

## LAS ATAXIAS

Las Ataxias Hereditarias son un grupo de enfermedades que se caracterizan por la degeneración de sistemas funcionales de la médula espinal, cerebelo y, a veces los órganos de los sentidos, como la vista y el oído. La Ataxia en general es una pérdida de la coordinación y el equilibrio en la persona, es una enfermedad hereditaria, genética y degenerativa. En general las Ataxias Hereditarias se transmiten de forma autosómica dominante o de forma autosómica recesiva, aunque hay excepciones, estas dos formas de herencia cubren la mayoría de las Ataxias Hereditarias.

### **La Herencia**

La Herencia autosómica dominante con una sola copia heredada de cualquiera de los los padres es suficiente para transmitir la Ataxia, el gen defectuoso predomina sobre otro. Por este motivo, la Ataxia se hereda de uno solo de los dos progenitores (padre o madre). La herencia autosómica recesiva, una sola copia de un gen defectuoso no es suficiente para heredar el desorden, este tipo de Ataxia se hereda a través de ambos progenitores (padre y madre); hay muchas personas que son portadores del gen defectuoso, pero no desarrollan ningún síntoma, porque también tienen una copia normal. Este es el caso de la **Ataxia de Friedreich**.

### **Edad de Manifestación**

La edad de manifestación puede ser en la infancia, adolescencia o en la edad adulta, no existe tratamiento que la cure, pero hoy en día los proyectos de investigación que se están desarrollando son bastantes esperanzadores y positivos para la recuperación de esta enfermedad.

Actualmente hay unos 400 tipos de Ataxias Hereditarias diagnosticadas, nuestra asociación agrupa a personas afectadas de muchos tipos de ataxias, tales como:

- ▶ Ataxia de Friedreich.
- ▶ Ataxia Telangiectasia.
- ▶ Ataxia Olivo Ponto-Cerebelosa.
- ▶ Ataxia Pierre Mary.
- ▶ Ataxia Strumbell Lorrain.
- ▶ Ataxia Espástica Familiar.
- ▶ Ataxia de Charcot-Marie-Tooth.

### **El Diagnóstico**

El diagnóstico de una Ataxia Hereditaria está basado en un historial médico de la persona: historial familiar y una evaluación neurológica completa del paciente. Para completar esta evaluación se deben realizar varias pruebas

como es el diagnóstico genético donde se especifica el tipo de Ataxia que se tiene, ya que es muy importante saber que tipo específico de Ataxia Hereditaria padece la persona afectada.

Hoy en día, las investigaciones sobre esta enfermedad están avanzando mucho, aunque no existe cura para las Ataxias, pero los resultados de estas investigaciones son muy buenos.