



Ataxias Hereditarias: Factores De Interés Para Los Pacientes

WHAT IS IT?

Las ataxias hereditarias (AH) incluyen una extensa variedad de enfermedades hereditarias en las que el principal síntoma es la ataxia. La ataxia es un síntoma que hace referencia a la incoordinación, torpeza en la ejecución de movimientos y trastornos al caminar con inestabilidad. La AH es causada por cambios en determinados genes. En la mayoría de los casos, la enfermedad afecta a más de un miembro de la familia, sin embargo, a veces no existe un antecedente familiar claro. La ataxia suele ser el síntoma principal en las AH aunque no el único. Otros signos neurológicos, como los siguientes, podrían estar presentes:

- Lentitud y temblor.
- Movimientos involuntarios de torsión o giro (disonía).
- Trastornos sensitivos como acorchamiento, entumecimiento o quemazón en brazos a piernas con o sin debilidad (neuropatía).

Además del cerebro, otros órganos podrían estar afectados, tales como el corazón (cardiomiopatía) o los ojos (retinopatía).

¿CÓMO SE HEREDA?

Existen cuatro formas principales por las que las AH pueden ser heredadas:

- **Herencia autosómica dominante:** sólo es necesario la herencia de un gen anormal de cualquiera de los padres. Una persona con el gen anormal tiene el 50% de posibilidades de transmitir el gen a su hijo/a.
- **Herencia autosómica recesiva:** se deben de heredar dos genes anormales procedentes de ambos padres. Si cada padre tiene un gen anormal, entonces su descendencia tiene un 25% de heredar ambos genes anormales y desarrollar la enfermedad. Habitualmente los padres son sólo portadores y están sanos, sin signos de enfermedad.
- **Ataxia ligada al X:** el gen anormal está en el cromosoma X y el gen se transmite de la madre (normalmente sana) a su descendencia.
- **Ataxia mitocondrial:** la enfermedad se desarrolla cuando el gen anormal está situado en el ADN mitocondrial. Las mitocondrias son partes de la célula que produce energía. La enfermedad por lo general se transmite a través de la madre.

¿CÓMO SON LAS ATAXIAS COMUNES?

Ataxias hereditarias autosómicas dominantes:

- Ataxias espinocerebelosas (SCA): actualmente existen aproximadamente 36 genes diferentes implicados como causas

de las SCAs. Las SCAs habitualmente comienzan en la edad adulta. Además de la ataxia, se pueden experimentar los siguientes síntomas:

- o Movimientos anormales e incontrolados del cuerpo.
- o Problemas para mantener la atención, pensamiento y memoria.
- o Cambios en la visión y/o alteración en los movimientos oculares.
- o Acorchamiento, entumecimiento o quemazón de brazos o piernas (neuropatía)

Ataxias episódicas: estas ataxias comienzan en la infancia e incluyen episodios breves y repetitivos de ataxia y mareo, con frecuencia inducidos por el ejercicio.

Ataxias hereditarias autosómicas recesivas:

Este grupo de enfermedades habitualmente comienzan antes de la edad de 20 años. Por lo general se tratan de enfermedades complejas e incapacitantes. El tipo más común en Europa y el Norte de África es la Ataxia de Friedreich. Existen análisis de sangre que confirman el diagnóstico. Los síntomas que puede presentar incluyen:

- Pérdida de sensibilidad.
- Curvatura espinal anormal (cifoescoliosis).
- Problemas cardíacos (cardiomiopatía).
- Diabetes.

Ataxia ligada al X: entre este tipo de enfermedades se incluye el síndrome de temblor y ataxia asociado al X frágil (FXTAS).

Ataxias mitocondriales: entre ellas se incluyen:

- Síndrome de epilepsia mioclónica con fibras rojo rasgadas (MERRF).
- Neuropatía, ataxia y retinitis pigmentaria (NARP).
- Síndrome de Kearns-Sayre.
- Trastornos asociados a POLG (espectro de ataxia con neuropatía).

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

Para el diagnóstico de una ataxia, un médico realizará una revisión exhaustiva de sus síntomas. Por tanto, es esperable lo siguiente:

- Aportar su historia familiar de tres generaciones.
- La realización de un examen físico y neurológico.
- La obtención de alguna prueba de neuroimagen (TAC o Resonancia Magnética Craneal) y análisis de laboratorio.



Ataxias Hereditarias: Factores De Interés Para Los Pacientes

La única forma de obtener un diagnóstico definitivo es a través de un examen genético de una muestra de sangre o saliva. Sin embargo, si los estudios genéticos son negativos, aún así usted podría presentar una enfermedad genéticamente determinada ya que sólo son conocidos y evaluados algunos de los genes. El consejo genético podría ayudar a que comprendiera los riesgos genéticos para usted o sus miembros de la familia a desarrollar una AH y por tanto ayudar a la planificación familiar.

¿EXISTE UN TRATAMIENTO?

Algunas AH raras tienen tratamientos específicos. Sin embargo, para la mayoría de las ataxias, sólo existe tratamiento para los síntomas. Usted puede mejorar su calidad de vida a través de:

- Terapia física.
- Logopedia
- Terapia ocupacional
- Instrumentos médicos para solucionar problemas específicos.