



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Resumen (Ataxia)

Docente: Gordillo Guillen José Luis

Materia: Neurología

Alumno: Gómez Albores Roberto

Semestre: 6° Grupo A

10/marzo/2021

Roberto Gómez Albares

Clasificación de las ataxias

Cerebelosas 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, la ataxia es una característica de presentación en los trastornos degenerativos que se dirigen principalmente al cerebelo, puede estar presente en paroplejias espásticas hereditarias, errores innatos del metabolismo y diversas encefalopatías.

El primer paso para evaluar a un paciente con ataxia es realizar una evaluación física neurológica y sistémica dirigida y pruebas paraclínicas relevantes. El curso temporal es un elemento central para determinar la etiología subyacente una evolución progresiva crónica durante meses o años sin trauma o exposición a toxinas sugiere un trastorno hereditario, mientras que el inicio agudo o subagudo apunta hacia una etiología adquirida. La historia clínica y el examen físico son esenciales para evaluar la gravedad del síndrome cerebeloso y la presencia de características neurológicas asociadas o afectación sistémica. El dolor de cabeza, o un trastorno autoinmunitario asociado debe motivar la consideración etiologías adquiridas, las pruebas bioquímicas pueden ser útiles para descartar causas adquiridas o como biomarcadores de ciertos trastornos, la neuroimagen preferiblemente con resonancia magnética, es una herramienta fundamental para evaluar la presencia de atrofia cerebelosa o anomalías de señal, buscar ataxia postural asociada y descartar lesiones ocupantes de espacio, estudios de electromiografía y conducción nerviosa pueden probar la presencia de neuropatía subclínica o sospechada clínicamente y proporcionar evidencia de miopatía asociada. La evaluación clínica debe revelar una exposición previa a toxinas o lesiones traumáticas, junto con signos y síntomas específicos que sugiera una enfermedad infecciosa, vascular o metabólica. Los pruebas de laboratorio serúnicas para identificar déficit de vitaminas o enfermedades autoinmunes. Una vez descartada las causas adquiridas se pueden considerar etiologías genéticas especialmente en presencia de antecedentes familiares positivos, inicio temprano, curso crónico progresivo o con un conjunto de signos y síntomas clínicos que recuerden a una

genética bien descrita, una historia clínica completa debería permitir la identificación del modo de transmisión. Una vez finaliza la evaluación clínica esta incluye la realización de pruebas genéticas para confirmar el gen mutado o permitir un diagnóstico más específico si el cuadro clínico es inespecífico.

Las alteraciones recesivas pueden reagruparse según las vías celulares y metabólicas deficientes aplicadas lo que permite comprender mejor la fisiología del cerebro y su vulnerabilidad selectiva a determinados defectos metabólicos. Esto también es esencial desde una perspectiva terapéutica y que los trastornos que pertenecen a la misma vía metabólica puede responder a las mismas opciones de tratamiento lo que indica la posibilidad de reutilización de fármacos. Ciertas vías están predominantemente involucradas, en particular la disfunción mitocondrial que puede resultar de un mantenimiento anormal del ADN mitocondrial con mutaciones progresivas, síntesis de proteínas mitocondriales defectuosas y control de calidad, niveles elevados de especies reactivas de oxígeno y de estrés oxidativo, metabolismo deficiente de la coenzima Q10, función mitocondrial alterada ensamblaje de la cadena mitocondrial o maduración y procesamiento anormales del ARN mitocondrial. Los trastornos de los mecanismos de reparación del ADN también son comunes, con una vía de reparación de rotura de doble hebra o complejos de reparación 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 de característica por afectación cerebelosa y trastornos del movimiento extrapiramidal, la morfología sináptica alterada o la disfunción sináptica de las células de purkinje está implicada con frecuencia en las alteraciones recesivas y se asocian con una morfología aberrante en la sinapsis PC/Ribros paralelos, arquitectura dentística alterada o desregulación de la transmisión del glutamato. Otros trastornos han sido implicados en la disfunción sináptica a través de evidencia indirecta por ejemplo SLC6A4 que se localiza en terminales presinápticos y está involucrado en la modulación de la actividad sináptica.