

Ataxia-Apraxia Oculomotora

Traducción del original aparecido en el boletín A-T Society News (The Ataxia-Telangiectasia Society – Reino Unido) nº 34 Junio 2006.

La A-T Society ofrece apoyo a un pequeño número de familias en el Reino Unido que están afectadas por Ataxia-Apraxia oculomotora. Dr. Nicholas Davies y el Profesor Malcolm Taylor nos proporcionan un visión general de las dos formas de esta enfermedad, conocidas como AOA 1 y AOA 2

¿Qué es la Ataxia-Apraxia Oculomotora (AOA)?

AOA1 y 2 son enfermedades degenerativas raras del sistema nervioso. Como en la Ataxia-Telangiectasia (A-T) la ataxia se refiere a la pérdida de coordinación y la apraxia oculomotora se refiere a dificultad en el movimiento de los ojos. No se observan telangiectasias normalmente.

AOA1 tienden a comenzar un año o algo más tarde que la A-T pero el inicio de la AOA2 es usualmente mucho más tardía (entorno a los diez años). No se asocia deficiencias del sistema inmune y no se conoce en este momento un riesgo incrementado de cáncer tanto en el AOA1 como con el AOA2.

Hallazgos clínicos en AOA1

Introducción

La AOA1 puede aparecer en la etapa en la que el niño comienza a caminar o poco después. El niño puede ser señalado como un pequeño torpe y puede empezar a andar después que sus hermanos o hermanas. El equilibrio gradualmente desciende y se puede advertir que el correr le resulta más fácil que caminar, p. ej. las caídas de niño son menores. 10-11 años después del comienzo puede necesitarse silla de ruedas.

Como en algunos pacientes con A-T, los movimientos nerviosos de brazos y cara (corea) pueden aparecer temprano en la AOA1 pero puede desaparecer conforme progresa la enfermedad. El daño periférico del nervio (neuropatía) ocasiona pérdida de los músculos de mano y pie y algún entumecimiento tiende a ocurrir en las etapas posteriores de la enfermedad.

Incidencia: aproximadamente la misma que en A-T en torno a 3 por millón.

Coordinación de miembros

Esto llega a ser anormal y el paciente puede tener problemas para alcanzar objetos. Los movimientos involuntarios incluyen los descritos en A-T. Estos incluyen corea, atetosis, disfonía, mioclonos (tirones) y temblor. Afortunadamente, los desórdenes del movimiento tienden a descender con la edad.

Mala pronunciación del lenguaje (disartria)

Esto es muy común y puede progresar con el tiempo. La mayoría de los pacientes, sin embargo, puede hacerse entender. La falta de coordinación en el habla también puede implicar ocasionalmente el mecanismo de la deglución. Los movimientos del ojo (apraxia oculomotora)

Los pacientes tienen dificultad en mover sus ojos (de lado a lado principalmente) y pueden adaptarse moviendo la cabeza para cambiar el foco. Esto puede interferir con la lectura pero a menudo no puede ser advertido por el paciente y es referido por otros miembros de la familia

El intelecto

No se observa retraso mental marcado en AOA1 pero es posible que haya una ralentización moderada en los procesos de pensamiento. Algunos pueden continuar en las escuelas convencionales pero otros pueden preferir acudir a una escuela especial.

Pérdida muscular y entumecimiento (neuropatía periférica)

Más tarde, con la enfermedad, la sensación en los pies y manos se puede reducir y la pérdida de musculatura en pie y manos puede observarse. La atención prestada en el cuidado de los pies y el calzado se en una manera semejante al que se sigue en los pacientes neuropatía diabética.

Medicamentos

Ningún medicamento puede ayudar a las personas con AOA1. Ciertos síntomas se pueden reducir con medicinas. Una familia pareció mejorar un poco con una vitamina llamada coenzima Q10.

Hallazgos de laboratorio y diagnóstico (AOA1)

Prueba Resultado Utilidad

Albúmina en sangre Disminuido Bueno, pero no específico de AOA1

Concentraciones de inmunoglobulinas Normal Bueno pero no en todos puede ser anormal en otras condiciones.

Alfa-fetoproteína Normal Muy seguro

Roturas y reordenamientos cromosómicos Normal Muy seguro

Sensibilidad a las radiaciones ionizantes Normal Muy seguro

AOA1 es un diagnóstico clínico pero hay algunas pruebas de laboratorio útiles que se pueden llevar a cabo. El punto principal a probar deberá ser excluir A-T y para tratar de distinguirse de AOA2. Los pacientes con AOA1 no tienen los problemas de la reparación de ADN ni la sensibilidad a la irradiación vista en A-T y su alfa-fetoproteína es normal. La albúmina de la sangre, si es baja, en un paciente con buena nutrición tiende a señalar a AOA1. El diagnóstico ahora puede ser confirmado por un análisis de sangre que mira el ADN. Las anomalías genéticas (mutaciones) en un gen llamado aprataxina causa el desorden. Esta prueba del gen está sólo disponible vía el laboratorio del Profesor Taylor en Birmingham.

Genética e incidencia

AOA1 es un desorden genético que tiende a transmitirse en las familias. Es una condición recesiva autónoma lo que significa que hermanos y hermanas lo pueden tener pero los padres son a menudo no afectados. Si un niño en una familia tiene la condición hay un 1 entre 4 posibilidades de que otra progenitura esté afectará. El diagnóstico prenatal es posible pero no es un servicio del NHS (National Health Service – Servicio Nacional de Salud) en la actualidad.

La incidencia estimada de AOA1 es semejante a la de A-T un caso cada 3 millones.

Tratamiento

Los pacientes probablemente deben ser considerados para un ensayo de una vitamina llamada coenzima Q10 pero ningún estudio apropiado ha confirmado una respuesta positiva vista en una familia AOA1. Al igual que con A-T, la terapia de la pronunciación (logopedia), la fisioterapia y posiblemente la evaluación ortopédica deben considerarse también para tratar los diferentes aspectos de AOA1.