

Editorial

Las Ataxias: Enfermedades Olvidadas por Flor Raigada



Las ataxias se consideran enfermedades "raras", ya que sólo afectan de 2 a 4 enfermos por cada 100.000 habitantes. Nunca oímos hablar de ellas, sólo cuando alguna persona cercana se ve afectada nos damos cuenta del sufrimiento y del desamparo que estas enfermedades provocan.

La enfermedad suele comenzar con trastornos del equilibrio y de la coordinación, o simplemente el paciente nota torpeza en los movimientos. La alteración de la coordinación se manifiesta primero en brazos y en piernas: caminar con las piernas separadas, falta de habilidad para escribir o comer, trastornos del habla, dificultad al tragar. Todos estos síntomas que en un principio nos pueden parecer banales, se van incrementando a lo largo del tiempo hasta poner en peligro la vida del paciente que puede incluso morir al no controlar funciones tan habituales como tragar el alimento.

Las Ataxias son un grupo de enfermedades degenerativas del sistema nervioso, cuyo origen suele ser un fallo genético. Los primeros síntomas aparecen en edades tempranas y evolucionan hacia un progresivo deterioro. Ataxia representa un síntoma, lo nota el paciente y es un signo, que puede ser evaluado por el médico. Refleja un fallo en la coordinación del movimiento que puede afectar a cualquier función del organismo, por ejemplo la marcha, la deglución, el habla, la escritura etc. Este signo es la expresión de un proceso degenerativo de las neuronas, y que constituye la auténtica enfermedad.

Existen 400 tipos de Ataxia. De todas ellas son las Ataxias Hereditarias las que tienen mayor incidencia, entre ellas la Ataxia de Friedreich, que aparece en la infancia o en la adolescencia. Otros tipos de Ataxias de aparición tardía suele manifestarse entre los veinte y los treinta años, como es la Ataxia de Marie y la Atrofia Olivo-Ponto-Cerebelar.

Las Ataxias hereditarias se pueden transmitir de forma autonómica dominante o recesiva. Si el progenitor tiene el gen de Ataxia dominante, sus descendientes tienen el 50 % de posibilidades de padecer la enfermedad con independencia del sexo. Los síntomas aparecerán en los hijos afectados, normalmente, entre los 20 y los 40 años. Si se trata de un gen recesivo sólo se transmitirá la

enfermedad si tanto el padre como la madre tienen el gen de la ataxia y afectará probablemente al 25 % de su descendencia.

Las Ataxias se diagnostican mediante la historia familiar, la evaluación neurológica del paciente, las muestras de sangre para el posterior análisis genético y los análisis prenatales cuando exista algún miembro de la familia con esta enfermedad.

Actualmente es difícil diagnosticar una Ataxia Hereditaria antes de que aparezcan los síntomas. En este momento no hay tratamiento que cure o detenga el curso de la enfermedad, pero se está trabajando para localizar los genes responsables de algunas formas de Ataxias Hereditarias.

Los pacientes se pueden beneficiar de algunos fármacos que alivian sus síntomas, pero son las medidas rehabilitadoras las más eficaces para retardar el curso de la enfermedad. La práctica constante de rehabilitación motora, ejercitando todos los movimientos posibles, es lo que evita los trastornos posturales tan frecuentes en estas enfermedades. Es necesario un tratamiento integral de la enfermedad, que requiere la colaboración de un traumatólogo, un médico rehabilitador y un ortopedista para el tratamiento y seguimiento de las ataxias.

Existen fármacos que mejoran la calidad de vida del paciente atáxico, ninguno es específico de la enfermedad, unos mejoran el temblor (Propranolol), otros protegen contra el deterioro cardíaco (idebenona), pero los científicos son conscientes de su ineficacia para frenar el curso de la enfermedad.

Investigación de las Ataxias en España

Toda la investigación sobre las ataxias se ha estructurado en la llamada Red Española de Ataxias integrada por 16 nodos o centros de investigación situados en siete comunidades autónomas.

La red incluye hospitales, universidades y varios centros del Consejo superior de Investigaciones Científicas (CSIC). El proyecto tiene como objetivo aunar el esfuerzo de los clínicos, epidemiólogos, e investigadores básicos contribuyendo a la comprensión integral de todos los trastornos que acompañan a las ataxias.

Su objetivo es mejorar el manejo clínico de los pacientes y desarrollar nuevas terapias para esta enfermedad. Los grupos más destacados son: Hospital Universitario la Paz, Hospital Marqués de Valdecilla, Hospital Universitario Valle de Hebrón, Instituto Cajal (Consejo Superior de Investigaciones Científicas "CSIC"), Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" (CSIC-UAM).

Hospital Universitario la Paz

Es un grupo clínico cuya investigación se basa en el análisis epidemiológico, en el diagnóstico por neuroimágenes y la electrofisiología. Así tratan de definir las características físicas de las diferentes formas de ataxias. Ensayan con fármacos recientes como son la idebenona y el factor IGF-1. Este grupo es liderado por el Dr. Javier Arpa, Jefe de Sección del Servicio de Neurología.

Hospital Marqués de Valdecilla

Es otro grupo clínico igualmente centrado en análisis epidemiológico, neuroimágenes y electrofisiología. Está dirigido por José Berciano Blanco, Jefe de Servicio de Neurología y Catedrático de la Universidad de Cantabria

Hospital Universitario Valle de Hebrón

El Hospital Universitario Valle de Hebrón es un centro de referencia en Neuropediatría para Cataluña. Este hospital mantiene dos líneas de investigación: La primera línea es desarrollada por un equipo investigador dirigido por Antoni Andreu, integrado por Investigadores Clínicos y Básicos que trabajan en el desarrollo y la investigación del diagnóstico de las enfermedades neuromusculares.

La segunda línea ocupa al equipo investigador dirigido por Alfons Macaya y Bru Cormand, que desenvuelve su actividad en el campo de la Neurogenética Pediátrica y surge de la colaboración entre neurólogos infantiles del Hospital Universitario Valle de Hebrón y de investigadores del Departamento de Genética de la Facultad de Biología de la UB. Instituto Cajal (Consejo Superior de Investigaciones Científicas "CSIC").

El laboratorio del Dr. Ignacio Torres Alemán está interesado en los efectos del Factor de Crecimiento tipo Insulina I (IGF-I) en el sistema nervioso, sobre todo en las enfermedades neurodegenerativas. Han utilizando modelos experimentales de ataxia esporádica o hereditaria logrando que reviertan por completo tras tratamiento con IGF-I. Este factor modula diversas funciones neuronales y participa en las acciones protectoras del ejercicio físico. Se ha asociado este factor con la formación de nuevas neuronas en el cerebro de animales adultos.

Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" (CSIC-UAM)

Es un equipo investigador liderado por el Dr. Javier Díaz Nido, profesor Titular del Departamento de Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid. Están desarrollando modelos

experimentales con ratones transgénicos y células nerviosas humanas. Estudian los mecanismos que generan los síntomas de estas enfermedades. Además trabajan en la puesta a punto de nuevas estrategias terapéuticas basadas en la estimulación de la reparación neuronal tanto por fármacos como por la introducción de genes (terapia génica) o el transplante de células nerviosas (terapia celular).

Panorama Socio-Sanitario de las ataxias en España

La problemática social de estas enfermedades se pone de manifiesto si pensamos que son enfermedades hereditarias, que causan incapacidad y dependencia, y que en una misma familia puede haber varias personas afectadas. El número de pacientes afectados es proporcionalmente escaso, por lo que tienen poco interés para la inversión privada.

La ataxia de Friedreich afecta entre 1 y 2 pacientes cada 100.000 habitantes, el resto de las ataxias todas juntas no llegan a esta cifra. Se requiere la inversión de recursos por parte de las administraciones públicas para la investigación y el desarrollo de medidas terapéuticas.

Las diferentes asociaciones de pacientes afectados por ataxias reclaman atención y recursos de las autoridades públicas. Sobre todo demandan fisioterapia y rehabilitación. Se requiere una terapia específica y coordinada entre varias especialidades médicas.

El sistema sanitario público no ofrece esta prestación y sólo los afectados con recursos económicos suficientes tienen posibilidad de beneficiarse de esta terapia en la asistencia privada. Las Asociaciones alzan su voz en favor de un diagnóstico precoz que detecte la enfermedad y abogan por establecer programas de seguimiento y estimulación. Dada la incapacidad que sufren los pacientes es evidente la necesidad de instaurar servicios de ayuda a domicilio, y la creación de centros de día y residencias adaptadas a estos pacientes y sus familiares.

Asociaciones de pacientes atáxicos y familiares

- Federación Española de Ataxia (FEDAES)
- Asociaciones de Castilla-La Mancha, Asturias, Canarias, País Vasco, Castilla y León, Cataluña.
- Asociación de Ataxias Hereditarias de La Comunidad Valenciana
- Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias (Asadahe)

-Asociación Madrileña de Ataxias Hereditarias (Amah) Es miembro de la Federación de Asociaciones de Minusválidos de la Comunidad de Madrid (FAMMA)

-Miembros Españoles de HispAtaxia.

-Red de Ataxias Europea

-Red de Ataxias Española

Con esta visión general de las ataxias comprendemos mejor el drama de estos enfermos olvidados que, por su escaso número, no atraen el interés de la industria ni de los políticos. Pacientes y familiares se ven abandonados a su suerte. Dado que otras enfermedades más comunes atraen el esfuerzo de inversores y profesionales, deberíamos acercar estos pacientes al centro de nuestras preocupaciones y multiplicar los recursos a ellos asignados.

***Flor Raigada González** es adjunta a la Dirección de la Fundación Gaspar Casal. Licenciada en Medicina, Universidad Complutense de Madrid. Master en Administración y Dirección de Servicios Sanitarios, Universidad Pontificia Comillas de Madrid y Master en Economía de la Salud y Gestión Sanitaria, Universidad Pompeu Fabra.*