

¿QUÉ ES LA ATAXIA?

Se entiende por "Ataxia" el trastorno caracterizado por la disminución de la capacidad de coordinar los movimientos, manifestándose como temblor de partes del cuerpo durante la realización de movimientos voluntarios, como dificultad para realizar movimientos precisos o como dificultad para mantener el equilibrio de la postura corporal.

La ataxia no es una enfermedad en sí misma, sino un síntoma. La mayoría de las ataxias son progresivas, pueden comenzar con un ligero sentimiento de falta de equilibrio al caminar ("marcha ebria") y acabar siendo altamente invalidantes. No obstante, el grado de progresión, aparte de ser diferente para cada tipo de ataxia, depende de muchos otros factores, genéticos, ambientales y personales.

¿POR QUÉ SE PRODUCE LA ATAXIA?

Generalmente, la ataxia está causada por una pérdida de función en el cerebelo, que es el encargado de coordinar los movimientos para que éstos sean fluidos y precisos, o por alguna anomalía en las vías principales que conducen los impulsos nerviosos hacia dentro o hacia fuera del cerebelo.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

Debido a la gran variedad de ataxias y a las diferentes manifestaciones de la enfermedad en cada persona es difícil, pero no imposible, el diagnóstico exacto. Es necesario, obtener un diagnóstico preciso que añade a la palabra ataxia un "apellido" identificativo para poder conocer la causa y la sintomatología que pueda aparecer, porque, si bien es cierto que en la actualidad no hay cura para estas enfermedades, la prevención y paliación de algunos síntomas es posible y conveniente.

Una vez obtenido un pre-diagnóstico mediante estudios neuro-fisiológicos, éste se puede confirmar mediante pruebas genéticas.

¿QUÉ SON LAS ATAXIAS HEREDITARIAS?

El cuerpo humano se compone de millones de células de varios tipos, las cuales guardan en su núcleo toda la información genética del individuo. Esta información se organiza en pequeñas unidades que son los genes, los cuales proveen de instrucciones a las células para elaborar las proteínas necesarias para la vida celular. Los genes se alinean formando largas cadenas de ADN repartidas en los 23 pares de cromosomas, de los cuales la mitad son heredados de los padres y la mitad de la madre. A veces los genes tienen pequeños errores de codificación, lo cual, dependiendo de la gravedad del error, conlleva una mala función celular y por tanto una enfermedad. Esa mutación será transmitida de generación en generación siguiendo las leyes de la herencia genética y del azar.

Son ataxias autosómicas dominantes las llamadas Espino-Cerebelosas (SCAs), por ejemplo (Machado-Joseph, Cubana, Holmes, Schut...), las Episódicas (1 y 2) y la DRPLA (Atrofia Dentato-rubro-palidolusiana) y son ataxias autosómicas recesivas la Ataxia de Friedreich, la telangiectasia, la AVED (deficiencia de vitamina E), la IOSCA y el síndrome de Marinesco-Sjogren.

ATAXIA DE FRIEDREICH

Es una enfermedad progresiva del sistema nervioso, que conlleva la degeneración del tejido nervioso en la médula espinal y de los nervios que controlan los movimientos musculares en brazos y piernas y afecta, por tanto, al equilibrio, coordinación y movimiento.

Es la más corriente de las hereditarias (1/50.000 personas) y es necesario que ambos padres, aún siendo sanos, sean portadores del gen mutado para que cada hijo/a tenga el 25% de probabilidades de padecer la enfermedad (salvo raras excepciones de mutaciones de punto) y el 50% de ser portadores sanos.

El gen que provoca la enfermedad, (identificado en 1996 en el cromosoma 9) presenta una repetición anómala del triplete GAA que perturba la formación de la "frataxina", reduciendo enormemente la cantidad necesaria de esta proteína en ciertas células (sistema nervioso, corazón y páncreas principalmente). Esta insuficiencia de proteína provoca una tensión oxidativa en las mitocondrias (productoras de la energía celular) que acaba ocasionando la muerte celular.

Esta ataxia suele aparecer, con excepciones, entre los 10 y los 20 años, con el primer síntoma de pérdidas de equilibrio y falta de coordinación, pudiéndose tener dificultades para andar o correr dando lugar a sensación de torpeza. Se pueden desarrollar deformidades como pie cavo y escoliosis, disartria (problemas en el habla), disfagia (problemas en el tragado), deficiencias sensoriales (pérdidas de visión y/o audición), cardiopatías y diabetes mellitus.

Los problemas cardíacos son una de las complicaciones más severas de la Ataxia de Friedreich. Aproximadamente, el 90 por ciento de los pacientes desarrollan alguna complicación cardíaca, siendo las más corrientes la hipertrofia del ventrículo izquierdo y las arritmias.

ATAXIAS ESPINOCEREBELOSAS (SCA,s)

Son un conjunto (17 tipos en la actualidad) de enfermedades hereditarias en las que basta con que uno de los padres posea el gen mutado para que cada hijo/a tenga 50% de probabilidades de padecer la enfermedad, la cual conlleva hipotonía (disminución del tono muscular), alteraciones en la velocidad y destreza de los movimientos, dificultades en el habla y en los movimientos oculares, ataxia (caminar tambaleante), dismetría (dificultad en controlar la amplitud de los movimientos)...

En general, y aunque depende del tipo de SCA y del paciente, la enfermedad suele aparecer entre los 30 y 40 años de edad (antes llamadas "ataxias del adulto o de inicio tardío") aunque se ha comprobado que se produce un efecto llamado de anticipación en el que los hijos suelen manifestar la enfermedad antes que los padres.

Los fines de la Federación son:

- La promoción de toda clase de actuaciones e informaciones destinadas a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas de Ataxia y/o enfermedades similares.
- Colaborar con las Asociaciones miembros, así como con otras asociaciones y ONGs relativas al mundo de la enfermedad y/o discapacidad.
- Sensibilizar a la opinión pública y a la Administración de la problemática y de la situación de la enfermedad y de los/as afectados/as.
- Potenciar todos los canales de información y sistemas de ayudas para los/as asociados/as y buscar medios que puedan mejorar su calidad de vida.
- Promover el estudio y la investigación científica en el campo de la Ataxia.
- Solicitar a los Organismos Públicos y a la Seguridad Social el uso y distribución de determinados medicamentos considerados útiles para cada una de las enfermedades que conllevan el síntoma de la ataxia.
- La promoción de iniciativas legislativas a favor de las ataxias.
- Aceptación, recogida, y utilización para los fines de esta Asociación de subvenciones y donaciones, ya sean monetarias o de otros tipos.
- Se recoge en los presentes Estatutos la posibilidad de que FEDAES impulse o apoye la creación de una Fundación dedicada a la investigación en materia de Ataxia.

Sólo con 1 minuto de tu tiempo puedes hacer que las personas que padecen esta enfermedad y sus familias tengan una oportunidad para mejorar su calidad de vida.

Ayúdanos visitando nuestra página web www.fedaes.org y si lo deseas rellenando nuestro formulario que encontrarás allí.

¡Gracias!

Página web:
www.fedaes.org

Sede Valladolid:
sede.valladolid@fedaes.org
Tfno: 983 278 029

Sede Gijón:
sede.gijon@fedaes.org
Tfno: 985 097 152

Sede Bilbao:
sede.bilbao@fedaes.org
Tfno: 696 394 781

Donaciones:
2038 1771 12 6000365386

Patrocina:

Ayuntamiento de
Valladolid
Concejalía de Cultura



ATAXIA



Federación de Ataxias de España