

La enfermedad de Machado-Joseph

Ataxia espinocerebelosa tipo 3 (SCA3)

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento a personas que padecen esta enfermedad rara. No sustituye una evaluación individual y personalizada.

Breve descripción de la enfermedad de Machado-Joseph

Extracto de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** La ataxia espinocerebelosa tipo 3 (SCA3, del inglés *spinocerebellar ataxia type 3*), también conocida como enfermedad de Machado-Joseph, es el subtipo más común de ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo 1 (ADCA I), un **trastorno neurodegenerativo**, que se caracteriza por **ataxia, oftalmoplejía externa progresiva y otras manifestaciones neurológicas**.
- **Epidemiología:** La prevalencia estimada es de 1 a 2 casos por cada 100.000 habitantes, con importantes variaciones geográficas y étnicas: la prevalencia más alta se ha encontrado en las Azores (Isla de Flores, 1/239), con tasas de prevalencia intermedia en Portugal, Alemania, Países Bajos, China y Japón, siendo menores en América del Norte, Australia y la India. No hay disponibles estimaciones precisas de prevalencia. Sin embargo, la SCA3 es la forma más común de ADCA I en las poblaciones mejor caracterizadas genéticamente (es responsable de hasta el 72% de las familias con ataxia). Según una revisión de la literatura en inglés, se han publicado alrededor de 600 casos.
- **Clínica:** La SCA3 se divide en **3 formas**. La **SCA3 tipo 1 (enfermedad de Machado-Joseph tipo 1)** se asocia con **ataxia, oftalmoplejía, signos piramidales**, tales como la **espasticidad e hiperreflexia**, y **signos extrapiramidales**, incluyendo **distonía y otros trastornos del movimiento que se presentan en la adolescencia**. La **SCA3 tipo 2 (enfermedad de Machado-Joseph tipo 2)**, se presenta en la **edad adulta** con **ataxia, espasticidad y distonía**. La **SCA3 tipo 3 (enfermedad de Machado-Joseph tipo 3)** aparece **después de los 40 años** e incluye **oftalmoplejía** y manifestaciones de la **afectación del asta anterior medular**, tales como como **fasciculaciones, amiotrofia y debilidad muscular**. También pueden presentarse otros síntomas en la SCA3. Un síntoma que puede pasarse por alto, pero que es bastante común, es la **alteración de la sensibilidad a las temperaturas, que afecta al cuerpo entero**.
- **Etiología:** La enfermedad se asocia con la **expansión anómala de trinucleótidos CAG** (que codifican la glutamina) en el gen ATXN3 (14q21) mostrando un fenómeno de anticipación. La longitud normal de la repetición es de 13 a 41, mientras que la longitud de la repetición que causa la SCA3 es mayor de 56. La SCA3 sigue un patrón de **herencia autosómica dominante con penetrancia completa y un fenómeno de anticipación**. Se recomienda proporcionar asesoramiento genético a los pacientes sintomáticos o a aquellos con antecedentes familiares en los que la mutación SCA ha sido identificada, debiéndose considerar el diagnóstico presintomático.

- **Manejo y pronóstico:** Debido a la ausencia de tratamientos específicos para retrasar o detener el progreso de la enfermedad, el **tratamiento es únicamente de soporte**. Por ejemplo, el **parkinsonismo, el síndrome de piernas inquietas, la espasticidad, los trastornos del sueño y la depresión pueden ser tratados farmacológicamente. La distonía y la espasticidad pueden tratarse con inyecciones locales de toxina botulínica.** La **ergoterapia** y la **fisioterapia** son fundamentales. La **logopedia** también puede resultar beneficiosa para el tratamiento de la disartria. El pronóstico es desfavorable pero ciertos pacientes pueden vivir varias décadas tras la aparición de los primeros síntomas.

La discapacidad en el curso de la enfermedad de Machado-Joseph

Extraído de la Enciclopedia de Orphanet para pacientes [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de la enfermedad?**

Debido a la pérdida progresiva de ciertas funciones como la movilidad, junto con problemas en la coordinación de movimientos y de equilibrio, los afectados pueden presentar **dificultades para caminar, desplazarse, efectuar tareas de la vida diaria (ir al baño,...), escribir.**

Para paliar los trastornos de la marcha se puede recurrir a **ayudas que facilitan la autonomía en los desplazamientos (bastón, silla de ruedas manual o eléctrica).**

En ocasiones, los afectados pueden manifestar **dificultades para expresarse (disartria) y para leer.**

El conjunto de problemas (motores, sensoriales) provoca **una mayor fatiga, incluso agotamiento, acompañado de irritabilidad.** La depresión es muy frecuente.

Asimismo es frecuente que la enfermedad tenga **repercusiones sobre la vida social.**

El empeoramiento de las pérdidas de orina, el miedo a atragantarse durante las comidas (con riesgo de infecciones pulmonares) pueden conducir progresivamente a un aislamiento social.

La consecuencia de estas deficiencias es una **discapacidad que afecta a la locomoción, la autonomía, la comunicación y la vida social** (ver “Vivir con”) y que puede atenuarse mediante un acompañamiento adaptado, una reeducación funcional y el uso de cierto equipamiento y de 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 fisioterapeutas, ergoterapeutas, psicomotricistas, logopedas, ortoptistas, psicólogos y dietistas deberá realizar el seguimiento de niños y adultos.

La fisioterapia y la ergoterapia

La fisioterapia y la ergoterapia ocupan un papel importante en el manejo de los problemas de equilibrio y de coordinación de los movimientos. Estrictamente hablando no modifican su progresión, pero ayudan a compensar los trastornos y combatir sus efectos.

Las sesiones regulares de fisioterapia permiten aprender a manejar las posturas y los cambios de posición.

El ergoterapeuta hace una propuesta de las ayudas técnicas necesarias para la autonomía de la persona afectada tras haber analizado sus dificultades y puede contribuir al desarrollo de la autonomía requerida para la vida diaria: comer, vestirse, desplazarse...

Los bastones, andadores y otros dispositivos de ayuda para la marcha pueden evitar las caídas. A medida que la enfermedad evoluciona, es necesario adaptar el hogar, fundamentalmente para permitir la utilización de una silla de ruedas.

La psicomotricidad

El seguimiento por parte de un psicomotricista tiene como objetivo acompañar el desarrollo motor trabajando el aspecto psicológico: toma de conciencia de la imagen corporal (representación que la persona se hace de su propio cuerpo y que le permite ubicarse en el espacio) y familiarización con diversas experiencias sensoriales que facilitan la comunicación y la expresión de las emociones. Le ayudará además a trabajar la postura y el equilibrio y a ejecutar movimientos para la realización de tareas de la vida diaria.

La logopedia

La logopedia permite mejorar la comunicación en las personas que presentan dificultades de elocución. Asimismo aborda los problemas de deglución.

Ayudas visuales

El ortoptista, en colaboración con el oftalmólogo, asegura la reeducación de los problemas de la visión, sobre todo la diplopía.

La visión doble puede corregirse mediante la utilización de lentes.

Manejo dietético

La pérdida de peso que acompaña a la enfermedad debe ser evaluada por un dietista especializado en enfermedades neurológicas.

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

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

La enfermedad de Machado-Joseph es una enfermedad que se presenta con mayor frecuencia durante la edad adulta, momento en el que las manifestaciones pueden agravarse, haciéndose crónicas e incapacitantes y teniendo repercusiones importantes en todos los aspectos de la vida independientemente de la edad. Sobre todo, originando problemas de coordinación y de equilibrio así como distonía, que pueden conllevar una pérdida de autonomía en la realización de tareas simples de la vida diaria, difícil de superar.

En un inicio, la persona puede caminar sola, después con la evolución de la enfermedad requerirá de ayudas técnicas (bastones, andadores,...) seguidas de una silla de ruedas eléctrica, pudiendo necesitar la asistencia de una tercera persona para ayudarlo en todos sus desplazamientos. Con frecuencia se requerirá en este punto un cambio del entorno.

La necesidad de acompañamiento (fisioterapia, ergoterapia, logopedia,...) es limitante y ciertas familias deben adaptar o renunciar a 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 pueden acoger al afectado. Esta situación puede ocasionar preocupaciones financieras, técnicas y administrativas.

La vida familiar queda perturbada sobre todo por el carácter transmisible de la enfermedad y el subsiguiente riesgo para la descendencia.

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

La enfermedad se presenta con poca frecuencia antes de los 30 años de edad y, por lo general, no tiene consecuencias en la escolaridad. Por el contrario, perturba mucho la vida profesional: el ejercicio de la actividad profesional y, en ocasiones, los desplazamientos necesarios para ejercerla, pueden generar dificultades y precisar cambios: reducción de jornada, adaptación del puesto de trabajo, reclasificación, cambio de puesto, medio protegido... Pueden sugerirse medidas de acompañamiento para los desplazamientos, y el médico de trabajo llevará a cabo la interlocución. Si al cabo de un tiempo de evolución las dificultades se hacen demasiado significativas, las personas afectadas deberán cesar la actividad profesional.

La vida profesional puede complicarse por la enfermedad, en cuyo caso el reconocimiento del estatus de trabajador con discapacidad puede ser útil. El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita a la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso).

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](#)

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en el embarazo?

Las mujeres afectadas por la enfermedad pueden tener hijos. En ciertos casos, el parto natural puede suponer demasiado esfuerzo para la madre y se podrá requerir el uso de instrumentos quirúrgicos para extraer al bebé. Si la enfermedad ha evolucionado hasta un estadio muy invalidante, el embarazo puede resultar difícil.

1. *Ataxie spinocérébelleuse type 3 (Maladie de Machado-Joseph). Encyclopédie Orphanet pour professionnels, octobre de 2011. Dr Shinsuke FUJIOKA, Dr N WHALEY, Dr Zbigniew WSZOLEK, editores expertos.*

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=13774&Disease

2. *La maladie de Machado-Joseph. Encyclopédie Orphanet Grand Public, novembre de 2014. Con la colaboración de: Pr Alexandra Durr – Dr Claire Ewencyk, Département de génétique, Centre de référence des maladies neurogénétiques de l'adulte, Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière - CSC Association Connaitre les Syndromes Cérébelleux.*

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/MachadoJoseph-FRfrPub13774.pdf

3. *Traducción de la versión francesa de 2014, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Jon Infante, Servicio de Neurología del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, febrero de 2017*

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA, febrero de 2017

