

Ataxia espinocerebelar, una enfermedad rara cada vez más presente

Cinthya Molina García

cinthya_mg@hotmail.com

Tutor

María Sagrario Gómez Ruiz

Resumen: Las ataxias espinocerebelares son un conjunto heterogéneo de enfermedades neurológicas que se heredan con carácter mendeliano, en las que se afectan principalmente el cerebelo y sus conexiones aferentes y eferentes. Lamentablemente hoy por hoy no tienen un tratamiento eficaz. Globalmente se caracterizan por presentar un síndrome atáxico con descoordinación motora central y de las extremidades que ocurren como consecuencia de la progresiva degeneración del cerebelo, lo que lleva inevitablemente al uso de silla de ruedas, entre otros aspectos relacionados con nuevos datos de la función cerebelar. Las ataxias espinocerebelares ocurren todas por causas genéticas, siendo los casos más prevalentes los tipos 2 y 3, causados por la expansión del triplete CAG en los genes que codifican para una serie de proteínas conocidas como ataxinas. La mutación origina la presencia de una región de poliglutamina en estas proteínas que acaba siendo tóxico para subpoblaciones específicas de neuronas cerebelares. A pesar de estos datos, no se conoce bien el proceso por el que la mutación origina la muerte de las neuronas cerebelares. Como ocurre con otras enfermedades neurodegenerativas, la eficacia de los tratamientos en esta enfermedad es aún muy limitada por lo que se necesitan esfuerzos urgentes para aliviar los principales síntomas de la enfermedad, y sobre todo, que puedan retrasar o prevenir la progresión de la degeneración cerebelar. Con la revisión bibliográfica se pretende precisamente llegar a las posibles dianas para una terapia eficaz y generar así hipótesis y líneas de trabajo de investigación.

Palabras clave: Ataxinas. Cerebelo. Degeneración. Descoordinación motora.

[Revisión Bibliográfica](#)
[Póster](#)

Recibido: 24 marzo 2011.

Aceptado: 26 marzo 2011.