

CLASIFICACIÓN DE LAS ATAXIAS

Así, y debido en parte a los avances en el estudio de los aspectos genéticos acaecido durante la última década del pasado siglo XX, las Ataxias pueden clasificarse en:

HEREDITARIAS

- DE TRANSMISIÓN AUTOSÓMICA DOMINANTE.

Si un tipo particular de ataxia se describe como dominante, entonces es corriente padecerla en la familia. Como tenemos nuestros cromosomas por pares, tenemos dos copias de cada gen. Heredamos uno de cada padre, con desórdenes dominantes, como la SCA1 por ejemplo, una sola copia heredada de

cualquiera de los padres es suficiente para transmitir el desorden. La otra copia puede ser normal, pero con la presencia de un solo gen defectuoso de SCA1, la persona desarrollará los síntomas.

También se puede heredar la copia normal del gen, o igualmente se podría haber heredado su copia defectuosa y ella puede dar lugar al desorden. Hay una oportunidad igual de heredar cualquiera de los dos genes, por consiguiente el riesgo de tener síntomas en vías de desarrollo es 1 de 2, o el 50%.

- DE TRANSMISIÓN AUTOSÓMICA RECESIVA.

En la herencia autosómica recesiva: una sola copia de un gen defectuoso no es suficiente para heredar el desorden. Una sola copia normal es suficiente para realizar la función adecuadamente. Esto significa que hay muchas personas que son portadores de la copia defectuosa, pero no desarrollan ningún síntoma porque también tienen una copia normal. Éste es el caso de la ataxia de Friedreich.

Se ha estimado que un 1 por 100 en poblaciones europeas y un porcentaje muy similar en los EE.UU. son portadores del gen anómalo del FA (Ataxia de Friedreich). Solamente cuando dos de estos portadores tienen hijos, existe la oportunidad de que uno o más de sus hijos tengan el FA en vías de desarrollo. Para que un hijo, herede la copia defectuosa de ambos padres portadores, el riesgo es 1 de 4, o el 25% de tener FA en vías de desarrollo. En el global, las oportunidades de tener FA en vías de desarrollo están alrededor de 1 por cada 50.000.

Algunos tipos de Ataxia son debidos a una nueva mutación en el código de ADN que se produce en el momento de la concepción. Estos casos no se heredan de los padres y a menudo son llamados Ataxia esporádica. Entonces, algunas de estas nuevas mutaciones del ADN pueden transmitirse en una forma dominante.

NO HEREDITARIAS

Propias de cada sujeto, su tipificación es muy difícil.

Anormalidad congénita: El cerebelo formado de una manera inusual, y cuya principal función que es la coordinación de los movimientos voluntarios, está alterada.

Metabólicas: Por mala absorción de los nutrientes de los alimentos, o por deficiencias de ciertas vitaminas (Ej. vitamina E, vitamina B12), por enfermedades endocrinas (Ej. hipotiroidismo).

Por Traumatismo: Un trauma en la cabeza Un golpe y/o lesión funcional, ocurrido en el cerebelo o en otras estructuras cerebrales responsables del movimiento y de su adecuado desenvolvimiento puede originar ataxia.

Por Infección: Por ciertas drogas o toxinas (ej. alcohol, medicamentos).

Por Tumores: Un tumor en el cerebelo, no sólo tras la extirpación del mismo, sino también por permanecer dentro del cerebelo e impedir el normal funcionamiento de las estructuras próximas.

Otras Causas: Después de una parada cardíaca o respiratoria o una hemorragia cerebral.

Nos parece adecuado citar en este momento la Ataxia Cerebelosa, Idiopática (o propia del sujeto) de causa desconocida; desórdenes de degeneración cerebelosa.

Hardling en 1983, haciendo referencia a criterios clínicos y genéticos. Las clasifica básicamente en dos grandes grupos:

DE APARICIÓN TEMPRANA:

Antes de los 20 años, encuadrándose en este grupo aquellas Ataxias en las que la edad de inicio es inferior a los 20 años como es el caso de la ataxia de Friedreich.

DE APARICIÓN TARDÍA:

La edad de inicio es después de los 20 años, cuyas manifestaciones comienzan en la edad adulta del individuo.