



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:
NEUROLOGÍA

TRABAJO:

ATAXIA (DIAGNOSTICO DE ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 3)

DOCENTE:

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

ALUMNO (A):

YANETH ORTIZ ALFARO

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 05 DE OCTUBRE DEL 2021.

Ataxia (Diagnostico de ataxia espinocerebelosa)

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.

La mayoría de los casos son esporádicos, pero hay formas heredadas de tipo autosómico dominante con una prevalencia de 1 a 3 por 100.000 habitantes.

Son grupos heterogéneos clínicamente y genéticamente de enfermedades neurodegenerativas progresivas que se expresan básicamente por ataxia de la marcha, torpeza motora y disartria.

Las ataxias heredadas en forma dominante existen más de 30 tipos 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, descrita por Machado-Joseph y Thomas en 1972.

Las manifestaciones clínicas se asocian otros signos como de tipo piramidales, movimientos anormales, parálisis óculocefálica, neuropatía periférica y disfunción cognitiva.

* Inicio: Durante la tercera o cuarta década de la vida, pero puede ser desde los 7 a 70 años.

* La supervivencia media: es de 21 años (rango de 7 a 29 años).

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

Diagnóstico: Tener un diagnóstico preciso en estas condiciones es importante por diversas razones: el paciente y su familia.

Familia buscan y necesitan 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 distinta.

De un total de 50 pacientes con ataxia heredada, evaluados en 10 años pacientes (20%) con la ataxia de Machado-Joseph pertenecientes a 5 familias distintas. Los síntomas más característicos fueron los ya señalados destacando un caso erróneamente diagnosticado y tratado con interferón como esclerosis múltiple por tener una atrofia óptica. 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 muestra la presencia de repeticiones en número anormal de la secuencia de CAG (Citosina - adenina - guanina) del gen ATXN3. El promedio de repeticiones fue de 65, con rango de 61 a 80.

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 y los síntomas son más severos. El gen ATXN3, localizado en el cromosoma 14q32.1, codifica la proteína ataxin-3 que está presente en las neuronas como tetraol no neurales y entre otras funciones se

postula que participa en el control de calidad de las proteínas celulares.

Los alelos mutados tienen una expansión entre 61 y 87 repeticiones CAG, lo que produce un trazo excesivamente largo de poliglutaminas en la proteína ataxin-3.

Esto provocaría una actividad neurotóxica de la proteína por mecanismos no aclarados.

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 altas 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.