

Atassie: segni/sintomi

- ✓ Ipotonia muscolare
- ✓ Incoordinazione
- ✓ Disturbi equilibrio e marcia
- ✓ Affaticabilità

Atassie: forme topografiche diverse

- ✓ Sensoriale: lesione nervi sensitivi e vie sensitive spinali
- ✓ Cerebellare: lesione strutture vermiane-emisferiche
- ✓ Vestibolare: lesioni complesso vestibolo-cerebellare
- ✓ Frontale: lesioni vie fronto-ponto-cerebellari

ATASSIE

- Acute
alcool, carbamazepina, fenitoina, ecc.
- Subacute
neoplasie, carenziali, infiammatorie, paraneoplastiche
- Croniche/ereditarie
genetiche

ATASSIE subacute

Carenziali: vit. E, vit. B1, vit. B12 e folati

Infiammatorie-autoimmuni: celiachia, da prioni

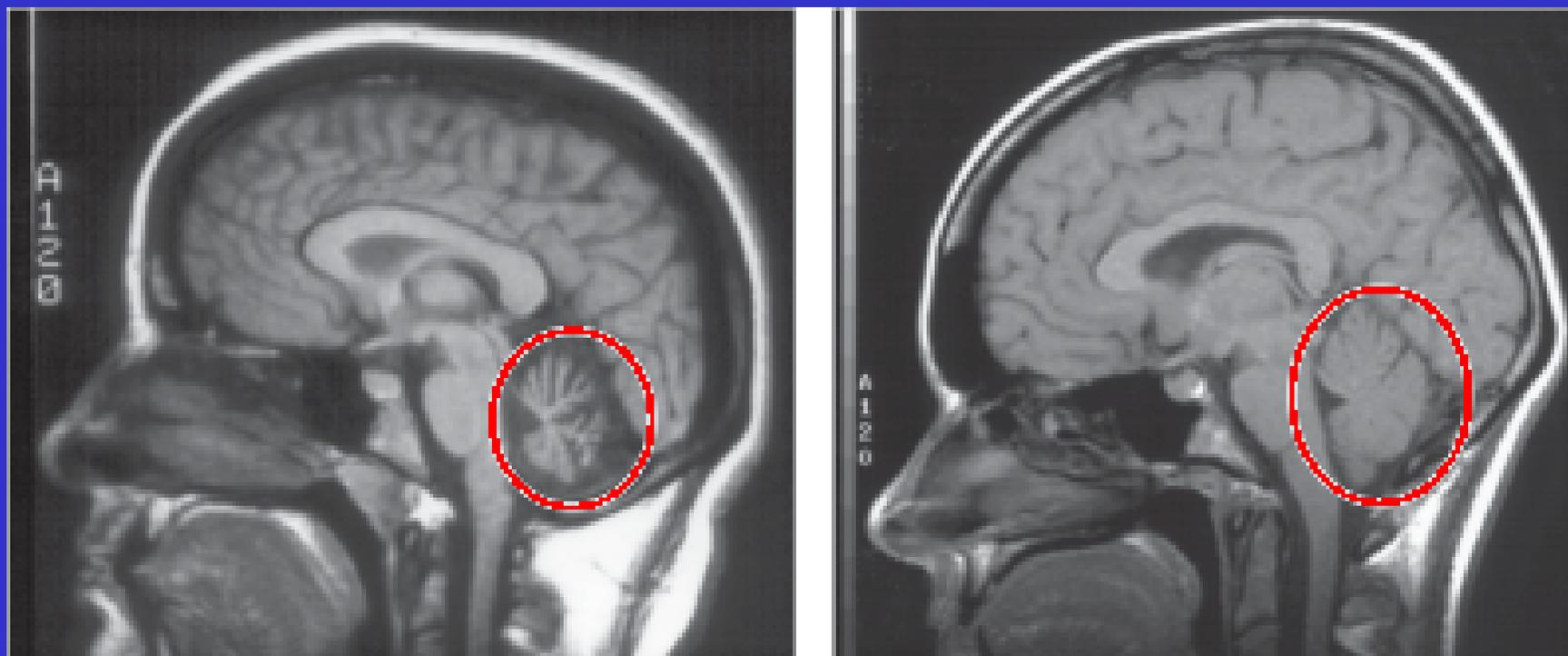
www.fisiokinesiterapia.biz

Atassie croniche/ereditarie

Eredo-atassie

- a. **Non-progressive**: ipoplasia verme, emisferi, strutture ponto-cerebellare
atassia + ritardo mentale + segni piramidali (spasticità)
- b. **Progressive**:
 1. Autosomiche rec. (ARCA): Friedreich (AF)
 2. Autosomiche dominanti (ADCA): SCA

Atrofia cerebellare



www.fisiokinesiterapia.biz

ATASSIA DI FRIEDREICH (FRDA)

Prevalenza: 1/30-50.000, eredità autosomica recessiva

Patogenesi: Atrofia cellule a T dei gangli spinali, atrofia-degenerazione cordoni post. + degeneraz. tratto spino-cerebellare dorsale e ventrale

Gene: FRDA, mappato su cromosoma 9q13-21, per la fratassina (proteina mitocondriale)

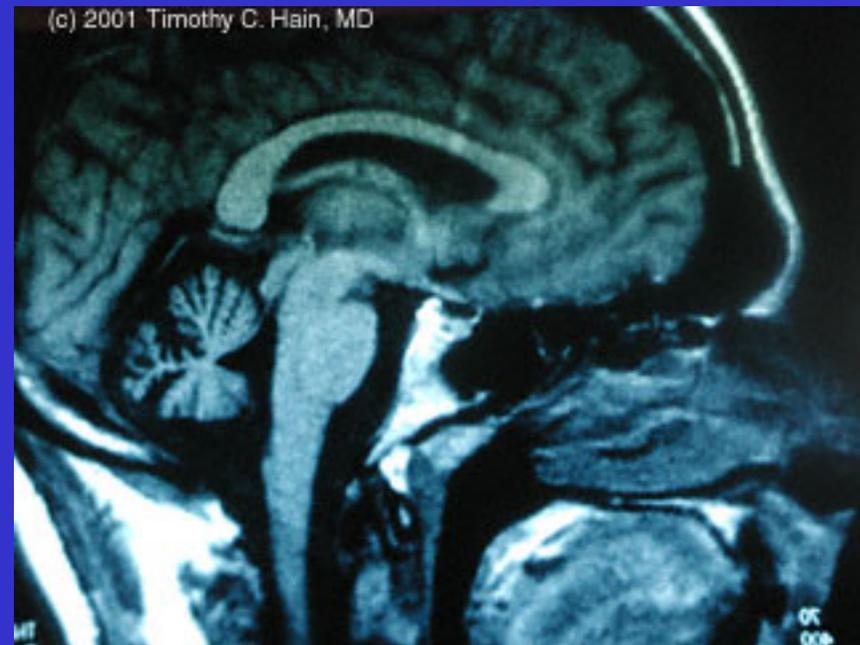
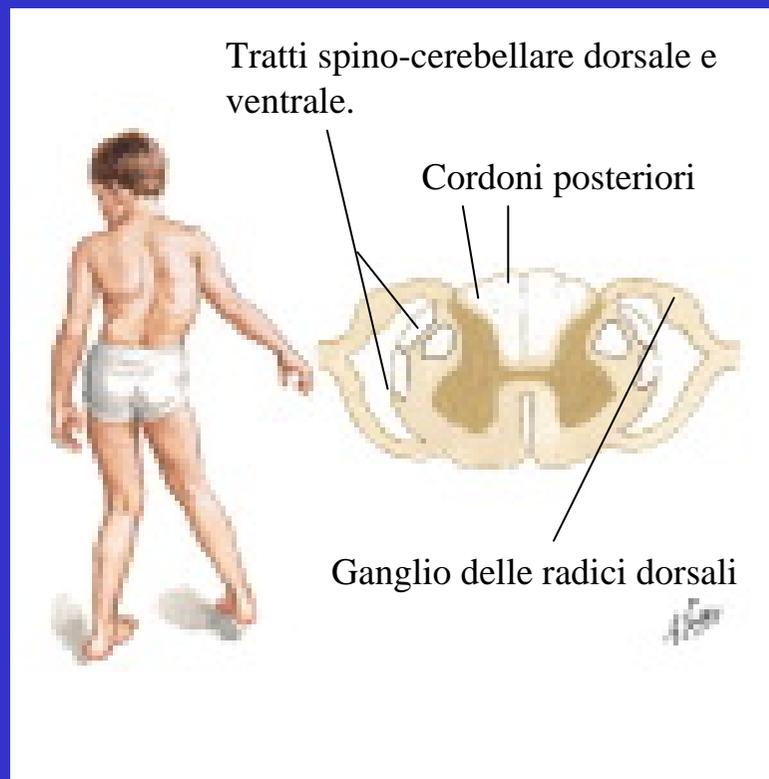
Clinica: Esordio < 25 aa., progressiva atassia della marcia senza remissione, areflessia profonda aa.ii. Si associano a: disartria, Babinski, deficit forza aa. ii., ridotta sensibilità profonda (pallestesia, batiestesia, bariestesia, chinestesia), ecc.

Diagnosi: quadro clinico, diagnostica molecolare, ENG: evidenza di neuropatia sensitiva assonale (potenziali di azione sensitivi ridotti/assenti, rallentata conduzione motoria), RM encefalo+midollo: ipotrof. cordonale + modesta ipotrof. cerebell.

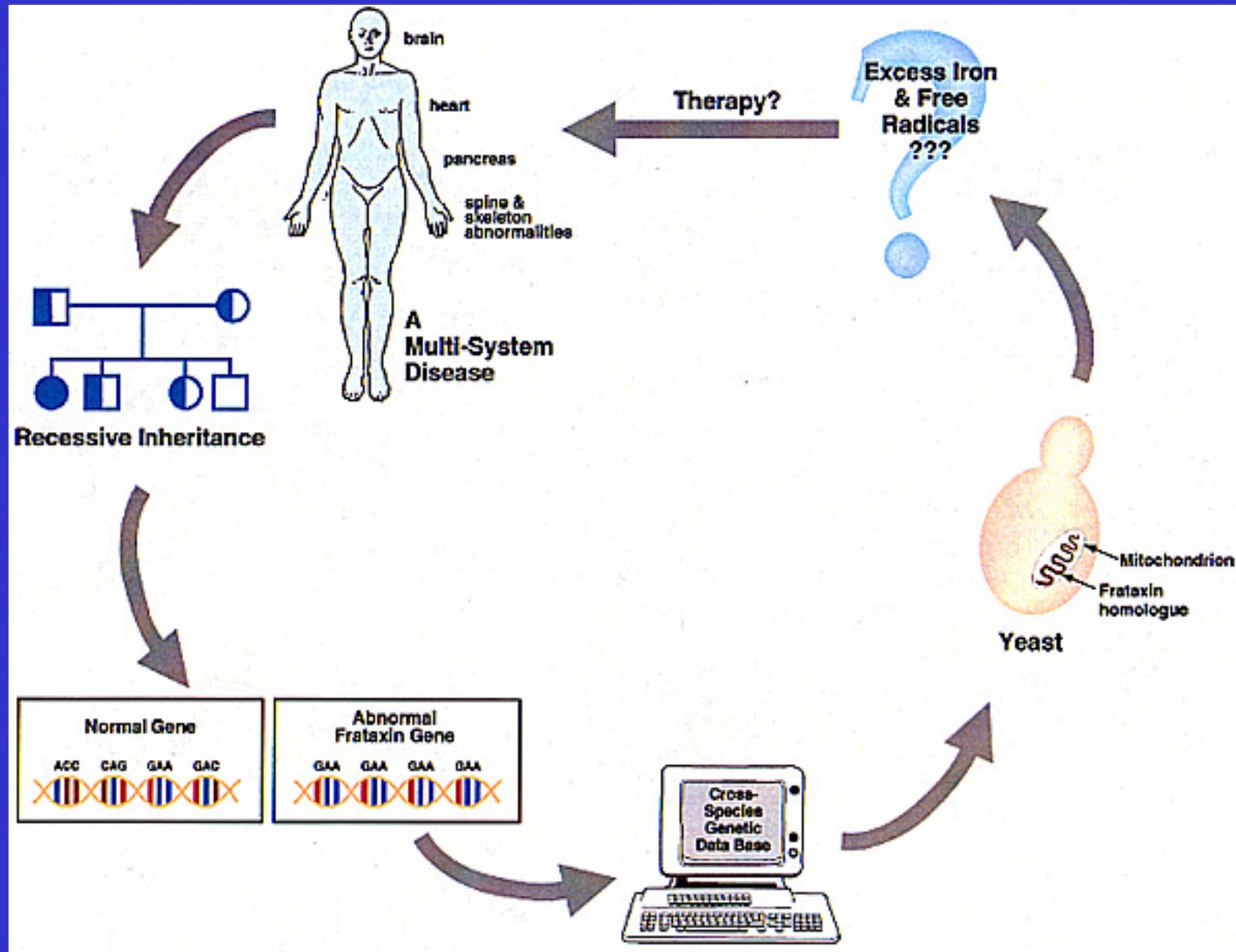
(segue)

Decorso: progressivo (sedia a rotelle). Nei 2/3 dei casi
concomita cardiopatia ipertrofica

Terapia: nessuna



AF



ADCA

Gruppo clinicamente e geneticamente eterogeneo di atassie:

1. Atassia spino-cerebellare (SCA): da SCA1 a SCA28
2. Atassie episodiche (EA): da EA1 a EA5

SCA 2 (+ frequente in Italia, 28% delle ADCA):

- esordio 30-40 aa.
- sintomi AF + cerebellare + extrapiramidale
- RM: atrofia olivo-ponto-cerebellare



Atassia Telangectasia (da difetto di riparazione del DNA)

Esordio 1° infanzia (1-2 aa)

Associata a telangectasie oculo-cutanee

RM: atrofia cerebellare

Propensione a sviluppare tumori (linfomi)

Gene: ATM

