



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

## **Ataxia cerebelosa autosómica recesiva**

---

**Materia: Neurología**  
**Docente: José Luis Gordillo Guillen**  
**Integrante: María del Pilar Álvarez Sánchez**  
**Semestre: 6º "A"**

# ATAXIAS CEREBELARES AUTOSOMICAS RECESIVAS.

## CLASIFICACIÓN

ACTUALMENTE SE PREPARO UNA CLASIFICACIÓN BASADO EN EL GEN QUE ESTÉ INVOLUCRADO, SE REPOSICIONARON 92 TRASTORNOS RECESIVOS RELACIONADOS CON LA ATAXIA, ADemás DE QUE SE IDENTIFICO EL PRINCIPAL ORGANO AFECTADO, ES DECIR, EL CEREBELO, PERO TAMBIÉN SE MENCIONA SOBRE LA AFECCIÓN DE DIVERSOS SISTEMAS Y PROCESOS METABÓLICOS. TAMBIÉN SE IDENTIFICARON OTROS PROCESOS RELACIONADOS PERO SÓLOAMENTE SE PRESENTAN CUANDO OCURRE CIERTA ALTERACIÓN.

- PRESENTES TAMBIÉN EN PARAPLEJIAS ESPÁSTICAS HEREDITARIAS, ERRORES EN EL METABOLISMO Y OTROS ENCEFALOPATIAS.

- DIAGNÓSTICO =  $\begin{cases} 1) \text{ NGS} \\ 2) \text{ EVALUACIÓN FENOTÍPICA} \end{cases}$

- MATERIALES Y MÉTODOS

DEFICIÓN = TRASTORNOS CON HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA CARACTERIZADO POR UN SÍNDROME DE TODOS CEREBELAROS Y OTROS DEBIDO A LA DEGENERACIÓN CEREBELAR.

- RESULTADOS: SE OBTUVE 59 ATAXIAS CEREBELARES RECESIVAS PRIMARIAS, REAGRUPANDO A 15 MÁS PREVALENTES. ALGUNAS SE DETECTARON SÓLOAMENTE EN CIERTAS POBLACIONES O FAMILIAS DE DETERMINADOS LUGARES GEOGRÁFICOS.

POR OTRA PARTE, EN LOS TRASTORNOS METABÓLICOS, ERA IMPROBABLE LA DETECCIÓN TEMPRANA PARA PONERLE FIN A LA ATAXIA CON UN CORRECTO TRATAMIENTO POSTERIOR A LA DETECCIÓN.

3) ALGUNOS CASOS SON SINDROME DE JOLBERT, ENFERMEDAD DE WILSON, DEFICIENCIA DE BIOTINA, ACERULOPLASTINEMIA, ENFERMEDAD DE LAUREA, XERODERMA, NEURODIA AXONAL GIGANTE, GANGLIOSIDOSIS TPO II, ENFERMEDAD DE TAY SACHS, DEFICIENCIA DE GLUT 1, ETC.

CLINICA

- 4) PRIMERO DEBERIA DE EVALUAR AL PACIENTE E INQUIRIR Y PROFUNDIR EN LA HISTORIA CLINICA, HISTORIA FAMILIAR, GENERAR UNA EVALUACION CLINICA, PARACLINICA NEUROLOGICA.
- LOS LABORATORIOS DEBEN IMPORTARSE PARA CONOCER SI PARECE DE ALGUN DEBIDO (CON AYUDA DE UN BIOMATECO).
  - LA RESONANCIA MAGNETICA PUEDE UN PAPER IMPORTANTE PARA LA DETECCION DE ATROFIA O ANOMALIAS.
  - LA ELECTROMIOGRAFIA Y CONDUCCION NERVIOSA PUEDE AYUDAR A ABRUEBAN INCORPORAR SUGERENCIA CLINICA Y A LA VEZ EVIDENCIAR LA MIOPATIA.

2) DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS Y TRATADAS

- COMO
- ENFERMEDAD VASCULAR
  - INFECCION
  - TUMOR
  - CONSUMO DE ALCOHOL
  - DEFICIENCIA DE VITAMINAS, ETC.

• PRUEBAS DE ANTICUERPO INVOLOCADOS EN REGISTRO DE CEREBELLO PARA VECIADOS.

- ASOCIADOS
- ANTI-YO
  - ANTI-HU
  - ANTI-TR
  - ANTI-MGLUR1

3) CONSIDERAR ETIOLOGIA GENETICA, CON EL APUYO DE LOS SIGNOS Y SINTOMAS QUE PRESENTA EL PACIENTE Y SUSPECHAR EN CASO DE QUE OTRO FAMILIAR IGUAL LO PADIERA, POR LO CONTRARIO, SI ES NEGATIVO, PODRIA SER CAUSANTE RECECIVA O INTERFERENCIA MITOCONDRIAL.

4) EN CASO DE SUSPECHA, HAY QUE CONSIDERAR } EDAD DE INICIO  
SIGNOS Y SINTOMAS

- SUSPECHAS →
- INICIO EN INFANCIA } ATAXIA TELANGECTASIA DE CHARLIE VOIX - SANGRAMOS
  - NIÑEZ - ADOLESCENCIA } ATAXIA DE FRIEDREICH OCULOMOTORA 1 y 2. POLIO DEXTRIN.
  - ADULTOS } ATAXIA CEREBELAR 1 - 3 PARAPLEJIA ESPASTICA 2.

ALGUNOS SINDROMOS CRONICOS =

- AFECION MULTISISTEMICA CON PERDIDA SENSORIAL } PESILIDAD, MIOPIA, DIABETES, APOPLEJA OPTICA.
- HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL } ATAXIA DE FRIEDREICH

OTROS (+) TRANSMISION

- ASOCIADO CON EPILEPSIA } RELACIONADO CON POLIO
- AFECCION DE RETINA O OPTALMOLOGIA } - ATAXIA CEREBELAR 2  
SINDROME DE JOHNSON.

- AFECION EXTRACEREBRAL, ATAXIA OCULOMOTORA, DISTROFIA, POLINEUROPATIA } ATAXIA TELANGECTASIA - ESPINOCEREBELAR - OCULOMOTORA TIPO II, 1 y 4

- 5) CONFIRMACION DIAGNOSTICA CON APOYO DE TEST GENETICO
- 6) EN CASO DE QUE EL ANTERIOR NO DE UN DIAGNOSTICO,  
PUEDEN SER UTILES LOS NGS LOW MULTICEN PANCE

• PROBLEMA PATOLOGICO

SE DETECTA UNA DEFICIENCIA MITOCONDRIAL QUE CONSECUTIVAMENTE  
GENERA DIVERSAS MUTACIONES ANORMALES DE MANERA PROGRESIVA  
CAUSANDO DEFECTOS EN EA SINTESIS Y CONTROL PILOTICO Y  
INCREMENTANDO EL COSTE OXIDATIVO, ALTERANDO LA  
DINAMICA MITOCONDRIAL Y MADURACION ANORMAL DEL  
ARN MITOCONDRIAL

**Bibliografía.**

- Beaudin, Marie (2019) The Classification of Autosomal Recessive Cerebellar Ataxias: a Consensus Statement from the Society for Research on the Cerebellum and Ataxias Task Force