

# Tratamento

O tratamento da ataxia depende da sua causa.


A **reabilitação** (fisioterapia, terapia da fala e/ou terapia ocupacional) são fundamentais em **todas** as formas de ataxia e melhora a qualidade de vida dos doentes.

O **riluzol** é um tratamento *off label* utilizados em ataxias hereditárias.

Em algumas formas de ataxias existem terapêuticas específicas:

- **Tiamina** (Défice de vitamina B1)
- **Dieta sem glúten** (Doença celíaca)
- **Vitamina E** (Deficiência vit. E e Abetalipoproteinemia)
- **Omaveloxalona** (Ataxia de Friedreich)
- **Miglustato** (Niemann-Pick tipo C)
- **Dieta cetogénica** (deficiência de transportador de glicose tipo 1)


Alguns medicamentos podem ser utilizados para tratar sintomas associados (como a depressão, ansiedade, espasticidade, doenças do movimento).

 Ligações úteis:

- <https://www.spdmov.org/>
- <https://www.apahe.pt/>



Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias

 [apaheportugal@gmail.com](mailto:apaheportugal@gmail.com)

## Referências Bibliográficas:

- <https://spdmov.org/ataxias/>
- <https://www.movementdisorders.org/MDS/Resources/PatientEducation/HereditaryAtaxias.htm>
- <https://www.movementdisorders.org/MDS/Resources/PatientEducation/Ataxia.htm>
- Coutinho P, Ruano L, Loureiro JL, et al. Hereditary ataxia and spastic paraplegia in Portugal: a population-based prevalence study. *JAMA neurology* 2013;70(6):746-755.
- Subramony SH. Approach to ataxic diseases. Historical Article Review. *Handbook of clinical neurology*. 2012; 103:127-34.

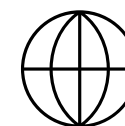
## Legenda:

AOA – Ataxia com apraxia oculomotora, ARSACS – Ataxia autossómica recessiva de Charlevoix Saguenay, SCA – Ataxia espinocerebelosa,

Elaborado por: Catarina Guedes Vaz e Joana Damásio.  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

# Ataxias

Folheto Informativo



**25 de Setembro**  
**Dia Internacional das Ataxias**

# Definição

*Ataxia*, um termo com origem grega, significa “desordem”. Em Neurologia, refere-se a uma alteração dos movimentos voluntários e desequilíbrio da marcha.

Pode resultar de uma disfunção do cerebelo, medula espinhal ou nervos periféricos.

# Sintomas

Os principais sintomas das ataxias são:

Desequilíbrio



Descoordenação



Fala “arrastada”



Alteração dos movimentos oculares



Quedas

Base alargada

Dificuldade em andar em linha

Tremor de intenção

# Etiologia/Causas

As ataxias podem ter um número vasto de causas.

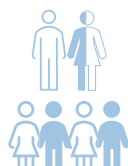
## HEREDITÁRIA



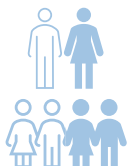
Autossómica Dominante  
Ex: Doença de Machado Joseph, SCA1, SCA2, SCA6



Autossómica Recessiva  
Ex: Ataxia de Friedreich, ARSACS, AOA



Ligado ao X



Mitocondrial

## ADQUIRIDA

- **Défices vitamínicos** (vitaminas B1, B12, E)
- **Tóxicos** (medicamentos, álcool, drogas)
- Doenças **autoimunes** (doença celíaca, esclerose múltipla, sarcoidose)
- **Tumoral** ou **paraneoplásica** (associada a tumor)
- **Metabólica** (disfunção tiroide, paratiroide)

## DEGENERATIVA

- **Atrofia de múltiplos sistemas**

# Epidemiologia

A verdadeira prevalência de todas as formas de ataxias é desconhecida.

Em Portugal, a prevalência das ataxias hereditárias está estimada em:

- 5,6 por 100 000 habitantes – dominantes
- 3,3 por 100 000 habitantes – recessivas

A **doença de Machado Joseph** descrita primariamente em descendentes de açorianos nos Estados Unidos, é a ataxia hereditária mais prevalente em Portugal.

# Diagnóstico

O diagnóstico de ataxia é fundamentalmente **clínico**, baseado na história clínica, familiar e no exame neurológico.

Pode ser complementado por:

- Exame de imagem (TC-CE ou RMN-CE)
- Análises ao sangue e líquido cefalorraquidiano (punção lombar)
- Testes genéticos
- Outros exames, de acordo com o neurologista assistente