

ATAXIAS

ATAXIAS
HEREDITÁRIAS

ATAXIAS
ADQUIRIDAS

ATAXIAS
IDIOPÁTICAS

FORMAS DE HERANÇA

Ataxias
Autossômicas
RECESSIVAS

Ataxias
Autossômicas
DOMINANTES

Ataxias por
**Mutação no
DNA Mitocondrial**

Ataxias
X-linked
(Cromossomo X)

SCAs
(Ataxias
espinocereberales)

Ataxia DRPLA
(Gene ATN1) Atrofia
Dentatorubro-palidoluisiana

Ataxias Episódicas
(7 tipos)
AE1, 2, 3, 4, 5, 6, 7

Síndrome do X Frágil
FXTAS
(Gene FMR1)

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/SCASI

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)

Ataxias com transmissão hereditária autossômica dominante

SCAs (Ataxias Espinocerebelares)

*Exemplos com
genes já mapeados*

SCA1 (gene ATXN1)

SCA2 (gene ATXN2)

SCA3/DMJ (gene ATXN3)

SCA4 (gene desconhecido)

SCA5 (gene SPTBN2)

SCA6 (gene CACNA1A)

SCA7 (ATXN7)

SCA8 (genes ATXN8, ATXN8OS)

SCA9 (gene desconhecido)

SCA10 (ATXN10)

SCA11 (gene TTBK2)

SCA12 (gene PPP2R2B)

SCA13 (gene KCNC3)

SCA14 (gene PRKCG)

SCA15/16 (gene ITPR1)

SCA17 (gene TBP)

SCA18 (gene IFRD1)

SCA19/22 (gene KCND3)

SCA20 (gene SCA20)

SCA21 (gene TMEM240)

SCA23 (gene PDYN)

SCA25 (gene PNPT1)

SCA26 (gene EEF2)

SCA27A/SCA27B (gene FGF14)

SCA28 (gene AFG3L2)

SCA29/30 (gene ITPR1)

SCA31 (gene BEAN1)

SCA32 (gene SCA32)

SCA34 (gene ELOVL4)

SCA35 (gene TGM6)

SCA36 (gene NOP56)

SCA37 (gene DAB1)

SCA38 (gene ELOVL5)

SCA40 (gene CCDC88C)

SCA41 (gene TRPC3)

SCA42 (gene CACNA1G)

SCA43 (gene MME)

SCA44 (gene GRM1)

SCA45 (gene FAT2)

SCA46 (gene PLD3)

SCA47 (gene PUM1)

SCA48 (gene STUB1)

SCA49 (gene SAMD9L)

SCA50 (gene NPTX1)

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 a 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, déficits cognitivos, epilepsia, oftalmoplegia	Adolescência, idade adulta	
	MIRAS - Ataxia Mitocondrial Recessiva (Mitochondrial Recessive Ataxia Syndrome) Ataxia, neuropatia, sintomas psiquiátricos, déficits cognitivos, epilepsia, oftalmoplegia	Adolescência, idade adulta	