

O que é Ataxia?

Ataxia, na acepção que aparece no dicionário *Aurélio*, refere-se à incapacidade de coordenação dos movimentos musculares voluntários e que pode fazer parte do quadro clínico de numerosas doenças do sistema nervoso. Trata-se, portanto, de um sintoma que, em um sentido amplo, pode estar presente em vários tipos de patologias (como nos AVCs - ou derrames -, na esclerose múltipla, na intoxicação alcoólica, deficiência de vitamina b12, entre outras).

Pode-se, de forma didática, considerar que as ataxias podem ser de causa "genética" (ataxias hereditárias) ou adquiridas (decorrentes, por exemplo, de efeitos ambientais, tumores, doenças neuroimunológicas).

Hereditárias

As ataxias hereditárias formam um grupo heterogêneo de doenças, mas que possuem, como característica comum, o fato de serem geneticamente determinadas. São subdivididas em dois grandes grupos: as **autossômicas recessivas** e as **autossômicas dominantes** (existem, ainda, as raras formas ligadas ao cromossomo X e as determinadas por mutações no DNA mitocondrial).

Nas **ataxias recessivas**, tem-se, geralmente, um componente multissistêmico (englobando vários sistemas como o cardiovascular, o endocrinológico, o visual). Os primeiros sintomas se manifestam usualmente antes dos 20 anos de idade (embora muitos pacientes já tenham manifestações clínicas na infância). Uma das primeiras ataxias desse grupo a ser descrita foi a Ataxia de Friedreich, cujos primeiros sintomas já podem aparecer na infância. Trata-se da ataxia recessiva de maior prevalência mundial.

Já as **ataxias dominantes** se iniciam geralmente na fase adulta, mas podem ter início precoce (abaixo dos 20 anos de idade) quando ocorre um fenômeno genético conhecido como "antecipação". Nas ataxias dominantes em que ocorre esse fenômeno, o surgimento dos sintomas pode se apresentar de forma mais precoce nas gerações posteriores da mesma família. A Doença de Machado Joseph (SCA3 ou DJM) é o tipo de ataxia dominante de maior ocorrência mundial.

Há várias ataxias dominantes descritas, particularmente as incluídas sob nome de espinocerebelares, ou SCAs (do inglês: *Spino-cerebellar Ataxias*). Atualmente, há cerca de 29 SCAs descritas, além de outras ataxias dominantes como a DRPLA (Atrofia dentato-rubro-palidusiana). Como essas ataxias possuem muitas características em comum, a investigação clínica torna-se difícil, já que há sobreposição clínica entre as diferentes SCAs e, por outro lado, dentro de uma mesma família pode haver grandes variações de sintomas entre diferentes membros. Atualmente, com os avanços da genética molecular, começou-se a compreender melhor a fisiopatologia dessas doenças, possibilitando o aconselhamento genético das famílias.

Os sintomas comuns que acometem essas doenças são basicamente: andar cambaleante, incoordenação motora em membros superiores e inferiores, fala disártrica (enrolada), problemas na visão e na deglutição (como se o portador estivesse alcoolizado). Podem iniciar-se e se manifestar de várias formas: tonturas ou perda de equilíbrio, fala enrolada, marcha cambaleante, dor nos músculos e articulações, nas pernas, joelhos, coluna, câimbras, dificuldade na visão, diplopia, distonia (contração muscular involuntária), engasgos, entre outros sintomas. Eles vão incapacitando o doente, tornando-o cada vez mais dependente de terceiros e levando-o, muitas vezes, a uma cadeira de rodas. Vale salientar, contudo, que as

habilidades cognitivas usualmente permanecem preservadas na maioria dos pacientes.

As ataxias hereditárias também podem ser classificadas a partir do mecanismo de herança do gene com a mutação genética. Assim, nas ataxias dominantes, basta a presença da mutação de um gene para que a doença se manifeste, dessa forma geralmente um dos pais é portador da mutação e a transmite para as gerações seguintes. Nas recessivas, é necessário que ambos os pais contenham um gene alterado e transmitam-no para que o filho seja afetado e apresente a doença. Nesses casos, os pais, carreadores da mutação, não possuem manifestação nenhuma da doença, pois ela só se manifesta quando há duas cópias do gene alterado.

Outra diferença fundamental é que as dominantes atacam basicamente o sistema neurológico; enquanto as recessivas, geralmente, possuem acometimento multissistêmico - afetando outros sistemas além do sistema nervoso central (podendo causar, assim, problemas cardíacos, hormonais, visuais).

Adquiridas

As ataxias também pode ser adquiridas. Não têm um componente genético envolvido, podendo ser causadas por abuso de álcool ou drogas, intoxicação por metais pesados ou por disfunções do sistema neuroimunológico (como a esclerose múltipla).

Atualmente não há cura para as ataxias hereditárias nem para a maioria das adquiridas. Algumas das ataxias hereditárias podem se beneficiar, por exemplo, de tratamento com interferons (medicações que modulam a resposta do sistema imunológico) ou com a suspensão do agente causador da deterioração cerebelar.

Deve-se, contudo, ressaltar a importância das terapias de reabilitação por meio do acompanhamento com fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, fisioterapia, além do suporte psicológico com acompanhamento individualizado e em sessões de grupo. Visa-se, assim, oferecer ao portador de ataxia uma melhor qualidade de vida, procurando torná-lo independente no manejo das mais variadas atividades pelo maior tempo possível. Os avanços da genética molecular, das técnicas de silenciamento gênico e das terapias celulares representam possibilidades promissoras para todos os portadores de ataxia e significarão, quiçá em um futuro cada vez mais próximo, a possibilidade de tratamento definitivo desse grupo de doenças.

Na Associação Brasileira de Ataxias Hereditárias e Adquiridas (ABAHE), enfocamos as ataxias hereditárias (dominantes e recessivas) e as adquiridas, atendendo com a maior atenção portadores de outras ataxias que vêm até nós. Clique [aqui](#) e veja quem somos.

*Com supervisão: Dr. Charles Marques (Depto. de Genética da USP -Ribeirão Preto) e Dr. Marcondes França Jr. (Depto. de Neurologia da Unicamp).

A seguir, você verá a descrição de cada tipo de ataxia (texto retirado de "Living with Ataxia")

[Ataxias Dominantes](#)

[DRPLA – Ataxia Dentato-Rubro-Palido-Luisiana](#)

[EP1/EP2/EP3/EP4 – Ataxia Episódica](#)

[SCA 1 – Ataxia de Marie](#)

[SCA 2](#)

[SCA 3 – Doença de Machado-Joseph](#)

[SCA 5](#)

[SCA 6](#)

[SCA 7](#)

[SCA 8](#)

[SCA 10](#)

[SCA 12](#)

[SCA17](#)

[Ataxias Recessivas](#)

[AT – Ataxia Telangiectasia – Síndrome de Louis Bar](#)

[AVED – Ataxia por Deficiência de Vitamina E](#)

[FA – Ataxia de Friedreich](#)