

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Ataxia

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillén

Alumno:

Erick José Villatoro Verdugo

Semestre y Grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 05 de Octubre de
2021.

Ataxia

Se define a la ataxia cerebelosa como un trastorno de la marcha, la cual se encuentra caracterizada por la 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, y se dice que la mayoría de casos son esporádicos. Sin embargo cada vez se llegan a reconocer más formas de tipo hereditario. Principalmente de tipo autosómico dominante, con una prevalencia de 1 a 3 por cada 10000 habitantes.

Estas son un grupo heterogéneo clínico y genéticamente de enfermedades neurodegenerativas progresivas que se expresan básicamente por alteración de la marcha, torpeza motora y disartria. De las ataxias hereditarias en forma dominante, la más frecuente a nivel mundial es la enfermedad de Machado-Joseph llamada también ataxia espino-cerebelosa tipo 5. Las manifestaciones clínicas se asocian otros signos como de tipo piramidal, movimientos anormales, parálisis oculo-motora, neuropatía periférica y disfunción cognitiva.

De un total de 50 pacientes con ataxia hereditaria evaluado en 10 años, se han diagnosticado 10 pacientes con Ataxia de Machado-Joseph pertenecientes a 5 familias distintas. Los síntomas más característicos fueron los ya señalados.

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

Se dice que la fisiopatología de esta condición todavía no está aclarada, es una de las enfermedades por expansión anormal de poliglutaminas cuyo mejor ejemplo es la enfermedad de Huntington. A mayor expresión 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 en tejidos no neuronales y entre otras funciones como en tejidos no neuronales y entre otras funciones se postulan y participan en el control de calidad de proteínas celulares.

Los alelos mutados tienen una expansión entre 61 y 87 repeticiones, lo que produce un trazo excesivamente largo de poliglutaminas en la proteína Ataxin-3, lo que provoca una actividad neurotóxica de la proteína por mecanismos no aclarados. Cabe mencionar que en el manejo de este trastorno se usó Coenzima Q10 en alta dosis (2,4 g. por día) considerando la terapia en prueba de la enfermedad de Huntington en base a la hipótesis de un defecto energético mitocondrial, pero no se mencionó más.