

25 de septiembre: Día Internacional de la Ataxia

Entre el 40% y el 50% de los pacientes con ataxia no consigue obtener un diagnóstico definitivo

- **La Sociedad Española de Neurología (SEN) estima que unas 2.500 personas padecen algún tipo de ataxia hereditaria en España.**
- **Los pacientes pueden pasar años con síntomas antes de recibir un diagnóstico correcto y, en algunos casos, los retrasos superan los 10 años.**
- **Los avances en el diagnóstico molecular y los estudios genéticos están mejorando la identificación de las ataxias, pero la gran heterogeneidad genética y las diferencias en el acceso a estas pruebas entre comunidades autónomas siguen dificultando el diagnóstico.**

24 de septiembre de 2026.- Mañana, 25 de septiembre, se conmemora el Día Internacional de la Ataxia, una fecha destinada a visibilizar un grupo de más de 300 enfermedades neurológicas que afectan a la coordinación de los movimientos y al equilibrio como consecuencia de alteraciones en el cerebelo o en sus conexiones. Son enfermedades poco frecuentes, de elevada heterogeneidad y la dificultad para identificar algunas de sus causas hacen que el diagnóstico continúe siendo uno de los principales retos para los pacientes y los profesionales sanitarios.

"Las ataxias pueden clasificarse atendiendo a diferentes criterios, como su causa, el patrón de herencia o la edad de aparición. De forma general, se distinguen las ataxias secundarias o adquiridas, que pueden estar provocadas por diferentes enfermedades, déficits nutricionales, alteraciones inmunológicas, determinados fármacos u otras causas y que, en algunos casos, pueden mejorar al tratar el origen; y las ataxias degenerativas, que suelen ser enfermedades crónicas y progresivas y pueden ocasionar una importante discapacidad. Dentro de este último grupo se encuentran numerosas formas de origen genético, conocidas como ataxias hereditarias", explica la Dra. Irene Sanz, Coordinadora de la Comisión de Estudio de Ataxias y Paraparesias Espásticas Degenerativas de la SEN.

Según datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), unas 2.500 personas padecen algún tipo de ataxia hereditaria en España. Se han identificado numerosas formas genéticas de estas enfermedades, algunas de ellas extremadamente poco frecuentes, lo que contribuye a que sigan siendo patologías poco conocidas y difíciles de diagnosticar. En todo caso, en España, el Mapa epidemiológico transversal de las ataxias y paraparesias espásticas hereditarias elaborado por la SEN estimó que la ataxia espinocerebelosa SCA3, la SCA2 y la ataxia de Friedreich son las ataxias hereditarias más frecuentes.

Las ataxias hereditarias pueden afectar a personas de cualquier sexo y edad. Su prevalencia se estima en unos 25 casos por cada 100.000 habitantes en población infantil y en unos 3 casos por cada 100.000 adultos. Y los síntomas y la velocidad de progresión pueden variar considerablemente en función del tipo de ataxia, su causa y las características de cada paciente. Entre las manifestaciones más habituales se encuentran las dificultades para caminar y mantener el equilibrio, realizar movimientos precisos con las extremidades, hablar, mover los ojos o tragar. A estas alteraciones pueden sumarse

otros síntomas neurológicos, cuya presencia y gravedad dependen de la enfermedad concreta.

El diagnóstico genético, clave para identificar las ataxias hereditarias

"Uno de los principales retos que plantean estas enfermedades continúa siendo alcanzar un diagnóstico preciso. Los pacientes pueden presentar síntomas durante años antes de recibir un diagnóstico correcto, ser inicialmente diagnosticados de otras patologías o consultar a distintos especialistas antes de llegar a una unidad o consulta especializada en Neurología. En algunos casos, el retraso hasta alcanzar el diagnóstico supera los 10 años", comenta la Dra. Irene Sanz.

Una dificultad diagnóstica que se explica, en buena medida, por la enorme heterogeneidad de las ataxias. Existen numerosas formas genéticas y se han identificado más de un centenar de genes relacionados con ellas. Por ello, una vez descartadas las posibles causas secundarias o adquiridas, los estudios genéticos desempeñan un papel fundamental para determinar el origen de muchas ataxias hereditarias.

"Los avances experimentados en los últimos años por las técnicas de diagnóstico molecular están permitiendo mejorar nuestra capacidad para estudiar estas enfermedades. Sin embargo, las ataxias presentan una enorme heterogeneidad genética y todavía queda mucho por conocer. A esto se suma que el acceso a los estudios genéticos no es homogéneo en todas las comunidades autónomas, por lo que estimamos que entre un 40% y un 50% de los pacientes con ataxia no llega a obtener un diagnóstico definitivo", explica la Dra. Irene Sanz.

Alcanzar un diagnóstico preciso resulta especialmente importante porque una misma manifestación clínica, como la ataxia, puede estar provocada por enfermedades de muy distinto origen y con posibilidades terapéuticas diferentes. Existen, por ejemplo, formas autoinmunes que pueden presentar síntomas similares a los de algunas ataxias genéticas y que pueden responder a tratamiento. También existen determinadas ataxias hereditarias asociadas a déficits nutricionales, como algunas relacionadas con el déficit de vitamina E, en las que el tratamiento específico puede modificar la evolución de la enfermedad.

"Por ello, la identificación de la causa no solo permite poner nombre a la enfermedad, sino también orientar el seguimiento y el tratamiento, establecer el riesgo de aparición en otros miembros de la familia y determinar si el paciente puede beneficiarse de una terapia específica o de la participación en un ensayo clínico", mantiene la Dra. Irene Sanz.

Avances en el abordaje de las ataxias

Aunque actualmente no existe un tratamiento curativo para la mayoría de las formas de ataxia, en los últimos años se han producido importantes avances tanto en el diagnóstico como en el conocimiento de los mecanismos implicados en estas enfermedades. Y, en determinadas formas de ataxia, ya existen tratamientos específicos. Es el caso de la ataxia de Friedreich, para la que se dispone de una opción terapéutica autorizada en España, la omaveloxolona, que ha demostrado capacidad para modificar el curso de la enfermedad. Pero para muchos pacientes, el tratamiento continúa centrado en el control de los síntomas, la prevención de complicaciones y el mantenimiento de la autonomía y la calidad de vida, donde la fisioterapia y la terapia ocupacional desempeñan un papel relevante.

"Identificar correctamente el tipo de ataxia que presenta cada paciente es imprescindible no solo para ofrecer una atención y un seguimiento más adecuados, sino que también puede ayudar a detectar formas potencialmente tratables y facilitar el acceso de los pacientes a nuevos tratamientos y ensayos clínicos", destaca la Dra. Irene Sanz.

Además, el diagnóstico genético también está contribuyendo a avanzar en el conocimiento de estas enfermedades. Permite identificar las alteraciones genéticas más frecuentes en determinadas poblaciones, mejorar los registros de pacientes, conocer mejor la distribución de estas enfermedades y estimar las necesidades asistenciales. También facilita la identificación de pacientes que pueden ser candidatos a participar en ensayos clínicos y contribuir al desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas.

Por este motivo, la SEN destaca la importancia de potenciar equipos especializados y multidisciplinares en ataxias que permitan abordar de manera coordinada el diagnóstico, el tratamiento y la rehabilitación. La colaboración entre neurólogos y otros profesionales sanitarios resulta fundamental para ofrecer una atención integral y personalizada ante la gran variedad de síntomas y necesidades que pueden presentar estos pacientes.

"A pesar de que todavía no disponemos de una cura para la mayoría de las ataxias, mejorar el diagnóstico y garantizar un abordaje multidisciplinar puede tener un impacto muy importante en la evolución y en la calidad de vida de los pacientes. Y, al mismo tiempo, seguir avanzando en el conocimiento de las bases genéticas de estas enfermedades será fundamental para desarrollar nuevas opciones terapéuticas", concluye la Dra. Irene Sanz.

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