

Sociedad de la Ataxia-Telangiectasia

Ataxia-Telangiectasia: presentación descriptiva

Dr. C. Geoffrey Woods
Departamento de Genética Clínica
Hospital Universitario St. James
Leeds

y

Profesor J. A. Raeburn
Servicio de Genética Clínica
City Hospital
Nottingham

Con la colaboración de
The Hedley Foundation y
The Felicity Wilde Charitable Trust

La **ataxia-telangiectasia** (A-T) es un trastorno neurodegenerativo hereditario muy infrecuente, que además suele ir acompañado de:

* *Infecciones frecuentes* * *Delgadez* * *Mayor riesgo de cáncer*

La observación de laboratorio más determinante es una mayor sensibilidad a altas dosis de radiación ionizante. El diagnóstico inicial puede resultar difícil debido a que el trastorno se manifiesta gradualmente y es muy infrecuente.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

1. *Introducción*

Los primeros signos de A-T se suelen observar a la edad de 1 ó 2 años. Estos primeros signos son de dificultad para controlar la postura y el movimiento del cuerpo (ataxia troncal). Es posible que el niño empiece a andar más tarde de lo habitual (después de los 18 meses), que sea reacio a soltar a las personas u objetos en los que se apoya, que continúe andando de manera inestable durante más tiempo de lo normal, que sea incapaz de estar de pie quieto sin tambalearse y que se caiga con frecuencia.

La dilatación de los vasos sanguíneos en el blanco de los ojos suele darse antes de cumplir el niño 5 años de edad. Esta dilatación constituye la telangiectasia ocular del trastorno y resulta en vasos parecidos a los que se ven en los ojos de gente mucho más mayor. En ocasiones se pueden ver ya en el momento del nacimiento, mientras que en otros casos pueden no surgir hasta la adolescencia. Aunque puede ser un problema estético, no sangran ni dan escozor. Su carácter constante, inalterable por el tiempo, el clima o las emociones, es lo que los distingue de otros vasos sanguíneos de los ojos.

En un principio puede resultar difícil confirmar que algo falla, y en algunos casos los niños mejoran entre las edades de 3 y 5 años, pero eventualmente se hace evidente que el control del equilibrio es anormal.

La marcha se vuelve más forzada e incómoda. Con frecuencia el niño se apoya en puertas y paredes. Durante un tiempo es posible que el niño parezca menos afectado al correr, puesto que un movimiento rápido requiere menos equilibrio que un movimiento lento y grácil. Al comenzar la segunda década de vida, la mayoría de personas con A-T empieza a usar una silla de ruedas.

Hacia el final de la primera década y el principio de la segunda aparecen otros problemas que pueden resultar tan discapacitantes como la pérdida de control del equilibrio corporal.

2. *Coordinación de las extremidades*

La coordinación de las extremidades se vuelve anormal (ataxia periférica), pero mucho menos que la del cuerpo. En algunos casos, no todos, puede empezar a haber movimientos involuntarios:

- Pequeñas sacudidas de las manos y los pies que parecen movimientos nerviosos (corea).
- Movimientos mayores y más lentos de retorcimiento del cuello, cara y hombros (atetosis).
- Adopción de una postura más bien rígida y retorcida (disonía).

- Sacudidas ocasionales involuntarias de las extremidades (tales como las que ocurren a veces en cualquier persona al dormirse).
- Episodios de estremecimiento de una extremidad parecidos a un escalofrío (temblores).

3. Dificultades de articulación del habla

La dificultad de articulación del habla puede desarrollarse en la primera década, empeorando durante 5 a 10 años para convertirse después en un problema estático. No sabemos de nadie con A-T a quien no se entienda, si bien mantener una conversación puede ser un proceso lento.

4. Movimientos oculares

El movimiento de los ojos queda restringido (apraxia sacádica vertical y horizontal). La lectura y el seguimiento de objetos en movimiento se hace difícil.

5. Intelecto

En la A-T no se observa retraso mental. Sin embargo, en muchos niños parece observarse una ralentización en la velocidad de pensamiento. Hay niños afectados en colegios ordinarios, mientras que otros acuden a colegios especiales. En la actualidad hay un joven con A-T que cursa estudios universitarios.

6. Problemas inmunológicos

Aproximadamente la mitad de las personas con A-T tiene problemas inmunológicos que suelen traducirse en resfriados frecuentes y moqueo (infecciones sinopulmonares).

La evaluación del sistema inmunológico resulta compleja y difícil, pero si un niño sufre más infecciones de las que le corresponderían normalmente, el médico puede decidir realizarla. Algunas personas con A-T necesitan vacunas adicionales (DPT, Hib y Pneumovax), otras tienen que tomar antibióticos de forma continua como "cobertura preventiva" y otras aun necesitan inyecciones de inmunoglobulinas (proteínas que el cuerpo crea para combatir las infecciones). Otras, en cambio, nunca tienen problemas de infecciones. Se tiene la impresión de que son las infecciones bacterianas, más que las víricas, las que crean problemas.

7. Complexión delgada

La delgadez, en ocasiones en grado excesivo, forma parte de la A-T. En parte se debe a la falta de apetito, en parte a la energía que se gasta en los movimientos involuntarios, y en parte debe ser inherente al trastorno.

En algunos pacientes con una forma más leve de A-T, el trastorno surge más tarde y todas las características son menos marcadas.

Algunas personas con A-T, tanto hombres como mujeres, experimentan un retraso de la pubertad, lo que parece ser más común en los que son delgados o tienen tendencia a sufrir infecciones.

FÁRMACOS

No hay un único fármaco, medicamento, remedio herbal, etc. capaz de ayudar a todas las personas con A-T. La mayoría de fármacos que actúan sobre el sistema nervioso puede causar problemas en la A-T. En algunos casos ha resultado beneficioso el Benzhexol, pero en otros se han dado reacciones adversas. La terapia farmacológica requiere una atención especializada.

ANÁLISIS DE LABORATORIO Y DIAGNÓSTICO

En la Tabla 1 figuran las cuatro pruebas que se emplean en el diagnóstico del trastorno. La prueba más útil consiste en exponer glóbulos blancos de una persona a rayos X o gamma y evaluar la respuesta de las células. Esta prueba sólo se puede realizar en centros especializados y lleva mucho más tiempo que las demás. La A-T requiere un diagnóstico clínico. Los análisis de laboratorio ayudan pero no son tan importantes como los síntomas y signos del paciente en particular. El diagnóstico resulta más difícil antes de la plena manifestación del trastorno, cuando el niño puede parecer sólo “un poco vacilante”.

GENÉTICA E INCIDENCIA

La A-T suele ser hereditaria, es decir, se da dentro de una misma familia. El modo de transmisión hereditaria es autosomal recesivo (AR). En las familias AR existe un 25% de probabilidades de que cada hijo tenga el trastorno. En la mayoría de familias se puede realizar un diagnóstico prenatal, si bien resulta complejo y debe disponerse antes de la concepción. Se puede obtener más información sobre este diagnóstico de la Sociedad de la A-T o la Clínica Nacional de la A-T.

La incidencia de la A-T en la población caucasiana es de aproximadamente tres por millón, es decir que el trastorno es muy infrecuente, habiendo aproximadamente menos de 200 afectados en todo el Reino Unido.

CÁNCER

Las personas con A-T presentan una mayor incidencia (probablemente un riesgo de 1% por año) de tumores, en particular linfomas y leucemia. El tratamiento de estos tumores puede requerir el uso de radiación ionizante en grandes dosis. Dado el peligro que este tratamiento representa, es necesario comentarlo detenidamente con el médico pertinente.

Se ha notificado un pequeño aumento del riesgo de cáncer de mama en madres de niños con A-T. Actualmente esta observación es objeto de debate y estudios. No obstante no se recomienda la mamografía antes de los 50 años a menos que existan importantes antecedentes familiares de cáncer de mama.

RADIACIÓN

Es importante poner en contexto la sensibilidad a la radiación. Aunque las personas con A-T tienen una mayor sensibilidad a la radiación ionizante (rayos X y gamma), soportan normalmente otras formas de radiación, es decir, se broncean con la luz ultravioleta. Asimismo, no se considera que los tumores que se observan en la A-T estén inducidos por la radiación. Por último, las radiografías normales de los brazos

y el tórax, y las radiografías dentales que puedan ser necesarias, no producen suficiente radiación para ser dañinas.

TRATAMIENTO

En la actualidad no existe cura para la A-T, pero hay muchas medidas que se pueden tomar para ayudar a los afectados por el trastorno, algunas de las cuales se detallan en la Tabla 2. La Sociedad de la A-T representa la fuente de información más actualizada. Su dirección figura en la contraportada de este folleto informativo.

CAUSA DE LA A-T Y PERSPECTIVAS DE FUTURO

Las constataciones neurológicas de la A-T consisten en un daño selectivo del sistema nervioso (del cerebelo, tronco cerebral, ganglios basales y médula espinal). Las observaciones de laboratorio apuntan a un defecto en el procesamiento del ADN (genes y cromosomas) y la incapacidad para reparar determinados tipos de daño en el ADN. Hasta la fecha nadie sabe cómo encajan entre sí estas piezas, pero la continúan las investigaciones.

INVESTIGACIONES RECIENTES

En proyectos recientes de investigación se localizó el gene de la A-T, denominado ATM, que se clonó en 1995. En la actualidad se está trabajando con este gene, lo que se espera resulte en un conocimiento más profundo sobre la A-T, una mayor divulgación, más asesoría genética y, cabe esperar, mejores perspectivas de tratamientos efectivos en el futuro.

CLÍNICA NACIONAL DE LA A-T

Todas las familias que tengan un hijo con A-T deberían tener la oportunidad (ya sea a través de su médico general, especialista, o la Sociedad de la A-T) de visitar la clínica especializada de Nottingham, en la que un equipo multidisciplinar (con neurólogos, geneticistas y terapeutas) ha trabajado con numerosas familias con uno o más hijos afectados por la A-T. Este centro pretende complementar la labor asistencial del centro local al que asista el paciente, y atender en un sólo centro a todas las preguntas de la familia con personal interesado y experimentado. La Sociedad de la A-T mantiene una estrecha relación con los distintos grupos de investigación.

TABLA 1

<i>Prueba</i>	<i>Resultados</i>	<i>Utilidad de la prueba</i>
Alfa-ferroproteína en sangre	Aumento	Útil, pero también aumenta en otras afecciones
Nivel de inmunoglobulina (Iga, IgG, IgM)	Disminución	No siempre es bajo, también lo es en otras afecciones
Ruptura y redistribución de cromosomas	Aumento	Útil cuando existe un aumento, sin utilidad cuando es normal
Sensibilidad a la radiación ionizante	Aumento	Gran fiabilidad, pero se hace en pocos centros

TABLA 2

<i>Acción</i>	<i>Propósito</i>
Ejercicio y fisioterapia	Saca el mayor provecho del control muscular. Debería ser ameno. Estiramiento de músculos y ligamentos.
Antibióticos, inmunoglobulinas, vacunas y fisioterapia torácica	Tratamiento de infecciones torácicas y prevención de problemas permanentes.
Logopedia	De gran utilidad en la dicción, en particular en la segunda década.
Consulta/evaluación ortopédica	Hay procedimientos correctivos que pueden ser de utilidad en problemas de articulaciones o posturales, en particular en las extremidades inferiores y la columna.

La **Sociedad de la Ataxia-Telangiectasia** es una entidad benéfica de ámbito nacional, un grupo de autoayuda formado por familias con hijos afectados por esta enfermedad. El objetivo de la Sociedad es aliviar el sufrimiento físico y psicológico causado por la A-T, financiando proyectos de investigación, proporcionando información sobre la enfermedad y prestado apoyo a las familias. La Sociedad depende totalmente de los donativos voluntarios para realizar su labor.

Otros folletos publicados por la Sociedad de la A-T:

- ¿Qué es la A-T? (folleto publicitario)
- Ataxia-Telangiectasia: guía para los padres
- Ataxia-Telangiectasia: guía de terapias
- Ataxia-Telangiectasia: guía de diagnóstico prenatal y aspectos genéticos de la A-T
- Ataxia-Telangiectasia: inmunodeficiencia
- Ataxia-Telangiectasia: guía para profesores

La Sociedad publica asimismo un boletín regular. Si desea suscribirse o recibir un ejemplar de alguno de los folletos, rogamos contacte con la Sociedad en la dirección que figura a continuación.

Publicado por:

La SOCIEDAD DE LA ATAXIA-TELANGIECTASIA

Entidad benéfica inscrita con el nº 803576

IACR-Rothamsted, Harpenden Herts. AL5 2JQ

Tel.: +44 (0)1582 760733 Fax: +44 (0)1582 760162

e-mail: AT Charity@aol.com

Financiación de la investigación

Apoyo a las familias

Divulgación

© Dr. GC Woods, Professor J. A. Raeburn y la Sociedad de la A-T Julio de 1998