



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Artículo: Clasificación de Ataxias

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Materia:

Neurología

Alumno:

Karla Gpe. Alvarado López

6 Semestre Grupo A

10/marzo/2021

10/03/21

La clasificación de las Ataxias Cerebelosas Autosómicas Recesivas:
Una declaración de consenso de la Sociedad para la Investigación
Sobre el cerebelo y el Grupo de Trabajo de Ataxias.

La Clasificación de las ataxias hereditarias representa un desafío importante debido a la gran cantidad de enfermedades neurológicas y metabólicas que cursan con disfunción cerebelosa y la heterogeneidad fenotípica en los trastornos conocidos genéticamente definidos.

La Clasificación Adecuada y la comprensión fenotípica son de primordial importancia.

Las Ataxias Cerebelosas autosómicas recesivas. Siguen siendo un grupo de Trastornos mal definido y desorganizado

- 1º A diferencia de las Ataxias dominantes, las recesivas se han denominado de forma muy heterogénea según las características clínicas, el apellido del médico o las regiones de Alta Prevalencia.
- 2º Varios Trastornos Recesivos mutisistémicos o metabólicos complejos se presentan con ataxia, de modo que es difícil circunscribir adecuadamente este grupo de trastornos y clasificarlo de manera significativa tanto para los médicos como para los investigadores.

Por eso, el SRCA sobre Clasificación de Ataxias Cerebelosas Recesivas fue creado en 2016 con el fin de proponer una clasificación relevante para la práctica clínica y los investigadores

- 1º Llevar a cabo revisión sistemática del alcance de la literatura para identificar todos los trastornos recesivos que se presentan con Ataxia
 - 2º Seleccionar aquellos en los que la degeneración cerebelosa era una característica central
- Proponer una primera clasificación.

Recientemente, el Grupo de Trabajo de la Sociedad de Trastornos del Movimiento Sobre la Clasificación y Nomenclatura de los Trastornos del Movimiento Genético Propuso un sistema de Nomenclatura reusado basado en el Nombre del gen asociado con un patrón fenotípico. Presentaron una lista de 92 Trastornos recesivos definidos por genes asociados con la Ataxia a los que se aplicaría este sistema de denominación. y una lista exhaustiva de Trastornos que ocasionalmente pueden presentarse con Ataxia.

➤ Identificar todos los Trastornos recesivos que cursan con Ataxia

* Identificar una mutación patogénica en al menos dos familias independientes para que se excluyera un gen específico.

* Se excluyeron Trastornos puramente malformativos y también se excluyeron Trastornos con fenotipos complejos en los que la Ataxia es una característica secundaria o tardía

➤ Reagrupar panel de 12 expertos internacionales en ataxia para crear un sistema de clasificación lógica y constituir un Consenso.

* Garantizar una Representación adecuada de las diferencias regionales en la prevalencia y enfoque clínico de las ataxias.

Abordaje Clínico de un paciente que presenta Ataxia.

1º Realizar Evaluación Clínica detallada que incluya Historia Clínica, familiar, evaluación neurológica y sistémica

- 2= Tras la evaluación clínica, verificar que se hayan excluido causas adquiridas y tratables de Ataxia
- 3= Una vez descartadas las causas adquiridas, se puede considerar una etiología genética, especialmente en presencia de antecedentes familiares positivos.
- 4= Sospecha de herencia autosómica Recesiva, Considerar edad de inicio y los signos y síntomas
- 5= Realización de Pbs genéticas para confirmar el gen mutado o permitir dx más definido
- 6= Si prueba de 1 solo gen no proporciona 1 solo diagnóstico molecular, se debe considerar los métodos NGS. de Alto rendimiento.

Clasificación fisiopatológica de las Ataxias autosómicas Recesivas. Se presenta una célula de Purkinje junto con una célula granular y fibras paralelas. Los orgánulos y estructuras subcelulares se representan gráficamente. Cada gen se clasifica en una o más localizaciones subcelulares de acuerdo con las diferentes vías metabólicas involucradas.