

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Ataxia

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillén

Alumno:

Víctor Eduardo Concha Recinos

Semestre y Grupo:

6° "A"

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

Ataxia

Definición:

La ataxia cerebelosa es un trastorno de la marcha, la cual se caracteriza por: Inestabilidad en donde la marcha puede terminar siendo insegura, también hay sustentación y generalmente se acompaña otros signos de atonía cerebelosa, dado ejemplo: Disartria

Características:

La mayoría de los casos: Suelen ser esporádicos sin embargo cada vez se llegan a reconocer más formas de tipo hereditario.

Etiología:

Generalmente son de tipo autosómico dominante y su prevalencia es de 1 a 3 por cada 1000 o 100 habitantes, estas son de grupo heterogéneo

Ataxia dominante:

Estas son un grupo heterogéneo clínico y genético de enfermedades neurodegenerativas progresivas que se expresan básicamente por ataxia de la marcha, Torpeza motora • Disartria y de las formas dominantes, las más frecuentes a nivel mundial son la enfermedad de Machado Joseph.

Cuadro clínico:

Las manifestaciones clínicas se asocian a otros signos como los movimientos anormales, la parálisis oculomotoria, la neuropatía periférica y la disfunción cognitiva.

Epidemiología:

Se llevó a cabo un encuestamiento de 50 personas con ataxia heredada.

Diagnósticos:

La resonancia magnética mostró en todos los pacientes atrofia cerebelosa, así como troncal y ambas con diversa magnitud.

Fisiopatología:

Todavía no se encuentra aclarada al 100% pues es una de las enfermedades por expansión anormal de poliglutamato, de la que podemos mencionar enfermedad de Huntington. El gen ATXN3 que está localizado en un cromosoma.

Los alelos mutados tienen una expansión entre 61 y 87 repeticiones, lo que provocaría un tracto excesivamente alto de poliglutamato en la proteína Ataxin 3 provocando una actividad neurotóxica de la proteína por mecanismos no aclarados.