

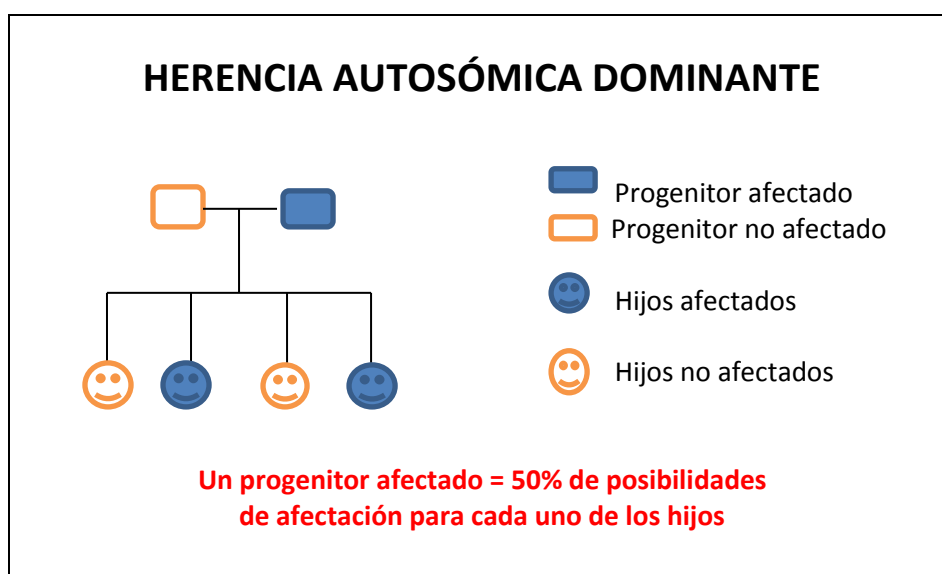


**PLATAFORMA DE APOYO
A LA INVESTIGACIÓN
DE LAS ATAXIAS
ESPINOCEREBELOSAS**

www.r-scas.org
info@r-scas.org

QUÉ SON LAS ATAXIAS ESPINOCEREBELOSAS

Las ataxias espinocerebelosas (SCA, de sus siglas en inglés) son un grupo de enfermedades neurodegenerativas hereditarias que se transmiten de padres a hijos de forma autosómica dominante, es decir, si uno de los dos progenitores está afectado, el 50% de su descendencia puede heredarla.



En términos generales, la Ataxia Espinocerebelosa está causada por la pérdida funcional del cerebelo, que es la parte del cerebro que actúa como centro de coordinación de nuestro cuerpo.

La parte central del cerebelo controla movimientos tan complejos como son la marcha, la estabilidad de la cabeza y del tronco. Por eso, las personas con ataxia van perdiendo progresivamente el control muscular de brazos y piernas y consecuentemente, sufren de una pérdida de equilibrio o de una alteración en el modo de caminar.

Otras partes del cerebelo son las encargadas de coordinar el movimiento de los ojos, el habla y la deglución, por lo que un paciente con SCA puede igualmente presentar alteraciones neurológicas tales como distonía, disartria, espasticidad, diplopia ...

CÓMO SE DIAGNOSTICAN

La degeneración de las células del cerebelo puede deberse a diferentes motivos. Por eso, es importante que una persona que sospeche que pueda sufrir ataxia, acuda al médico para conseguir un diagnóstico adecuado.

El neurólogo le hará un examen completo, que puede incluir un cuestionario sobre su estado de salud y sobre los síntomas observados, así como unos sencillos ejercicios para evaluar la posible pérdida de coordinación y/o de equilibrio.

Los análisis de sangre (p.e. estudios genéticos) y las pruebas radiológicas (radiografías, resonancias magnéticas, etc.) también son muy útiles en el diagnóstico de la enfermedad y de sus condicionantes.

CLASIFICACIÓN Y PREVALENCIA DE LAS SCAs:

Las ataxias dominantes o espinocerebelosas (SCAs), acostumbran a manifestarse en la edad adulta, aunque en algunos tipos de SCA se da una anticipación generacional, lo que significa que la pérdida funcional que provoca la enfermedad, empeora en las siguientes generaciones.

Las ataxias se clasifican de acuerdo con la localización cromosómica y el patrón genético. Actualmente se han descrito más de 40 tipos de SCA, aunque las más conocidas son la SCA1, SCA2, SCA3 (o enfermedad de Machado-Joseph), SCA6 y SCA7, siendo la SCA3 la más común y la que puede afectar hasta el 72% de las familias con ataxia.

Si bien se habla de que la prevalencia mundial de las ataxias dominantes se estima en 5-7 casos por cada 100.000 personas, la prevalencia de cada tipo de SCA no es homogénea en todo el mundo y puede variar en función de su localización geográfica y de la etnia. Así, por ejemplo, la SCA6 se localiza mayormente en Japón, mientras que la SCA3 la encontramos sobretodo en Portugal y en Brasil (la prevalencia más alta se ha encontrado en las Azores (1/239), tasas de prevalencia intermedia en el resto de Portugal, Alemania, Países Bajos, China y Japón y una menor prevalencia en América del Norte, Australia y la India).

¿ EXISTE ALGUN TRATAMIENTO PARA LAS SCAs ?

Actualmente no existe ningún tratamiento específico para las ataxias espinocerebelosas, aunque encontramos tratamientos sintomáticos, algunos farmacológicos y otros consistentes en medidas de apoyo:

- La falta de coordinación se puede compensar con el uso de algún dispositivo de adaptación, que permita a la persona afectada de ataxia mantener la mayor autonomía posible: bastones, muletas, andadores o sillas de ruedas. También es muy útil el uso de dispositivos adaptados al hogar tales como barandas, sillas para la bañera, etc.
- Existen otros dispositivos específicos de ayuda a la escritura, a alimentarse o a la higiene personal, así como los que facilitan la comunicación a aquellas personas afectadas que padecen de alguna dificultad para hablar.
- Seguir una dieta equilibrada y hacer ejercicio, de acuerdo a las necesidades de cada paciente.
- Sesiones de fisioterapia y logopedia.

PLATAFORMA R+SCAs

R+SCAs es la Plataforma de apoyo a la Investigación de las Ataxias Espinocerebelosas (SCA), una iniciativa de un grupo de personas afectadas por la enfermedad, familiares y amigos, que quieren difundir el conocimiento de las SCAs y conseguir recursos para que la investigación médica no se detenga y para que la cura de la enfermedad sea muy pronto una realidad.

Colabora

Porque no todos somos iguales, hay muchas maneras de colaborar. Busca la que mejor se adapte a tus posibilidades:

- Difunde nuestra causa: explica a tus familiares, amigos y conocidos qué son las ataxias. También puedes publicar artículos en prensa o hacer comentarios en las redes sociales. Si no sabes qué decir, utiliza este folleto.
- Haz un donativo en la cuenta de "la Caixa" (Titular FEDAES):
ES11-2100-6423-11-2100043358
- Organiza y participa en actividades solidarias
- Patrocina (empresas)

 Web: www.r-scas.com / www.r-scas.org •  Email: info@r-scas.org

 Facebook: [rscas.org](https://www.facebook.com/rscas.org) •  Twitter: [r_scas](https://twitter.com/r_scas)