

Ataxia-Telangiectasia

Síndrome Louis-Bar

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción de la Ataxia-Telangiectasia

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** La ataxia-telangiectasia es una enfermedad que asocia una **inmunodeficiencia combinada grave**, que afecta principalmente a la respuesta inmune humoral, con una **ataxia cerebelosa progresiva**. Se caracteriza por **signos neurológicos, telangiectasias, una mayor susceptibilidad a infecciones y un riesgo aumentado de cáncer**.
- **Epidemiología:** Se estima una prevalencia media de 1/100.000 niños.
- **Clínica:** La gravedad de las afectaciones neurológicas, inmunitarias y pulmonares varía ampliamente de una persona a otra. Por lo general, el inicio de la enfermedad se produce alrededor de 1 a 2 años de edad **con movimientos anómalos de la cabeza y problemas de equilibrio**, seguido por lenguaje confuso (**disartria**) y movimientos anormales de los ojos (**apraxia oculomotora**). En torno a los 9-10 años puede aparecer una mala coordinación de movimientos (**apraxia**) y **temblor en las extremidades** con un empeoramiento progresivo. La **coreoatetosis** es bastante frecuente. En la mayoría de los casos, la inteligencia es normal; aproximadamente un **30% de los pacientes presenta dificultades de aprendizaje o discapacidad intelectual moderada**. Las telangiectasias cutáneo-mucosas aparecen entre los 3 y los 6 años, o incluso durante la adolescencia. La inmunodeficiencia causa **repetidas infecciones de senos nasales y pulmones**, con la posibilidad de que estas últimas deriven en **bronquiectasia**. Además, **las aspiraciones alimentarias contribuyen también a las infecciones pulmonares**. En ocasiones se presenta una **neumonía intersticial**. Existe, asimismo, un **aumento relativo de la frecuencia de cánceres** en relación a la población general. El **retraso del crecimiento** también es bastante frecuente.
- **Etiología:** La ataxia-telangiectasia es una **enfermedad autosómica recesiva** causada por la inactivación por mutación del gen *ATM* (11q22.3). Este gen cuya expresión es ubicua, codifica una proteína quinasa que juega un papel fundamental en el control de la reparación de la doble cadena (DSB) del ADN, en particular en las células de Purkinje del cerebelo y en las células endoteliales (cerebrales, cutáneas y conjuntivas). Una variante poco frecuente, es un trastorno similar a la ataxia-telangiectasia (ataxia-telangiectasia-like disorder, en inglés), producida por la inactivación del gen *MRE11* (11q21), cuyo producto también participa en la reparación DSB.
- **Manejo y pronóstico:** El **tratamiento, sintomático**, se basa en **fisioterapia, logopedia** y en el **tratamiento de las infecciones (antibióticos, inyecciones de inmunoglobulinas) y de las complicaciones pulmonares**. Los **beta-bloqueantes pueden reducir los temblores y**

La ataxia-telangiectasia – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaTelangiectasia_Es_es_HAN_ORPHA100.pdf

| octubre de 2017

mejorar la motricidad fina. En personas afectadas por ataxia-telangiectasia debe utilizarse con precaución la radioterapia y ciertas quimioterapias debido a la sensibilidad de sus células a los rayos X. Con frecuencia, entre los 10 a 11 años de edad, los niños afectados necesitan silla de ruedas. El pronóstico, grave, refleja la incidencia de las infecciones respiratorias, el síndrome neurodegenerativo, el envejecimiento cutáneo-mucoso acelerado y un mayor riesgo de padecer cáncer (un 35% de los pacientes desarrolla cáncer antes de los 20 años de edad).

La discapacidad en el curso de la Ataxia Telangiectasia

Extraído de la Enciclopedia de Orphanet para público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

Los **problemas de equilibrio, de la marcha y de coordinación de movimientos, así como los problemas oculares** se agravan progresivamente y, por lo general, a partir de la adolescencia. En ese caso, se requerirá ayuda para vestirse, lavarse y comer.

Alrededor del 30% de los niños presenta **dificultades de aprendizaje o una discapacidad intelectual moderada**.

Todo este conjunto de problemas provoca un **gran cansancio** que puede ir acompañado de irritabilidad, siendo además frecuente que la enfermedad **afecte a la vida social**. Asimismo, el miedo a atragantarse durante la comida (junto con el riesgo de infecciones pulmonares) puede conducir progresivamente al aislamiento.

La consecuencia de estas deficiencias es una **discapacidad que afecta a la movilidad, la autonomía, la comunicación y la vida social** (ver “Vivir con”) y que puede reducirse mediante un acompañamiento adaptado, una reeducación funcional y cierto equipamiento y ayudas técnicas (ver “¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?”).

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Un equipo multidisciplinar constituido por neurólogos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, psicometricistas, logopedas, ortoptistas, psicólogos y dietistas se encarga del seguimiento de niños y adultos.

Fisioterapia y terapia ocupacional

La fisioterapia y la terapia ocupacional juegan un papel importante en el manejo de los problemas de equilibrio y de coordinación de los movimientos. Estrictamente hablando, no modifican su progresión, pero contribuyen a compensar y combatir sus efectos. Así, las sesiones regulares de fisioterapia permiten adquirir un cierto control de la postura y los cambios de posición.

El fisioterapeuta, en colaboración con el ortesista, podría recomendar la utilización de prótesis, sobre todo para caminar.

La ataxia-telangiectasia – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaTelangiectasia_Es_es_HAN_ORPHA100.pdf

| octubre de 2017

En caso de infección pulmonar, se proponen sesiones de fisioterapia pulmonar para lograr la desobstrucción de las vías respiratorias.

Tras haber analizado las dificultades, el terapeuta ocupacional propone las ayudas técnicas necesarias para la autonomía en la vida diaria (comer, vestirse, desplazarse). La utilización de asientos, bastones, andadores y otros dispositivos de ayuda para la marcha puede evitar las caídas. A medida que evoluciona la enfermedad es necesario adaptar el domicilio, sobre todo para permitir la utilización de una silla de ruedas.

Psicomotricidad

El seguimiento por un especialista en psicomotricidad tiene como objetivo proporcionar asistencia para el desarrollo motor implicando factores psíquicos, tales como la toma de conciencia del esquema corporal (representación que la persona se hace de su propio cuerpo y que le permite situarse en el espacio), familiarizándose con diversas experiencias sensoriales y comunicando y expresando sus emociones. Además, contribuirá a mejorar la postura y el equilibrio, y a ejecutar movimientos para la realización de tareas de la vida diaria.

Logopedia

La logopedia permite mejorar la comunicación en personas que presentan dificultades de locución. Asimismo, aborda los problemas de deglución (disfagia).

Manejo dietético

La disfagia puede contribuir a una pérdida de peso, por lo que está indicado el seguimiento por parte de un dietista especializado en enfermedades neurológicas.

Manejo de las afectaciones visuales

El ortoptista, en colaboración con un oftalmólogo, se ocupa de la reeducación de los problemas de visión binocular resultantes de la apraxia oculomotora.

- **“Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria**

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria y familiar?

La ataxia-telangiectasia es una enfermedad que aparece en la infancia y cuyas manifestaciones se agravan, haciéndose crónicas e incapacitantes y con repercusiones importantes en todos los aspectos de la vida cotidiana, independientemente de la edad. Los afectados presentan, fundamentalmente, problemas de coordinación y de equilibrio que pueden conllevar una pérdida de autonomía en la realización de tareas simples de la vida diaria, y que son difíciles de superar. En ese caso, puede resultar necesario recurrir a la ayuda de cuidadores.

En una primera etapa, la persona puede caminar sola. Después, con la evolución de la enfermedad, requerirá de ayudas técnicas (bastones, andadores,...) y, posteriormente, de una silla de ruedas. Además, podría necesitar la asistencia de una tercera persona para ayudarle en sus desplazamientos. Llegado este punto suele ser necesaria la adaptación de la vivienda.

La ataxia-telangiectasia – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaTelangiectasia_Es_es_HAN_ORPHA100.pdf

| octubre de 2017

La necesidad de acompañamiento (sesiones de fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia...) resulta limitante y ciertas familias deben adaptar o dejar su actividad profesional para ocuparse de la persona afectada. También puede ocurrir que la familia tenga que trasladarse para estar próxima a las instalaciones que puedan acoger al afectado. Esto puede ocasionar preocupaciones financieras, técnicas y administrativas.

Además, la vida familiar queda perturbada por el carácter transmisible de la enfermedad y el riesgo subsiguiente para la descendencia.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida social, afectiva y deportiva?

Salvo escasas excepciones, la ataxia-telangiectasia no provoca deficiencia mental. Los niños y adultos afectados se asemejan a la población general y las dificultades de integración social están ligadas, la mayoría de las veces, únicamente a la creciente discapacidad física. En ocasiones, es necesario un esfuerzo pedagógico por parte del entorno para hacer ver la realidad de la enfermedad y todas las oportunidades sociales que permite.

Por el contrario, la comunicación está afectada a consecuencia de los problemas neurológicos. De hecho, la pérdida de control del movimiento se hace también evidente por las expresiones faciales, que en ocasiones les hacen parecer reservados o indiferentes, lejos de las emociones reales de las personas afectadas. De igual modo, el control del habla está afectado, por lo que hay que brindar el tiempo necesario para que se expresen y orientar las preguntas a respuestas cortas para evitar el esfuerzo y cansancio resultantes.

Además, la actividad física es muy importante para mantener la capacidad muscular. Es preferible priorizar deportes donde la persona afectada no presente problemas y en los que tenga la posibilidad de mejorar. Por ejemplo, la natación y la equitación están especialmente indicadas. Asimismo, podría facilitarse su integración en un equipo de deporte colectivo como persona de apoyo, por ejemplo, de asistente del entrenador o de árbitro.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad?

Con el inicio precoz de los problemas motores, la enfermedad afecta a la escolaridad. Por lo general, ésta puede hacerse en medio ordinario con ciertas adaptaciones, fundamentalmente a nivel de las instalaciones.

En la escuela, la principal preocupación debe ser el abordaje del cansancio ligado al considerable esfuerzo que implica el control de los movimientos. Los problemas de comunicación mencionados anteriormente podrán solventarse con la adaptación de los métodos pedagógicos del profesorado y con personal de apoyo.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo, que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje, podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrá considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar

La ataxia-telangiectasia – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaTelangiectasia_Es_es_HAN_ORPHA100.pdf

| octubre de 2017

deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es.

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedadesraras.org), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

La enfermedad afecta en gran medida a la vida profesional. El ejercicio de la actividad profesional y, en ocasiones, los desplazamientos al lugar de trabajo, pueden crear dificultades y requerir adaptaciones: jornada a tiempo parcial, acondicionamiento del puesto de trabajo, reclasificación laboral, cambio de trabajo, empleo protegido, acompañamiento en los trayectos...

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

Si con la evolución de la enfermedad se presentan dificultades muy importantes, las personas afectas no podrán ejercer una actividad laboral.

1. Ataxie télangiectasie. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, octobre de 2007. Prof. Dominique STOPPA-LYONNET, editor experto.
www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=104&Disease
2. Ataxie télangiectasie. Encyclopédie Orphanet Grand Public, febrero de 2016. Con la colaboración de: Prof. Dominique STOPPA-LYONNET, Service de Génétique Oncologique, Institut Curie, Paris – Dr. Nizar Mahlaoui, Centre de Référence Déficits Immunitaires Héritaires (CEREDIH), Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, APHP, Paris - Association Pour la Recherche sur l'Ataxie Télangiectasie APRAT - Fonds de dotation AT Europe.
www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/AtaxieTelangiectasie_FR_fr_PUB_ORPHA100.pdf
3. Traducción de la versión francesa de febrero de 2016, adaptada por Orphanet-España y validada por la Dra. Mercè Pineda Marfà, Fundación Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, octubre de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



La ataxia-télangiectasia – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaTelangiectasie_Es_es_HAN_ORPHA100.pdf

| octubre de 2017