



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ATAXIA TELEGIECTASIA

DESCRIPCIÓN: También conocida como Síndrome de Louis-Barr es una enfermedad progresiva, multisistémica de transmisión autosómico recesiva, caracterizada por degeneración del cerebelo (y del sistema nervioso en general), inmunodeficiencia, radiosensibilidad, predisposición a padecer cáncer, telangiectasias. Es poco común de la infancia que afecta el cerebro y otras partes del cuerpo. El término ataxia se refiere a movimientos descoordinados, como caminar, y telangiectasia es el agrandamiento de los vasos sanguíneos (capilares) justo por debajo de la superficie de la piel. Las telangiectasias aparecen como pequeñas venas rojas similares a una araña. Esta enfermedad se da por igual en hombres y mujeres, y afecta aproximadamente a 1 de cada 40.000 a 100.000 personas en todo el mundo. Los posibles exámenes son, entre otros los niveles de inmunoglobulina sérica (IgE, IgA), prueba de detección de células B y T, alfafetoproteína, antígeno carcinoembrionario, pruebas genéticas para buscar mutaciones en el gen ATM, radiografías para examinar el tamaño del timo, y examen de tolerancia a la glucosa. Los primeros síntomas de la enfermedad aparecen sobre los dos años de vida como una falta de equilibrio. Las deficiencias neurológicas se producen como resultado de aplasia del timo, alteraciones del crecimiento y la maduración de los órganos y las telangiectasias. La evolución lleva a un deterioro neurológico progresivo, que suele terminar con la muerte antes de los 30 años.

SÍNTOMAS: Suele aparecer una disminución en la coordinación de movimientos a finales de la infancia, marcha inestable, marcha espasmódica y marcha atáxica. La disminución del desarrollo mental se demora o se detiene después de los 10 a 12 años de edad. Retardo para empezar a caminar, vasos sanguíneos dilatados en la piel de la nariz, las orejas y en la parte interna del codo y la rodilla, los vasos sanguíneos dilatados en la esclerótica de los ojos, decoloración de la piel (manchas café con leche en la piel), decoloración de áreas de piel expuestas a la luz solar, encanecimiento prematuro, nistagmo hacia el final de la enfermedad, convulsiones, sensibilidad a la radiación (incluyendo los rayos X médicos) y infecciones respiratorias severas que se repiten,

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)

Apartado de Correos 142

03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409

ahedysia@wanadoo.es