

FREQUENTLY ASKED QUESTIONS ABOUT...
LAS PREGUNTAS MÁS FRECUENTES ACERCA DE LA...
Ataxia Espinocerebelosa Tipo 7 (AEC7)

¿Qué es la ataxia espinocerebelosa tipo 7?

La ataxia espinocerebelosa tipo 7, (SCA 7, por sus siglas en inglés, o AEC7 en español), es también conocida como ataxia cerebelar autosómica dominante tipo 2 (ADCA2) o ataxia con retinopatía pigmentosa. Es un tipo de ataxia que es parte de un grupo de enfermedades hereditarias del sistema nervioso central. Al igual que en muchas otras de las ataxias hereditarias, la AEC7 es el resultado de defectos genéticos en los cuales las fibras nerviosas no pueden llevar mensajes desde y hacia el cerebro, causando la degeneración del cerebelo (el centro de la coordinación del cerebro).

¿Cuáles son los síntomas de la AEC7?

La AEC7 difiere de la mayoría de las otras formas de ataxia espinocerebelosa en cuanto a que generalmente los primeros signos de la enfermedad son los problemas visuales, en vez de la dificultad de coordinación, especialmente cuando la enfermedad se manifiesta antes de los 40 años. Los individuos afectados pueden notar cambios en la agudeza visual y la visión del color. Estos cambios pueden progresar hasta que la persona quede legalmente ciega. Además, los síntomas de la ataxia (descoordinación), movimientos lentos de los ojos, y cambios leves en la sensación o los reflejos pueden ser detectados. A medida que progresa la enfermedad, la pérdida del control motor, el habla poco clara (disartria), y la dificultad para tragar (disfagia) llegan a ser evidentes. En los niños, el retraso y la pérdida de los hitos del desarrollo puede ser lo primero que se manifiesta.

¿Cuál es el pronóstico de la AEC7?

Típicamente, los signos iniciales se presentan más frecuentemente en la adolescencia tardía o el comienzo de la edad adulta, pero su aparición oscila entre la infancia y los cincuenta o sesenta años. Entre más temprano se presente, más rápidamente progresará la enfermedad. Por ejemplo, cuando los síntomas se presentan durante la infancia, la ceguera puede ocurrir dentro de unos pocos años, mientras que aquellos en quienes se ven síntomas en su adolescencia pueden no experimentar la ceguera sino hasta diez años más tarde. Cuando los síntomas se presentan más tarde en la vida, la enfermedad progresa aun más lentamente y el grado de discapacidad variará conforme a ello.

¿Cómo se adquiere la AEC7?

La AEC7 es un trastorno genético, lo cual significa que es una enfermedad heredada. El gen anormal causante de esta enfermedad pasa de generación en generación a través de los miembros de la familia que lo portan. Las enfermedades genéticas se producen cuando uno de los 25.000 genes del cuerpo no funciona adecuadamente. (Los genes son estructuras microscópicas dentro de las células de nuestros cuerpos que contienen las instrucciones de cada característica que una persona hereda de sus padres).

La AEC7 es una enfermedad autosómica dominante, lo que quiere decir que los individuos de ambos sexos tienen la misma posibilidad de heredar el gen y desarrollar la enfermedad, y que es transmitida de una generación a la otra sin saltarse una generación. Cada hijo de un padre con AEC7 tiene el 50% de probabilidades de heredar el gen que la causa.

¿Es común la AEC7?

La AEC7 es menos común que las otras formas de ataxia y afecta a menos de una persona por cada 100.000 habitantes. Algunos estudios indican que representa el 2% de todas las ataxias espinocerebelosas.

¿Cómo se diagnostica?

Un examen neurológico puede establecer si la persona tiene los síntomas típicos de la AEC7 y una prueba de ADN puede detectar con precisión la presencia o ausencia del gen anormal que lo causa. Un neurólogo es generalmente el especialista que más ayudará a reconocer los síntomas y diagnosticar las enfermedades que causan la ataxia. Sin embargo, las familias afectadas por la enfermedad deben solicitar la asesoría de un médico genético o de un consejero de genética. La AEC7 tiene como característica distintiva la degeneración retiniana.

Las pruebas de ADN incluyen el análisis de un gen ubicado en el cromosoma 3 (todas las personas tienen 23 pares de cromosomas). Los genes están compuestos de sustancias conocidas como nucleótidos unidos en cadenas. Cada nucleótido se identifica con una letra. En la AEC7, una mutación del gen ataxin-7 ubicado en el cromosoma 3 resulta en copias adicionales de una serie de nucleótidos identificados por las letras C-A-G.

¿Qué tipo de apoyo está disponible después del diagnóstico?

La identificación temprana de la AEC7 puede ayudar a los individuos a adaptarse mejor a los cambios en la visión y movilidad. Aun cuando no hay tratamiento específico para retrasar o detener la progresión de la enfermedad, la terapia de apoyo está disponible para ayudar a manejar los síntomas, y hay recursos para el apoyo emocional.

¿Cómo puede ayudar la Fundación Nacional de Ataxia?

El libro “Living With Ataxia: An Information and Resource Guide”, (Viviendo con Ataxia: Una Guía Informativa y de Recursos), publicada por la Fundación Nacional de Ataxia, (NAF), ofrece información práctica y una lista de recursos adicionales. NAF, también provee y participa en muchos grupos de apoyo y chat en Internet. Visite nuestro sitio en la red: www.ataxia.org, para obtener una lista de estos grupos. Para obtener una lista más completa de los recursos y los grupos de apoyo afiliados con la Fundación Nacional de Ataxia comuníquese con nosotros:

National Ataxia Foundation

2600 Fernbrook Lane, Suite 119

Minneapolis, MN 55447-4752

Teléfono: (763) 553-0020

Fax: (763) 553-0167

E-mail: naf@ataxia.org

Sitio Web: www.ataxia.org

Traducción al español de Peter E. Anderson

09/09