

FREQUENTLY ASKED QUESTIONS ABOUT...

Preguntas más frecuentes

Ataxia Episódica

¿Qué es la ataxia episódica?

La ataxia episódica es un tipo de ataxia que es parte de un grupo de enfermedades heredadas del sistema nervioso central. La ataxia episódica es el resultado de defectos genéticos, en los cuales fibras nerviosas específicas no pueden llevar mensajes desde y hacia el cerebro para controlar los movimientos del cuerpo. La ataxia episódica incluye:

- La ataxia episódica tipo 1 (AE1)
- La ataxia episódica tipo 2 (AE2)
- La ataxia episódica con coreoatetosis paroxística y espasticidad

Actualmente se conocen seis tipos de síndromes de ataxia episódica, numerados del 1 al 6. Los genes se conocen como AE1, AE2, AE5 y AE6. Los que mejor han sido caracterizados son AE1 y AE2, los otros son muy poco comunes.

Los médicos a veces utilizan diferentes términos o nombres para la ataxia episódica. Por ejemplo, los diferentes nombres que usan los médicos para AE1 son:

- La ataxia episódica con mioquimia
- El síndrome mioquimia
- La ataxia paroxística hereditaria con neuromiotonía
- La ataxia paroxística hereditaria cinesigénica familiar y mioquimia continuo

Para AE2: La ataxia cerebelosa paroxismal I ataxia periódica vestibulocerebelar

- La ataxia paroxística familiar
- La ataxia episódica asociada a nistagmo
- Distonía – 9
- DYT9

¿Cuáles son los síntomas de la ataxia episódica?

Los síntomas de la ataxia episódica pueden variar considerablemente de familia a familia. Sin embargo, los síntomas más comunes son episodios de ataxia (dificultad con el equilibrio y la coordinación) y el habla confusa (disartria) intercalado con periodos de función neurológica normal o casi normal. Los ataques generalmente son desencadenados por ejercicio, tensión emocional, cambios rápidos de postura o en algunos casos, comidas altas en carbohidratos.

Los síntomas y duración de los ataques pueden ser diferentes para los diferentes tipos, pero en cada tipo los ataques se producen esporádicamente, generalmente con periodos de función normal entre los ataques.

Los ataques de AE1 están asociados a sacudidas musculares. Los episodios son generalmente breves, sólo duran unos pocos segundos o minutos. Los síntomas de AE1 pueden incluir falta de coordinación, trastornado de equilibrio con movimiento involuntario o pequeñas sacudidas musculares (mioquimia) y / o espasmos musculares (miotonia). Puede haber temblores o pequeñas sacudidas en la cara y las manos. La mioquimia puede ocurrir entre los ataques.

En AE2, los ataques pueden durar desde 30 minutos a seis horas. A menudo los síntomas incluyen debilidad muscular, inestabilidad del torso y posiblemente mareo y fatiga. Los movimientos involuntarios de los ojos (nistagmo) son comunes entre los ataques. Las pequeñas sacudidas de los músculos generalmente no son parte de AE2.

Ataques de ataxia episódica con coreoatetosis paroxística y espasticidad duran hasta 20 minutos y presentan pérdida de equilibrio y la coordinación; rigidez o una apariencia de torsiones (distonía) en los brazos, las piernas, y / o los dedos grandes de los pies y alrededor de la boca, una sensación de ardor y hormigueo en las piernas y por la boca.

Son posibles la visión doble y / o dolores de cabeza. En algunos casos puede haber contracciones musculares involuntarias y parálisis temporal en la parte baja del cuerpo y las piernas que persistan entre episodios. Además del estrés, la tensión emocional y el ejercicio, el alcohol o la fatiga pueden provocar un ataque.

¿Cuál es el pronóstico de la ataxia episódica?

Típicamente, la ataxia episódica se presenta en la adolescencia, pero la aparición puede darse entre la niñez temprana y el comienzo de la edad adulta. Aunque actualmente no hay cura, en algunos casos los síntomas pueden disminuir o desaparecer, en algunos casos en la edad adulta temprana. En otros casos, los síntomas continúan hasta edades avanzadas de la vida. Esta condición no acorta el tiempo de vida, y muchas veces los síntomas pueden ser reducidos o eliminados con medicamentos.

¿Cómo se adquiere la ataxia episódica?

La ataxia episódica es un trastorno genético, lo cual significa que es una enfermedad heredada. El gen anormal causante de esta enfermedad se pasa de generación en generación a través de los miembros de la familia que lo portan. Las enfermedades genéticas se producen cuando uno de los 30.000 genes del cuerpo no funciona adecuadamente. (Los genes son estructuras microscópicas dentro de las células de nuestros cuerpos que contienen las instrucciones de cada característica que una persona hereda de sus padres.)

La ataxia episódica es una enfermedad autosómica dominante, lo que quiere decir que se puede heredar de un padre solamente. Normalmente se heredan dos copias de cada gen: una copia de la madre y una copia del padre. Los hijos que heredan un gen causante de la ataxia desarrollarán la ataxia episódica. Los hijos que heredan dos genes normales nunca desarrollarán la ataxia episódica, y pasarán genes normales a sus hijos. Cada hijo de un padre con una enfermedad autosómica dominante tiene 50% de probabilidades de heredar un gen defectuoso y por tanto de sufrir la enfermedad. Hombres y mujeres tienen la misma posibilidad de estar afectados.

La **AE1** es causada por la mutación (un error o variación en un gen, que es suficientemente significativa para causar un trastorno genético) en un gen de un canal de potasio localizado en el cromosoma 12p. La **AE2** es causada por la mutación de un gen de un canal de calcio localizado en el cromosoma 19p13. La ataxia episódica con coreoatetosis paroxística y espasticidad es causada por una mutación en un gen todavía no identificado localizado en el cromosoma 1p.

¿Es común la ataxia episódica?

No existen datos disponibles específicamente para las ataxias episódicas, pero se ha recopilado el número combinado de los casos de las ataxias hereditarias. Colectivamente, estas formas de ataxia afectan a entre 3 a 5 personas por cada 100.000. La ataxia episódica se considera rara o poca común, mientras que de la AE2 se reporta más a menudo que de la AE1.

¿Cómo se diagnostica?

Un neurólogo es generalmente el especialista que más le ayudará en el diagnóstico de la ataxia episódica. Un examen neurológico riguroso puede determinar si una persona tiene los síntomas típicos de ataxia episódica. Además del examen neurológico, el neurólogo evaluará el historial médico de la familia, el historial médico del paciente, y los posibles hallazgos en las electromiografías, (EMG).

Las mutaciones en los genes de AE1 y AE2 se encuentran casi siempre en pacientes que sufren tempranamente ataques de ataxia discretos y recurrentes. Las pruebas genéticas están disponibles a nivel de investigación en varios laboratorios alrededor del mundo. También hay un esfuerzo continuo para identificar defectos en nuevos genes que causan ataxia episódica.

Nota: Una mutación distinta en el cromosoma 19 es la causa de la ataxia espinocerebelosa tipo 6 (SCA 6), y los síntomas de AE2 y SCA 6 pueden ser parecidos, especialmente en las etapas tempranas de SCA 6. Algunas personas con AE2 desarrollarán una ataxia progresiva además de los ataques episódicos. Pruebas basadas en el ADN para SCA 6 están

disponibles y pueden detectar con precisión la anomalía genética que causa SCA 6.

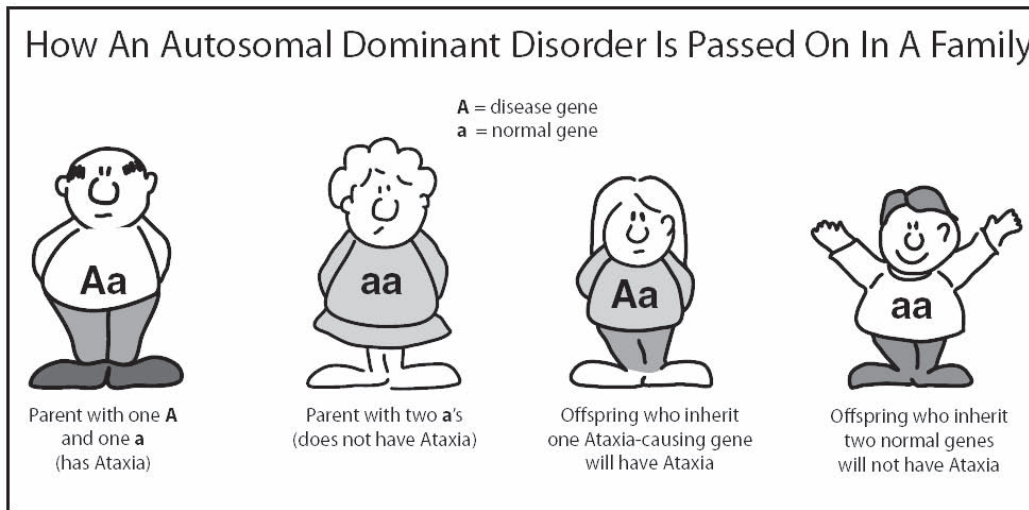
¿Qué tipo de apoyo está disponible después del diagnóstico?

La identificación temprana de la ataxia episódica puede ayudar al paciente y su familia a adaptarse a esta condición. Esto también puede facilitar el tratamiento de los síntomas. Para AE1, los inhibidores de la anhidrasa carbónica o la fenotoina pueden reducir o prevenir los ataques. Para la ataxia episódica con coreoatetosis paroxística y espasticidad, generalmente la azetazolamide es efectiva.

La terapia de apoyo está disponible para ayudar a manejar los síntomas y hay recursos para el apoyo emocional. Información práctica y una lista de recursos adicionales se ofrecen en el libro "Living with Ataxia: An Informational Guide", Viviendo Con Ataxia: una guía informativa, publicado por la Fundación Nacional de Ataxia, (NAF). También, NAF provee y participa en muchos grupos de apoyo y chat en Internet. Visite nuestro sitio en la red: www.ataxia.org para una lista más completa de los recursos afiliados con la Fundación Nacional de Ataxia.

CINCH (del cual NAF es un miembro) es un consorcio multicéntrico en la investigación de canalopatías neurológicas – la ataxia episódica es una de las condiciones bajo investigación. Nosotros estamos enfocados en estudiar la historia natural de la ataxia episódica y genotipo de cada participante para identificar las mutaciones en los genes de la ataxia episódica. Visite el sitio <http://rare diseasesnetwork.epi.usf.edu/cinch/espanol/que-es/index.htm>.

Traducción al español de Mark Dias



Cómo un trastorno autosómico dominante se transmite en una familia

A = gen defectuoso
a = gen normal

| | | | |
|--|--|---|--|
| Aa | aa | Aa | aa |
| Padre con un gen A y un gen a (tiene ataxia) | Padre con dos genes a. (no tiene ataxia) | Hijos que heredan un gen que causa la ataxia tendrán ataxia | Hijos que heredan dos genes normales no tendrán ataxia |