

ATAXIA ESPINOCEREBELOSA (AEC3)

La ataxia espinocerebelosa tipo 3 (AEC3), también conocida como enfermedad de Machado-Joseph (MJD), es el subtipo más común de ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo 1 (ACAD tipo 1), un trastorno neurodegenerativo que se caracteriza por una ataxia cerebelar progresiva, oftalmoplejía externa progresiva y otras manifestaciones neurológicas.

La enfermedad Machado-Joseph se describió por primera vez en América del Norte entre inmigrantes Portugueses desde Azores (donde existe una incidencia 1/3.900). La mutación genética probablemente se originó en el continente, en Portugal, y se concentró en Azores en los siglos XV y XVI. Parece que se diseminó por todo el mundo a lo largo de las rutas portuguesas de comercio por el negocio ballenero, en el siglo XIX.

Clasificación

La AEC3 se divide en 3 formas:

- La AEC3 tipo 1 (enfermedad de MJ tipo 1, consulte este término) se asocia con ataxia, oftalmoparesia, signos piramidales, tales como la espasticidad e hiperreflexia y síntomas extrapiramidales, incluyendo distonía y otros trastornos del movimiento que se presentan en la adolescencia.
- La AEC3 tipo 2 (enfermedad de MJ tipo 2, consulte este término) se presenta en la edad adulta media con ataxia, espasticidad y distonía.
- La AEC3 tipo 3 (enfermedad de MJ tipo 3, consulte este término) aparece después de los 40 años e incluye oftalmoparesia y signos de disfunción de las células del asta anterior como fasciculaciones, atrofia y debilidad. El parkinsonismo también puede ser una característica de la AEC3. Una característica que puede pasarse por alto, pero común, es la pérdida de sensibilidad a la temperatura que afecta el cuerpo entero.

Prevalencia

La AEC3 sigue un patrón de herencia autosómica dominante con penetrancia completa y fenómeno de anticipación.

La prevalencia estimada es de 1-2 por cada 100.000, con importantes variaciones geográficas y étnicas: la prevalencia más alta se ha encontrado en las Azores (Isla de Flores (1/239), tasas de prevalencia intermedia en Portugal, Alemania, Países Bajos, China y Japón, y una menor prevalencia en América del Norte, Australia y la India. No hay disponibles estimaciones precisas de la prevalencia. Sin embargo, la AEC3 es la forma más común de ACAD1 en las poblaciones más caracterizadas genéticamente y es responsable de hasta el 72% de las familias con ataxia. Según una revisión de la literatura científica disponible, se han publicado alrededor de 600 casos.

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

Síntomas

Como en todas las formas de ataxia, el primer síntoma normalmente es el deterioro de las capacidades para mantener el equilibrio, seguido después por incoordinación en las manos o dificultades en el habla (disartria). Algunos pacientes notan visión doble. Para el profesional de la salud la apariencia de los ojos puede ser una pista de que la enfermedad es SCA3: limitación de movimientos de los ojos, movimientos oculares anormalmente lentos, o una mirada fija. En algunos afectados el párpado de retractación produce características llamativas de expresión. Como progresos de SCA3, son corrientes los síntomas neurológicos adicionales como la espasticidad, la rigidez, la pérdida de volumen y fuerzas musculares, y la lentitud de movimientos.

Es una enfermedad progresiva (empeora con el tiempo), aunque no todos los tipos de discapacidad causa igualmente grave.

Pronóstico

Normalmente, SCA3 comienza hacia la media vida de adulto y los progresos se extienden durante varios años (un promedio de 15 según en un estudio, algunos pacientes sobreviven durante casi 30 años después del inicio de los síntomas). Se ha visto algún inicio en la adolescencia, o, por el contrario, tan tarde como a la edad de 70 años. Hay mucha variabilidad entre los caracteres de la enfermedad. Algunos pacientes tienen mucha rigidez muscular y posturas anormales (distonía). Se dicen de tales afectados padecen MJD tipo I.: Normalmente experimentan los primeros síntomas antes de la edad de 25 años. Para otros, la enfermedad comienza más tarde y está asociada con atrofia muscular y pérdida sensorial en las piernas, con reflejos deprimidos: Esto es conocido como MJD de tipo III. En las fases tardías de la enfermedad, muchos pacientes afectados experimentan pérdida de peso y perturbación del sueño.

El pronóstico es malo, pero se han descrito casos de pacientes que han sobrevivido durante décadas tras la aparición de los síntomas.

Tratamiento

En ausencia de tratamientos específicos para retrasar o detener el progreso de la enfermedad, el cuidado es sintomático y de soporte. Por ejemplo, el parkinsonismo, el síndrome de piernas inquietas, la espasticidad, los trastornos del sueño y la depresión pueden ser tratados farmacológicamente. La distonía y la espasticidad pueden tratarse con inyecciones locales de toxina botulínica. La terapia ocupacional y la fisioterapia son fundamentales. La logopedia también puede beneficiar al tratamiento de la disartria.

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

Prevención

Se recomienda asesoramiento genético a los pacientes sintomáticos o con antecedentes familiares del trastorno debido a que tiene una mutación conocida, y se debe considerar el diagnóstico presintomático en adultos.

Dieta

Alimentos beneficiosos:

- Los carbohidratos complejos como las legumbres, vegetales con almidón, arroz, pasta y frutas sin azúcar. Estos alimentos no entran en el torrente sanguíneo tan rápido como los carbohidratos simples, y ayudan a las personas a sentirse más llenas y con más energía.
- Inclina las carnes frescas, aves y pescado, proporcionan proteína sin mucha grasa.
- Las verduras frescas y las frutas proporcionan fibra dietética que hace más fáciles las evacuaciones.
- Agua. Beba por lo menos 6 vasos de agua al día.

¿Qué se debe evitar?

- Los carbohidratos simples. Estos son la harina y el azúcar los productos refinados y los de alto contenido de fructosa. Algunos ejemplos son el pan blanco, bollos, pasteles, tartas, galletas, mermeladas, gelatinas, jugos de frutas sin azúcar y dulces, el azúcar moreno y el jarabe de maíz.
- Las carnes procesadas o curadas y pescado, como salchichas, que tienen nitratos y nitritos.
- Los alimentos con conservantes.

Tratamiento natural

Complementos alimenticios

Vitaminas B99 (Nutrinat Evolution) (vitaminas B1, B2, B6): Contribuyen al funcionamiento normal del sistema nervioso. Mantienen la estructura y la función nerviosa. La vitamina B12 protege la mielina.

Antioxidantes como Betaimune (HealthAid)/Nutrientes Antioxidantes Complex (Terranova):

El selenio, las vitaminas C y E, la coenzima Q10, anticianidinas y el ácido alfa lipoico protegen de los daños de los radicales libres sobre el sistema nervioso y ejerce efectos antioxidantes.

Omega 3679 (Nutrinat Evolution): Los ácidos grasos son necesarios para la integridad de la vaina de mielina que rodea a los nervios. Asimismo, presentan eficacia a nivel de inmunomodulación.

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

Mag3 (Nutrinat Evolution): El magnesio puede aliviar los calambres musculares.

Artro Optim® (Nutrinat Evolution): Para la salud articular.

Calm Active (Nutrinat Evolution): Contiene GABA que actúa como estabilizador al inhibir la sobre-reacción neurológica.

5-HTP + Azafrán Complex (Nutrinat Evolution): El 5-HTP ha demostrado tener beneficios en algunas personas que tienen dificultad para estar de pie o caminar debido a la ataxia cerebelosa

Plantas medicinales

Ginkgo (Ginkgo Biloba) 5.000 mg (HealthAid): Mejora la circulación y logra que el cerebro reciba buen flujo sanguíneo, aportando mejor nutrición y oxigenación a las células.