

# **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 crecen 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 oculomotora, telangiectasia, foto sensibilidad, inmunodeficiencia, distonias, etc.
- Ataxia de inicio temprano (EAOT) con apraxia oculomotora e hipalbuminemia: más frecuente en japonés, presenta, Apraxia oculomotora, deterioro cognitivo, atrofia cerebelosa, hipercalcemia, etc.
- Ataxia con apraxia oculomotora (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 mitocondrial 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 Charlan, leucoencefalopatía con



ataxia, -deficiencia de complejo 4 mitocondrial, enfermedad similar a poliovirus - Herzba cher, epilepsia mioclónica progresiva, síndrome de Gillespie, aciduria L2 hidroxi-glutarica, trastorno de la biogénesis de peroxisomas, enfermedad de la ataxia con apraxia oculobulbar, hipogonadotropismo, síndrome Leigh-Kuwait-Kuwait, enfermedad de la ataxia cerebelosa con retraso mental con o sin locación con drúpodo, entre otros.

Otros trastornos metabólicos o autoinmunes recesivos complejos que tienen ataxia como característica asociada como el síndrome de Joubert, deficiencia de semialdehído deshidrogenasa succinica, enfermedad de Wilson, deficiencia de biotidina, acrobulboplasminemia, enfermedad de Van der Vliet y Lundborg, disfunción de la enfermedad de la retina blanca, enfermedad de la for, síndrome de Cockayne, neurodegeneración por deficiencia de transporte de folato cerebral, neuropatía axonal gigante, gangliosidosis, enf. de Tay-Sachs, de Sandhoff, síndrome de Sandhoff, leucoencefalopatia, alfa-mannosidosis, deficiencia de neuraminidasa, leuco distrofia hipomielinizante, síndrome de Bohr, trastorno de espectro Zellweger, enfermedad de Refsum, deficiencia de GALT, trastorno de Hartnup, síndrome de Wolfram, etc.

Para evaluar a un paciente con ataxia es realizar una evaluación clínica detallada, tras la evaluación clínica, se debe verificar que se hayan excluido las causas adquiridas tratables de ataxias, después de descartadas las causas adquiridas, se puede considerar una etiología genética, especialmente en presencia de antecedentes familiares positivos, inicio precoz, curso crónico progresivo o con conjunto de signos y síntomas clínicos. Después de ello, está indicada la realización de pruebas genéticas para confirmar el gen mutado o proporcionar un diagnóstico más específico si el cuadro clínico es inespecífico (Southern blot o PCR). Una vez que se completan las pruebas genéticas y se ha identificado una mutación patogénica, es primordial brindar asesoramiento genético especializado para el paciente y sus familiares junto con el manejo de los síntomas y el tratamiento de la enfermedad cuando este es posible.

ANDRÉS ALOUSO CANINO GARCÍA

MEDICINA HUMANA 6TO SEMESTRE Y GRUPO B

NEUROLOGÍA N. LISTA 2