

25 de septiembre: Día Internacional de la Ataxia

En España existen más de 13.000 afectados por algún tipo de ataxia cerebelosa

- 8.000 personas padecen algún tipo de ataxia hereditaria en España.
- Los primeros síntomas pueden aparecer en cualquier etapa de la vida.
- La mayoría de las ataxias son progresivas y altamente discapacitantes.
- La ataxia se manifiesta por falta de equilibrio, dificultades en la coordinación de movimientos y en la pronunciación de las palabras. A veces se asocian otros síntomas.
- Se conocen alrededor de unos 200 tipos de ataxia hereditaria; el gen causante se ha identificado en la mayoría de ellas.
- En España solo existen centros de referencia para la ataxia en hospitales de Madrid, Valencia, Santander y Barcelona.

24 de septiembre de 2018.- Según estimaciones de la Sociedad Española de Neurología (SEN) en España existen más de 13.000 afectados por algún tipo de ataxia cerebelosa, un término bajo el que se engloban más de 300 tipos de enfermedades del sistema nervioso que comparten una sintomatología común: la disminución de la capacidad de coordinar los movimientos como consecuencia de lesiones de diverso tipo en el cerebelo. Mañana, 25 de septiembre, se conmemora el Día Internacional de la Ataxia.

Unas 8.000 personas aproximadamente (el 60% del total de afectados) padecen algún tipo de ataxia hereditaria, de las que se estima que la ataxia de Friedreich es una de las más comunes. *“Pero en realidad no disponemos de buenos estudios epidemiológicos sobre las ataxias en nuestro país”,* explica la Dra. M^a Jesús Sobrido, Coordinadora de la Comisión de Estudio de Ataxias y Paraparesias Espásticas Degenerativas de la Sociedad Española de Neurología, quien recuerda que, en Galicia, la SCA36 (ataxia de A Costa da Morte) representa, con gran diferencia, el tipo de ataxia genética que más se diagnostica. *“En todo caso, en la mitad de los pacientes con ataxias hereditarias no se logra identificar la mutación causante, bien por ser una mutación difícil de detectar o bien por tratarse de un gen todavía no descubierto”.*

Por otra parte, hay pacientes con ataxias esporádicas, es decir sin historia familiar de síntomas similares. *“No todas las ataxias tienen una causa genética. Las causas principales de ataxias no hereditarias son el ictus, la esclerosis múltiple, tumores, alcoholismo, trastornos metabólicos o deficiencias vitamínicas”,* señala la Dra. Sobrido

El principal síntoma de esta enfermedad, que es la alteración de la coordinación de movimientos, puede verse reflejado tanto en la dificultad para realizar movimientos precisos, como en temblores durante los movimientos voluntarios y/o en la dificultad para mantener el equilibrio. En ocasiones la enfermedad va acompañada de otras

manifestaciones como epilepsia, problemas cognitivos, neuropatía, cardiopatías, alteraciones endocrinas o malformaciones esqueléticas. Los primeros síntomas pueden aparecer en cualquier etapa de la vida. Además, la mayoría de las ataxias son progresivas y - aunque el grado de progresión es diferente para cada tipo de ataxia y paciente- con frecuencia, son altamente discapacitantes.

En los últimos años, gracias a los avances en medicina genómica y la neuroimagen se ha avanzado mucho en la identificación y la comprensión de las causas moleculares de las ataxias. Estas técnicas han abierto la puerta a nuevas investigaciones enfocadas en la búsqueda de tratamientos adecuados.

Pero si bien en el diagnóstico se han logrado avances gracias al desarrollo de la genética- lo que ha permitido que se conozcan alrededor de unos 200 tipos de ataxia hereditaria-, apenas se han producido cambios decisivos en el área de terapias, exceptuando algunas pocas ataxias con algún tratamiento específico (por ejemplo, algunas ataxias de causa metabólica). *“Por lo que para la mayoría de los pacientes con ataxia, el núcleo principal del tratamiento se centra en tratar de mejorar o paliar los síntomas. Con esto se consigue, en muchos casos, mejorar la calidad de vida de los pacientes”*, señala la Dra. M^a Jesús Sobrido.

Para luchar contra esta enfermedad, la Sociedad Española de Neurología (SEN) considera imprescindible impulsar estudios de prevalencia y epidemiología de los distintos tipos de ataxia y mejorar los tiempos de diagnóstico de esta enfermedad. Aspectos que pasan por incorporar en todos los hospitales las nuevas tecnologías para el diagnóstico, así como potenciar los centros de referencia que existen en la actualidad.

“La comisión de ataxias de la SEN demanda que se pueda garantizar a todos los pacientes con ataxia el acceso a los análisis genéticos necesarios para su diagnóstico. Otro aspecto preocupante, para esta comisión, es la insuficiente disponibilidad de fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia y otras terapias de apoyo, que los pacientes con ataxia deberían recibir de forma continuada y regular”, destaca la Dra. Sobrido.

Ana Pérez Menéndez

Sociedad Española de Neurología

Departamento de Prensa

Email: prensa@sen.org.es

Tlf: +34 91 314 84 53 (ext. 6)

Mov: +34 647 95 37 90

Fax: +34 91 314 84 54

www.sen.es

A través del Gabinete de Prensa de la SEN podrá contactar con los mejores especialistas en Neurología. No dude en ponerse en contacto con nosotros. Estaremos encantados de ayudarle tanto para contrastar cualquier información como para colaborar en todo aquello que nos propongan.