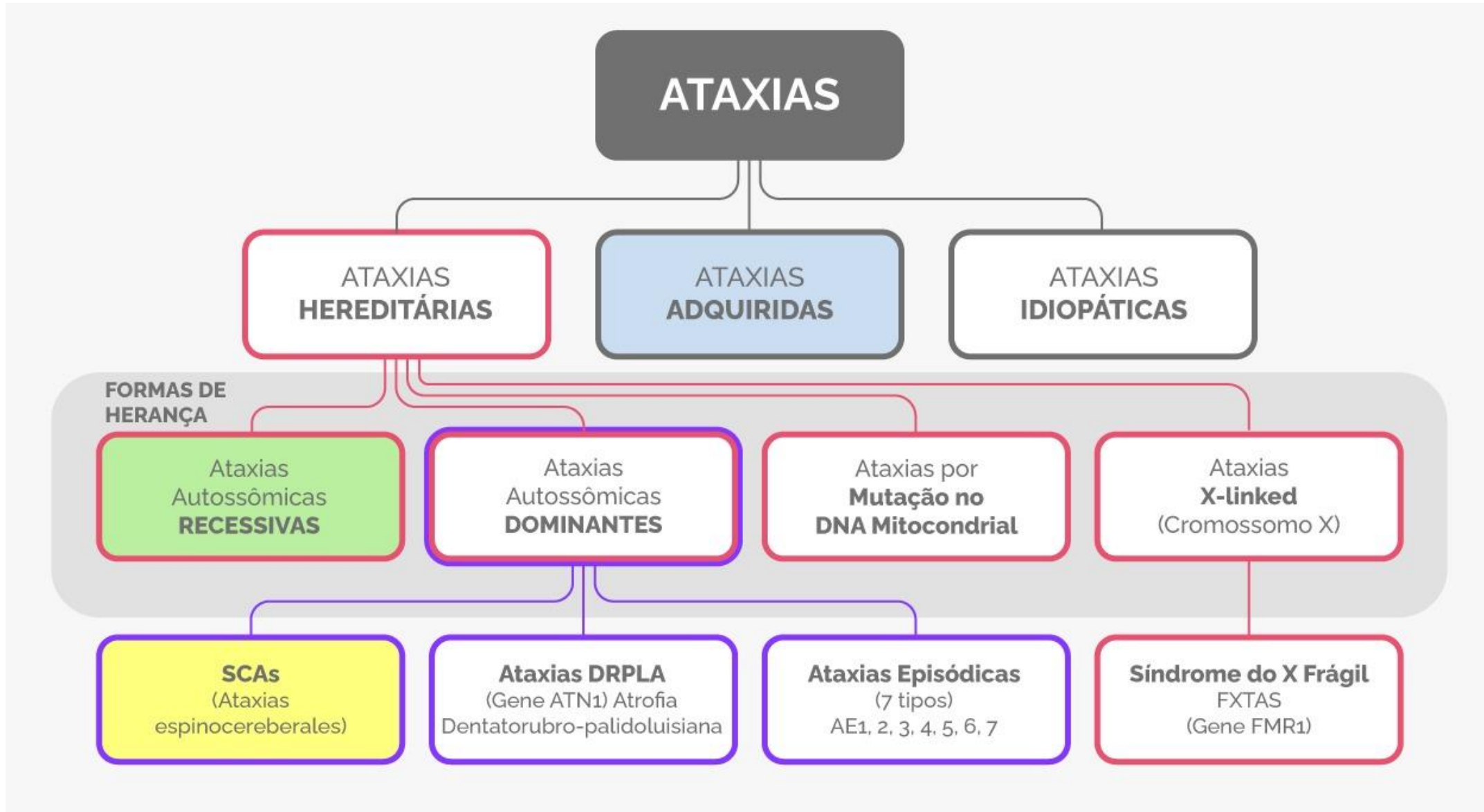


Mapa das Ataxias



Ataxias hereditárias

Ataxias Autossômicas **RECESSIVAS**

(Exemplos)

FA ou FRDA

Ataxia de Friedreich
(gene FXN)

AVED

Ataxia por deficiência de
vitamina E (gene TTPA)

AT

Ataxia Telangiectasia
(gene ATM)

Síndrome CANVAS

(gene RFC1)

AOA1

Ataxia com Apraxia
Oculomotora tipo 1
(gene APTX)

AOA2/SCAR1

Ataxia com Apraxia
Oculomotora tipo 2
(gene SETX)

SCAR3/SCABD1

Ataxia com
surdez e cegueira
(gene SCAR3/PEX6)

SCAR4/SCAS1

Ataxia com
Intrusões Sacádicas
(genes VPS41, VPS13D)

SCAR9/ARCA2

Ataxia por deficiência
coenzima Coq10
(gene ADCK3)

SCAR8/ARCA1

Ataxia por deficiência
SYNE1 (gene SYNE1)

SCAR10

Ataxia
Espinocerebelar Recessiva
(gene TMEM16K (ANO10))

SCAR14

Ataxia associada com
espectrina (gene SPTBN2)

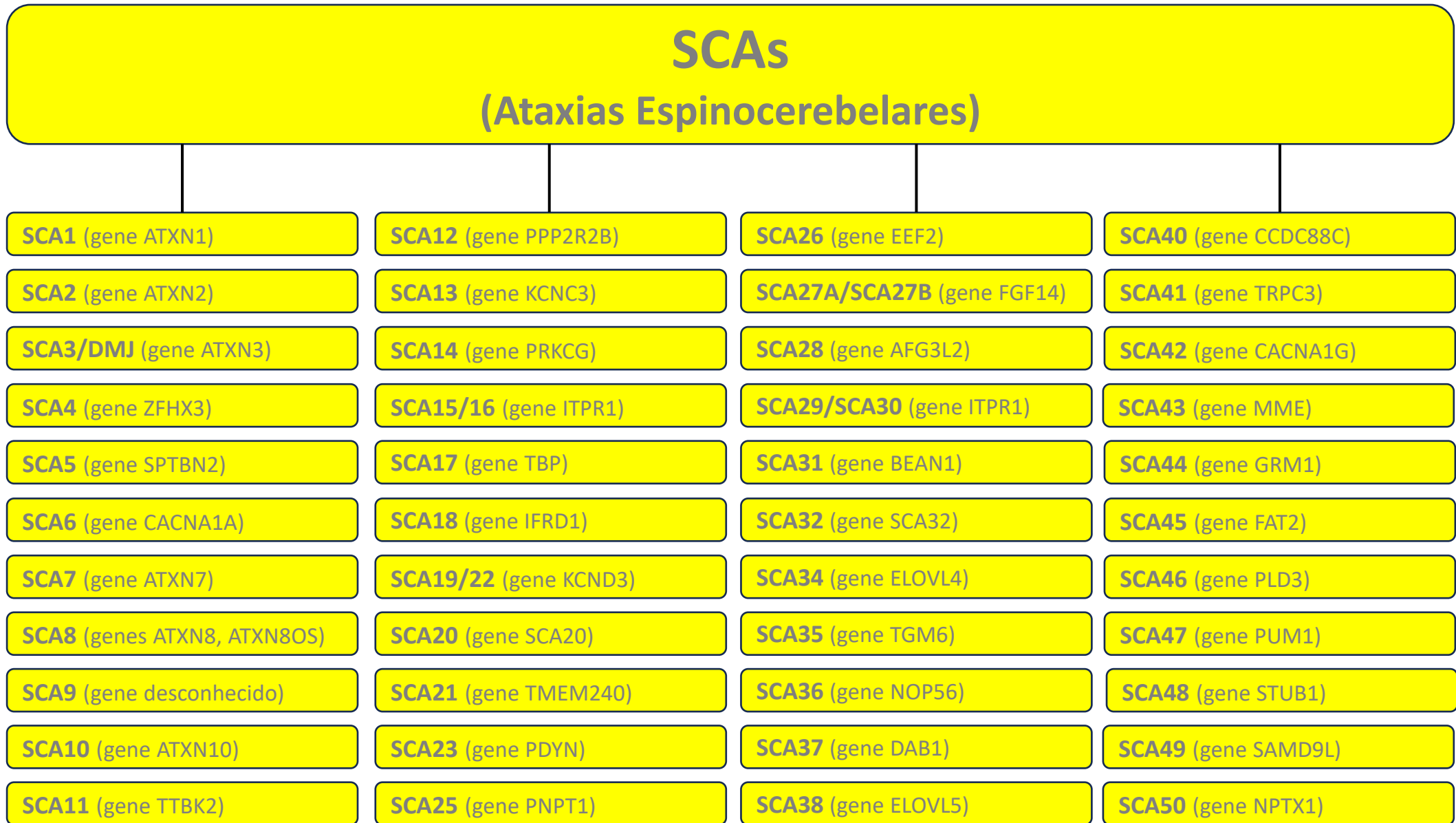
ARSACS

Ataxia de
Charlevoix-Saguenay
(gene SACS)

NPTC

Doença de
Niemann-Pick tipo C
(genes NPC1 ou NPC2)

Exemplos de ataxias espinocerebelares com transmissão hereditária autossômica dominante



Ataxias **ADQUIRIDAS**

Exemplos

Ataxias cerebelares imunomediadas

- **Causadas por outras doenças**

Ataxia por intolerância ao glúten, ataxia por cerebelite pós-infecciosa, ataxia causada pela síndrome de Miller-Fisher, ataxia causada pela síndrome Opsoclonus-Mioclonus, Degeneração Cerebelar Paraneoplástica (PCD).

- **Causas ainda não claras**

Ataxias Anti-GAD, Ataxia Cerebelar Autoimune Primária

Ataxia adquirida por **má formação do cerebelo**

Ataxia adquirida por **AVCs** (Acidentes Vasculares Cerebrais)

Ataxia adquirida por **danos ao cerebelo** (por exemplo, em acidentes de automóvel)

MSA-C (Atrofia de Múltiplos Sistemas tipo C) - Ataxia com características cerebelares

Ataxias adquiridas por certos **medicamentos** (ex. "Benzos")

Ataxias adquiridas por produtos utilizados em **quimioterapias**

Ataxias adquiridas por **abuso de álcool**

Ataxias adquiridas por **contato com solventes, tolueno etc**

Ataxias adquiridas por **doenças infecciosas** (HIV, caxumba, mononucleose, sífilis, doença de Whipple etc)

Ataxia adquirida por **problemas endócrinos** (hipotireoidismo)

Ataxia adquirida por **deficiência de vitaminas** (B1, B12, E)

Principais síndromes hereditárias por mutação no DNA Mitocondrial (**gene PolG**)

Fenótipo (nomenclatura) e aspectos clínicos mais comuns		Sintomas (onset)	Idade
Outras disfunções	MCHS - Microcerebrohepatopatia (Myocerebrohepatopathy) Miopatia, hipotonia, atraso no desenvolvimento, encefalopatia, disfunção do fígado.	Neonatal, primeira infância	
	AHS - Síndrome de Alpers-Huttenlocher Encefalopatia, regressão psicomotora, epilepsia, disfunção no fígado.	Infância, adolescência	
	MINGIE - Encefalopatia Mitocondrial Neuro-Gastro-Intestinal (Mitochondrial Neuro-Gastro-Intestinal Encephalopathy) Dismotilidade gastrointestinal, encefalopatia, ptose palpebral miogênica, oftalmoplegia progressiva, neuropatia periférica.	Infância, adolescência, idade adulta	
Ataxia Sensitiva	MEMSA - Mioclonus, Epilepsia, Miopatia e Ataxia Sensorial (Mioclonus, Epilepsy, Myopathy, and Sensory Ataxia) Epilepsia, miopatia, ataxia sensorial (falhas de propriocepção), disfunção no fígado, dores de cabeça e episódios semelhantes à derrames cerebrais	Adolescência, idade adulta	
Ataxia motora	SCAE - Ataxia Espinocerebelar com Epilepsia (Spinocerebellar Ataxia with Epilepsy) MSCAE - Ataxia Espinocerebelar Mitocondrial com Epilepsia (Mitochondrial Spinocerebellar Ataxia with Epilepsy) Encefalopatia, regressão psicomotora, epilepsia, disfunção no fígado.	Adolescência, idade adulta	
	ANS - Ataxia com Neuropatia (Ataxia Neuropathy Spectrum) Ataxia, neuropatia, sintomas psiquiátricos, deficits cognitivos, epilepsia, oftalmoplegia	Adolescência, idade adulta	
	MIRAS - Ataxia Mitocondrial Recessiva (Mitochondrial Recessive Ataxia Syndrome) Ataxia, neuropatia, sintomas psiquiátricos, deficits cognitivos, epilepsia, oftalmoplegia	Adolescência, idade adulta	