

**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina Humana**

**SEMESTRE:**

6° A

**MATERIA:**

NEUROLOGÍA.

**CLAVE:**

1.

**DOCENTE:**

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO.

**ALUMNO (A):**

IRIANA YAYLÍN CAMPOSECO PINTO.

# ATAXIA

## Ataxia

Es un trastorno de la marcha caracterizado por inestabilidad; la marcha se vuelve insegura, hay aumento de la base de sustentación. La mayoría de los casos son esporádicos de tipo autosómico dominante, con una prevalencia de 1 a 3 por 100.000 habitantes. Son un grupo heterogéneo clínicamente y genéticamente de enfermedades neurodegenerativas progresivas que se expresan básicamente por ataxia de la marcha, torpeza motora.

Manifestaciones clínicas se asocian otros signos tipo piramidal, movimientos

anormales, Parálisis oculomotora,  
neuropatía periférica, el inicio  
es usualmente durante la  
tercera o cuarta década  
de la vida, pero puede ser  
desde los 7 a 70 años. La  
sobrevivida media es 21  
años (rango 7 a 29 años).

El compromiso patológico básico  
es atrofia cerebelosa, del  
tronco cerebral y médula espinal.  
50 pacientes con ataxias  
heredadas evolucionados en 10  
años 10 pacientes (20%) con  
la ataxia de Machado-Joseph  
permanecientes a 5 familias  
distintas. Los pacientes  
son 5 hombres y 5  
mujeres con edad de  
inicio promedio de 45

años (rango 35 a 54 años),  
con 10 a 15 años de educación.

El seguimiento en algunos de  
estos pacientes lleva 10 años  
y muestra una progresiva  
pérdida de la independencia  
en actividades de la vida  
diaria, con gran dificultad  
para caminar sin asistencia.

La resonancia magnética  
mostró en todos los pacientes  
atrofia cerebelosa y troncal  
de diversa magnitud.

El estudio de la mutación  
mostró la presencia de  
repeticiones en número anormal  
de la secuencia CAG  
(Citosina - adenina - guanina)  
del gen ATXN3.

Los ensayos terapéuticos han sido infructuosos en modificar el curso de la enfermedad y el manejo sigue siendo sintomático. En el manejo de este trastorno se usó coenzima Q10 en alta dosis (2,4 g por día) considerando la terapia en prueba en la enfermedad de Huntington, en base a la hipótesis de un defecto energético mitocondrial, pero no se ha observado mejoría.