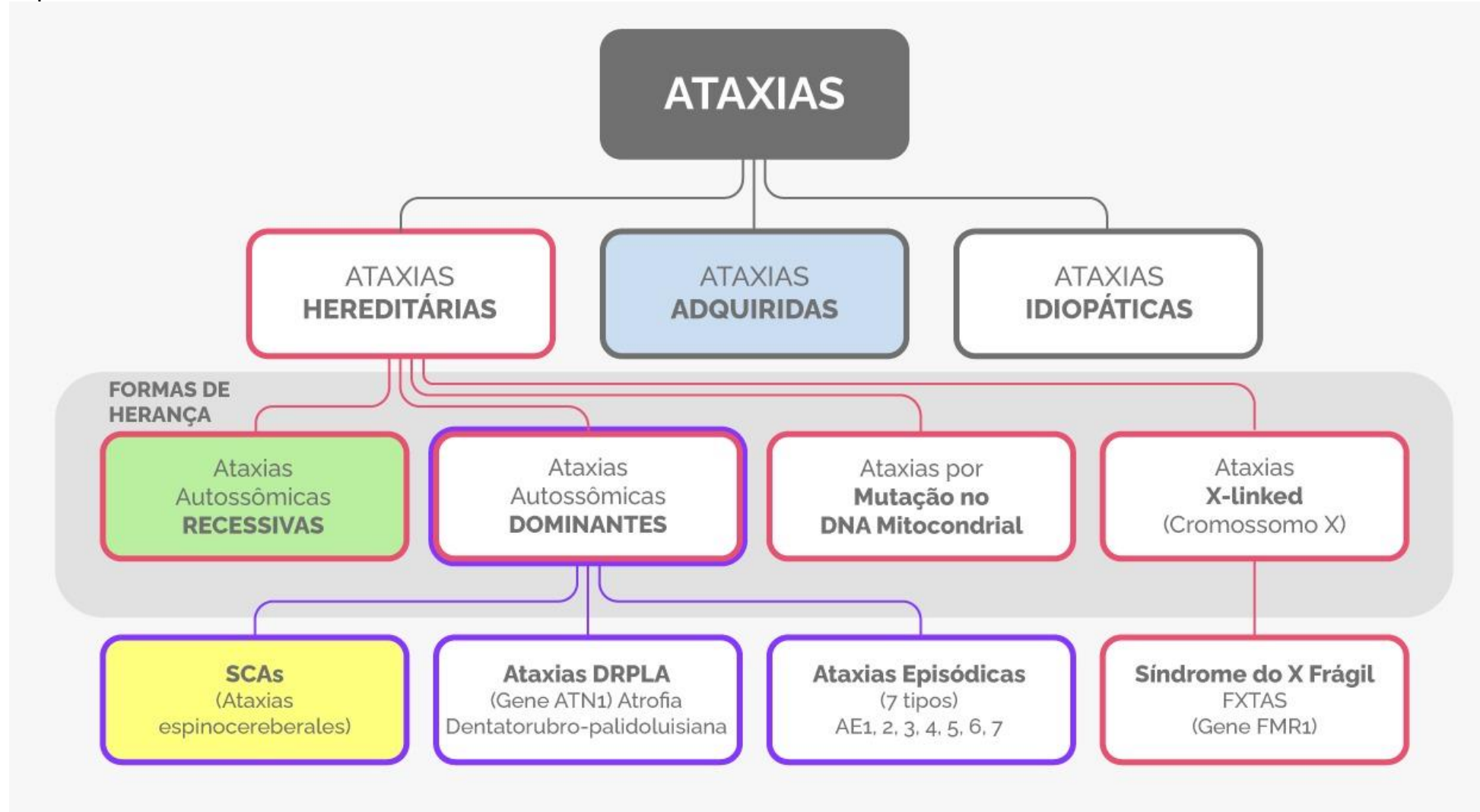


Mapa das ataxias

Última atualização em 28/07/2023 por Márcio Galvão.

Revisão: Jaqueline Garrido



**Ataxias com
transmissão
hereditária
autossômica
recessiva
(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)

SCAR8/ARCA1 – Ataxia por deficiência SYNE1 (gene SYNE1)

SCAR9/ARCA2 – Ataxia por deficiência coenzima Coq10 (gene ADCK3)

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 gluten, 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)

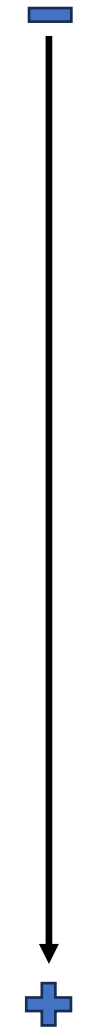
Ataxia adquirida por deficiência de vitaminas (B1, B12, E)

Fonte:
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/jimd.12211>

Principais síndromes hereditárias por mutação no DNA Mitochondrial (**gene POLG**)

- Ataxia Sensitiva
- Ataxia Motora
- Outras disfunções

Fenótipo (nomenclatura) e aspectos clínicos mais comuns	Sintomas (<i>Onset</i>)
■ 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 Mitochondrial Neuro-Gastro-Intestinal (Mitochondrial Neuro-Gastro-Intestinal Encephalopathy). Dismotilidade gastrointestinal, encefalopatia, ptose palpebral miogênica, oftalmoplegia progressiva, neuropatia periférica.	Infância, adolescência, idade adulta
■ 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
■ SCAE – Ataxia Espinocerebelar com Epilepsia (Spinocerebellar Ataxia with Epilepsy) MSCAE – Ataxia Espinocerebelar Mitochondrial 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 Mitochondrial Recessiva (Mitochondrial Recessive Ataxia Syndrome) Ataxia, neuropatia, sintomas psiquiátricos, deficits cognitivos, epilepsia, oftalmoplegia	Adolescência, idade adulta



Idade