



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina



ATAXIAS

RESUMEN

Alumno: María José Villar Calderón

Docente: Dr. Jose Luis Gordillo Guillen

Materia: Neurología

Semestre: 6° A

CLASIFICACIÓN DE ATAXIAS CEREBELOAS AUTOSÓMICAS RECESIVAS.

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. De hecho, la ataxia es una característica de presentación en los trastornos degenerativos que se dirigen principalmente al cerebelo, pero puede estar presente en paraplegias espásticas hereditarias, errores innatos del metabolismo y diversas encefalopatías. La clasificación adecuada y la comprensión fenotípica son de primordial importancia en este campo donde existe una alta prevalencia de trastornos de expansión repetida, que no están adecuadamente cubiertos por las técnicas de secuenciación de próxima generación.

Incluye la NGS como el primer paso de diagnóstico y requiere una evaluación fenotípica para realizar pruebas genéticas personalizadas cuando corresponda. Sin embargo, las ataxias cerebelosas autosómicas recesivas siguen siendo el grupo de trastornos mal definidos y desorganizado.

Ciertos genes se presentan más de una vez ya que algunas proteínas están involucradas en varias vías metabólicas o pueden interferir con otros procesos celulares a medida que se acomodan en neuronas o células gliales.

Ciertas vías están predominantemente involucradas, en particular la disfunción mitocondrial, que puede resultar del mantenimiento normal del ADN mitocondrial con mutaciones progresivas, síntesis de proteínas mitocondriales defectuosas.

Y control de calidad, aumento de los niveles de especies reactivas de oxígeno y estrés oxidativo, metabolismo de la deficiente de la coenzima Q10, dinámica mitocondrial alterada, alteración ensamblaje de la cadena mitocondrial, o maduración y procesamiento anormales del ARN mitocondrial.

Consecuentemente muchos de los trastornos causados por la disfunción mitocondrial también presentan un síndrome clínico mitocondrial.

Los trastornos de los mecanismos de reparación del ADN también son comunes, con una vía de separación de rotura de una hebra predominantemente involucrados.

Las mutaciones patogénicas en estos genes también se asocian con susceptibilidad a las radiaciones ionizantes y predisposición a cánceres, pero el síndrome neurológico se caracteriza por afectación cerebelosa y trastorno del movimiento extrapiramidal.