

Clasificación Ataxia

La ataxia es una característica de presentación en los trastornos neurodegenerativos que se dirigen principalmente al cerebelo, puede estar presente en paraplejías, errores innatos del metabolismo. Clasificación y comprensión fenotípicas son de vital importancia. Por lo tanto estos se basan en una nomenclatura en donde se tomará en cuenta el prefijo fenotípico, seguido del nombre del gen. Se logran identificar 59 ataxias recesivas primarias. Cada una especifica una región geográfica, destacando, en prevalencia, en México el gen ATX-GRID2 (SCAR18) donde la clínica se basa en mirada tónica hacia arriba, nistagmo (vertical), apraxia oculomotora, discapacidad intelectual, retraso en desarrollo, hipotonía, de inicio infantil, atrofia cerebelosa y posible transmisión autosómica dominante. Para su abordaje es necesaria la clínica (historia clínica, familiar, evaluación física neurológica y sistémica dirigida, etc.), en seguida se descartan posibles etiologías adquiridas y tratables, una Rm para descartar atrofia cerebelosa o anomalías de señal.