

ATAXIAS HEREDITARIAS (NEURO-PSIQUIATRÍA)

Las ataxias hereditarias (AH) son un grupo de enfermedades neurodegenerativas de origen genético que afectan el sistema nervioso central, principalmente al cerebelo y las vías espinocerebelosas. Se caracterizan por una incoordinación motriz progresiva (ataxia), que puede acompañarse de otros síntomas como disartria, temblor, nistagmo, disfagia, problemas de equilibrio y, en algunos casos, discapacidad intelectual.



¿CUÁL ES LA CAUSA?



Las AH son causadas por mutaciones en genes que codifican proteínas esenciales para el desarrollo y la función del sistema nervioso. Se han identificado más de 50 genes diferentes asociados con las AH, cada uno de ellos con un patrón de herencia específico (autosómico dominante, autosómico recesivo o ligado al cromosoma X).

¿CUÁL ES SU INCIDENCIA?

**1-5/
100.000**

Las AH son un grupo de enfermedades poco frecuentes, con una incidencia global estimada de 1-5 casos por cada 100.000 habitantes. Sin embargo, la incidencia de algunas AH específicas puede ser mayor en ciertas poblaciones.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?



El diagnóstico de las AH se basa en la evaluación clínica del paciente, que incluye la historia familiar, la exploración física y pruebas neurológicas específicas. Se pueden realizar pruebas complementarias como:

- Resonancia magnética (RMN) cerebral y medular: para detectar atrofia cerebelosa y otras anomalías del sistema nervioso central.
- Electroencefalografía (EEG): para descartar otras causas de ataxia.
- Análisis genético: para identificar la mutación genética específica responsable de la enfermedad.



¿CÓMO AYUDA SU ESTUDIO AL ESPECIALISTA MÉDICO?



- Confirmar el diagnóstico de la enfermedad.
- Determinar el tipo de ataxia hereditaria y su patrón de herencia.
- Pronosticar la evolución de la enfermedad.
- Ofrecer asesoramiento genético a la familia del paciente.
- Identificar posibles opciones de tratamiento.

¿EN QUÉ CASOS ESTÁ INDICADO?



- Confirmar el diagnóstico en pacientes con síntomas clínicos sugestivos de ataxia hereditaria.
- Identificar a los portadores asintomáticos de la mutación genética.
- Ofrecer asesoramiento genético a las familias afectadas.
- Ayudar al desarrollo de nuevas terapias para las AH.



Dra. Belén Lledó
Directora científica de IBBIOTECH