



## La ataxia, un síntoma presente en multitud de enfermedades: "Siguen siendo muchos los casos en los que no se encuentra la causa"

PATRICIA MARCOSNOTICIA  
25.09.2023

Se estima que hay alrededor de 2.500 personas que tienen alguna ataxia degenerativa en España.

- "Recientemente se ha aprobado en Estados Unidos el primer tratamiento para la ataxia de Friedreich".
- [El español con Distrofia Muscular de Duchenne más longevo: "Cuando se invierte, se encuentra una solución"](#).

Este lunes, 25 de septiembre, se celebra el **Día Internacional de la Ataxia**, un síntoma caracterizado por la **"dificultad para coordinar movimientos de las extremidades, el habla o inestabilidad al caminar"**, explica Irene Sanz Gallego, neuróloga y coordinadora de la Comisión de Estudio de Ataxias y Paraparesias Espásticas Degenerativas (CEAPED) de la Sociedad Española de Neurología (SEN). Además de un signo clínico, señala, "también llamamos ataxias a un grupo de enfermedades en las que predomina esta afectación".

La ataxia se produce por una **alteración en los sistemas neuronales** que controlan la coordinación de los movimientos. Las causas de esta alteración son múltiples, pero las más frecuentes son, apunta la neuróloga, **"los trastornos vasculares, trastornos metabólicos** (como déficits de vitaminas o enfermedades hepáticas) e infecciones". De forma esporádica, también puede darse a causa de un **ictus**, **esclerosis múltiple**, tumores, alcoholismo, etc.

No obstante, aunque en menor medida, **la ataxia también puede tener una causa genética** y estar presente en enfermedades hereditarias. "Se han descrito más de 100 genes relacionados con este tipo de enfermedades", señala Sanz. Entre las más comunes están la **ataxia de Friedreich**, la ataxia asociada al gen RFC1 o la enfermedad de Wilson.

## Un proyecto de Incliva abre la puerta a nuevas aproximaciones terapéuticas en pacientes con Ataxia de Friedreich

Además, subraya la neuróloga, es un síntoma presente también en **enfermedades degenerativas**, en las que, en ocasiones, "**no podemos determinar la causa, algo que sucede en casi la mitad de los casos**", bien por ser una mutación difícil de detectar o por tratarse de un gen todavía no descubierto. En cualquier caso, tanto las enfermedades genéticas, como las degenerativas, con una ataxia asociada, "son consideradas **enfermedades raras**", añade.

## Un diagnóstico individualizado

La ataxia puede aparecer en **cualquier etapa de la vida** de la persona y lo hace de forma variable, dependiendo, sobre todo, de su causa: "Por ejemplo, si se debe a un ictus, los síntomas suelen aparecer de forma brusca y, si se debe a una enfermedad degenerativa, la aparición habitual es progresiva". Ya sea de forma repentina o no, la primera señal de alerta suele ser **la dificultad para coordinar los movimientos**, algo que puede verse reflejado tanto en la dificultad para realizar movimientos precisos, como en temblores durante los movimientos voluntarios o en problemas para mantener el equilibrio.

Se estima que hay unas 2.500 personas que padecen alguna ataxia degenerativa en España

Además de la dificultad para coordinar movimientos de las extremidades, los síntomas más frecuentes de la ataxia son **inestabilidad al caminar, alteraciones del habla, alteraciones de los movimientos de los ojos** y dificultad para tragar (disfagia). En ocasiones, las enfermedades con ataxia van acompañadas también de otras manifestaciones como **epilepsia**, problemas cognitivos, neuropatía, cardiopatías, alteraciones endocrinas o malformaciones esqueléticas.

Debido a la variabilidad de casos en los que está presente la ataxia, su estudio debe ser individualizado. "Es importante recoger bien los datos sobre cómo ha aparecido la clínica, si hay otros síntomas o signos clínicos asociados y, después, requiere de **hacer exploraciones físicas y pruebas para buscar la causa**", explica Sanz. Dado que hay muchas enfermedades que pueden provocar estos síntomas, apunta, "pueden ser necesarias muchas pruebas. **Cada caso es diferente**".

## Una enfermedad limitante que no siempre tiene cura

La dificultad para coordinar movimientos de las extremidades, el habla o la inestabilidad al caminar varían de un paciente a otro. Por ello, la ataxia afectará a su calidad de vida en mayor o menor medida. "Depende de cada enfermedad y de cada enfermo, pero puede provocar problemas para deambular, **valerse por sí mismo para realizar tareas**, incluso autocuidados básicos. Puede haber también **dificultad para la comunicación** o la correcta deglución de alimentos", explica la neuróloga.

Además, la mayoría de las ataxias son progresivas y, aunque el grado de progresión es diferente para cada tipo y paciente, con frecuencia, son **altamente discapacitantes**. "Es una causa de discapacidad reconocida. El grado es variable, desde leve a lo más grave", asegura Sanz.

Asimismo, el grado de discapacidad podrá variar a lo largo de la vida de la persona, en los casos en que se trate de una enfermedad degenerativa. "Se estima que hay unas **2.500 personas que padecen alguna ataxia degenerativa en España**. En la Comisión de Ataxias y Paraparesias Espásticas degenerativas de la SEN trabajamos con enfermedades degenerativas que provocan ataxia progresiva en el tiempo, que puede acompañarse o no de afectación en otros sistemas neuronales o de otros sistemas del organismo", asegura la neuróloga, coordinadora de esta comisión.

En enfermedades degenerativas, se intenta paliar los síntomas que puedan aparecer, así como apoyarse en rehabilitación y ejercicio físico

Algunos tipos de ataxia, dependiendo de su causa, tienen un tratamiento curativo. Por ello, señala Sanz, "es importante hacer un correcto diagnóstico". De esta forma, por ejemplo, en los casos en los que la ataxia esté causada por un déficit vitamínico, "se puede suplementar y lleva a una recuperación prácticamente completa" o, en **pacientes que hayan sufrido un ictus, "pueden recuperarse por completo o mejorar mucho con rehabilitación"**.

Sin embargo, **las enfermedades degenerativas de causa genética o desconocida, no tienen tratamiento curativo**. En estos casos, explica la neuróloga, "se intenta paliar los síntomas que puedan aparecer, así como apoyarse en **rehabilitación y ejercicio físico** para mantener la capacidad funcional de los pacientes en lo posible".

## Hallar su causa y dar con un tratamiento, los retos

La gran complejidad de la ataxia hace vital que se destinen recursos a su estudio. En la actualidad, la investigación sobre esta enfermedad se centra en dos ámbitos. Por un lado, encontrar la causa de la enfermedad para poder dar con un correcto diagnóstico. "Se trabaja en mejorar el diagnóstico, pues siguen siendo muchos los casos en los que no se encuentra la causa de la enfermedad y **el no tener una causa determinada dificulta el tratamiento y la investigación de posibles terapias**. Para ello, se llevan a cabo estudios genéticos, con el objetivo de descubrir mutaciones no detectadas hasta ahora en estos pacientes", explica.

Por otro lado, la investigación se centra también en dar con un tratamiento adecuado que ayude a paliar los síntomas e incluso erradicarlos: "Hay muchos estudios que investigan **posibles tratamientos para estas enfermedades**. Esto se ve dificultado porque se trata de muchas enfermedades diferentes y raras, es decir, que afectan a pocos pacientes".

Recientemente se ha aprobado en Estados Unidos el primer tratamiento para la ataxia de Friedreich y esto es una buena noticia

No obstante, Sanz destaca los avances en la investigación de tratamientos para la ataxia. "Recientemente se ha aprobado en Estados Unidos el **primer tratamiento para la ataxia de Friedreich** y esto es una buena noticia", señala. Se trata de Skyclarys (omaveloxolona), de Reata Pharmaceuticals, indicado para adultos y adolescentes a partir de los 16 años. El medicamento recibió el pasado mes de febrero la aprobación de la Administración de Alimentos y Medicamentos de Estados Unidos (FDA), pero aún no está aprobado su uso en España.

Pacientes, familiares y asociaciones de todo el mundo celebran este lunes el Día Internacional de la Ataxia, una fecha que tiene como objetivo informar y concienciar a la población sobre esta enfermedad, además de conseguir fondos para mejorar la calidad de vida de los pacientes. "Las personas con ataxias merecen este reconocimiento por convivir y sobreponerse a enfermedades poco conocidas y muy limitantes", asegura la neuróloga. Por este motivo, señala, "**debemos continuar trabajando para conocerlas cada vez mejor y desarrollar tratamientos para todos**".