



**UNIVERSIDAD DEL
SURESTE**
ESCUELA DE MEDICINA
6º Semestre

NEUROLOGÍA

05 DE OCTUBRE DEL 2021

**DR. JOSÉ LUIS
GORDILLO GUILLÉN**

PLATAFORMA

RESÚMENE

Presenta:

• **ADOLFO BRYAN MEDELLÍN GUILLÉN**

Ataxia

D

M

A

Scribe®

Definida como un trastorno de la marcha que se caracteriza por la inestabilidad, y se caracteriza con marchas inseguras y existe raramente de la base de sustentación y se acompaña de otros signos característicos de disfunción cerebelosa, como la disartria y por lo general, la mayoría de los casos se presenta una distrofia esporádica aunque cada vez más se llegan a reconocer más formas de tipo genético, más probablemente de tipo autosómico dominante con una prevalencia que va de ~~2-3~~ 1-3 por cada 100 mil habitantes.

Clinicamente se puede decir que son un grupo heterogéneo de enfermedades neurodegenerativas por lo que la presentación de la clínica, solo se pareciera entre parientes y la causa es o puede ser parecida, por lo que el tratamiento va a ser, no generalizado, pero si pareciera entre los parientes que padecerían este trastorno.

Se define como un trastorno neurodegenerativo progresivo que se expresa por dificultades en la marcha, lenguaje motora y disartria.

De las ataxias hereditarias la forma dominante, la más frecuente a nivel mundial es la enfermedad de Marcha de Joseph llamada también ataxia espinoocerebelosa tipo 3.

Los manifestaciones clínicas se asocian a otros signos de los paroxismos, manifestaciones gástricas, psicosis catatónica, psicopatía parietal y distonias espásticas.

En 10 años, se creaban un 10 por ciento en forma de tipo hereditario y se disminuyeron a 10 por ciento con la ayuda de Joseph pertenecientes a 1 familia distantes. La sintomatología más frecuente ya fueron reconocidas.

En los pacientes complementarios, la Perseveración Magnética está en todos los pacientes con actividad cerebral y dorsal de áreas magnéticas.

La herencia de esta enfermedad aún no se ha descrito, es una de las enfermedades por expansión anormal de poliglucosaminas cuyo mejor ejemplo es la enfermedad de Huntington.

Entre más precoz es el diagnóstico de esta enfermedad es por la severidad de los síntomas y también suelen ser más severos.

El gen ATXN3 localizado en el gen 14p32.1 codifica la proteína ataxina 3 que está presente en los neuronas como delfos no neuronales y entre otros lugares, participa en el control de actividad de proteínas celulares.