



25 de septiembre: Día Internacional de la Ataxia

## Más de 15.000 personas pueden padecer algún tipo de ataxia hereditaria en España

- En el 50% de los casos diagnosticados aún no se ha logrado identificar el gen causante de esta enfermedad neurológica.
- Al menos un 48% de los pacientes con ataxia hereditaria están actualmente sin diagnóstico genético.
- La SEN ha finalizado el 'Mapa de las Ataxias y Paraparesias Espásticas Hereditarias en España'.

24 de septiembre de 2020.- Mañana, 25 de septiembre, es el Día Internacional de la Ataxia, un grupo de síndromes neurológicos que producen alteraciones en la coordinación de los movimientos y que, tradicionalmente, se suelen clasificar en dos grandes grupos: ataxias hereditarias (aproximadamente el 60% de los casos) y ataxias adquiridas (el 40%).

Aunque la prevalencia de la ataxia en España no está del todo clara, el más reciente estudio epidemiológico que se ha realizado al respecto -y cuyos resultados finales se presentarán en la próxima Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN)-, apunta que en nuestro país se dan unos 34,6 casos de ataxias hereditarias por cada 100.000 habitantes, lo que implica que podría haber más de 15.000 personas afectadas por esta patología, en su tipología hereditaria, en España. Y, si tenemos en cuenta que al menos un 40% de los casos de ataxia no se producen por causas genéticas, sino causas adquiridas, podrían existir más de 25.000 casos.

*“Entre las causas adquiridas más habituales para el desarrollo de una ataxia destacan los tóxicos, carencias vitamínicas, infecciones, ictus, tumores, traumatismos o ciertas enfermedades autoinmunes, pero en el 60% de los casos la ataxia tiene un origen genético. Es en estos casos cuando hablamos de ataxias hereditarias, que se producen por cambios o mutaciones en genes muy diversos, produciendo la degeneración ciertas estructuras del cerebelo”,* explica la Dra. Carmen Serrano Munuera, Coordinadora de la Comisión de Estudio de Ataxias de la Sociedad Española de Neurología.

Las ataxias hereditarias pueden debutar a cualquier edad. No obstante, cuando debuta en la infancia lo más común es que se haya heredado la mutación de ambos progenitores. Y así ocurre en el caso de los tipos de ataxia más habituales en niños: la Ataxia de Friedreich y la ataxia-telangiectasia. Por el contrario, cuando la enfermedad debuta en edad adulta, la herencia de la mutación de un solo progenitor suele ser suficiente para desarrollar la enfermedad. Las ataxias espinocerebelosas, de las cuales se han descrito 48 tipos diferentes, son el tipo de ataxia que con más frecuencia se desarrolla en la edad adulta.

Hasta la fecha se ha identificado unos 114 genes diferentes cuya mutación puede generar una ataxia hereditaria, sin embargo en el 48% de los casos diagnosticados en nuestro entorno aun no se ha logrado identificar el gen causante.

*“La diversidad de genes que pueden estar implicados en el desarrollo de esta enfermedad, el hecho que se sigan identificando otros nuevos, así como que otro tipo de enfermedades puedan generar la sintomatología típica de la ataxia, hace que su diagnóstico no sea sencillo. Por eso, y a la luz de los recientes datos, podemos afirmar que al que al menos un 48% de los pacientes están actualmente sin diagnosticar”,* comenta la Dra. Carmen Serrano. Pero además, también es habitual que los pacientes minimicen los síntomas, ya que al contrario de las ataxias por causa adquirida -en la que los síntomas se presentan de forma rápida e incluso repentinamente- en las formas hereditarias los síntomas aparecen poco a poco y de manera progresiva. Además, el hecho de que no existan más miembros de la misma familia afectados, no descarta su origen genético.

*“La ataxia produce fallos en el control muscular o en la coordinación de los movimientos voluntarios, y esta falta de coordinación puede darse tanto en las extremidades, produciendo problemas para escribir, para coger objetos, pero también para andar o mantener el equilibrio; así como en los músculos faciales, generando problemas en el habla, en la coordinación de los músculos de los ojos, etc. Además recientemente se están describiendo síntomas de la esfera psíquica y cognitiva que también son atribuibles a la enfermedad”,* señala la Dra. Carmen Serrano. *“Las ataxias hereditarias son enfermedades neurodegenerativas, generalmente progresivas, y su sintomatología hace que los pacientes vean disminuida su autonomía y se vea influida su funcionalidad e independencia personal. Son enfermedades que conllevan una gran carga social y sanitaria”.*

Actualmente existen varias líneas de investigación abiertas con el objetivo de lograr tratamientos que puedan detener la neurodegeneración de estas enfermedades. Sin embargo, y salvo casos muy específicos, la gran mayoría de los tipos de ataxia hereditaria solo cuentan con tratamientos sintomáticos, que si bien no logran detener la progresión de la enfermedad, pueden ayudar a mejorar los síntomas, evitar complicaciones y mejorar la calidad de vida del paciente. Además, es recomendable que los pacientes lleven unos hábitos de vida saludables, evitando el consumo de tóxicos y realizando actividades físicas adaptadas a la situación clínica de cada paciente.

La Comisión de Ataxias y Paraparesias Espásticas Hereditarias de la Sociedad Española de Neurología ha finalizado el proyecto del ‘Mapa de las Ataxias y Paraparesias Espásticas Hereditarias en España’ con el objetivo de recoger el mayor número de datos sobre la tipología de los casos que se están diagnosticando actualmente en España, identificar las variantes genéticas que se están produciendo en cada región y orientar los protocolos diagnósticos. *“Con esta información esperamos ayudar al desarrollo de políticas sanitarias para estas enfermedades, a la creación de unidades de referencia, así como abrir nuevas líneas de investigación que nos permita abordar de una forma más eficiente estas enfermedades”,* comenta la Dra. Carmen Serrano. *“Porque es preciso seguir avanzando en lograr una asistencia integrada y multidisciplinar para los pacientes, en conocer las bases fisiopatológicas de estas enfermedades para desarrollar dianas de tratamiento, así como técnicas que permitan editar o modificar la información genética del paciente para prevenir o curar la enfermedad”.*

**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.*