

ATAXIAS ESPINOCEREBELARES (AECs)

**Doenças neurodegenerativas genéticas que cursam com
degeneração cerebelar**

**Outras estruturas do sistema nervoso também podem
ser acometidas, como núcleos da base e tronco
encefálico.**

Prevalência: 1-5:100.000

**Ressonância magnética tem papel importante na avaliação
das AECs**

Idade de apresentação: variável

Apresentação clínica: variável

As AECs são caracterizadas por ataxia cerebelar, principalmente de marcha, com início após os 20 anos e que pode ou não, estar associada a sintomas extra cerebelares como oftalmoplegia, sinais piramidais, distonia, mioclonia, coreia, demência, epilepsia, distúrbios visuais, doença dos neurônios motores inferiores e neuropatia periférica.

Diagnóstico

Quadro clínico + RM + análise molecular

Tratamento

Suporte

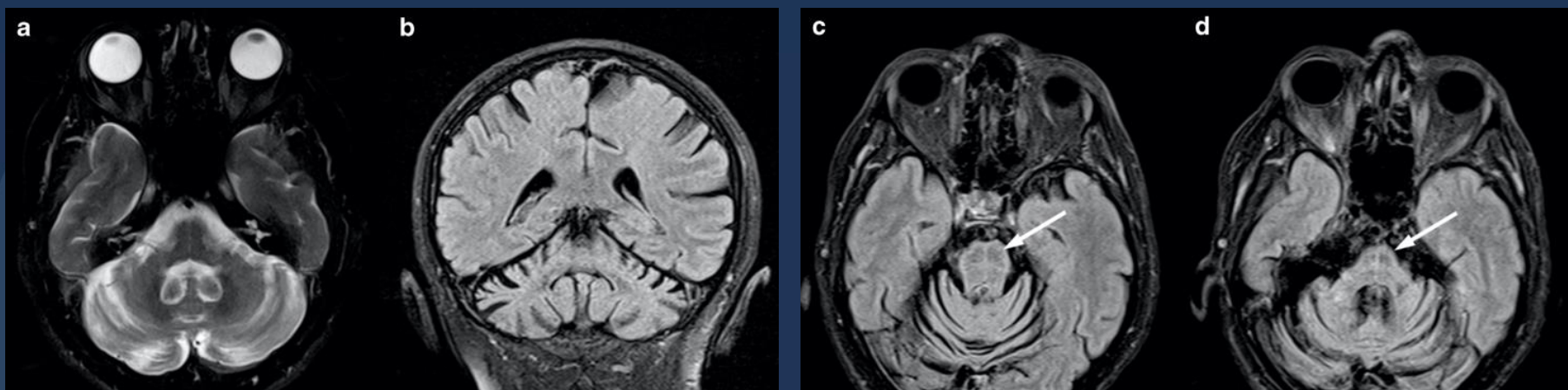
Prevalência Geográfica

AEC	Prevalência
AEC 1	Itália, Reino Unido (RU), França
AEC 2	Cuba, Índia, RU, França, EUA
AEC 3	Portugal, Brasil, Alemanha, Japão, China
AEC 6	Japão, Austrália, Alemanha
AEC 7	Suécia, Finlândia, EUA, China
AEC 10	México, Brasil

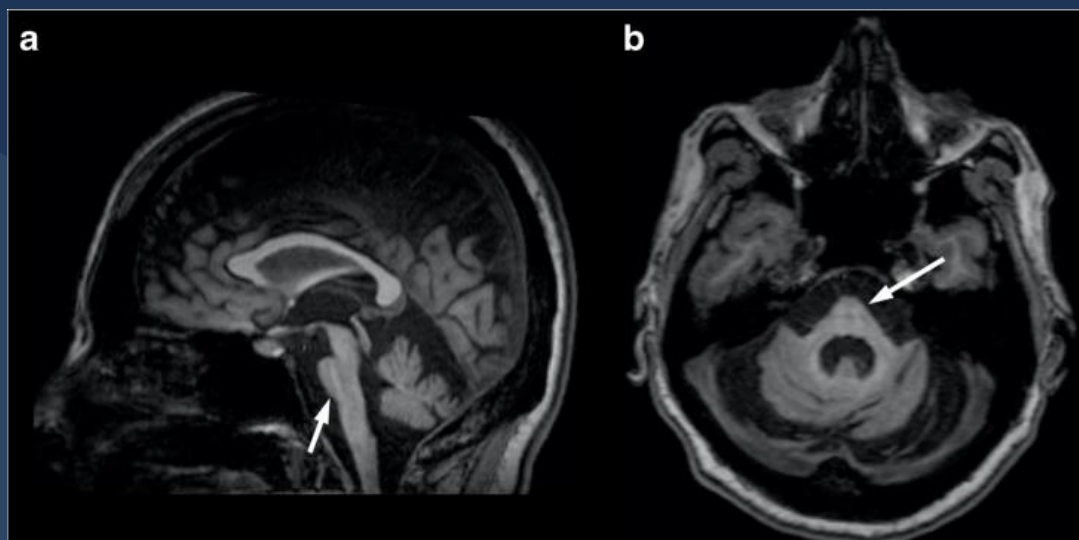
**Atualmente existem
45 tipos descritos**

AEC tipo 1

- 6% das AEC
- Os indivíduos afetados têm 39 ou mais CAG trinucleotídeos repetidos no gene ATXN1, que codifica para a proteína Ataxina 1.
- Início do QC tipicamente entre 30-40 anos.
- Fenótipo: síndrome cerebelar com ataxias de marcha, postura e membros, disartria, anormalidades oculomotoras e sinais piramidais.
- Ressonância magnética (RM):
- **Atrofia olivo-ponto-cerebelar**
- Pode apresentar o sinal da cruz na ponte, por degeneração das fibras transversas e da rafe mediana ("hot cross bun sign").
- Redução volumétrica da medula espinal pode ser encontrada.

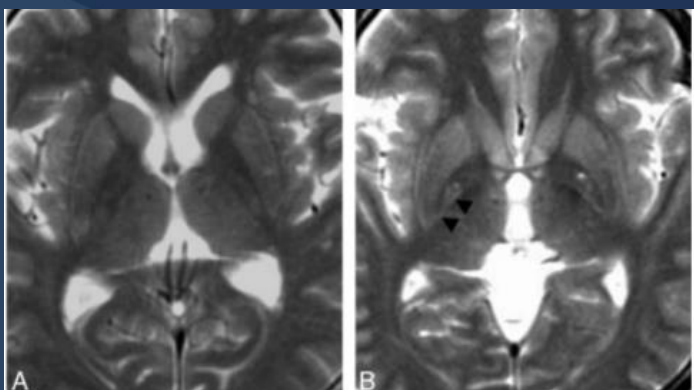


- Incidência pode chegar a 6,5:100.000
- Os indivíduos afetados têm 33 ou mais CAG trinucleotídeos repetidos no gene ATXN2, que codifica para a proteína Ataxina 2.
- Início do QC a partir dos 40 anos.
- Fenótipo: síndrome cerebelar com ataxias de marcha, distúrbios oculares, parkinsonismo, disartria, câibras e diminuição tônus muscular nas pernas. Coréia e demência em 40% dos casos.
- Ressonância magnética (RM):
- **Atrofia cerebelar**
- Fases tardias podem apresentar atrofia de ponte, bulbo e medula.
- Pode apresentar o sinal da cruz na ponte ("hot cross bun sign") nas fases tardias.



AEC tipo 3 (Doença de Machado-Joseph)

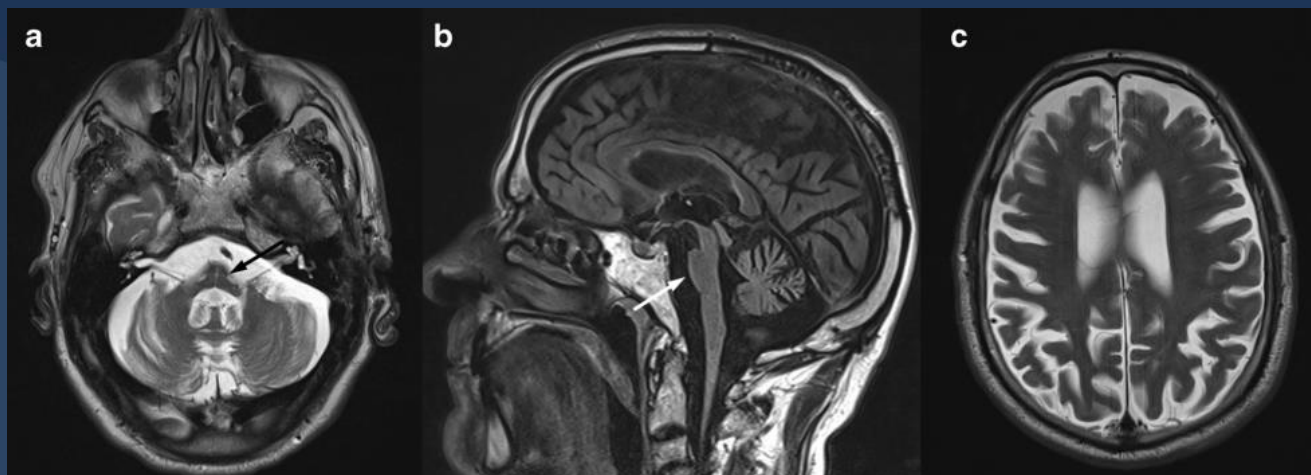
- Subtipo mais comum das AECs
- Os indivíduos afetados têm 52-86 CAG trinucleotídeos repetidos no gene ATXN3, que codifica para a proteína Ataxina 3.
- Início do QC entre 20-50 anos.
- Fenótipo: ataxia, disartria, hiporreflexia, diplopia, nistagmo, sinais de neurônio motor superior.
- Ressonância magnética (RM):
- **Atrofia ponto-cerebelar**
- Retificação do dorso da ponte
- Linha de hypersinal na porção medial dos globos pálidos.
- Pode apresentar o sinal da cruz na ponte ("hot cross bun sign").
- Atrofia medular
- Redução volumétrica lobos frontais e temporais nas fases tardias



- 0,02:100.000
- Os indivíduos afetados têm mutação no gene CACNA1A.
- Início do QC entre 40-50 anos.
- Fenótipo: ataxia cerebelar "pura", mas pode estar associada a neuropatia periférica leve e anormalidades oculares.
- Ressonância magnética (RM):
- **Atrofia cerebelar**
- Acometimento do vérmis é mais evidente que dos hemisférios cerebelares

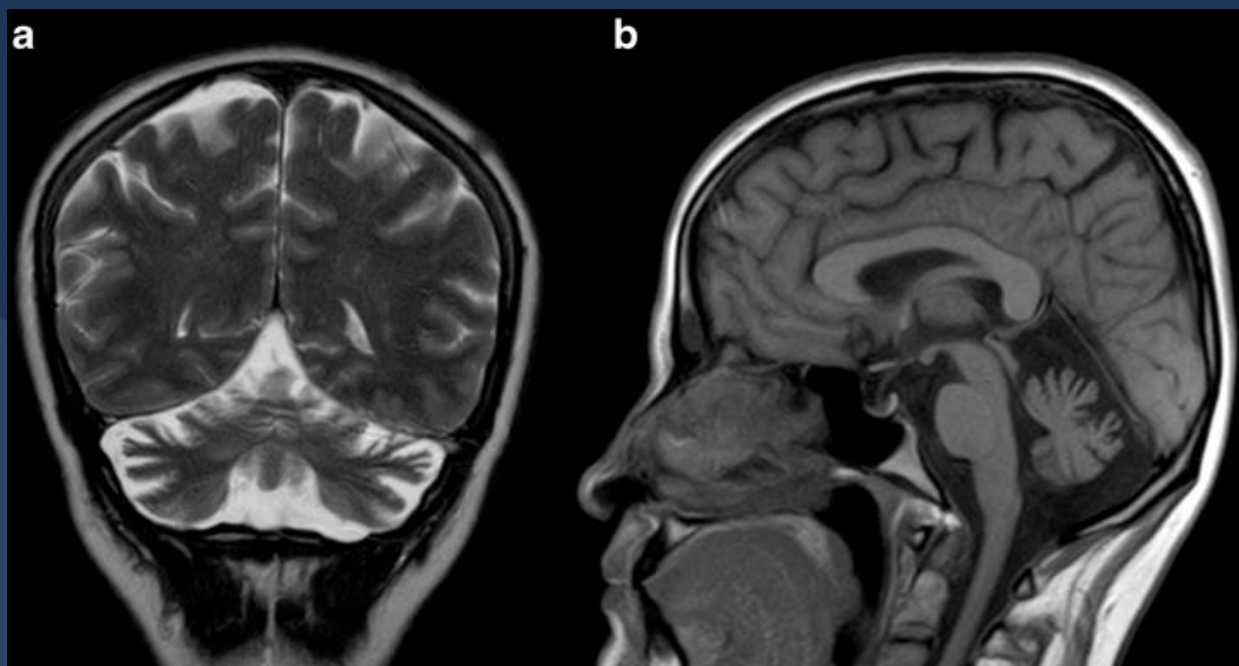


- 2% das AEC
- 1:100.000
- Os indivíduos afetados têm 36 ou mais CAG trinucleotídeos repetidos no gene ATXN7, que codifica para a proteína Ataxina 7.
- Início do QC muito variável.
- Fenótipo: síndrome cerebelar e perda visual por degeneração retiniana.
- Ressonância magnética (RM):
- **Atrofia cerebelo e ponte**
- Acometimento do vérmis é mais evidente que dos hemisférios cerebelares
- Sinal da cruz na ponte ("hot cross bun sign"): raro
- Redução volumétrica dos hemisférios cerebrais

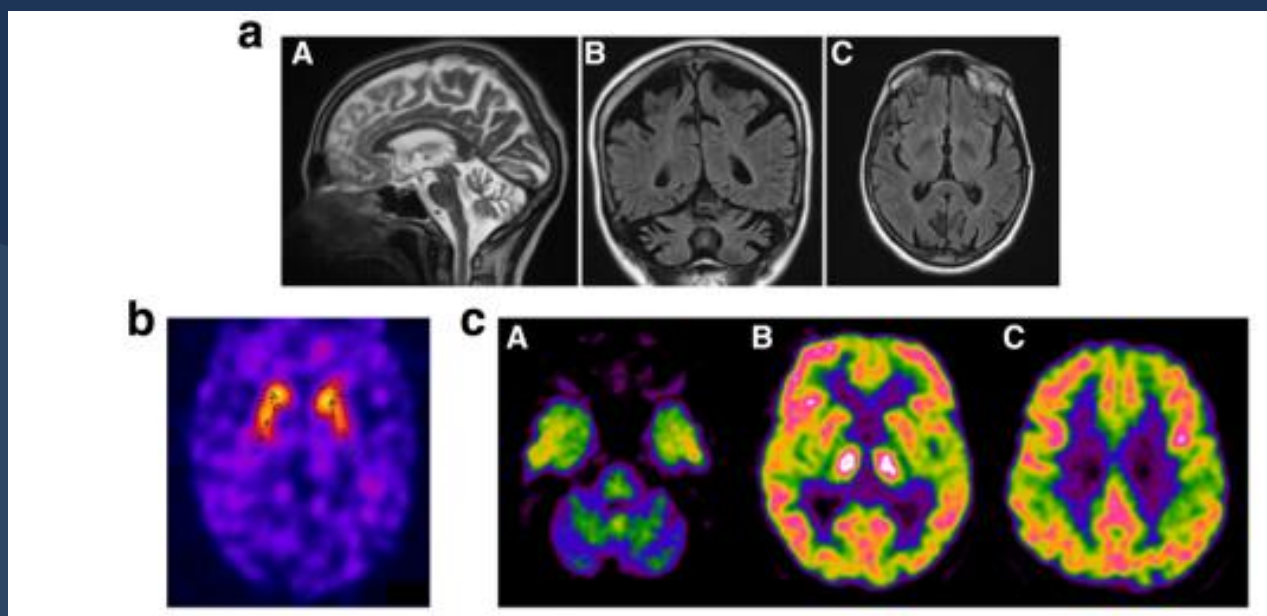


AEC tipo 8

- 2-5% das AEC
- 1:100.000
- Os indivíduos afetados têm mutação no gene ATXN8, que codifica para a proteína Ataxina 8.
- Início do QC muito variável.
- Fenótipo: ataxia, disartria, tremor.
- Ressonância magnética (RM):
- **Atrofia cerebelar difusa**

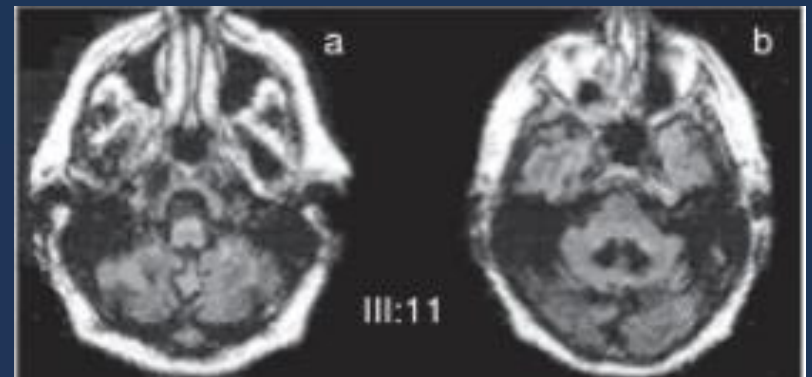
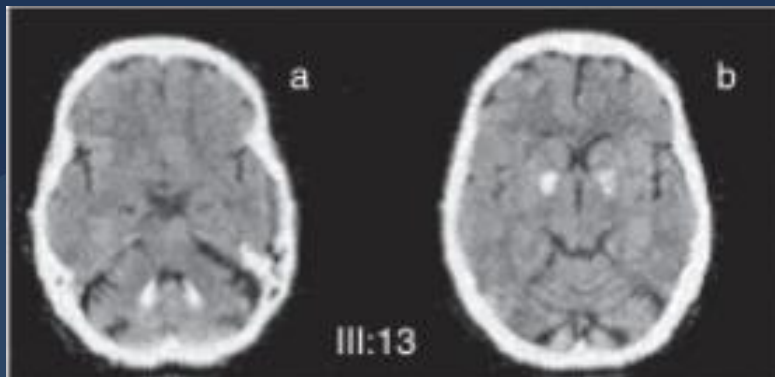


- Conhecida como doença de Huntington-símile tipo 4
- Os indivíduos afetados têm 44 ou mais CAG trinucleotídeos repetidos no gene TBP.
- Início do QC muito variável.
- Fenótipo: ataxia, declínio cognitivo, sintomas psiquiátricos, tremor, demência.
- Ressonância magnética (RM):
- **Atrofia cerebelar difusa**
- Hipometabolismo e redução volumétrica dos núcleos estriados



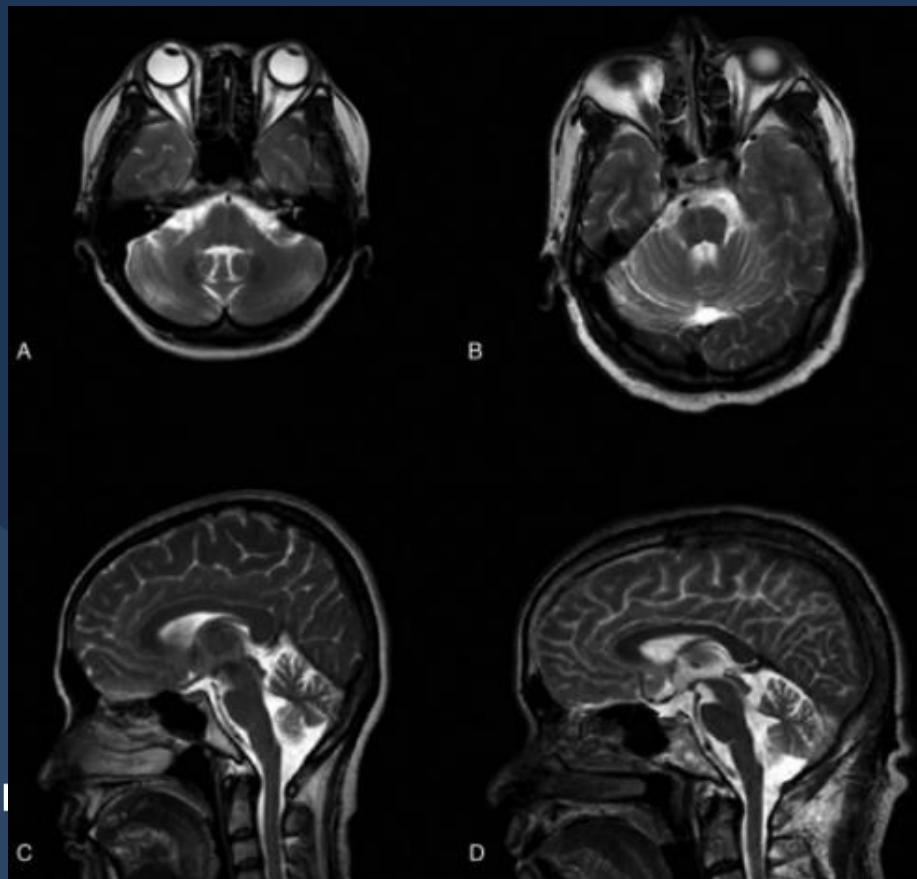
AEC tipo 20

- *Início do QC muito variável.*
- *Fenótipo: disartria, ataxia, tremor palatal, disfonia.*
- *Imagem (TC e RM):*
- **Calcificações nos denteados**
- *Calcificações nos globos pálidos*
- *Atrofia cerebelar difusa*



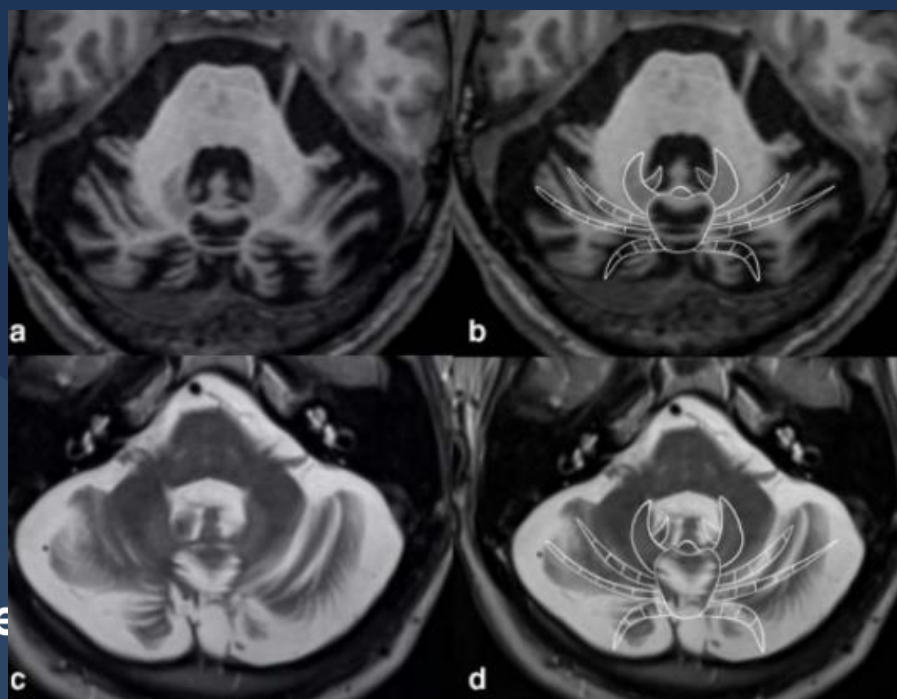
AEC tipo 42

- Os indivíduos afetados têm mutação no gene *CACNA1G*.
- Início do QC muito variável.
- Fenótipo: ataxia, disartria, instabilidade de marcha.
- Ressonância magnética (RM):
- **Atrofia cerebelar difusa**
- Pode apresentar o sinal da cruz na ponte ("hot cross bun sign")



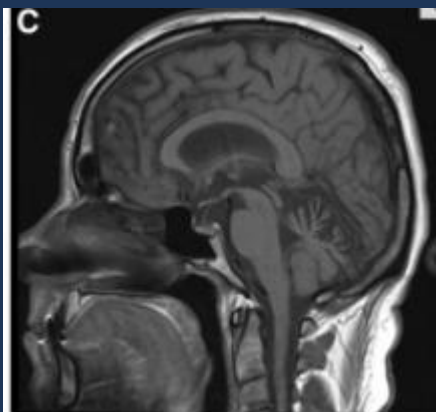
AEC tipo 48

- Incidência 1-5:100.000
- Os indivíduos afetados têm mutação no gene STUB1.
- Início do QC: 30-45 anos.
- Fenótipo: ataxia, disartria, distúrbios oculares, tremor, distúrbios psiquiátricos.
- Ressonância magnética (RM):
- **Hipersinal em T2 dos núcleos denteados**
- Atrofia cerebelar difusa
- Sinal do caranguejo no plano axial

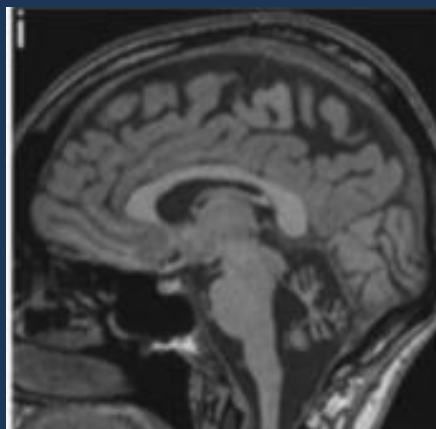


AEC tipos 4, 5, 14, 15

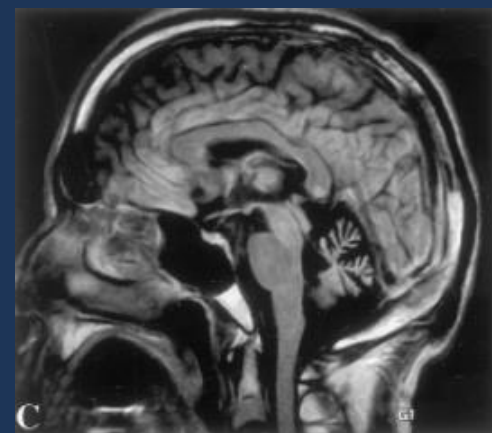
- Ressonância magnética (RM): **atrofia cerebelar**
- Acometimento do vérmis é mais evidente que dos hemisférios cerebelares



BMC Neurol . 2013 Nov 29;13:186



J Med Genet . 2011 Jun;48(6):407-12

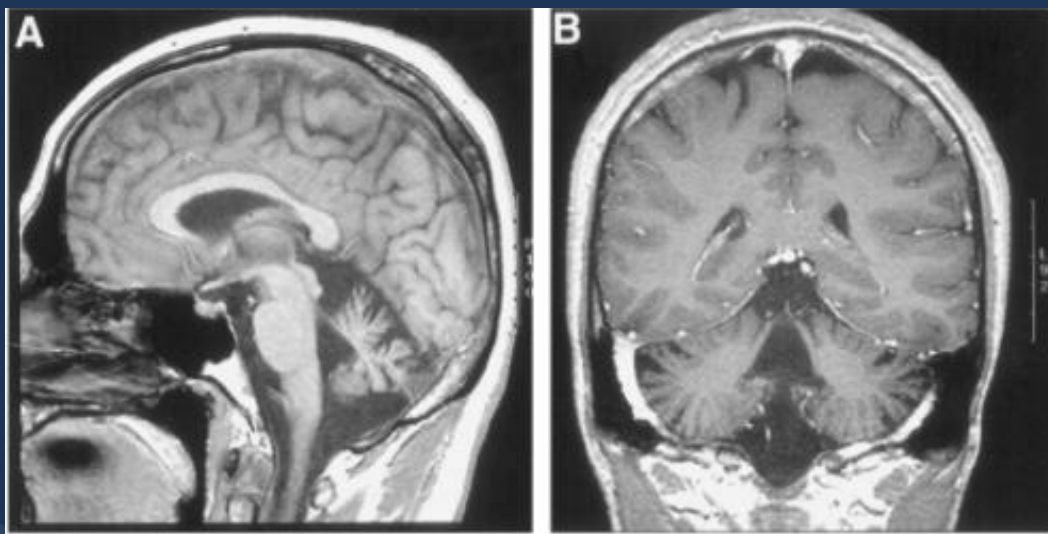


Neurology . 2001 Jul 10;57(1):96-100



Neurology . 2000 May 23;54(10):1971-5

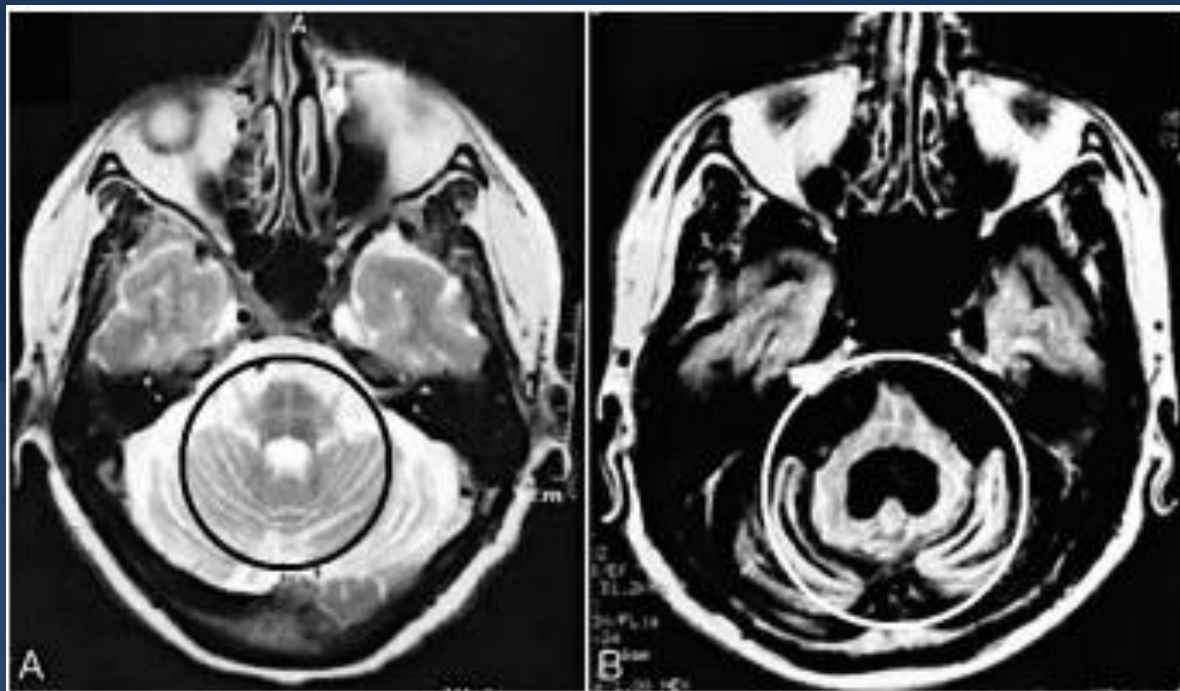
neurosky



Neurology . 1999 Oct 12;53(6):1355-7

AEC tipos 1, 2, 3, 6, 7, 8, 34

- Ressonância magnética (RM):
- Pode apresentar o sinal da cruz na ponte ("hot cross bun sign")



neurosky

- *Neuroradiology* . 2021 Jul;63(7):983-999
- *AJNR Am J Neuroradiol* . 2016 Aug;37(8):1405-12
- *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y)* . 2019 Sep 26;9
- *Cerebellum* . 2008;7(2):204-14.
- *Neurology* . 2000 May 23;54(10):1971-5
- *BMC Neurol* . 2013 Nov 29;13:186
- *J Med Genet* . 2011 Jun;48(6):407-12
- *Neurology* . 1999 Oct 12;53(6):1355-7
- *Neurology* . 2001 Jul 10;57(1):96-100
- *Neuroradiology* . 2020 Sep;62(9):1095-1103
- *Medicine (Baltimore)* . 2018 Sep;97(36):e12148
- *Handbook of Clinical Neurology, Vol. 103 (3rd series) Ataxic Disorders. Chapter 38*
- *Cerebellum Ataxias*. 2018; 5: 7.