

## **ATAXIA**

La ataxia es, en principio, un síntoma, no es una enfermedad específica o un diagnóstico.

Ataxia quiere decir torpeza o pérdida de coordinación.

La ataxia puede afectar a los dedos, manos, extremidades superiores e inferiores, al cuerpo, al habla, o a los movimientos oculares. Esta pérdida de coordinación puede ser causada por varios y diversos condicionantes médicos y neurológicos; por esta razón, es importante que una persona con ataxia busque atención médica para determinar la causa subyacente del síntoma y conseguir el diagnóstico apropiado.

Por otra parte, y englobando un cierto número de cuadros clínicos definidos, estas enfermedades tienen un denominador común entre ellas, la progresiva alteración del equilibrio al ponerse de pie y caminar, junto con una falta de coordinación de las extremidades.

## **ORIGEN**

A menudo, la ataxia es causada por la pérdida de función en la parte del sistema nervioso central que sirve como "centro de coordinación", que es el cerebelo.

El cerebelo se localiza en la parte de atrás y más baja de la cabeza. La parte derecha del cerebelo controla la coordinación en la parte derecha del cuerpo, y la parte izquierda controla la coordinación de la izquierda. La parte central del cerebelo está involucrada en coordinar los complejos movimientos de andar o caminar. Otras partes del cerebelo ayudan a coordinar los movimientos de los ojos, el hablar y el tragar.

La ataxia también puede ser causada por trastorno de las vías principales dentro y fuera del cerebelo. La información entra en el cerebelo desde el cordón espinal y otras partes del cerebro, y las señales del cerebelo salen al cordón espinal y al cerebro. Aunque el cerebelo no controla directamente la energía (función motora) o sensación (función sensorial), el motor y las vías sensoriales deben trabajar adecuadamente para proporcionar la re-entrada correcta al cerebro. Así, una persona con la energía o la capacidad sensorial dañadas puede notar torpeza o una coordinación pobre, y el médico puede decir que esa persona tiene ataxia.

## **CLASIFICACIÓN**

Así, y debido en parte a los avances en el estudio de los aspectos genéticos acaecido durante la última década del pasado siglo XX, las ataxias pueden clasificarse en:

### **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.

## **HEREDITARIAS**

- DE TRANSMISIÓN AUTOSÓMICA DOMINANTE

Si un tipo particular de ataxia se describe como dominante, entonces es corriente padecerla en la familia. Como tenemos nuestros cromosomas por pares, tenemos dos copias de cada gen.

Heredamos uno de cada progenitor, con desórdenes dominantes, como la SCA1 por ejemplo, una sola copia heredada de cualquiera de los padres es suficiente para transmitir el desorden. La otra copia puede ser normal, pero con la presencia de un solo gen defectuoso de SCA1, la persona desarrollará los síntomas.

También se puede heredar la copia normal del gen, o igualmente se podría haber heredado su copia defectuosa y ella puede dar lugar al desorden. Hay una oportunidad igual de heredar cualquiera de los dos genes, por consiguiente el riesgo de tener síntomas en vías de desarrollo es 1 de 2, o el 50%.

- DE TRANSMISIÓN AUTOSÓMICA RECESIVA

En la herencia autosómica recesiva: una sola copia de un gen defectuoso no es suficiente para heredar el desorden. Una sola copia normal es suficiente para realizar la función adecuadamente. Esto significa que hay muchas personas que son portadores de la copia defectuosa, pero no desarrollan ningún síntoma porque también tienen una copia normal. Éste es el caso de la Ataxia de Friedreich.

Se ha estimado que un 1 por 100 en poblaciones europeas y un porcentaje muy similar en los EE.UU. son portadores del gen anómalo del FA (Ataxia de Friedreich). Solamente cuando dos de estos portadores tienen hijos, existe la oportunidad de que uno o más de sus hijos tengan el FA en vías de desarrollo. Para que un hijo, herede la copia defectuosa de ambos padres portadores, el riesgo es 1 de 4, o el 25% de tener FA en vías de desarrollo. En el global, las oportunidades de tener FA en vías de desarrollo están alrededor de 1 por cada 50.000.

Algunos tipos de ataxia son debidos a una nueva mutación en el código de ADN que se produce en el momento de la concepción. Estos casos no se heredan de los padres y a menudo son llamados Ataxia esporádica. Entonces, algunas de estas nuevas mutaciones del ADN pueden transmitirse en una forma dominante.

## **NO HEREDITARIAS**

Propias de cada sujeto, su tipificación es muy difícil.

\*Anormalidad congénita: El cerebelo formado de una manera inusual, y cuya principal función que es la coordinación de los movimientos voluntarios, está alterada.

\*Metabólicas: Por mala absorción de los nutrientes de los alimentos, o por deficiencias de ciertas vitaminas (Ej. vitamina E, vitamina B12), por enfermedades endocrinas (Ej. hipotiroidismo).

## **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.

\*Por traumatismo: Un golpe en la cabeza y/o lesión funcional, ocurrido en el cerebelo o en otras estructuras cerebrales responsables del movimiento y de su adecuado desenvolvimiento puede originar ataxia.

\*Por infección: Por ciertas drogas o toxinas (ej. alcohol, medicamentos).

\*Por tumores: Un tumor en el cerebelo, no sólo tras la extirpación del mismo, sino también por permanecer dentro del cerebelo e impedir el normal funcionamiento de las estructuras próximas.

\*Otras causas: Después de una parada cardíaca o respiratoria o una hemorragia cerebral.

Hardling en 1983, haciendo referencia a criterios clínicos y genéticos las clasifica básicamente en dos grandes grupos:

#### **DE APARICIÓN TEMPRANA:**

Antes de los 20 años, encuadrándose en este grupo aquellas Ataxias en las que la edad de inicio es inferior a los 20 años como es el caso de la ataxia de Friedreich.

#### **DE APARICIÓN TARDÍA:**

La edad de inicio es después de los 20 años, cuyas manifestaciones comienzan en la edad adulta del individuo.

#### **DIAGNOSTICO**

Una parte muy importante de la evaluación es el examen neurológico. Normalmente, por el examen neurológico el médico puede determinar si la ataxia es causada por un problema en el cerebelo y sus vías asociadas, o por otras partes del sistema nervioso. Además de este examen neurológico cuidadoso, un examen físico general exhaustivo también puede determinar si están dañadas otras partes del sistema nervioso y si una enfermedad médica puede ser la causa de la ataxia.

Los análisis de sangre (p.ej. los análisis genéticos), las radiografías, pruebas radiológicas, pueden ser muy útiles en el diagnóstico específico del condicionante médico o neurológico que puede causar la ataxia, o en decidir cuáles son las causas sospechosas.

#### **TRATAMIENTO**

Debido a los distintos tipos de ataxia y atendiendo a la gravedad de las mismas, el tratamiento debe efectuarse evaluando todos estos factores. Tal y como sucede con otras enfermedades degenerativas del sistema nervioso, a día de hoy no existe cura

#### **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.

eficaz ni tratamiento para buena parte de los casos de ataxia, tal y como ocurre con la ataxia de Friedreich o la telangiectasia. El objetivo, entonces, consiste en minimizar síntomas y complicaciones para que el paciente pueda mantener un funcionamiento lo más óptimo posible. El tratamiento debe ir orientado a combatir síntomas como la diabetes, con medicamentos y dietas adecuadas, los problemas ortopédicos o la escoliosis, entre otros. La terapia física también resulta imprescindible.

#### Complementos alimenticios

Investigaciones recientes sugieren que las células de los pacientes afectados por ataxia pueden estar en un constante estado de estrés oxidativo cada vez mayor, apoyando la hipótesis de que la mayoría de los antioxidantes o limpiadores de radicales libres, neutralizarían parte del progresivo deterioro neurológico.

Debido a este hecho, nutrientes antioxidantes como las **vitaminas C y E** y el **ácido alfa lipóico** pueden ralentizar el deterioro:

#### ✓ **Nutrientes Antioxidantes Complex (Terranova)**

Además:

#### **Co Q-10 20 mg (HealthAid)+ Vitamina E natural 200 UI (HealthAid)**

La administración de Coenzima Q10 junto con vitamina E puede mejorar la síntesis de las mitocondrias, disminuir el deterioro y mejorar la función cardíaca.

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.