



# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina**

**The Classification of Autosomal Recessive Cerebellar Ataxias: a Consensus Statement from the Society for Research on the Cerebellum and Ataxias Task Force - PubMed (nih.gov) RESUMEN**

---

**Materia: Neurología**

**Presenta: Raymundo López Santiago**

**Semestre: 6° "A"**

Clasificación de los Ataxias cerebelosas autosómicas recesivas.

Introducción	Nombre del Gen	Geografía	Clínica
<p>- La clasificación de las ataxias cerebelosas representa un desafío importante debido a la gran cantidad de enfermedades neurológicas y metabólicas que conciben con disfunción neurológica cerebelosa y la heterogeneidad fenotípica en los trastornos conocidos genéticamente.</p>	<p>• ATX-FXN (CFRD/A)</p>	<p>Europa, oriente medio, y África</p>	<p>Rubinsk bilateral, escoliosis, Mioclonías.</p>
<p>• Abordaje Clínico</p>	<p>ATX-ATM (A)</p>	<p>2º causa más común de ataxia recesiva en todo el mundo</p>	<p>Telangiectasias, opacidades oculares, fotosensibilidad, inmunodeficiencia, predisposición a cáncer.</p>
<p>↳ Historia Clínica detallada.</p>	<p>ATX-APTX (AOAI-EAOH)</p>	<p>Grupo ↑ frecuente y 2º en Britania</p>	<p>opacidades oculares, ataxia rigida, polineuropatía axonal motora.</p>
<p>↳ Historia Familiar</p>	<p>ATX-SETX (AOAZ)</p>	<p>Todo el mundo, 2º más frecuente en Francia.</p>	<p>Blinfangitis sistémica, ataxia, signos piramidales, apraxia, autismo, demencia de cabeza.</p>
<p>↳ Antecedentes Neuro-patológicos</p>	<p>ATX/HSP-AO (CARSA/S)</p>	<p>Mundial</p>	<p>Atrofia espinal, ataxia, ataxia, con engrosamiento de las fibras nerviosas de la retina.</p>
<p>↳ Pruebas paraclínicas relevantes.</p>	<p>DOLG</p>	<p>Europa (exclusivamente, Reino Unido).</p>	<p>Ataxia cerebelosa, sensorial y dispraxia, oftalmoplejía en forma progresiva, mioclonías.</p>
<p>↳ ojo → dolor de cabeza, fiebre, patinarse considerado como trastorno inmunitario adquirido.</p>	<p>ATX-SYNE1 (ARCA1)</p>	<p>Mundial</p>	<p>Ataxia cerebelosa pura, con afectación ocasional de neuronas motoras superiores o inferiores, debilidad congénita, aparición tardía de ataxia cerebelosa.</p>
<p>↳ Excluir siempre, causas adquiridas o tratables referidas a ataxia.</p>	<p>HSP/ATX-SPT (SPG7)</p>	<p>Cebado el mundo (Europa ↑)</p>	<p>espasticidad, signos piramidales, neuropatía optica, prolapso, oftalmoplejía, disfunción vesical, ataxia cerebelosa en colica acetabular.</p>
<p>↳ Se incluyen: traumatismo vascular, trauma, infección, tumor primario o metastásico, consumo en exceso de alcohol, deficiencia de vitaminas, Esclerosis múltiple, degeneraciones cerebelosas por aneuploidías.</p>	<p>(COQ8A-AT)</p>	<p>Europa, norte y medio oriente</p>	<p>intolerancia al ejercicio, epilepsia, mioclonías, retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual.</p>