CHILDREN'S PROJECT®

CUIDADO DE PERSONAS CON

ATAXIA-TELANGIECTASIA

ATAXIA - TELANGIECTASIA (A-T)

A-T es una enfermedad genética rara, autosómica, recesiva que causa:

- Incoordinación progresiva de muchas funciones de motor, incluyendo las habilidades motores finas y gruesas, movimiento de ojos y defecto del habla
- Problemas del sistema inmunológico
- Alta tasa de cáncer

¿QUE CAUSA A-T?

A-T occurre cuando una persona tiene defectos en ambas copias del gene ATM. El gene ATM es responsable de la producción de la proteína ATM. Sin esta proteína, células particulars del cerebro (células de Purkinje en el cerebro) que controlan el movimiento dejan de funcionar normal. La falta de ATM también interfiere con el desarrollo de linfocitos, un tipo de sangre blanca célula que ayuda a combatir infecciones y produce anticuerpos.

SÍNTOMAS

La gravedad de los síntomas de A-T varía sustancialmente entre los individuos afectados. Los síntomas suelen empeorar, especialmente durante los años de escuela primaria (de 5 a 12 años).

Los siguientes son síntomas comunes de A-T:

- Mala coordinación (ataxia) de las tareas motoras finas y gruesas
- Dificultad controlando movimiento de los ojos que afecta tareas visuales
- Movimientos involuntarios, que puede empeorar durante la adolescencia
- El hablar arrastrado, lento o suave (disartria). Puede surgir temprano y es menos progresivo que otros problemas neurológicos
- Telangiectasia (pequeños vasos sanguíneos dilatados en la parte blanca del ojo o la esclerótica, y a veces en áreas de la piel expuestas al sol) ocurren en niños entre las edades de 5-8.
- Infecciones, especialmente en la nariz, los senos nasales y los pulmones
- Predisposición al cáncer
- Crecimiento deteriorado
- Desarrollo puberal retrasado o incompleto
- Diabetes

Problemas Neurológicos

La primera indicación de ataxia en A-T suele ocurrir durante la infancia. Los niños con A-T comienzan a caminar a la edad normal (alrededor de los 12 meses), pero es posible que no mejoren mucho después de su marcha inestable. A menudo tienen problemas manteniéndose de pie o sentados y tienden balancearse hacia atrás o de lado a lado. Aveces, parecen tener un mejor equilibrio cuando corren o caminan rápidamente en comparación con cuando caminan lentamente o se paran en un solo lugar. Durante los años de la escuela primaria, los niños con formas típicas de A-T buscarán ayuda para caminar y luego comenzarán a usar una silla de ruedas, la principio para largas distancias pero eventualmente en lugar de caminar.

Durante los años escolares, los niños tienen cada vez más dificultades leeyendo debido a la falta de coordinación del movimiento de los ojos. Al mismo tiempo, las funciones motoras finas (escribir, colorear, comer con cubiertos, cepillarse los dientes y el cabello) pueden deteriorarse. La mayoría de estos problemas neurologicos dejan de progresar después de los 12-16 años de edad.

Las dificultades con la articulación del habla y la fonación suelen ser evidentes en los años preescolares y pueden empeorar o no con el tiempo. Los niños a menudo prefieren no hablar en lugares públicos o desconocidos, sino comunicarse más con familiares y amigos.

Los movimientos involuntarios pueden comenzar a cualquier edad y empeorar con el tiempo. Estos movimientos adicionales pueden tomar muchas formas, que incluyen:

- Corea (pequeños tirones de manos y pies que parecen estar inquietos)
- Atetosis (movimientos de torsión más lentos de la parte superior del cuerpo)
- Distonía (adopción de posturas rígidas y torcidas)
- Sacudidas mióclonicas (sacudidas ocasionales incontroladas)
- Temblores (varios movimientos rítmicos con intentos de acción coordinada)

Como Manejar Problemas Neurológicos

No se conoce ningún tratamiento que reduzca o detenga la progresión de los problemas neurológicos. El tratamiento de la A-T es sintomático y de apoyo. Las terapias físicas, ocupacionales y del habla, así como el ejercicio, pueden ayudar a mantener la función, pero no retrasan el curso de la neurodegeneración. El ejercicio terapéutico es útil para mejorar la salud en general, pero no debe usarse hasta el punto de fatiga que interfiera con las actividades de la vida diaria. No se puede mejorar la coordinación general mediante el entrenamiento, pero las terapias pueden proporcionar información sobre posibles "soluciones" o estrategias alternativas que pueden mejorar la capacidad para realizar tareas específicas.

Ciertos medicamentos antiparkinsonianos y antiepilépticos pueden ser útiles para controlar los síntomas, pero solo deben recetarse en consulta con un neurólogo. Estos medicamentos tienen distintos grados de éxito en personas con A-T. El tratamiento de los problemas no neurológicos asociados con la A-T, como la desnutrición, parece beneficiar la función cerebral.

Inmunodeficiencia y Predisposición a Infecciones

Aproximadamente dos tercios de las personas con A-T tienen anomalías del sistema inmunológico detectadas por el laboratorio, pero no todas causan síntomas. Las anomalías de laboratorio más comunes son:

- Bajos niveles de una o más clases de inmunoglobulinas (subclases IgG, IgA, IgM o IgG)
- Deterioro de las respuestas de anticuerpos a vacuna o infecciones
- Cantidad baja de linfocitos (especialmente linfocitos T) en la sangre

La inmunodeficiencia es uno de los factores que puede predisponer a las personas con A-T a desarrollar infecciones frecuentes del tracto respiratorio superior (resfriados, sinusitis e infecciones del oído) e inferior (bronquitis y neumonía).

Disfagia y Aspiración

- Dificultad para tragar (disfagia) es comunes y generalmente ocurre después de los 10 años. La disfagia resulta por los cambios neurológicos de A-T y como interfieren con la coordinación de los movimientos de la boca y la garganta (faringe) que son necesarios para tragar seguro y eficiente.
- Problemas de coordinación que involucran la boca pueden crear problemas masticando y aumentan la duración de las comidas. Comer requiere mas esfuerzo al tragar alimentos que requieren ser masticados (por ejemplo, apio crudo) en comparación con alimentos que no requieren ser masticados en la boca (por ejemplo, pudín).
- Problemas de coordinación que involucra la faringe pueden hacer que se inhalen líquidos, alimentos y saliva hacia las vías respiratorias (aspiración).
- La mayoría de las personas tosen al aspirar, pero es posible que las personas con disfagia no tosen (aspiración silenciosa). La ausencia de tos puede crear dificultad al sospechar si hay problemas para tragar.
- La aspiración, particularmente la aspiración silenciosa, es común en personas con A-T mayores de 10 años.
- La falta de tos puede interferir con la eliminación de las sustancias aspiradas de las vías respiratorias.
- La aspiración puede causar problemas pulmonares debido a la incapacidad para toser y eliminar los alimentos y líquidos aspirados desde las vías respiratorias. Las preocupaciones sobre la aspiración silenciosa pueden motivar estudios por rayos X. No es útil tener un estudio de deglución inicial en niños que no tienen signos de problemas para tragar o que son menores de 10 años. Los estudios de rayos X de la deglución pueden tener algún beneficio para los niños mayores y sintomáticos que requieren la información para preguntas de diagnóstico o manejo de la disfagia. La utilidad de los estudios de rayos X de la deglución debe discutirse con los proveedores de atención médica, incluido un patólogo del habla y lenguaje.

Señales de Advertencia de Problemas Para Tragar

- Asfixia o tos al comer o beber
- Poco aumento de peso (durante las edades de crecimiento esperado) o pérdida de peso a cualquier edad
- Babeo excesivo
- Horarios de comida de más de 40 minutos de forma regular
- Alimentos o bebidas que antes de disfrutaban ahora se rechazaban o se dificultan
- Problemas para masticar
- Aumento de número de infecciones pulmonares inexplicables de otro modo, especialmente en personas con otros signos de problemas para tragar

Manejo de Alimentación, Deglución y Nutrición

La ingesta oral se puede ayudar enseñándole a las personas con A-T como beber, masticar y tragar de manera más segura. Los tratamientos para los problemas de deglución deben determinarse tras evaluación de un patólogo de habla y el lenguaje. Los dietistas pueden ayudar a trara los problemas de nutrición recomendando modificaciones dietéticas, incluyendo alimentos ricos en calorías o complementos alimenticios.

Se recomienda una sonda de alimentación (gastrostomía) cuando ocurren las siguientes situaciones:

- Un niño no puede comer lo suficiente para crecer o una persona de cualquier edad no puede comer lo suficiente para mantener el peso
- La aspiración (una condición en la que se repsiran alimentos o líquidos e las vias respiratorias), particularmente la aspiración silenciosa, es problemática
- Las horas de comer son estresantes o demasiado largas, o interfieren con otras actividades

Las sondas de alimentación pueden reducir el riesgo de aspiración al ayudar a las personas a evitar líquidos o alimentos que son difíciles de tragar. Las sondas de gastrostomía también pueden ayudar a proporcionar las calorías y la nutrición necesarias sin el estrés y el compromiso de tiempo de las comidas prolongadas. Las sondas de alimentación no evitan que las personas ingieran por vía oral. Una vez colocado el tubo, el objetivo general debe ser mantener el peso en el percentil 10-25. La realimentación inmediatamente después de la colocación de la sonda de gastrostomía debe realizarse gradualmente para optimizar la aceptación y minimizar el riesgo de aspiración por reflujo gastroesofágico.

RECURSOS

A-T Children's Project

Teléfono: 954-481-6611 o 800-543-5728

Correo Electrónico: info@atcp.org

Sitio web: atcp.org

6810 N. State Road 7
Suite 125
Coconut Creek, FL 33073

A-T Clinical Center (centro clínico) - Johns Hopkins

Jenny Wright, RN - enfermera coordinadora

Teléfono: 410-955-5883

Correo Electrónico: jenny.wright@jhmi.edu

Jenny puede invitar a un traductor gratuito para la cita si es necesario.

Servicios de idiomas de Johns Hopkins

Teléfono: 410-614-4685

Correo Electrónico: JHMInterpretations@jhmi.edu