

# Ataxias Hereditárias: Fatos Essenciais para Pacientes

## O QUE É ISSO?

As ataxias hereditárias (AH) incluem uma ampla variedade de doenças hereditárias onde o principal sintoma é a ataxia. A ataxia refere-se a movimentos desorganizados, desajeitados e problemas de locomoção com perda de equilíbrio. Alterações em determinados genes causam AH. Na maioria dos casos a doença afeta mais de um membro da família; entretanto, às vezes não há história familiar. Nas AH a ataxia geralmente não é o único sintoma. Outros sinais neurológicos podem incluir:

- Lentidão e agitação (tremor)
- Torções, giros ou outros movimentos descontrolados (distonia)
- Comprometimento de sensações como dormência, formigamento e queimação nas pernas e braços, com ou sem fraqueza muscular (neuropatia)

Outros órgãos também podem ser afetados como o coração (cardiomiopatia) ou os olhos (retinopatia).

## COMO É HERDADO?

Existem quatro maneiras principais que a ataxia pode ser herdada:

- **Herança autossômica dominante:** Basta herdar apenas um gene anormal de um dos pais. Uma pessoa com o gene anormal tem 50% de chance de passar o gene para uma criança.
- **Herança autossômica recessiva:** Precisa herdar um gene anormal de ambos os pais. Se cada pai tem um gene anormal, então cada criança tem 25% de chance de herdar ambos os genes anormais e desenvolver a doença. Normalmente os pais são apenas portadores e são saudáveis, sem sinais da doença.
- **Ataxia ligada ao gene X:** O gene anormal está no cromossomo X e o gene passa da mãe (geralmente saudável) para a criança.
- **Ataxia Mitocondrial:** A doença se desenvolve quando o DNA mitocondrial tem um gene anormal. As mitocôndrias são partes de células que produzem energia. A doença geralmente é transmitida pela mãe.

## QUAIS SÃO AS ATAXIAS COMUNS?

### Ataxias hereditárias autossômicas dominantes

Ataxias espinocerebelares (Spinocerebellar ataxias - SCA): Atualmente, aproximadamente 36 anormalidades gênicas diferentes são conhecidas por causar SCAs. SCAs geralmente começam do início até o final da idade adulta. Além da ataxia você pode experimentar:

- Movimentos corporais anormais e descontrolados
- Problemas com atenção, pensamento e memória
- Alterações na visão e/ou movimentos oculares anormais
- Dormência nas pernas e braços, formigamento e ardor (neuropatia)

**Ataxias episódicas:** Estas ataxias começam na infância e incluem breves eventos repetidos de ataxia e tontura, frequentemente desencadeados pelo exercício.

### Ataxias hereditárias autossômicas recessivas

Essas doenças geralmente começam antes dos 20 anos. Elas geralmente são doenças complexas e incapacitantes. O tipo mais comum na Europa e na América do Norte é a Ataxia de Friedreich. Existe um exame de sangue genético que pode confirmar o diagnóstico. Os sintomas podem incluir:

- Perda de sensação
- Curva anormal da coluna (cifose)
- Problemas cardíacos (cardiomiopatias)
- Diabetes

**Ataxia ligada ao gene X:** Estas doenças incluem a síndrome de Tremor e Ataxia associada ao X Frágil (FXTAS).

### Ataxias Mitocondriais:

- Estas doenças incluem:
- Síndrome da epilepsia mioclônica com fibras vermelhas rasgadas (MERRF)
  - Neuropatia, ataxia e retinite pigmentosa (NARP)
  - Síndrome de Kearns-Sayre
  - Transtornos relacionados ao gene POLG (espectro de neuropatia de ataxia)

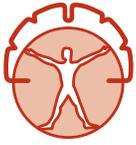
## COMO É DIAGNOSTICADA?

Para diagnosticar a ataxia o médico deve avaliar seus sintomas.

Você pode esperar:

- Compartilhar um histórico familiar de três gerações
- Fazer um exame físico e neurológico
- Obter todos os exames de imagem necessários (tomografia computadorizada ou ressonância magnética do cérebro) e testes de laboratório

A única maneira de obter um diagnóstico definitivo é através de testes genéticos de uma amostra de sangue ou saliva. No entanto se o teste genético for negativo, você ainda pode ter uma doença genética, pois apenas alguns genes são conhecidos e podem ser testados. O aconselhamento genético pode ajudá-lo a entender o risco genético para você e seus familiares desenvolverem AH e ajudar no planejamento familiar.



International Parkinson and  
Movement Disorder Society

# *Hereditary Ataxias: Essential Facts for Patients*

## **EXISTE TRATAMENTO?**

Algumas ataxias hereditárias raras têm tratamentos específicos. No entanto a maioria das ataxias é tratada apenas pelos sintomas. Você pode melhorar sua qualidade de vida com:

- Fisioterapia
- Fonoaudiologia
- Terapia ocupacional
- Dispositivos médicos para resolução de problemas específicos