

**25 de septiembre: Día Internacional de la Ataxia**

## **El 60% de las ataxias son hereditarias y en el 50% de los casos aún no se ha logrado identificar el gen causante**

- En España existen más de 13.000 afectados por algún tipo de ataxia cerebelosa.
- La enfermedad de Friedreich es la más común de las ataxias hereditarias en la población de origen europeo y se manifiesta, en la mayoría de los casos, en la infancia.
- Las ataxias espinocerebelosas son las ataxias más habituales entre las personas que manifiestan la enfermedad en edad adulta.
- En España, el coste socio-sanitario de la ataxia espinocerebelosa alcanzaría los 167 millones de euros.

24 de septiembre de 2019.- Mañana, 25 de septiembre, se conmemora el Día de la Ataxia, un término que engloba a más de 300 enfermedades neurológicas, generalmente progresivas y altamente discapacitantes, caracterizadas por la disminución de la capacidad de coordinar los movimientos, alteración del habla y anomalías en los movimientos oculares relacionadas con un mal funcionamiento del cerebelo. La Sociedad Española de Neurología (SEN) calcula que en España existen más de 13.000 afectados por algún tipo de ataxia cerebelosa, de los cuales, un 60% corresponderían a algún tipo de ataxia hereditaria.

Aunque no existen estudios epidemiológicos exhaustivos sobre las ataxias en nuestro país, se considera que la ataxia más frecuente de debut en la infancia es la enfermedad de Friedreich, seguida de la ataxia-telangiectasia. Ambas son enfermedades hereditarias autosómicas recesivas; esto significa que el individuo hereda la mutación de ambos progenitores. Por el contrario, las ataxias espinocerebelosas son las ataxias más habituales entre las personas que manifiestan la enfermedad en edad adulta y en estos casos la herencia de la mutación de un solo progenitor es suficiente para desarrollar la enfermedad. Existen 48 entidades diferentes en este último grupo de ataxias.

Si bien se han logrado grandes avances en el diagnóstico de las ataxias hereditarias gracias al desarrollo de la genética y la neuroimagen, aún hoy hasta la mitad de los pacientes permanecen sin un diagnóstico genético definitivo. Por otra parte, se siguen produciendo fallos o retrasos en el diagnóstico de las ataxias principalmente porque el paciente niega o minimiza sus síntomas, los síntomas son achacados a trastornos emocionales o a estrés o porque los pacientes son remitidos a otros especialistas. Adicionalmente algunas ataxias asocian síntomas y signos que indican la participación de otras muchas estructuras del sistema nervioso central o periférico lo que hace que la expresión clínica sea compleja y dificulta el proceso diagnóstico.

*“En todo caso, es fundamental identificar de forma temprana a todos los pacientes. En algunos casos, aunque los menos, porque las causas de su enfermedad son potencialmente tratables y, en otros, porque existen tratamientos dirigidos a aliviar los*

*síntomas y mejorar la calidad de vida. Además, se hace imprescindible el registro estatal de estos pacientes para conocer definitivamente la prevalencia, dar visibilidad a la enfermedad, planificar adecuadamente su asistencia, adjudicar los recursos necesarios y desarrollar estudios de investigación con el suficiente número de pacientes. Una pequeña aproximación a esta realidad se ha realizado desde la SEN con el proyecto del MAPA y cuyos resultados definitivos se presentarán en la Reunión Anual de la SEN de este año” señala la Dra. Carmen Serrano Munuera, Coordinadora de la Comisión de Estudio de Ataxias de la Sociedad Española de Neurología.*

Asimismo, y exceptuando a las poco numerosas ataxias tratables, en los últimos años tampoco se han producido cambios decisivos en el área del tratamiento. Sin embargo es relevante señalar que algunos síntomas de estas enfermedades como pueden ser el temblor, la rigidez, la espasticidad, o la debilidad muscular, pueden verse beneficiados de tratamiento farmacológico y/o quirúrgico, así como con fisioterapia, órtesis, ayudas externas a la deambulación, terapia ocupacional, adecuaciones dietéticas y logopedia. Por otra parte, aunque el principal síntoma de estas enfermedades es la alteración de la coordinación de movimientos, algunas de sus manifestaciones adicionales como la epilepsia, los problemas cognitivos, la polineuropatía, las cardiopatías, las alteraciones endocrinas o las malformaciones esqueléticas precisarán abordajes multidisciplinares y tratamientos específicos dirigidos a las mismas.

Las ataxias conllevan una gran carga social y sanitaria. Se estima que, en España, solo los costes de los pacientes con ataxia espinocerebelosa alcanzarían más de 167 millones de euros, de los cuales únicamente unos 21 corresponderían a costes sanitarios directos. *“Es necesario encontrar tratamientos que puedan frenar la progresión de estas enfermedades, desde las diferentes terapias génicas, algunas de ellas con intenciones curativas, a posibilidades menos ambiciosas de fármacos que disminuyan la progresión de la enfermedad atendiendo a los mecanismos patogénicos de las mismas”,* destaca la Dra. Carmen Serrano. *“Asimismo se hace imprescindible una investigación traslacional, así como incrementar los recursos asistenciales, aumentando el número de unidades de referencia y dotándolas adecuadamente con el fin de asegurar una atención multidisciplinar y equitativa para todos nuestros pacientes independiente de la comunidad en la que residan”.*

**Ana Pérez Menéndez**

**Sociedad Española de Neurología**

**Departamento de Prensa**

Email: [prensa@sen.org.es](mailto:prensa@sen.org.es)

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

Mov: +34 647953790

Fax: +34 91 314 84 54

***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.***