



25 de septiembre: Día Internacional de la Ataxia

Actualmente existen en España unas 2.500 personas afectadas por algún tipo de ataxia hereditaria

- **Hasta la fecha se ha identificado más de 100 genes diferentes cuya mutación puede estar detrás de estas enfermedades.**
- **En casi el 48% de los casos de ataxia hereditaria aún no se ha conseguido realizar un diagnóstico genético definitivo.**
- **La SEN ha publicado recientemente dos manuales con el objetivo de tratar de mejorar el diagnóstico genético de estas enfermedades.**
- **Este año ha sido aprobada en EE.UU. la primera terapia específicamente indicada para el tratamiento de la ataxia de Friedreich.**

25 de septiembre de 2023.- Hoy, 25 de septiembre, es el Día Internacional de la Ataxia, un término que se utiliza, en general, para describir cualquier tipo de disminución en la capacidad de las personas para coordinar los músculos a la hora de realizar movimientos voluntarios. Se han descrito más de 200 tipos.

"La ataxia puede tener diversas causas", explica la Dra. Irene Sanz, Coordinadora de la Comisión de Estudio de Ataxias y Paraparesias Espásticas Degenerativas (CEAPED) de la Sociedad Española de Neurología (SEN). "Mientras que algunas pueden ser adquiridas - también llamadas secundarias-, debido a diversos factores como lesiones, trastornos neurológicos u otras enfermedades; otras son hereditarias y, en estos casos, estamos hablando de un grupo de más de 100 enfermedades neurodegenerativas que se clasifican de acuerdo al patrón de herencia: autosómicas dominantes, también conocidas como SCA; o recesivas, ligadas al cromosoma X y asociadas a enfermedades mitocondriales".

Las ataxias hereditarias son, por lo tanto, un grupo de enfermedades neurológicas cuyo síntoma predominante es fundamentalmente la descoordinación muscular, que generalmente será progresiva y que, en muchas personas, comprometerá su autonomía y su esperanza de vida. La ataxia puede afectar a distintas partes del cuerpo, por lo que entre los problemas más característicos, además de la pérdida de la coordinación de las piernas, del equilibrio y la dificultad para caminar, también se encuentra la pérdida de la coordinación muscular de brazos y manos, alteraciones del habla, dificultad para tragar y/o alteraciones de los movimientos de los ojos. La Sociedad Española de Neurología (SEN) estima que actualmente existen en España unas 2.500 personas afectadas por algún tipo de ataxia hereditaria.

Recientemente la CEAPED de la SEN ha publicado un mapa epidemiológico con las cifras de prevalencia estimada de las distintas ataxias hereditarias en España. De acuerdo a

este mapa, la ataxia dominante más frecuente en España es la SCA3, seguida de la SCA2, mientras que las ataxias hereditarias recesivas más frecuentes son la ataxia de Friedreich y el Niemann-Pick C. Las ataxias dominantes suelen debutar en la edad adulta, mientras que las recesivas son más comunes en la infancia.

En todo caso, en su conjunto, las ataxias hereditarias suelen afectar mayoritariamente a los adultos jóvenes. Y, hasta la fecha, se ha identificado más de 100 genes diferentes cuya mutación puede estar detrás de estas enfermedades. Sin embargo, la SEN estima que en casi el 48% de los casos aún no se ha conseguido realizar un diagnóstico genético definitivo.

"La comunidad científica aún no ha conseguido identificar la totalidad de genes, y por lo tanto la totalidad de mutaciones que pueden estar detrás de los distintos tipos de ataxias hereditarias. Por lo que, en muchas ocasiones, puede resultar muy complicado obtener un diagnóstico genético. Pero el diagnóstico es fundamental para mejorar la asistencia médica a estos pacientes, así como para optimizar los recursos dependiendo de cuáles sean las mutaciones más frecuentes por zonas o comunidades, así como para diseñar nuevas dianas terapéuticas y llevar a cabo ensayos clínicos", destaca la Dra. Irene Sanz. *"Puesto que hay múltiples clasificaciones de estas enfermedades según su patrón genético, tipo de instauración, edad de inicio y estudios complementarios, que pueden ayudar a seleccionar los estudios genéticos más adecuados para cada caso, desde la CEAPED hemos publicado recientemente dos manuales, el 'Manual SEN de Recomendaciones para el Abordaje de Estudios Genéticos en Trastornos del Movimiento, Ataxias y Paraparesias' y la 'Guía de Evaluación Diagnóstica y Discapacidad en Pacientes con Ataxias y Paraparesias Espásticas Hereditarias' que, confiamos, sirvan para mejorar el diagnóstico genético de estas enfermedades".*

Un diagnóstico correcto es, además, fundamental, para un correcto tratamiento y seguimiento de los pacientes. Por un parte, porque existen tratamientos curativos para casos específicos de ataxias que tienen que ver con deficiencias metabólicas y porque, aunque en la mayoría de los casos aún no existe la fórmula para acabar con la enfermedad, existen tratamientos adecuados para lograr una mejor calidad de vida.

"Algunos síntomas de estas enfermedades como pueden ser el temblor, la rigidez, la espasticidad, o la debilidad muscular, pueden verse beneficiados de tratamientos farmacológicos y/o quirúrgicos, así como de fisioterapia, terapia ocupacional, adecuaciones dietéticas y logopedia", destaca la Dra. Irene Sanz. *"Por otra parte, aunque el principal síntoma de estas enfermedades es la alteración de la coordinación de movimientos, algunas de sus manifestaciones adicionales como puede ser la epilepsia, los problemas cognitivos, la polineuropatía, las cardiopatías, las alteraciones endocrinas o las malformaciones esqueléticas también necesitarán de abordajes multidisciplinares y tratamientos específicos dirigidos a las mismas".*

Actualmente existen varias líneas de investigación trabajando con el objetivo de lograr tratamientos que puedan frenar la neurodegeneración en estas enfermedades y precisamente, este año, ha sido aprobada en EE.UU. la primera terapia específicamente indicada para el tratamiento de la ataxia de Friedreich.

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 647953790

Fax: +34 91 314 84 54