial mutageno, progresivo, síntesis de proteínas deficiente y control de calidad, aumento de los niveles de especies reactivas de oxígeno y estrés oxidativo, metabolismo deficiente de la enzima OXO dinámico mitocondrial alterada, alteración en el ensamblaje de la cadena mitocondrial o maduración y procesamiento anormal del ARN mitocondrial. Los trastornos de hebra o complejos de reparación de rotora de una hebra predominantemente involucrados con los mecanismos de reparación del ADN, son comunes.

