



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGIA

TRABAJO:

ATAXIA

DOCENTE:

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

ALUMNO (A):

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 03 DE OCTUBRE DE 2021

ATAXIA

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 frías cerebelosa, como disartria.

De las ataxias heredadas en forma dominante la más frecuente a nivel mundial es la enfermedad de Machado-Joseph llamada también ataxia espinocerebelosa tipo 3. Fue descrita en 1972 en Estados Unidos en 3 familias de apellidos Machado, Joseph y Thomas, emigrantes de origen en las Islas Azores Portugal.

En las manifestaciones clínicas se asocian otros signos como de tipo piramidal, movimientos anormales, parálisis oculomotoria, neuropatía periférica y disfunción cognitiva. El inicio es usualmente, durante la tercera o

cuarta década de la vida, pero puede ser desde los 7 a 70 años. La sobrevivencia media es 21 años (rango 7 a 29 años).

El compromiso patológico básico es atrofia cerebelosa, del tronco cerebral y de la médula espinal. Dependiendo del país, la frecuencia de la ataxia de Machado-Joseph varía entre 64 a 92%. A nivel sudamericano aparte de la alta prevalencia en Brasil, solo hay comunicados 2 casos en Argentina y 1 en Perú. Infiere en este hecho tanto la inaccesibilidad al estudio genético y el poco interés en llegar a un diagnóstico

más específico por considerarse erróneamente poco relevante en el manejo médico.

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 específico de ataxia permite dar un mejor pronóstico y consejo genético ya que algunas ataxias tienen manifestaciones clínicas, evolución y penetrancia genética distintas, de un total de 50 pacientes con ataxia heredadas, evaluadas en 10 años. Los pacientes son 5 hombres y 5 mujeres con edades de inicio.

La resonancia magnética mostró en todos los pacientes atrofia cerebelosa y troncal de diversa magnitud. El estudio de la magnitud mostró la presencia de repeticiones en número anormal de la secuencia CAG del gen ATXN3. El promedio de repeticiones fue de 65, con rango de 61 a 80 (> de 60 repeticiones es anormal). La fisiopatología de esta condición no está aclarada, es una de las enfermedades por expansión anormal de poliglutaminas a mayor expansión más precoz es el inicio. El gen ATXN3, localizado en el Cromosoma 14q32.1, codifica la proteína ataxin-3, que está presente en las neuronas como en tejidos no neurales. Los alelos mutados tienen una expansión entre 61 y 87 repeticiones CAG, lo que produce un trazo excesivamente largo de Poliglutaminas.

FUENTES DE INFORMACION

Miranda; M. (2015). Diagnóstico de Ataxia Espinocerebelosa tipo 3 (Enfermedad de Machado-Joseph) en Chile. Recuperado de <https://www.scielo.cl/pdf/rmc/v143n1/art19.pdf>