

# Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

Neurología.

Trabajo:

Resumen ATAXIA.

Docente:

Dr. José Luis Guillen Gordillo.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas al 05 de octubre del 2021.

# ATAXIA

DÍA MES AÑO

La ataxia cerebelosa es un trastorno de la marcha caracterizado por inestabilidad: la marcha se vuelve insegura, hay aumento de la base de sustentación y generalmente se acompaña de otros signos de disfunción cerebelosa como disartria.

## Epidemiología:

La mayoría de los casos son esporádicos; sin embargo, cada vez se conocen más enfermedades heredadas, especialmente de tipo autosómico dominante, con una prevalencia de 1 a 3 por 100.000 habitantes.

## Etiología:

Estas son un grupo heterogéneo clínica y genéticamente de enfermedades neurodegenerativas progresivas que se expresan básicamente por:

- Ataxia de la marcha.
- Torpeza motora.
- Disartria.

De las ataxias heredadas en forma dominante (más de 30 tipos ya descritos) la más frecuente a nivel mundial es la enfermedad de Machado-Joseph (el gen fundador es de origen portugués) llamada también ataxia espinocerebelosa tipo 3. Fue descrita en 1972 en Estados Unidos en 3 familias de apellido Machado-Joseph y Thomas, emigrantes de origen en las islas Azores, Portugal.



AIXATA

DÍA	MES	AÑO

## Manifestaciones clínicas:

Se asocian otros tipos como:

- Signos de tipo piramidal.
- Movimientos anormales.
- Parálisis oculomotora.
- Neuropatía periférica.
- Disfunción cognitiva.

El inicio es durante la tercera o cuarta década de vida, pero puede ser desde los 7 a 70 años. La supervivencia media es de 21 años (rango 7 a 29 años).

El compromiso patológico básico es atrofia cerebelosa, del tronco cerebral y de la medula espinal.

Dependiendo del país, la frecuencia de la ataxia de Machado-Joseph varía entre 69 a 92%. A nivel Sudamericano, a parte de la alta prevalencia en Brasil; solo hay comunicados dos casos en Argentina y 1 en Perú. En Chile no hay casos publicados en la literatura médica: influye mucho la inaccesibilidad al estudio genético y el poco interés de llegar a un diagnóstico.

Sin embargo, tener un diagnóstico preciso en estas condiciones es importante por diversas razones: el paciente y su familia busca y necesita un diagnóstico preciso aunque no exista terapia; conocer el tipo de ataxia permitirá dar un mejor pronóstico y consejo genético, ya que algunas ataxias tienen manifestaciones clínicas, evolución y penetrancia genética distintas.

Norma