

Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Neurología

Ataxia

Dr. José Luis Gordillo Guillén

Thania Guadalupe López Guillén

Resumen ataxias

Clasificación de las ataxias cerebelosas autosómicas recesivas: Una declaración de consenso de la Sociedad para la Investigación sobre el Grupo de Trabajo Cerebelo y Ataxias

Actualmente no hay una clasificación aceptada de ataxias cerebelosas autosómicas recesivas, un grupo de trastornos caracterizados por una importante heterogeneidad genética y fenotipos complejos. El objetivo de este trabajo fue construir un consenso sobre las ataxias autosómicas recesivas con el fin de desarrollar un enfoque general para un paciente que presente ataxia, organizar los trastornos según su presentación clínica y poder definir el campo de investigación de mecanismos moleculares patogénicos comunes en este tipo de trastornos.

La clasificación de las ataxias hereditarias representa un desafío importante debido al gran número de enfermedades neurológicas y metabólicas que cursan con disfunción cerebelosa y la heterogeneidad fenotípica en los trastornos genéticamente ya conocidos. De hecho, la ataxia, es una característica de presentación en los trastornos degenerativos que se dirigen principalmente al cerebelo pero puede estar presente en paraplejias espásticas hereditarias, errores innatos del metabolismo y diversas encefalopatías. La clasificación adecuada y comprensión fenotípica son de primordial importancia. No obstante las ataxias cerebelosas autosómicas recesivas han seguido siendo un grupo de trastornos mal definidos y desorganizado por dos razones: el diferenciar de las ataxias dominantes se han organizado en un sistema numérico, según las características

Neurología

Video ataxia

En la presentación del caso comienza con un paciente que presenta dificultad para caminar siendo el motivo de consulta la pérdida del equilibrio. La clave para diagnosticar pacientes con ataxia cerebelosa es por la marcha que presenta denominada "Marcha atáxica" pero no es lo único que presenta, también se observa desordenación de los movimientos con los brazos, llamada dismetría y algunas veces llegan a presentar temblor de tipo cinético. La disartria es otro signo característico. Las alteraciones oculares en ataxia cerebelosa también son frecuentes, por ejemplo el nistagmo. Hay más de 200 tipos de etiologías para las ataxias, 100 de ellas son genéticas pero resulta difícil poder tipificar a todas, las más frecuentes son por las amplificaciones de trinucleótidos. Debemos identificar las ataxias de acuerdo a si son agudas y subagudas o crónicas. Si estamos frente a una ataxia aguda debe considerarse las siguientes etiologías: EVC, cerebelitis infecciosa, brote EM, intoxicación por drogas, tóxicos (Mercurio, Talio), fármacos (LFBZ, DFH, litio, amiodarona, SFU, metronidazol, infecciosas, autoinmunes (Sd. Miller Fisher). En caso de la ataxia subaguda o crónica se debe de pensar en las siguientes etiologías: por tóxicos, autoinmune, paraneoplásico, celuquía, tiroiditis, priónopatia, Whipple, malformativo, Chiari, déficit de vitamina B12 y vitamina E, síndromes superficiales entre otras causas.