

ATAXIA: ¿QUÉ ES ESO?

La Red Europea de Referencia - Enfermedades Neurológicas Raras desea agradecer la importante aportación de Ataxia UK para este

Folleto general sobre la ataxia.

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



ataxia: ¿qué es eso?

Hay muchos tipos diferentes de ataxia que afectan a las personas de diversas maneras. Este folleto ofrece una introducción general a la ataxia y a lo que puede esperar cuando se le investiga si tiene ataxia.

Descargo de responsabilidad:

Hemos hecho todo lo posible para garantizar que la información contenida en este folleto esté actualizada, sea imparcial y precisa. Esperamos que sirva de complemento a cualquier consejo profesional que reciba. Por favor, siga hablando con su equipo de atención sanitaria y social.

El folleto fue adoptado para su uso en la RER por la defensora de los pacientes, la Dra. Mary Kearney, de Irlanda. Las secciones médicas de este folleto fueron escritas originalmente por neurólogos expertos en ataxia, la Dra. Paola Giunti (National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Londres) y el Dr. Rajith de Silva (Queen's Hospital, Romford, Londres) para Ataxia UK. La información ha sido revisada y adaptada para su difusión europea por las doctoras Caterina Mariotti y Sylvia Boesch, miembros de la Red Europea de Referencia para Enfermedades Neurológicas Raras, en agosto de 2020, así como aprobada por el Grupo de Enfermedades de Ataxias Cerebelosas y Paraplejías Espásticas Hereditarias de la ERN-RND.

Reproducido con el permiso de Ataxia UK

ÍNDICE DE CONTENIDOS

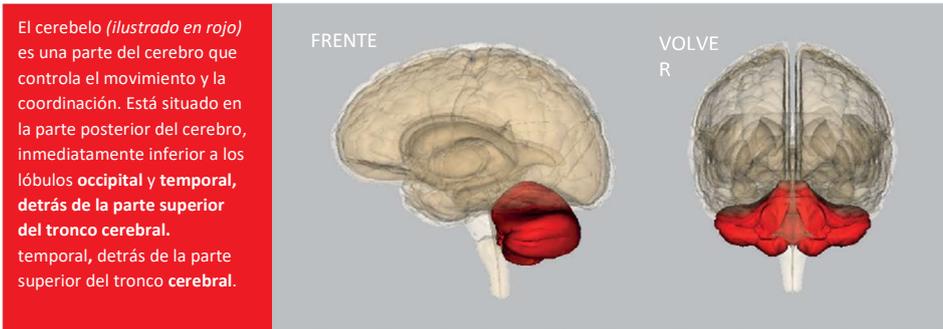
¿Qué es la ataxia?	5
Quién padece ataxia	5
Qué causa la ataxia	5
¿Existe una relación entre la ataxia y otras enfermedades	?
Qué síntomas experimentan las personas con ataxia	6
La ataxia cambia con el tiempo	6
Cómo se diagnostica la ataxia	7
Pruebas genéticas presintomáticas	8
Asesoramiento genético	8
¿Existe algún tratamiento para la ataxia	9
¿Qué hay de una cura	11
Tipos de ataxia	12
Ataxia hereditaria	13
Herencia autosómica dominante	11
Ataxia espinocerebelosa	14
Ataxia episódica tipo 1 (EA-1)	14
Ataxia episódica tipo 2 (EA-2)	14
Herencia autosómica recesiva	15
Ataxia de Friedreich	16
Ataxia-telangiectasia	16
Otras ataxias autosómicas recesivas	16
Condiciones mitocondriales	16
Ataxia hereditaria ligada al X	17
Ataxias cerebelosas no hereditarias	17
Atrofia sistémica múltiple con rasgos cerebelosos (MSA-C)	17
Ataxia no diagnosticada	17
Vivir con ataxia	18
¿Qué puede ayudar a vivir con la ataxia?	18
Sus derechos	18
Asesoramiento y apoyo emocional	19
Ser cuidador	19
Educación	19

Empleo	19
Adaptaciones de la vivienda	20
Planificar una familia	20
Andador	20
Sillas de ruedas manuales y eléctricas	21
Perros de asistencia	22
En la carretera	22
Salir a la calle	23
Deporte y ocio	23
Conectarse a Internet	23
Vacaciones y viajes	23
¿Qué es lo siguiente?	24

¿QUÉ ES LA ATAXIA?

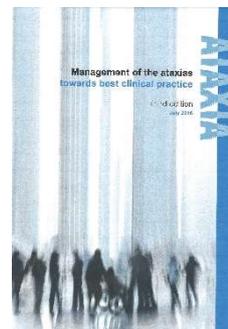
La ataxia es un síntoma, no un diagnóstico. Ataxia significa "falta de orden" y los médicos la utilizan para describir problemas de equilibrio y coordinación. Las afecciones que se tratan en este folleto son principalmente aquellas en las que la ataxia es permanente y, en muchos casos, progresiva (es decir, los síntomas empeoran con el tiempo).

Muchos tipos de ataxia se describen como **ataxias cerebelosas**. El término "cerebelosa" se refiere a todo lo relacionado con el cerebelo, una parte del cerebro que controla el movimiento y la coordinación. Hay muchos tipos diferentes de ataxia cerebelosa: algunos tipos no son hereditarios, mientras que un gran número de ataxias son hereditarias. Algunos tipos se han detectado sólo en unas pocas familias de determinados países, mientras que otros son más comunes y se encuentran en todo el mundo. No existen cifras exactas sobre la prevalencia de la ataxia en Europa, pero se considera que hay más de 25.000 personas con ataxia en Europa, por lo que, aunque sea rara, no lo es tanto como se podría pensar.



El cerebelo (ilustrado en rojo) es una parte del cerebro que controla el movimiento y la coordinación. Está situado en la parte posterior del cerebro, inmediatamente inferior a los lóbulos occipital y temporal, detrás de la parte superior del tronco cerebral. temporal, detrás de la parte superior del tronco cerebral.

Es posible que muchas personas, incluso algunos médicos, nunca hayan oído hablar de tipos específicos de ataxia, por lo que podría ser útil darles una copia de este folleto. También puede darle a su médico una copia del folleto de Ataxia UK guía para los profesionales de la salud que se llama Gestión de la ataxias: hacia la mejor práctica clínica (o el resumen para médicos de cabecera). Ambas publicaciones están disponibles gratuitamente en Ataxia UK (www.ataxia.org.uk)



¿Quiénes padecen ataxia?

La ataxia puede afectar a cualquier persona a cualquier edad, dependiendo de la causa.

¿Qué causa la ataxia cerebelosa?

Hay varias causas:

- 1) Herencia - Algunas personas heredan la ataxia a través de genes específicos procedentes de uno o ambos progenitores. Algunas personas pueden ser portadoras de un defecto genético causante de la ataxia que no se hereda de sus padres.
- 2) Alto nivel de alcohol o exposición prolongada al alcohol
- 3) Daños en el cerebro, por ejemplo, por un derrame cerebral, un tumor, un traumatismo craneal, una infección vírica o una enfermedad autoinmune
- 4) Muy ocasionalmente la ataxia se debe a deficiencias vitamínicas
- 5) Desconocida (idiopática) - A veces no es posible encontrar la causa de la ataxia a pesar de haberse realizado muchas pruebas
- 6) Malformaciones cerebelosas

¿Qué síntomas experimentan las personas con ataxia?

Las personas con ataxia tienen problemas de coordinación y equilibrio. A menudo, la gente se da cuenta por primera vez de un problema cuando se da cuenta de que se cae más de lo habitual, camina en la oscuridad, le cuesta caminar en línea recta o se ha vuelto más torpe de lo que cabría esperar. A medida que la enfermedad avanza, caminar puede resultar difícil o incluso imposible, por lo que las personas pueden tener que utilizar una silla de ruedas para desplazarse una parte o todo el tiempo.

Otros síntomas comunes que experimentan las personas con ataxia son:

- Torpeza de manos
- Habla arrastrada (también llamada **disartria**)
- Problemas para tragar que pueden causar asfixia o tos
- Temblores o sacudidas, a menudo de las manos
- Fatiga o cansancio
- Problemas de visión, o visión borrosa o con saltos debido a la dificultad para controlar los movimientos de los ojos
- Problemas de vejiga (por ejemplo, urgencia e incontinencia urinaria)

Algunos tipos específicos de ataxia también pueden provocar otros síntomas; por ejemplo, en la ataxia de Friedreich, la más común en todo el mundo, a veces puede asociarse a problemas cardíacos (**cardiomiopatía**), **diabetes** o curvatura de la columna vertebral (**escoliosis**).

En la mayoría de las personas con ataxia, la capacidad de pensar y comprender no se ve afectada. Sin embargo, hay aspectos emocionales en la aceptación de la ataxia que pueden variar de una persona a otra.

Las personas con ataxia pueden sufrir trastornos del estado de ánimo, como la depresión, que son tratables. Algunos tipos específicos de ataxia sí afectan a la función mental, pero son formas más raras.

La ataxia afecta a las personas de diferentes maneras. Algunas personas se ven afectadas de forma muy leve, por ejemplo, sólo experimentan ligeros problemas de equilibrio y pueden caminar con un bastón. Otras personas experimentan síntomas más graves y necesitan ayuda de los cuidadores para llevar a cabo las tareas de la vida diaria.

Aunque la ataxia puede afectar de forma significativa a las personas, muchas de ellas llevan una vida plena y activa, asistiendo a la escuela, a la enseñanza superior y a la formación, trabajando, formando familias y viajando por el mundo.

¿Cambia la ataxia con el tiempo?

La mayoría de los tipos de ataxia que se tratan en este folleto se conocen como **progresivos**, lo que significa que empeoran gradualmente con el tiempo. La rapidez con la que esto ocurre depende del tipo y la causa de la ataxia, así como de factores individuales. La ataxia suele progresar lentamente, con cambios que se producen a lo largo de muchos años, aunque esto depende de la persona. Cada persona experimenta la ataxia de forma diferente, y esto incluye sus síntomas.

En algunos tipos de ataxia que se heredan, las personas son portadoras del gen de la ataxia, pero no desarrollan síntomas durante muchos años. A grandes rasgos, cuanto más temprano empieza la ataxia, más rápido será su progreso. Pero también hay formas de aparición temprana y de progresión lenta. No es posible predecir lo que ocurrirá en un caso concreto. Necesitamos más investigación para encontrar las respuestas a estas preguntas.

Algunos tipos de ataxia no son progresivos. Por ejemplo, los trastornos que implican malformaciones del cerebelo ocurridas antes del nacimiento no suelen ser progresivos. Cuando los niños padecen ataxia a causa de virus, como la varicela, suelen recuperarse por completo en unos pocos meses. Las personas que padecen ataxia como

consecuencia de un accidente cerebrovascular o de una esclerosis múltiple también pueden recuperarse casi por completo de los síntomas de la ataxia.

La ataxia debida a una lesión cerebral traumática no suele ser progresiva. Sin embargo, los pacientes con ataxia debida a tumores cerebrales pueden tener una condición progresiva o una condición no progresiva (una vez que se ha extirpado el tumor).

¿Cómo se diagnostica la ataxia?

A veces es difícil obtener un diagnóstico del tipo específico de ataxia, ya que muchas afecciones diferentes pueden parecer muy similares. Es posible que el neurólogo tenga que hacer pruebas exhaustivas para averiguar qué tiene exactamente el paciente, y esto puede llevar tiempo. Las investigaciones incluyen:

Historial del paciente: Normalmente, el médico le hace preguntas para ayudar a identificar si la ataxia es heredada de un miembro de la familia, si la ataxia está progresando (en el plazo de semanas a meses) su médico podría querer ver si es causada, por ejemplo, por un tumor o una intoxicación por alcohol.

Análisis de sangre: En ausencia de antecedentes familiares de ataxia, es probable que su médico de cabecera o especialista le haga primero unos análisis de sangre rutinarios. Los análisis de sangre suelen incluir:

- Recuento sanguíneo completo y proteína C reactiva
- Pruebas de función renal, hepática, ósea y tiroidea
- Azúcar en la sangre,
- Nivel de vitamina B12 y folato
- Vitamina E
- En los niños: Alfa Fetoproteína



Antecedentes familiares: Esto ayuda a determinar si el paciente tiene un tipo de ataxia hereditaria. Si sus padres y abuelos también tienen o tuvieron ataxia, entonces es probable que el paciente tenga una ataxia hereditaria autosómica dominante (ver página 13). Si los padres no están (o no estaban) afectados pero más de un hijo tiene ataxia, esto sugiere que la condición se hereda de forma recesiva (ver página 17). Incluso si nadie más en la familia está afectado, esto no significa necesariamente que la ataxia no sea hereditaria.

Remisión al neurólogo:

Lo más probable es que su médico de cabecera le remita para una investigación más profunda a un neurólogo para una evaluación más profunda.



Escáneres cerebrales: El neurólogo probablemente organizará una resonancia magnética (RM) del cerebro, que le permitirá imagen del cerebelo y de otras partes del cerebro y mostrará si están dañadas.

Las exploraciones pueden servir a veces para descartar causas de ataxia tratables más o menos comunes (tumor, esclerosis múltiple, leucodistrofia, etc.)

Pruebas genéticas: Cuando haya acudido a su neurólogo, en función de los resultados del examen de la persona, puede decidir que ésta puede tener una ataxia genética y organizar una muestra de sangre para comprobarlo. Si el resultado es positivo, generalmente se puede considerar un diagnóstico definitivo.

Si los resultados de la prueba genética son negativos, esto puede significar que:

- 1) se trata de un tipo de ataxia hereditaria cuyo gen/mutación no se ha probado ni se conoce todavía
- 2) la ataxia no es hereditaria.

En estas circunstancias, con su permiso, su muestra de sangre puede ser almacenada durante mucho tiempo para que, si hay avances en la investigación y se dispone de nuevas pruebas, se puedan realizar otras.

Otras pruebas de laboratorio: Su neurólogo puede hacer más análisis de sangre, especialmente en busca de causas metabólicas o autoinmunes de la ataxia (como la deficiencia de vitamina E, la enfermedad de Wilson causada por un metabolismo anormal del cobre, marcadores de condiciones autoinmunes, investigación de la alergia al gluten, etc.).

Pruebas genéticas presintomáticas

Si usted es un pariente cercano de alguien con una ataxia hereditaria conocida y no muestra ningún signo de ataxia, es posible hacerse una prueba genética. La probabilidad de desarrollar ataxia o de ser portador depende de cómo se herede la ataxia (como se ha descrito anteriormente en *los antecedentes familiares*).

La decisión de someterse o no a una prueba es muy personal y puede ser difícil de tomar. Algunas personas prefieren tener toda la información posible por adelantado, para poder planificar el futuro. Otras prefieren no saberlo a menos que haya una cura. Los resultados de las pruebas pueden tener una serie de consecuencias a largo plazo, que afectan a todo, desde la posibilidad de tener una familia hasta la capacidad de obtener un seguro. Los genetistas clínicos o los neurólogos, que tienen experiencia en hablar con las personas sobre estas cuestiones, pueden ayudarles a tomar esta decisión.

Por lo general, las pruebas sólo están disponibles para adultos (es decir, personas mayores de 18 años), pero esto puede variar en función de las circunstancias individuales. Para obtener consejos más específicos, hable con su médico.

Asesoramiento genético

El asesoramiento genético se dirige a las personas que corren el riesgo de padecer un trastorno hereditario grave. Los resultados de una prueba genética pueden suscitar preguntas difíciles y preocupaciones sobre el futuro, por lo que suele ser útil acudir a un asesor genético, un genetista clínico o un neurólogo con experiencia antes de realizar la prueba, para hablar de lo que podrían significar los resultados.

Las implicaciones de un resultado genético implican el pronóstico de los síntomas específicos, la evolución de la enfermedad y las posibles complicaciones. Un resultado genético positivo también tiene implicaciones para los miembros de la familia y para las generaciones futuras. Si el neurólogo diagnostica una enfermedad hereditaria, remitirá al paciente a un servicio de asesoramiento genético. Esto ofrece la oportunidad de discutir lo que el diagnóstico podría significar para la persona con ataxia y su familia.

Un médico o un neurólogo pueden organizar una derivación a un centro genético regional (donde haya servicios genéticos) para explicar las pruebas y las implicaciones de los resultados de las mismas. La disponibilidad de este servicio varía en cada país europeo.

¿Existe algún tratamiento para la ataxia?

Algunas de las ataxias más raras son tratables (la deficiencia de vitamina E y CoQ10, la ataxia por gluten o las ataxias episódicas, por ejemplo), lo que hace que sea tan importante para las personas obtener un diagnóstico específico del tipo de ataxia que tienen, si es posible. Todas las personas con ataxia pueden beneficiarse de un enfoque de gestión multidisciplinar para ayudarles a minimizar el espectro asociado de complicaciones que pueden aparecer y para que puedan adaptarse a la vida con ataxia y vivir la vida al máximo.



Cuando una familia recibe por primera vez el diagnóstico de ataxia, por lo general no han oído hablar de la condición o vienen a través de otras personas con ella. Apoyo de las organizaciones de pacientes por lo que puede ser especialmente importante en este momento.

La posibilidad de conocer a otras personas en la misma situación, recibir apoyo emocional e información, consejos sobre el empleo, el ejercicio, el equipamiento y las adaptaciones de la casa tiene un valor incalculable. A través de estas organizaciones suele existir la posibilidad de conocer los avances de la investigación (así como de participar en proyectos de investigación).

Reunión internacional sobre la ataxia

Existe una organización europea para la ataxia llamada Euro-ataxia (www.euro-ataxia.org). Muchos países europeos tienen sus organizaciones nacionales de pacientes de ataxia. De hecho, muchos países tienen dos organizaciones de ataxia - una para la Ataxia de Friedreich y la segunda organización de ataxia es para todas las demás ataxias.

Organizaciones Europeas de Pacientes de Ataxias

Bélgica	Spierziekten Vlaanderen
Dinamarca	Foreningen for Ataksi HSP
Finlandia	Neuroliitto
Francia	Lista de organizaciones de pacientes de ataxia de BRAIN-TEAM
Alemania	Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft (DHAG)
Irlanda	Ataxia Foundation Ireland
Italia	Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche
Países Bajos	ADCA/ataxie vereniging
Noruega	Asociación Noruega de Paraplejía Espástica Hereditaria/Ataxia
Polonia	Asociación Polaca de Familias con Ataxia Espinocerebelosa (Forum Ataksja)
España	Federación de Ataxias de España (FEDAES) Asociación Catalana de Ataxias Hereditarias (ACAH)
Suiza	Schweizerische Muskelgesellschaft
Reino Unido	AtaxiaUK, Sociedad de Ataxia Telangiectasia

Organizaciones de pacientes específicas para las ataxias de Friedreich

Australia	FARA Australasia
Bélgica	Association Belge de l'Ataxie de Friedreich (ABAF)
Francia	L'Association Française de l'Ataxie de Friedreich
Alemania	Friedreich Ataxie Fördervereine.V.
Irlanda	FARA Irlanda
Italia	GoFAR
Suecia	Bota FA! Suecia
Suiza	Association Suisse de l'Ataxie de Friedreich Alianza para la Investigación de la Ataxia de Friedreich (FARA) en Estados Unidos

Organizaciones de pacientes específicas para las ataxias dominantes

Israel	La Asociación Israelí Machado Joseph (SCA 3)
--------	--

¿Qué hay de la cura?

"Conocer las últimas novedades en investigación siempre me llena de esperanza de que algún día tendremos una cura".

Por el momento no se conoce ninguna cura para la mayoría de los tipos de ataxia. Sin embargo, hay muchos ensayos clínicos en curso que pueden dar lugar a tratamientos. En particular, hay muchos ensayos que prueban medicamentos para la ataxia de Friedreich.



*Prof. Ludger Schöls, coordinador clínico de ERN-RND
& neurólogo, Hospital Universitario de Tübinga, Alemania*

Además, aunque no exista una cura, hay muchas formas de ayudar a las personas a controlar algunos de los síntomas que experimentan (véase la página 18 de este folleto para obtener consejos sobre cómo vivir con la ataxia).

Se está avanzando mucho en la búsqueda de nuevos genes causantes de la ataxia, lo que hará que más personas reciban un diagnóstico específico. Se están probando muchos tratamientos nuevos y prometedores, ya sea en modelos animales de ataxia o en ensayos con seres humanos, y es posible que en el futuro estén disponibles para los pacientes.

TIPOS DE ATAXIA

Algunos tipos de ataxia son hereditarios (es decir, están causados por genes que los padres transmiten a sus hijos) y otros no. Cuando la ataxia no se hereda, puede haber diferentes causas. En las siguientes páginas se explican los distintos tipos de ataxia.

Ataxia heredada

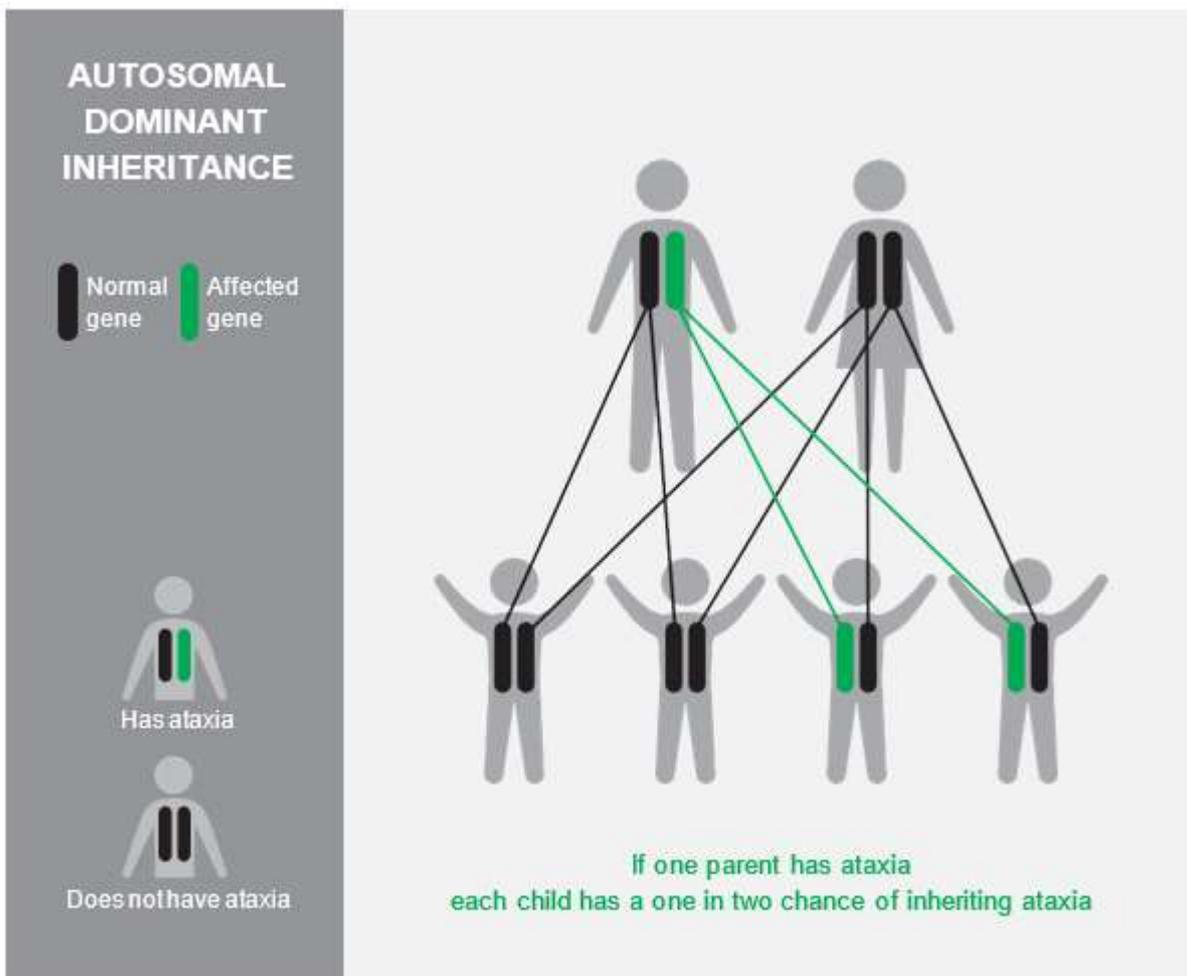
Los tipos hereditarios de ataxia implican un fallo en uno o varios genes, que puede transmitirse de generación en generación. Pueden dividirse en cuatro grupos, dependiendo de cómo se hereden. Estos son:

- **Autosómica dominante:** significa que la condición se desarrolla después de que un gen defectuoso se hereda de un solo padre
- **Autosómica recesiva:** significa que la enfermedad sólo se transmite si se recibe el gen defectuoso de ambos padres. Para la mayoría de los genes, cada persona hereda dos copias del gen: una de su madre y la segunda copia de su padre.
- **Mitocondrial:** significa que se hereda la ataxia de la línea materna (de la madre)
- **Ligada al cromosoma X:** en casos raros, la ataxia puede ser el resultado de genes defectuosos que residen en el cromosoma X, y en estos casos sólo se ven afectados los hombres, o los hombres están más afectados que las mujeres.

Herencia autosómica dominante

En este caso, la ataxia está causada por tener una copia del gen defectuoso, heredada de un solo progenitor. En este tipo de ataxia hay una probabilidad de uno entre dos de transmitir la ataxia a cada hijo. Un asesor genético o un genetista clínico pueden explicarlo con más detalle y discutir las implicaciones de tener hijos.

En algunos tipos de ataxia cerebelosa hereditaria de tipo autosómico dominante, la afección se agrava a medida que se transmite de generación en generación, y la edad de aparición de los síntomas se hace más temprana. Esto se denomina **anticipación**.



Continuación de las ataxias autosómicas dominantes:

Ataxia espinocerebelosa

Se han identificado varias ataxias espinocerebelosas (también llamadas SCA), todas ellas causadas por fallos en diferentes genes. A medida que se encuentra cada gen, se le asigna un número; por ejemplo, SCA1, SCA2, SCA3 y así sucesivamente. Aunque cada tipo está causado por un gen diferente, las SCA suelen ser muy parecidas y a veces sólo es posible diferenciarlas mediante pruebas genéticas.

En la actualidad, se conocen más de 50 SCA diferentes. La prevalencia varía mucho según el país. Algunos de los subtipos se han encontrado sólo en unas pocas familias en todo el mundo, otros son más comunes. Todavía no se dispone de pruebas genéticas de rutina para todos ellos. Existen pruebas específicas para 21 SCA, pero sólo algunas de ellas están disponibles de forma rutinaria. Las pruebas incluyen: SCAs 1, 2, 3, 6, 7, 12 y 17. En algunos casos, dependiendo de factores individuales y del grupo étnico, por ejemplo, la prueba de la atrofia dentatorubral-pallidolusiana (DRPLA) está ahora disponible.

Una nueva técnica conocida como "secuenciación de nueva generación" (NGS) puede hacer que se realicen pruebas para una gama más amplia de ataxias. En particular, hace más accesible el cribado de las APE. Aunque la NGS tiene un enorme poder de diagnóstico, la interpretación de los datos sigue siendo un reto debido a la alta incidencia de variaciones benignas novedosas y ultra raras en los genes y a la falsa asociación de los genes con la enfermedad en la literatura. Además, la NGS no puede utilizarse para todos los subtipos de ataxia, ya que normalmente no capta las SCA causadas por expansiones de repetición.

También se puede encontrar más información en [Management of the Ataxias: towards best clinical practice](#) for medical professionals producido por Ataxia UK.

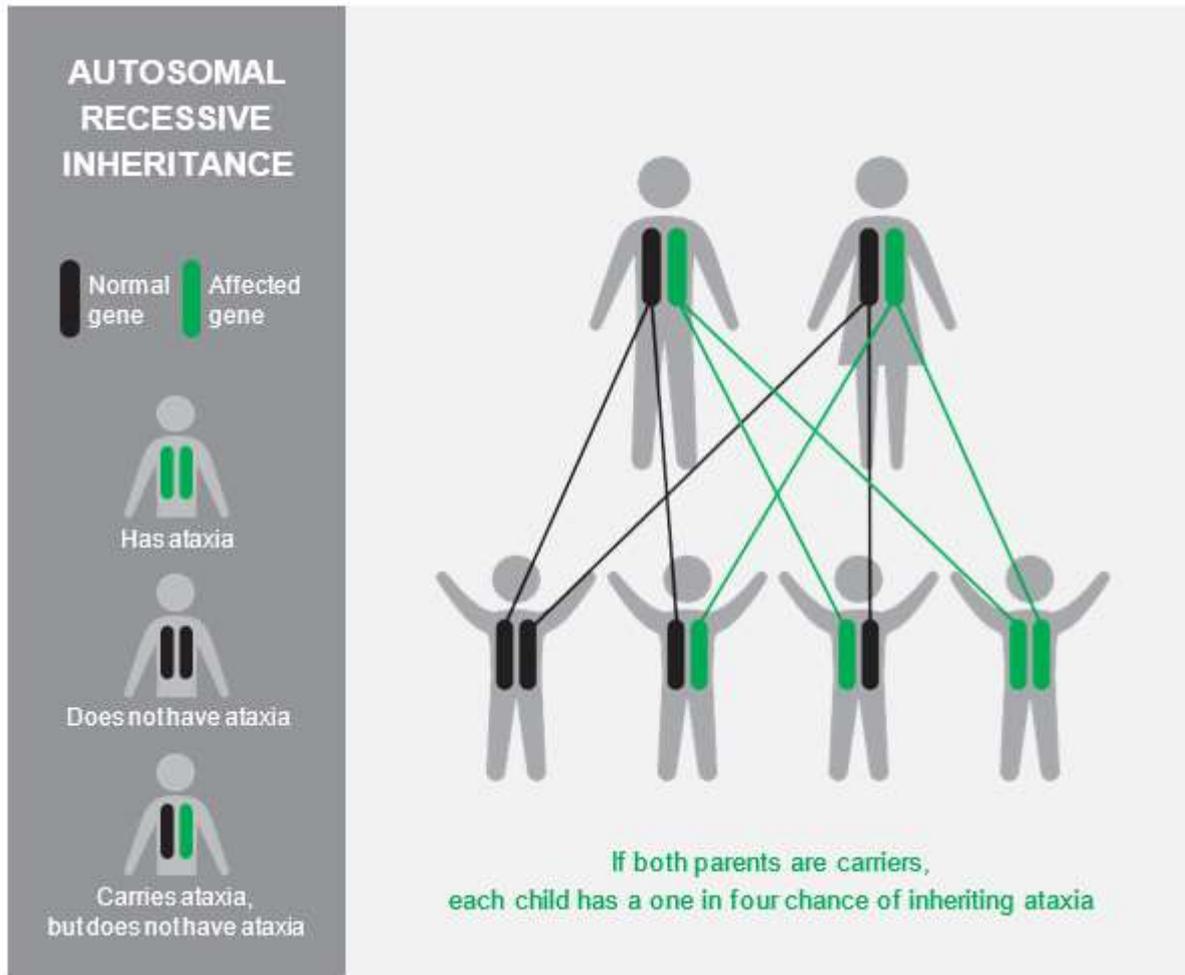
Ataxia episódica tipo 1 (EA-1)

La EA-1 es diferente de la mayoría de los otros tipos de ataxia porque implica ataques cortos en los que las personas pierden la coordinación y pueden arrastrar las palabras, generalmente durante varios minutos. La EA-1 no suele ser progresiva, lo que significa que no tiende a empeorar, excepto en algunas personas mayores. Los ataques se producen a veces de forma espontánea y sin una causa obvia; pueden desencadenarse por un golpe o movimiento brusco o por estar cansado, ansioso o estresado. El tratamiento con algunos fármacos epilépticos (por ejemplo, carbamazepina) puede disminuir los ataques y reducir su intensidad.

Ataxia episódica tipo 2 (EA-2)

En la EA-2, los ataques de ataxia pueden durar horas o incluso días. El tratamiento con **acetazolamida** o **aminopiridinas** puede prevenir o reducir los ataques (o episodios), pero el uso de cualquier medicamento debe consultarse siempre con un médico. Como el estrés suele desencadenar los ataques, las técnicas de control del estrés también pueden ayudar. La EA-2 está causada por una mutación que afecta al mismo gen que la SCA6 (que tiene un tipo de mutación diferente). Este es también el gen implicado en una forma de migraña hereditaria, llamada migraña hemipléjica familiar. Los síntomas de la EA-2 pueden progresar con el tiempo.

Herencia autosómica recesiva



En estos casos, la ataxia está causada por tener dos copias de un gen defectuoso, una heredada de cada progenitor. En otras palabras, un niño puede nacer con este tipo de ataxia si ambos padres tienen una copia defectuosa del gen. Esto significa que los padres son **portadores** de la ataxia, aunque no la padezcan ellos mismos.

Si dos padres son portadores, hay una posibilidad entre cuatro de que tengan un hijo con ataxia, y hay una posibilidad entre dos de que tengan un hijo que no tenga ataxia pero que también sea portador del gen defectuoso. Si el niño es portador, puede transmitirlo a sus propios hijos. También hay una posibilidad entre cuatro de que un niño no tenga ataxia ni sea portador.

En esta situación, un genetista clínico puede asesorar sobre cómo se heredan estos genes y las implicaciones para otros miembros de la familia.

Hay más de 30 tipos de ataxia que se heredan de forma autosómica recesiva, algunas son bien conocidas, como la ataxia de Friedreich. Otras ataxias son menos comunes, y unas pocas ataxias autosómicas recesivas afectan sólo a unas pocas familias en todo el mundo.

Ataxia de Friedreich

La ataxia de Friedreich (AF) es el tipo de ataxia hereditaria más común en todo el mundo, y afecta sobre todo a niños y adolescentes; por término medio, los síntomas comienzan entre los 5 y los 15 años de edad. Al principio provoca torpeza de movimientos y progresa hasta la inestabilidad al ponerse de pie y caminar con dependencia de la silla de ruedas al final de la adolescencia o al principio de la veintena. El habla suele volverse confusa. Otros problemas importantes que pueden desarrollarse son la curvatura de la columna vertebral (escoliosis), la deformación de los pies (arco alto), la diabetes mellitus y los problemas cardíacos, que son la causa de la muerte del 60% de los afectados por la ataxia de Friedreich.

Ataxia-telangiectasia

Los primeros signos de esta ataxia suelen aparecer en los primeros años de la infancia, cuando el niño está empezando a caminar se tambalea y se balancea. Algo más tarde, suelen desarrollar problemas para mover los ojos. Al cabo de unos años, pueden desarrollar "telangiectasias", pequeñas arañas vasculares rojas en las comisuras de los ojos, la superficie de las orejas y las mejillas. Más adelante pueden desarrollar problemas del sistema inmunitario que pueden provocar infecciones recurrentes de las vías respiratorias y una predisposición al cáncer. Existe un grupo internacional de apoyo a los pacientes llamado "AT Children's Project". **Página web:** www.atcp.org

Otras ataxias autosómicas recesivas

- Ataxia con apraxia oculomotora tipos 1 o 2 (conocidos como **AOA1** y **AOA2**)
- Ataxia con deficiencia familiar aislada de vitamina E Y Abetalipoproteinemia
- Ataxia cerebelosa con deficiencia de coenzima Q10 muscular
- Ataxia cerebelosa de inicio temprano con reflejos tendinosos retenidos
- Ataxia espinocerebelosa de aparición infantil
- Síndrome de Marinesco-Sjogren
- Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
- Síndrome de Joubert
- Ataxias congénitas no progresivas con cerebelo reducido (rasgos AD , X-L o AR)
- Ataxias congénitas no progresivas con hipoplasia cerebelosa (global o del vermis) (rasgos AD, AD , X-L o AR)

Es muy posible que en los próximos años se disponga de más información sobre estas ataxias y se descubran más ataxias.

Condiciones mitocondriales

Estos tipos de ataxia implican cambios (o **mutaciones**) en los genes que codifican las proteínas de las mitocondrias, los compartimentos productores de energía de las células. Como cada persona hereda sus mitocondrias y genes mitocondriales de su madre, este tipo de afección sólo puede transmitirse por línea materna, es decir, de la madre. Las mujeres que padecen esta enfermedad corren el riesgo de transmitirla a sus hijos (hombres o mujeres).

La mayoría de los genes que se encuentran en las mitocondrias están implicados en la producción de energía, por lo que generalmente los trastornos mitocondriales se deben a que las células no pueden producir suficiente energía, lo que les impide llevar a cabo sus funciones normales. Como los músculos y el cerebro necesitan mucha energía para funcionar, son las partes del cuerpo que más probablemente se vean afectadas por los trastornos mitocondriales. Algunos trastornos mitocondriales tienen la ataxia como síntoma principal.

Ejemplos de condiciones de ataxia mitocondrial son:

- encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica con episodios de apoplejía (**MELAS**)
- epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas (**MERRF**)
- neuropatía, ataxia y retinitis pigmentaria (**NARP**)

Ataxias hereditarias ligadas al X

Cada célula del cuerpo tiene 23 pares de cromosomas, largos tramos de ADN que contienen muchos genes. En los seres humanos, el sexo se decide por uno de estos pares, conocidos como los cromosomas X e Y. Mientras que las mujeres tienen dos cromosomas X, los hombres tienen un X y un Y. Esto puede significar que algunas enfermedades con genes defectuosos en el cromosoma X son más propensas a afectar a los hombres (y en las raras ocasiones en que las mujeres se ven afectadas, suele ser de forma mucho más leve que en los hombres). Las mujeres pueden ser portadoras de un gen defectuoso del cromosoma X y transmitir una enfermedad a sus hijos. La hemofilia es un ejemplo de una enfermedad que se hereda de este modo, y algunas formas de ataxia también pueden estar ligadas al cromosoma X.

Ataxias cerebelosas no hereditarias

Algunas personas con ataxia no tienen antecedentes de ataxia en la familia. Sin embargo, pueden tener un tipo de ataxia que puede transmitirse a sus hermanos. Puede ser que sean el primer miembro de la familia que ha desarrollado una mutación en un gen que causa una ataxia hereditaria o que sus padres hayan fallecido antes de desarrollar signos de ataxia. También es posible que tengan una forma de ataxia no hereditaria.

Si la ataxia no es hereditaria, a veces se denomina ataxia **cerebelosa esporádica**, y si no se conoce la causa de la ataxia, a veces se denomina **ataxia cerebelosa idiopática**. Por ejemplo, a algunas personas se les diagnostica ataxia cerebelosa idiopática de inicio tardío, lo que significa que la afección se produce más tarde en la vida y se desconoce su causa. Se puede diagnosticar si no hay pruebas de una causa genética o de otro tipo. Suele progresar lentamente y presenta pocos síntomas adicionales.

Algunos ejemplos de ataxia no hereditaria son:

1) Atrofia multisistémica con rasgos cerebelosos (MSA-C)

Se trata de una afección que se produce a una edad avanzada. Es una ataxia cerebelosa progresiva y tiene su propia organización benéfica de apoyo.

En el Reino Unido - Multiple System Atrophy Trust www.msatrust.org.uk o en las organizaciones de pacientes de Estados Unidos: www.mutpilesteyemstrophy.org o www.brainsupportnetwork.org. En la actualidad no existe ninguna organización europea para la AMS-C.

Ataxia no diagnosticada

Saber que algo va mal en ti o en tu hijo y que ni siquiera tienes un diagnóstico concreto, deja a todo el mundo en una posición difícil por varias razones. En el caso de un niño, saber que su hijo es diferente a los demás pero no saber por qué o qué hacer al respecto, puede ser muy difícil. La búsqueda de un diagnóstico puede ser angustiada tanto para los niños como para los padres. A menudo, estas personas se unen a la organización de ataxia de su país, incluso en ausencia de un diagnóstico específico.

Hay varios grupos de "Facebook" para organizaciones benéficas raras, y no es raro que los pacientes reciban apoyo de estos grupos. Sin embargo, siempre hay que tener cuidado porque hay personas y empresas muy dispuestas a recibir dinero de personas desprevenidas que tienen una enfermedad intratable.

[SWAN \(Syndromes With a Name\) UK](#) es una organización de autoayuda sin ánimo de lucro y una organización benéfica registrada que promueve la concienciación sobre los retos a los que se enfrentan los niños y las familias afectados por enfermedades no diagnosticadas. Hace campaña por la igualdad de derechos y el reconocimiento, está creando una base de datos para ayudar en futuras investigaciones, pone en contacto a las familias con otras cuando es posible y facilita el intercambio de información e historias a través de su boletín.

VIVIR CON ATAXIA

En esta sección encontrará información sobre los aspectos prácticos de la vida diaria con ataxia. Hay muchas formas diferentes de mejorar la calidad de vida cuando se vive con ataxia.

¿Qué puede ayudar a vivir con la ataxia?

Aunque actualmente no existe una cura para la ataxia, hay una serie de tratamientos disponibles para ayudar con los síntomas que experimentan las personas. Existen medicamentos, por ejemplo, para los espasmos musculares, los temblores, los problemas de vejiga, los movimientos oculares anormales y la depresión. Los problemas cardíacos de la ataxia de Friedreich también pueden tratarse.

Suele recomendarse que las personas con ataxia progresiva sean visitadas regularmente por un neurólogo (al menos una vez al año), que puede controlar su estado y proporcionar ayuda para cualquier problema nuevo que pueda haber surgido. También le da la oportunidad de beneficiarse de cualquier nuevo avance médico.

La fisioterapia y el ejercicio, como la natación, el levantamiento de pesas, el ciclismo o la equitación, pueden evitar la pérdida de fuerza, preservar la movilidad y ayudar a las personas que necesitan utilizar una silla de ruedas a trasladarse.



La logopedia puede ayudar con los problemas del habla, la deglución, la tos, el atragantamiento y, si es necesario, las ayudas a la comunicación, como algunos programas informáticos.

La terapia ocupacional también es importante; por ejemplo, con las adaptaciones del hogar, la enseñanza de estrategias para las actividades cotidianas o la compra de una silla de ruedas.

Se sabe que conocer a otras personas con ataxia ayuda a los que la padecen, ya que se dan cuenta de que no están solos en lo que respecta a esta enfermedad. Las organizaciones de pacientes y los foros nacionales e internacionales en línea son especialmente útiles en este sentido. La gente suele comunicarse en inglés en los foros internacionales.

Sus derechos

El Foro Europeo de la Discapacidad (EDF) se creó en 1996 y es una organización de personas con discapacidad que defiende los intereses de más de 100 millones de personas con discapacidad en Europa.

Contribuye a garantizar que las decisiones a nivel europeo relativas a las personas con discapacidad sean tomadas con y por personas con discapacidad. La visión del FED es que las personas con discapacidad en Europa estén plenamente incluidas en la sociedad en igualdad de condiciones con las demás y que nuestros derechos humanos, tal como se recogen en la Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (CDPD), se respeten, protejan y cumplan plenamente.

La Convención de las Naciones Unidas [sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad \(CDPD\)](#) es un tratado internacional de derechos humanos que reafirma que todas las personas con discapacidad deben disfrutar de todos los derechos humanos y libertades fundamentales. Aclara que todas las personas con discapacidad tienen derecho a participar en la vida civil, política, económica, social y cultural de la comunidad como cualquier otra persona. La CDPD estipula claramente lo que deben hacer las autoridades públicas y privadas para garantizar y promover el pleno disfrute de estos derechos por parte de todas las personas con discapacidad.

Es ilegal discriminar a las personas discapacitadas en diversos ámbitos de su vida, como el trabajo, la educación, los viajes y el ocio. La Ley de Igualdad también contempla la discriminación por sexo y las relaciones

raciales.

Asesoramiento y apoyo emocional

Las personas con ataxia a menudo necesitan hablar con un consejero o terapeuta para discutir algunos de los problemas que la ataxia les ha planteado. Los investigadores y médicos de la Red Europea de Referencia de Enfermedades Neurológicas Raras son muy conscientes del efecto que tiene la ataxia en las actividades de la vida diaria. Ahora es obligatorio en todos los ensayos clínicos, además del resultado primario que suele ser cardiológico o neurológico, incluir un resultado con respecto al efecto que la intervención tiene en las actividades de la vida diaria de los que tienen ataxia.

Ser cuidador

Cada vez hay más apoyo para los cuidadores que atienden a una persona con ataxia. Tradicionalmente, los familiares o seres queridos han sido a menudo los únicos cuidadores de la persona con discapacidad. En general, se considera que es mejor no tener a un familiar como cuidador principal de la persona con ataxia si las circunstancias lo permiten. Las circunstancias económicas de cada país europeo posiblemente dictarán la cantidad de ayuda "externa" a la que puede optar una persona con ataxia.

Cuando los miembros de la familia cuidan de la persona con ataxia, es vital que se tomen tiempo para sí mismos, de modo que se refresquen y descansen, y su propia salud no se vea afectada. A muchos cuidadores de personas con ataxia les resulta muy útil acudir a las reuniones y eventos de las organizaciones de pacientes para recibir apoyo de otras personas en circunstancias similares.



Educación

Aunque las escuelas varían en cuanto a su grado de accesibilidad, en general, las instalaciones modernas pueden acoger a alumnos con deficiencias físicas, y la accesibilidad se mejora continuamente. Esta información suele figurar en el plan de accesibilidad de la escuela, del que debe entregarse una copia si se solicita.

Lo ideal es que los estudiantes discapacitados necesiten ayuda para comprar equipos especializados, por ejemplo, un ordenador portátil, un tomador de notas y los gastos de viaje adicionales que se requieran.



Empleo

Muchas personas con ataxia siguen trabajando después de su diagnóstico y mantienen su empleo durante muchos años. Suele haber una serie de planes que ayudan a ello, pero depende del país. Normalmente, la organización de pacientes de ataxia puede ayudarte a buscar información.

Adaptaciones de la vivienda

Algunas personas necesitan hacer adaptaciones en su casa cuando desarrollan ataxia. Un terapeuta ocupacional de los servicios sociales puede asesorar sobre las adaptaciones necesarias en el hogar. No es raro que las autoridades locales concedan diferentes tipos de subvenciones a los propietarios del sector privado y a los inquilinos de las urbanizaciones públicas. Entre ellas se encuentran las subvenciones para hacer que las viviendas sean aptas para vivir y para cubrir las mejoras y adaptaciones.



Papá que tenía ataxia con su familia

Planificar una familia

Muchas personas con tipos hereditarios de ataxia tienen hijos. Algunas personas desarrollan la ataxia después de haber tenido hijos, y otras pueden hacerlo sabiendo que tienen ataxia. Cada persona con ataxia tendrá un punto de vista diferente sobre la conveniencia de tener hijos. Siempre es una decisión profundamente personal.

Si alguien tiene una ataxia conocida de herencia recesiva (por ejemplo, la ataxia de Friedreich) y desea formar una familia, su pareja puede someterse a una prueba para ver si es probable que sea portadora del mismo tipo de ataxia. Si no es portador, es muy poco probable que su hijo desarrolle ese tipo de ataxia.



Se trata de un andador posterior con soporte extra para los brazos

Ayuda a la marcha

Al considerar el uso de un dispositivo de ayuda para caminar, lo mejor es consultar a un terapeuta ocupacional para que le ayude y aconseje, si está a su disposición. Los centros de vida para discapacitados ofrecen una serie de equipos, así como asesoramiento e información, pero a menudo se obtienen ideas sobre equipos para caminar en una reunión de una organización nacional de pacientes.

En general, los niños encuentran que los bastones tienden a hacerles tropezar. Los andadores suelen ser más adecuados para quienes tienen cierta capacidad para ponerse de pie y caminar pero necesitan ayuda para mantener el equilibrio. Un andador ofrece más estabilidad y apoyo, y muchos tienen características adicionales como ruedas, frenos o un asiento para descansar.

Otras formas de ayuda a la movilidad son los andadores, que tienen un armazón y proporcionan más apoyo que un andador estándar, y los scooters, que pueden utilizarse como forma de transporte en distancias más largas.



Helen utiliza su silla de ruedas para recorrer largas distancias desde los 20 años.

Obsérvese el dispositivo "widget" que lleva en la mano izquierda y que está unido a las dos ruedas. Su uso impulsa la silla y evita que tenga que volver a poner las manos en el volante después de cada giro.



Al utiliza una silla eléctrica. Tenía síntomas de ataxia desde los 11 años. Diez años más tarde le diagnosticaron Ataxia de Friedreich. Recientemente ha finalizado una licenciatura en estudios de discapacidad, tras haber estudiado diseño. Ahora tiene 54 años.

Sillas de ruedas manuales y eléctricas

Aunque no todas las personas con ataxia utilizan una silla de ruedas, muchas encuentran que les facilita la vida. Algunas personas pueden recorrer distancias cortas o estar de pie durante un breve periodo; el resto del tiempo pueden utilizar una silla de ruedas.

Como padre, es posible que se moleste al pensar que su hijo tiene que utilizar una silla de ruedas. Sin embargo, a medida que la ataxia avanza, pronto te darás cuenta de que si tu hijo utiliza una silla de ruedas en realidad le da mayor independencia y conserva su energía para cosas importantes.

La diversidad de sillas de ruedas manuales y eléctricas no deja de crecer. Los avances tecnológicos permiten fabricar sillas más fuertes, rápidas y ligeras que nunca. Hay muchos tipos de sillas de ruedas manuales y eléctricas, como las deportivas, las de pie y las de transporte.

Factores como la edad, la necesidad y la capacidad son importantes a la hora de encontrar una silla de ruedas adecuada. El coste puede variar de cientos a decenas de miles de libras, dependiendo del material de la silla y de si se ha fabricado a medida.

Las sillas de ruedas manuales tienen la ventaja de que son:

- 1) más fácil de transportar que las sillas eléctricas
- 2) ayudar a la persona con ataxia a mantenerse en forma

Tienen la desventaja de que la acción repetida de usar las ruedas puede causar problemas recurrentes en los hombros, que es donde el widget o dispositivo similar podría ayudar.

La principal ventaja de utilizar una silla de ruedas eléctrica en lugar de una silla de ruedas manual es que supone un menor esfuerzo físico. Todo el funcionamiento se realiza a través de la batería, y no es necesario contar con ayuda para moverse.

"Al principio me daba vergüenza estar en una silla de ruedas, pero mis amigos y mi familia fueron una gran fuente de fuerza".



Perros de asistencia

"Mi perro es increíble, ¡incluso puede ayudarme a vaciar la lavadora! Realmente me ayuda a vivir de forma independiente".

Los perros de asistencia están especialmente entrenados para ayudar a las personas discapacitadas a realizar tareas cotidianas que de otro modo les resultarían difíciles. A veces, las personas con ataxia descubren que tener un perro de asistencia les ayuda a conservar su independencia, además de ser un magnífico compañero. Los perros pueden ser adiestrados para realizar una serie de tareas con el fin de ayudar a las personas a vivir lo más cómodamente posible. Las tareas pueden incluir la apertura y el cierre de puertas, alcanzar los mostradores de las tiendas, llevar la cesta de la compra o incluso vaciar la lavadora.



En la carretera

Aprender a conducir es una buena forma de moverse. La edad mínima para aprender a conducir depende de las autoridades nacionales. Cuanto antes aprenda a conducir la persona con ataxia, más posibilidades tendrá de tener éxito. Ayuda a darles un poco de independencia en una edad sensible de su vida.

Muchas personas con ataxia pueden optar a concesiones de aparcamiento para conductores con ataxia o pasajeros con problemas para caminar. Estas concesiones les permiten aparcar cerca de su destino. Para solicitar esta concesión, póngase en contacto con el departamento de servicios sociales de su autoridad nacional o local.

El conductor está entrando el coche por la parte trasera del vehículo utilizando la silla de ruedas.



Si conduce, la mayoría de los países europeos esperan que informe a su autoridad nacional de conducción tan pronto como se le diagnostique la ataxia. Esto no significa automáticamente que tenga que dejar de conducir. Para algunas personas con ataxia, su condición significa que necesitan adaptaciones en su coche para seguir conduciendo y eventualmente pueden decidir dejar de hacerlo. En el lado positivo, es posible que pueda optar a concesiones que le faciliten el aparcamiento cerca de los lugares de celebración.



Salir a la calle

La mayoría de los cines, especialmente los multicines, ofrecen buenas instalaciones para las personas con ataxia y otras discapacidades. Los detalles al respecto suelen encontrarse en sus sitios web. En los últimos años, gran parte del transporte público y los taxis regulares se han hecho accesibles para las personas con problemas de movilidad. La mayoría de las compañías ferroviarias, de autobuses y aéreas permiten reservar asistencia con antelación si se necesita ayuda para viajar, por ejemplo para cambiar de tren. Póngase en contacto con cada empresa para obtener más información.

Los transportes de las grandes ciudades que acogen los Juegos Paralímpicos cada 4 años hacen un esfuerzo especial para que el transporte público sea lo más accesible posible durante los Juegos Paralímpicos. Es un momento ideal para visitar las grandes ciudades.



Deporte y ocio

Muchos deportes pueden adaptarse para que participen personas con enfermedades como la ataxia. Esto se refleja en el aumento de la gama de deportes en los Juegos Paralímpicos. Si te gusta ver deporte, muchos recintos deportivos admiten a los usuarios de sillas de ruedas a precios reducidos.



Conectarse a Internet

Muchas personas con ataxia descubren que conectarse a Internet puede ser una buena manera de mantenerse en contacto, organizar viajes y hacer sus compras. La mayoría de los sitios web y navegadores de Internet tienen opciones de accesibilidad que permiten cambiar el tamaño de la letra o mostrar una vista de sólo texto, etc. El teclado y el ratón pueden adaptarse para facilitar el control y también existen diversas ayudas a la comunicación que pueden ayudar a utilizar el ordenador, como los programas de reconocimiento de voz. El escritorio y la configuración del ordenador también pueden personalizarse para hacerlos más accesibles. Los teléfonos móviles también pueden adaptarse para facilitar su uso, y algunos (como el iPhone) ofrecen aplicaciones de reconocimiento de voz por una fracción del precio.



Vacaciones y viajes

La mayoría de los servicios de vacaciones disponen de alojamiento para personas con movilidad reducida y pueden ofrecer instalaciones adicionales para quienes tienen necesidades adicionales. Este es otro punto en el que la organización de pacientes puede ayudarle. Aunque muchas de las zonas más antiguas de las grandes ciudades europeas pueden no haber sido construidas para las personas con sillas de ruedas, es posible desplazarse con un poco de planificación previa. La mayoría de las ciudades ofrecen una guía para ayudar a quienes tienen dificultades de movilidad.

¿Qué es lo siguiente?

Aunque no se puede ocultar el hecho de que la ataxia afecta a las personas, no tiene por qué impedirles tener una vida plena, activa y agradable. Todos vivimos con la esperanza de nuevos tratamientos.

Esperamos que este folleto le resulte útil. Sus comentarios son siempre bienvenidos. Ayúdenos a mejorar la próxima edición diciéndonos lo que piensa: info@ern-rnd.eu

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:

Las guías de práctica clínica, los consejos de práctica, las revisiones sistemáticas y otras orientaciones publicadas, aprobadas o afirmadas por ERN-RND son evaluaciones de información científica y clínica actual que se ofrecen como servicio educativo. La información (1) no debe considerarse inclusiva de todos los tratamientos adecuados, métodos de atención o como una declaración de la norma de atención; (2) no se actualiza continuamente y puede no reflejar la evidencia más reciente (puede surgir nueva información entre el momento en que se desarrolla la información y cuando se publica o lee); (3) aborda sólo la(s) pregunta(s) específicamente identificada(s); (4) no impone ningún curso particular de atención médica; y (5) no pretende sustituir el juicio profesional independiente del proveedor de tratamiento, ya que la información tiene en cuenta la variación individual entre los pacientes. En todos los casos, el proveedor de atención médica debe considerar el curso de acción seleccionado en el contexto del tratamiento del paciente individual. El uso de la información es voluntario. ERN-RND proporciona esta información "tal cual" y no ofrece ninguna garantía, expresa o implícita, en relación con la misma. ERN-RND rechaza específicamente cualquier garantía de comerciabilidad o idoneidad para un uso o propósito particular. ERN-RND no asume ninguna responsabilidad por cualquier lesión o daño a las personas o a la propiedad que surja o esté relacionado con cualquier uso de esta información o por cualquier error u omisión.

SÍGUENOS

Página web: www.ern-rnd.eu

Twitter: [@ERN_RND](https://twitter.com/ERN_RND)

En YouTube: [ERN-RND](https://www.youtube.com/ERN-RND)

Facebook: [/ernrnde](https://www.facebook.com/ernrnde)

LinkedIn: [/empresa/ern-rnd](https://www.linkedin.com/company/ern-rnd)



https://ec.europa.eu/health/ern_en



European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases

Network
Neurological Diseases (ERN-RND)

Coordinator
Universitätsklinikum
Tübingen – Deutschland

www.ern-rnd.eu

Co-funded by the European Union

