

ATAXIAS ESPINOCEREBELOSAS

Son enfermedades genéticas de naturaleza progresiva que tienen una edad de inicio muy variable, generalmente durante la segunda o tercera década de la vida.

¿Cómo se manifiestan?

*Se manifiestan por problemas neurológicos caracterizados como ataxia cerebelar, ocasionada por una degeneración del cerebelo y a veces otras estructuras del encéfalo. Hay varios tipos de ataxias espinocerebelosas, **causadas por diferentes genes**, todas ellas son hereditarias. En la ataxia espinocerebelosa tipo 7 hay también con frecuencia problemas visuales originados por degeneración de las células retinianas.*

¿Qué lo causa?

En el caso de ataxia espinocerebelosa tipo 7 la causa es la mutación (cambio químico) de un gen llamado SCA7, localizado en el brazo corto del cromosoma 3.

Esta mutación se caracteriza por una expansión en el número de tripletes (conjunto de 3 bases o "letras" del gen, en este caso el triplete CAG), que puede ser muy variable, desde 38 a 130 repeticiones, mientras que lo normal es de 7 a 17 repeticiones.

El gen normal (no mutado), origina una proteína denominada ataxina 7, cuya función dentro del núcleo celular aún no es bien conocida.

Es frecuente heterogeneidad clínica, esto es, los pacientes afectados por la misma mutación del gen, pueden presentar diferentes características clínicas.

La forma de herencia es autosómica dominante, esto significa que la persona que presenta la mutación, siempre presenta o desarrollará la enfermedad. Mientras que las que no presentan la mutación, no desarrollan la enfermedad ni la transmiten. En el caso de una persona con ataxia espinocerebelosa tipo 7, cualquiera de sus hijos tiene una

probabilidad del 50% (1 en 2) de haber heredado el gen mutante y desarrollar también la enfermedad.

En estos casos la familia requiere asesoría genética; el análisis de la genealogía permitirá detectar si otros familiares también tienen riesgo, y el análisis del gen determinará con certeza quienes son portadores