Ataxias Espinocerebelares

26/10/2020 / Dr. Diogo Fernandes

As ataxias cerebelares autossômico dominantes são doenças nerodegenerativas hereditárias, também conhecidas como ataxias espinocerebelares (AEC), causadas por degeneração cerebelar e de suas conexões aferentes e eferentes. Trata-se de um raro e heterogêneo grupo de doenças que, geralmente, apresentam evolução progressiva, com sintomas neurológicos variáveis, como ataxia de marcha, postural e de membros, disartria, distúrbios oculomotores de origem cerebelar e supranuclear, retinopatia, alterações esfincterianas, comprometimento cognitivo e epilepsia.

Existem diversos subtipos de AEC descritos na literatura. No Brasil a AEC tipo 3 ou Doença de Machado-Joseph (DMJ) é a mais comum, foi descrita pela primeira vez em 1972, como uma doença caracterizada por ataxia progressiva, nistagmo, disartria, atrofia muscular distal, hiperreflexia e oftalmoparesia. Além destes sintomas inicialmente observados, as alterações extrapiramidais também são classicamente notadas nesta doença desde as primeiras descrições. Trata-se portanto de uma doença neurodegenerativa, com comprometimento de múltiplos sistemas e manifestações variáveis, que envolve predominantemente as funções cerebelares, além de sintomas piramidais, extrapiramidais, comprometimento do neurônio motor e sintomas não motores, como os transtornos do sono e distúrbios cognitivos.

Existe um elevado pleomorfismo, o que exige um elevado grau de suspeição e experiência clínica para um correto diagnóstico. A idade de início é variável (média de 36 anos, com um tempo de sobrevida de 21 anos). Há pelo menos cinco fenótipos clínicos descritos que basicamente podem ser distinguidos com base na presença ou ausência de sinais extrapiramidais e pela presença ou ausência de manifestações periféricas: 1- início precoce dos sintomas, com sinais extrapiramidais proeminentes, principalmente distonia; 2- ataxia associada à liberação piramidal, predominando em adultos; 3- início tardio, com sinais cerebelares e neuropatia periférica; 4- pacientes de descendência africana, com parkinsonismo; 5- sinais cerebelares associados à paraparesia espástica.

A análise molecular/genética é essencial o diagnóstico, de modo que nos últimos anos inúmeros genes foram descritos como causadores das diversas AEC. Por isso, através da combinação entre os achados clínicos, de imagem e moleculares é possível um diagnóstico preciso, o que exige experiência profissional na solicitação e interpretação destes exames, proporcionando um correto aconselhamento genético, reabilitação oportuna e prevenção de incapacidades, mesmo na ausência de um tratamento medicamentoso específico.