25 de septiembre: Día Internacional de la Ataxia

Hasta el 40-50 % de los pacientes españoles con algún tipo de ataxia hereditaria no han podido recibir un diagnóstico definitivo

- **Bajo el término "ataxia" se engloban más de 200 tipos de enfermedades, todas ellas catalogadas como enfermedades raras y generalmente hereditarias y degenerativas.**

- **Unas 2.500 personas padecen algún tipo de ataxia hereditaria en España.**

- **Las ataxias hereditarias más comunes en España son la SCA3, la SCA2, la ataxia de Friedreich, y el Niemann-Pick C.**

24 de septiembre de 2024.- Bajo el término "ataxia" se engloban más de 200 tipos de enfermedades, todas ellas individualmente catalogadas como enfermedades raras, que se caracterizan por provocar en los pacientes problemas de coordinación muscular a la hora de realizar movimientos voluntarios, debido a una disfunción del cerebelo y sus conexiones. Mañana, 25 de septiembre es el Día Internacional de la Ataxia.

"Las ataxias cerebelosas pueden clasificarse de muchas formas, según el patrón de herencia, edad de inicio, los síntomas predominantes,… pero generalmente distinguimos dos tipos: ataxias secundarias o adquiridas, y ataxias degenerativas. Entre las degenerativas, una enorme proporción (con más de 100 subtipos) tienen una causa genética, por lo que también las denominamos ataxias hereditarias", comenta la Dra. Irene Sanz, Coordinadora de la Comisión de Estudio de Ataxias y Paraparesias Espásticas Degenerativas (CEAPED) de la Sociedad Española de Neurología (SEN). *"En todo caso, y salvo en algunas de origen adquirido, que es posible abordarlas tratando la causa de origen, en general estamos hablando de enfermedades crónicas, progresivas y que además generan una gran discapacidad y que pueden comprometer la supervivencia de los pacientes".*

La velocidad de progresión de la enfermedad pueden variar mucho, tanto de una persona a otra, como según el tipo de ataxia. Es decir, en algunos pacientes los síntomas de la ataxia empeorarán lentamente a lo largo años y, en otros, evolucionarán muy rápidamente, en solo meses. Por otra parte, los síntomas de la ataxia también pueden diferir de un paciente a otro aunque los más comunes son los problemas de motricidad (tanto fina como gruesa), problemas de coordinación, anomalías en el habla, en la forma de caminar y dificultad para comer y tragar. Además, las ataxias también pueden asociar otras comorbilidades, como epilepsia, problemas cognitivos, polineuropatías, cardiopatías, alteraciones endocrinas, malformaciones esqueléticas o problemas del estado de ánimo.

Las ataxias pueden afectar a cualquier sexo y edad, pero predominan, en su conjunto, en el adulto joven. Aunque son insuficientes los datos epidemiológicos de los que disponemos, se estima, a nivel mundial, que afectan a unas 3-20 personas por cada 100.000 habitantes. Según aproximaciones de la Sociedad Española de Neurología, en nuestro país, las ataxias hereditarias tienen una prevalencia de 5,48 casos por cada 100.000 habitantes, lo que significa que, actualmente, existen en España unas 2.500 personas afectadas por algún tipo de ataxia hereditaria. Por otra parte, y según el Mapa epidemiológico de la CEAPED de la SEN, las ataxias hereditarias más comunes en España son la SCA3, la SCA2, la ataxia de Friedreich, y el Niemann-Pick C.

"Las ataxias hereditarias son altamente heterogéneas. Por lo que para diagnosticar correctamente a los pacientes, y una vez descartadas posibles causas secundarias o adquiridas, los estudios genéticos son imprescindibles, sobre todo ahora que las técnicas diagnósticas moleculares han experimentado un gran avance", comenta la Dra. Irene Sanz. *"Sin embargo, a las limitaciones que aún existen en el acceso a estos test genéticos, dependientes de la disponibilidad de medios de cada CC.AA., unido al hecho de que aún es necesario seguir avanzando en la investigación para identificar la totalidad de genes causantes de las ataxias, hasta el 40-50 % de los pacientes no recibirán un diagnóstico definitivo. Hasta la fecha, se ha identificado más de 100 genes diferentes cuya mutación puede estar detrás de estas enfermedades, pero aún es necesario tratar de identificar otros muchos más".*

El tratamiento de la ataxia hereditaria es fundamentalmente sintomático. Teniendo en cuenta que, en la mayoría de los tipos, la evolución de la enfermedad se caracterizará por una progresiva discapacidad, el objetivo del tratamiento es intentar que la enfermedad progrese lo más lentamente, para que el paciente mantenga su autonomía funcional y durante el mayor tiempo posible, evitando, en la medida de lo posible que, a medida que progrese la enfermedad, aumente el grado de discapacidad y empeore su calidad de vida.

"Algunos síntomas de estas enfermedades y de sus comorbilidades pueden verse beneficiados por los tratamientos farmacológicos y/o quirúrgicos de los que disponemos actualmente pero, puesto que los esfuerzos deben ir encaminados a intentar mantener en la medida de lo posible la situación funcional, terapias rehabilitadoras como la fisioterapia, la logopedia o la terapia ocupacional son fundamentales en el abordaje de estos pacientes", comenta la Dra. Irene Sanz. *"En todo caso, y a pesar de que se continúa trabajando con el objetivo de frenar la neurodegeneración o incluso revertirla, son enfermedades que aún necesitan de muchísimos esfuerzos en el desarrollo de nuevas terapias".*

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