

# **RESUMEN ATAXIAS**

**Medicina humana**

**Dr. José Luis Gordillo**

**PRESENTA:**

**Andrés Alonso Cancino García**

**GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:**

**6to Semestre Y Grupo B, Neurología**

**Comitán de Domínguez, Chiapas**

**Fecha: 06/03/2021**

La clasificación de las ataxias hereditarias representa un desafío importante debido a la gran cantidad de enfermedades neurológicas y metabólicas que causan con distorción cerebelosa y la heterogeneidad fenotípica. 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 la comprensión fenotípica son de primordial importancia. Sin embargo, las ataxias cerebelosas recesivas, siguen siendo un grupo de trastornos mal definido y desahogado por dos razones principales; la primera, los trastornos recesivos que crezan con ataxia se han documentado de forma muy heterogénea y en segundo lugar, varios trastornos recesivos multisistémicos o metabólicos complejos se presentan con ataxia, de modo que es difícil clasificarlo de manera significativa.

Resientemente, se propuso un sistema de nomenclatura revisado basado en el nombre del gen asociado con un prefijo temático.

Ataxias cerebelosas primarias autosómicas recesivas son:

- Ataxia de Friedreich (ATX-FRX): se presenta signo de Babinski, bilateral, esclerosis, miocardiopatía hipertrofica, afectación sensorial, atrofia de la lengua espinal y ausencia de atrofia cerebelosa.
- Ataxia telangiectasia (ATX-ATM): segunda causa más común de ataxia recesiva en todo el mundo, relacionada a apraxia ocular, telangiectasia, foto sensibilidad, inmunodeficiencia, distonias, etc.
- Ataxia de inicio temprano (EA0H) con apraxia ocular e hipalbuminemia: más frecuente en japonés, presenta, Apraxia ocular, deterioro cognitivo, atrofia cerebelosa, hipercalcemia, etc.
- Ataxia con apraxia ocular, (ATX-SETX), segunda más frecuente en el este de Francia: relacionada a neuropatía sensitivo-motora axonal, signos piramidales, corea, distonias, temblor de cabeza, etc.
- Ataxia espástica autosómica recesiva (ATX/HSP-SACS), parapresia espástica, neuropatía sensitivo-motora, pie cavo, atrofia cerebelosa anterosuperior, entre otras, son las que se relacionan.
- Síndrome atáxico-mitochondrial recesivo (POLG), relacionada a disartria, oftalmoplejia externa progresiva, mioclonias, epilepsia, miopatía, migraña, anomalías de la señal en el cerebelo y el tallo, etc.
- Ataxia cerebelosa autosómica recesiva (ATX-SYNE1), Es una ataxia cerebelosa pura con afectación ocasional de nervios motores superiores o inferiores, atrofia cerebelosa y deterioro cognitivo.
- Paraplejia espástica (HSP/ATX-SPG1), con espasticidad, signos piramidales, neuropatía óptica, ptosis, oftalmoplejia, distonias vesicales, atrofia cerebelosa, etc.
- Otras ataxias son derivadas de la ataxia cerebelosa autosómica recesiva, ataxia con deficiencia de vitamina E, Ataxia cerebelosa-espina de aparición infantil, ataxia de Charcot, leucoencefalopatía con

ataxia, -deficiencia de complejo 4 mitocondrial, enfermedad similar a poliovirus - Herzba cher, epilepsia mioclonica progresiva, sindrome de Gillespie, aciduria L2 hidroxi glutarica, trastorno de la biogenesis de peroxisomas, enfermedad de la ataxia con apraxia oculobulbar, hipogalactosemia, sindrome Liebmanstein-Kuom, enfermedad de la ataxia cerebelosa con retraso mental con o sin locacion con drupedo, entre otros.

Otros trastornos metabolicos o autoinmunes recesivos complojos que tienen ataxia como caracte-ristica asociada como el sindrome de Joubert, deficiencia de semialdehido deshidrogenasa succini-ca, enfermedad de Wilson, deficiencia de biotinidasa, acorulo plasmineuria, enfermedad de Van-der-verticht y Lundborg, disfuncion de la enfermedad de la retina blanca, enfermedad de la for, sindro- me de Cockayne, neurodegeneracion por deficiencia de transporte de folato cerebral, neuropatia axo-nal gigante, gangliosidosis, enf. de Tay-Sachs, de sandhof, sindrome de sandhoff, leucoencefalop- tia, alfa-mannosidosis, deficiencia de neuraminidasa, leuco distrofia hipomielinizante, sindrome de Bohr, trastorno de espectro Zellweger, enfermedad de Refsum, deficiencia de GALT, trastorno de Hartnup, sindrome de Wolfram, etc.

Para evaluar a un paciente con ataxia es realizar una evaluacion clinica detallada, tras la evalua- cion clinica, se debe verificar que se hayan excluido las causas adquiridas tratables de ataxias, despues de descartadas las causas adquiridas, se puede considerar una etiologia genetica, especial- mente en presencia de antecedentes familiares positivos, inicio precoz, curso cronico progresivo o con conjunto de signos y sintomas clinicos. Despues de ello, esta indicada la realizacion de pruebas geneticas para confirmar el gen mutado o prevenir un diagnostico más especifico si el cuadro clinico es inespecifico (Southern blot o PCR). Una vez que se completan las pruebas geneticas y se ha identificado una mutacion patogena, es primordial brindar asesoramiento ge- netico especializado para el paciente y sus familiares junto con el manejo de los sintomas y el tratamiento de la enfermedad cuando este disponible.

ANDRES ALOUSO CANINO GARCIA

MEDICINA HUMANA 6TO SEMESTRE Y GRUPO B

NEUROLOGIA N. LISTA 2