

11237  
2/6

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO  
FACULTAD DE MEDICINA

DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO  
"DR. FEDERICO GOMEZ"

ATAXIA TELANGIECTASIA, REVISIÓN DE CASOS DEL  
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO

T E S I S

PARA OBTENER EL TITULO DE LA ESPECIALIDAD DE:  
PEDIATRIA.

PRESENTA:  
DR. MARIO ALBERTO MARTÍNEZ ALCÁZAR.

ASESOR DE TESIS:  
DR. JUAN C. HERNÁNDEZ AGUILAR.

MÉXICO, D.F. FEBRERO DEL 2001.



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

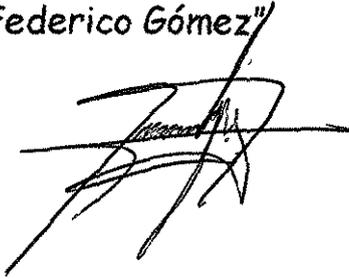
Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**PARTICIPANTES:**

**REALIZADOR TESIS:**

**Dr. Mario Alberto Martínez Alcázar,**  
Residente tercer año de Pediatría  
Hospital Infantil de México  
"Dr. Federico Gómez"



**ASESOR DE TESIS:**

**Dr. Juan Calixto Hernández Aguilar,**  
Médico Adscrito de Neurología  
Hospital Infantil de México  
"Dr. Federico Gómez"



COMISION DE ESPECIALIZACION  
COMITE DE JUROS DE POSGRADO  
FACULTAD DE MEDICINA

2009

## INDICE:

	Pagina
1.- Agradecimientos.....	1
2.- Introducción.....	2
3.- Justificación.....	10
4.- Objetivos.....	11
5.- Material y Métodos.....	12
6.- Resultados.....	14
7.- Discusión.....	19
8.- Conclusiones.....	25
9.- Bibliografía.....	28
10.- Anexos.....	32

**DEDICATORIAS:**

**A MIS PADRES Y HERMANOS:  
ALFONSO JESUS, JUAN CARLOS,  
JUAN PABLO, JOSE ANTONIO;  
A ADRIANA; A MIS AMIGOS;  
A MIS COMPAÑEROS; A MIS  
MAESTROS; PERO SOBRE TODO  
A DIOS Y A LOS NIÑOS DEL  
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO.**

## HISTORIA:

La descripción clínica inicial de ésta enfermedad fue reportada por Syllaba y Henner en 1926, quienes la llamaron atetosis congénita.

Louis Bar en 1941 reportó el caso de un paciente masculino de 9 años de edad con la asociación de ataxia y telangiectasias oculo-cutaneas, y dijo que esta condición se trataba de una de las facomatosis que hasta ese momento era desconocida.

Posteriormente aparecieron reportes adicionales independientes: En 1957 y 1958 Boder y Sedgwick describieron la asociación de 7 pacientes que cursaban con ataxia cerebelosa y telangiectasias y a ésta condición le llamaron ataxia-telangiectasia.

Biernond en 1957 describió la presencia de 4 familias incluyendo dos estudios post-mortem haciendo énfasis en la presencia de infecciones sino-pulmonares recurrentes y signos extrapiramidales. Posteriormente fueron publicadas revisiones completas de el tema en 1972 por Boder y Sedgwick.

## ATAXIA-TELANGIECTASIA.

La Ataxia-Telangiectasia es una enfermedad multisistémica caracterizada por ataxia cerebelosa progresiva, telangiectasias oculocutaneas, coreoate-tosis, predisposición a infecciones senopulmonares e inmunodeficiencia, con defectos tanto en la inmunidad celular y humoral, asociada con un pobre desarrollo o ausencia del timo así como con la presencia de neoplasias linforeticulares. La enfermedad se puede presentar en forma esporádica o bien ser heredada en forma autosómica recesiva.

### CARACTERÍSTICAS CLINICAS.

El desarrollo motor temprano parece ser normal hasta la aparición de la ataxia la cual usualmente se hace aparente durante los primeros años de vida. Los pacientes con frecuencia son considerados torpes, o se piensa que tienen una encéfalopatía fija leve, pero en pocos años la ataxia se convierte en una importante manifestación clínica. Los niños afectados por lo general son tímidos y con lenguaje poco expresivo, y tienen una actitud agradable. Son comunes la presen-

cia de sialorrea y disartria, frecuentemente dando la apariencia de retraso mental.

Se presentan frecuentemente manifestaciones oculomotoras antes de la aparición de telangiectasias conjuntivales y se caracterizan por movimientos oculares que se pueden presentar en forma voluntaria o involuntaria manifestados por movimientos irregulares con componente vertical.

Las telangiectasias son el hallazgo cutáneo clásico de la Ataxia-telangiectasia y son generalmente observadas por primera vez en pacientes entre los dos y cuatro años de edad, pero han sido encontradas tanto en recién nacidos o en forma tan tardía como la edad de catorce años. Estas aparecen en las áreas expuestas de la piel, particularmente aquellas áreas de fricción y trauma tales como pabellones auriculares, puente nasal y espacios antecubital y popliteo. La exposición al sol favorece su aparición. El envejecimiento prematuro del cabello y la piel es frecuente. Son comunes infecciones cutáneas incluyendo blefaritis crónica. Otros cambios cutáneos consisten en la presencia de vitiligo y manchas café con leche, y en forma más rara pueden aparecer lesiones similares a

la esclerodermia. Los pacientes generalmente presentan en forma difusa debilidad, disminución de la masa muscular, hipotonía, disminución o ausencia de los reflejos osteotendinosos y falta de respuesta del reflejo plantar. La coreoatetosis puede presentarse en forma tardía, y estas manifestaciones motoras van apareciendo conforme aumenta la edad del paciente.

Son comunes las infecciones pulmonares recurrentes que afectan el 90% de los pacientes y usualmente se presentan en forma de bronquitis crónica, bronquiectasia o ambos. El hipogonadismo es frecuente en ambos sexos y es notable el retardo en el crecimiento a pesar de niveles normales de hormona del crecimiento.

A pesar de que los pacientes inicialmente tienen una función mental normal experimentan una disminución progresiva de la misma.

Los pacientes con Ataxia-Telangiectasia están más predispuestos a desarrollar neoplasias tales como Enfermedad de Hodgkin, leucemia, linfomas y linfosarcomas que la población general. Otras neoplasias asociadas incluyen tumores cerebrales, adeno-

carcinomas gástricos, disgerminomas ováricos, gonadoblastomas, adenofibromas, leiomiomas uterinos y adenomas tiroideos.

La fisiopatología de la Ataxia-Telangiectasia se desconoce. La mayoría de los pacientes tienen disminución de la concentración o ausencia de inmunoglobulina A y E secundaria a una disminución en su síntesis, aun cuando se ha reportado un aumento en su catabolismo. Las concentraciones de inmunoglobulinas M, G1 y G3 son normales o elevadas, y las de inmunoglobulinas G2 y G4 están generalmente disminuidas. Estos defectos humorales resultan en una respuesta de anticuerpos inadecuada ante varios antígenos virales y bacterianos.

La inmunidad celular también se encuentra afectada y se manifiesta por desarrollo anormal de tejido linfoide como son ausencia de adenoides, amígdalas y timo.

Un incremento uniforme de la concentración de alfa-feto-proteína se presenta en la Ataxia-Telangiectasia y puede estar acompañada por una elevación del contenido de beta-feto-proteína. Esta anomalía-

dad sugiere un defecto en la maduración del hígado. Otro marcador bioquímico importante es la elevación de el antígeno carcinoembrionario.

Algunos pacientes con Ataxia-Telangiectasia tienen una hipersensibilidad inusual a los agentes inmunosupresores y a la radioterapia lo cual da como resultado dermatitis ulcerativa, esofagitis severa, disfagia y necrosis de tejidos profundos.

El incremento en la incidencia de rupturas cromosómicas espontáneas o inducidas por radioterapia es un indicador importante de enfermedad. El incremento de la ruptura cromosómica después de la exposición a radiación ionizante en cultivos celulares es de importancia diagnóstica. La ruptura cromosómica presente en los genes linfocitarios ocurre en los sitios responsables del ensamble de los genes que se requieren para la síntesis de anticuerpos y receptores antigénicos de células T, que son los puntos en los que ocurre el corte y ensamble del ácido desoxirribonucleico.

## PATOLOGÍA.

La atrofia cerebelar importante afecta en forma primaria las células de Purkinje y células granulares, aun cuando las células en canasta también pueden estar involucradas. Se ha demostrado una degeneración neuronal de los núcleos dentados así como de la sustancia nigra. Los cambios nucleares ocurren en las células de el complejo oculomotor e hipotálamo. En pacientes mayores se ha observado denervación de las columnas posteriores del cordón espinal. Se ha descrito degeneración de las células de las astas anteriores y núcleomegalia de las células satélite en las raíces de los ganglios dorsales y células de Schwann de los nervios periféricos. No se han descrito cambios patológicos típicos en vasos sanguíneos del sistema nervioso central.

## GENÉTICA.

La incidencia de Ataxia-Telangiectasia en los Estados Unidos es de aproximadamente 1 en 40,000 nacidos vivos. Análisis genéticos han localizado el gen de la Ataxia-Telangiectasia en el cromosoma 11q22-23, entre los marcadores D11S384 y D11S535.

Existen estudios citogenéticos, celulares y bioquímicos que apoyan la hipótesis de que un defecto en la reparación del DNA es responsable de las múltiples manifestaciones de la enfermedad. Los estudios bioquímicos además indican que el defecto específicamente reduce la capacidad celular para remover nucleótidos dañados por radiación ionizante, sin afectar la capacidad de las células para barrer radicales libres o para reparar las rupturas en las uniones de azúcares y fosfatos de la estructura del DNA.

## TRATAMIENTO.

Los pacientes deben recibir intensa terapia de soporte con particular atención dirigida al manejo de las infecciones pulmonares. Ha habido intentos de corregir el estado inmunológico mediante administración de transfusiones de plasma o transplantes de timo fetal, lo cual no ha alterado el curso de los signos y síntomas neurológicos.

## JUSTIFICACIÓN:

La Ataxia-telangiectasia es una enfermedad multisistémica de carácter progresivo cuya incidencia conocida en la literatura es de 1 en 40,000 (Estados Unidos), sin existir hasta el momento reportes que nos indiquen cual es su incidencia en la Republica Mexicana. Consideramos que la poca información existente, en parte puede deberse a que las manifestaciones clínicas iniciales por lo general son inespecíficas, pudiendo manifestarse en un principio únicamente como ataxia cerebelosa, a la cual se van agregando con la evolución de la enfermedad nueva sintomatología lo cual condiciona que el diagnóstico la mayoría de las veces se realice una vez que el cuadro es florido; por lo que consideramos será de gran utilidad conocer las características clínicas y epidemiológicas de éste padecimiento en nuestro medio para integrarlo a los diagnósticos diferenciales en cualquier paciente con ataxia de etiología desconocida y así de ésta manera se pueda llegar al diagnóstico en forma más temprana.

## OBJETIVOS:

- 1.- Analizar las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con diagnóstico de Ataxia-telangiectasia vistos en el servicio de Neurología de el Hospital Infantil de México.
- 2.- Sentar las bases mediante un estudio retrospectivo de la incidencia y características clínicas de los pacientes con Ataxia-telangiectasia para la posterior realización de estudios prospectivos.
- 3.- Conocer la incidencia de Ataxia-telangiectasia en los pacientes del servicio de Neurología del Hospital Infantil de México durante el Periodo de Enero de 1990 a Diciembre de 2000.
- 4.- Correlacionar la información obtenida con éste estudio con los datos existentes en la literatura sobre Ataxia-telangiectasia.

## MATERIAL Y METODOS:

Se realizó un estudio retrospectivo y retrolectivo donde se incluyeron a todos los pacientes con diagnóstico de Ataxia-telangiectasia que fueron admitidos al servicio de Neurología del Hospital Infantil de México "Dr. Federico Gómez" durante el periodo de Enero de 1990 a Diciembre del 2000.

Se solicitaron al departamento de Bioestadística y archivo clínico del Hospital Infantil de México los expedientes de todos los pacientes con diagnóstico de Ataxia-telangiectasia durante el periodo mencionado, aceptándose el diagnóstico como tal siempre y cuando en el expediente clínico se encontraran datos clínicos suficientes para cumplir con los criterios diagnósticos de la enfermedad.

Se excluyeron a pacientes con expedientes clínicos incompletos o que no reunían los criterios diagnósticos de la enfermedad.

Se revisaron los expedientes del archivo clínico eligiéndose 14 pacientes de acuerdo con los criterios de inclusión.

Fueron estudiadas las siguientes variables: edad, sexo, antecedentes familiares, antecedentes personales, inmunizaciones, principales manifestaciones clínicas (marcha atáxica, ataxia troncal, telangiectasias oculares o en otros sitios, nistagmus, apraxia ocular, disartria, lenguaje escandido, retraso psicomotor, hipogonadismo, vitiligo, manchas café con leche, coreoatetosis, funciones mentales, nervios craneales, trefismo, fuerza, tono muscular, reflejos osteotendinosos, signos piramidales, disdiadococinesia, disimetría), infecciones de repetición, presencia de neoplasias, tomografía axial computarizada de cráneo, resonancia magnética, electroencefalograma; niveles de inmunoglobulinas, alfafetoproteína, y pruebas de inmunidad celular.

Todas estas variables fueron incluidas en la hoja de recolección de datos (anexo 1).

## RESULTADOS:

De la revisión del expediente clínico de los 14 pacientes con diagnóstico de Ataxia-Telangiectasia se obtuvieron los siguientes resultados:

De los 14 pacientes 8 correspondieron al sexo femenino (57%) y 6 al sexo masculino (43%); encontrándose antecedentes heredo-familiares de ataxia en 8 de los 14 pacientes (57%), correspondiendo en 7 de los casos a hermanos con diagnóstico de Ataxia-telangiectasia y en el caso restante a un tío materno con las mismas manifestaciones clínicas.

La edad en la que se realizó el diagnóstico varió de los 3 años (36 meses) a los 10 años 5 meses (125 meses), con una media de 6 años de edad (72 meses).

En los 14 pacientes (100%) la manifestación inicial de el padecimiento fue la presencia de marcha atáxica cuya edad de presentación varió de los 10 a los 48 meses, siendo más frecuente su inicio entre los 12 y 18 meses (64%), lo cual se relacionó estrechamente con el inicio de la deambulaci3n.

El 100% de los casos presentó telangiectasias oculares cuya edad de inicio varió de los 24 a los 48 meses, siendo más frecuente su presentación entre los 24 y 36 meses (80%), encontrándose en un 21% telangiectasias oculares asociadas a marcha atáxica como manifestación inicial del padecimiento.

Dentro de los estigmas cutáneos se encontró que en 2 casos (14.3%) se presentaron telangiectasias en otros sitios (codos, pabellones auriculares); en 6 casos (42.8%) se presentaron manchas café con leche y en 1 caso (7.1%) la presencia de vitiligo.

En 12 de los 14 pacientes (85.7%) se encontraron alteraciones del desarrollo motor, presentando el 81% de estos 12 pacientes (9 casos) principalmente retraso del desarrollo motor fino, y en el 100% (12 casos) alteración en la articulación del lenguaje, manifestado básicamente por lenguaje escandido y disartria. El promedio de inicio de la disartria fue a la edad de 30 meses.

El 78.5% de los pacientes (11 casos) cursaron con infecciones de repetición presentando el 28.5% (4 casos) infecciones a nivel gastrointestinal y el 71.4% (10 casos) infecciones de vías aéreas superiores, encontrándose en 3 casos datos clínicos y radiológicos de sinusitis maxilar y en 2 casos otitis media crónica bilateral. En el 100% de los casos se reportó esquema de inmunizaciones completo de acuerdo a la cartilla nacional de vacunación.

Los datos de exploración neurológica reportados en el expediente clínico muestran funciones mentales superiores conservadas en 12 casos (85.7%) con anomalías no especificadas en los 2 casos restantes; con exploración de nervios craneales normal en el 100% de los casos. A nivel del sistema motor trofismo normal en 6 casos (42.8%) y disminuido en 8 pacientes (57.2%); fuerza muscular normal en 11 casos (78.5%) y disminuida en 3 (21.5%); tono muscular normal en 9 pacientes (64.3%), aumentado en 2 (14.3%) y disminuido en 3 casos (21.4%). Reflejos osteotendinosos normales en 11 pacientes (78.5%), aumentados en 1 (7%) y disminuidos en 2 (14.2%). Se

presentaron signos piramidales en un solo caso manifestados por Babinski bilateral.

Las manifestaciones cerebelosas reportadas fueron: Marcha atáxica y Ataxia troncal en los 14 pacientes (100%), disdiadococinesia en 11 casos (78.5%), dismetria en 11 casos (78.5%), nistagmus en 6 casos (42.8%), y apraxia ocular en 3 casos (21.4%).

Se encontró un caso de hipogonadismo manifestado por hipotrofia testicular, así como un caso de neoplasia asociada que correspondió a una Leucemia Linfoblástica Aguda LI de células pre-B.

En 12 de los 14 pacientes se contó con tomografía axial computarizada de craneo reportándose en 9 de los 12 casos normal (75%) y en 3 casos (25%) con atrofia cerebelosa. 2 de los 14 pacientes contaron con resonancia magnética de cráneo las cuales reportaron imágenes de hipoplasia cerebelosa.

En 9 expedientes se encontró reporte electroencefalográfico, de los cuales 4 se reportaron normales y en 5 se reportó irritabilidad cortical y cortico-subcortical.

En 6 de los 14 pacientes se realizó determinación de niveles de Alfa-feto-proteína, reportándose en niveles normales en 1 caso (16.6%) y elevada en 5 casos (83.3%). A todos los pacientes se realizaron pruebas de función hepática, pruebas de función renal y biometrías hemáticas, sin encontrarse alteraciones en dichas pruebas.

## DISCUSIÓN:

Los resultados obtenidos en el presente estudio retrospectivo de casos de Ataxia-Telangiectasia del Hospital Infantil de México nos indican que al igual que en los reportes existentes en la literatura mundial, la ataxia es generalmente la primera manifestación clínica de el padecimiento apareciendo durante los 2 primeros años de vida y en relación al inicio de la deambulación, apareciendo posteriormente entre la edad de 2 y 4 años la presencia de telangiectasias oculares (Centerwall and Miller 1958), las cuales pueden aparecer también en sitios de fricción. En nuestro estudio encontramos un caso de telangiectasia localizado en pabellones auriculares y un caso localizado a codos.

Se encontró un discreto predominio en el sexo femenino con 8 casos que correspondieron al 57% en relación al sexo masculino con 6 casos de 14 que representa el 43%, lo cual concuerda con reportes previos en donde no hay un real predominio de sexo y que se relaciona con su carácter hereditario autosómico recesivo (Boder 1987).

Encontramos en nuestra serie que en el 57% de los pacientes (8 casos) existe el antecedente de la presencia de familiar directo con cuadro compatible con ataxia-telangiectasia como se ha reportado en otras series (Sedgwick and Boder, 1972).

En nuestro estudio encontramos que el 100% de los pacientes tenía antecedentes de desarrollo psicomotor normal hasta antes de la aparición de la sintomatología (ataxia, telangiectasias oculares), y una vez realizado el diagnóstico, en el 85.7% de los pacientes se encontró retraso del desarrollo, presentándose en el 81% a nivel motor y en el 100% a nivel del lenguaje manifestándose por alteración en la articulación del mismo, lo cual concuerda con los reportes existentes a nivel mundial en donde el retraso del desarrollo se presenta en forma progresiva y tal como en nuestros pacientes se manifiesta principalmente a nivel del lenguaje, caracterizándose por disartria y lenguaje escandido, lo cual se presenta posterior al inicio de la ataxia y dando la apariencia de cursar con encéfalopatía fija leve. Cabe hacer mención que los trastornos del lenguaje más que por alteración en el desarrollo del mismo se deben a una deficiencia en la capacidad

para la articulación y pronunciación de las palabras por afección a nivel del cerebelo lo que condiciona falta de coordinación motora. (Baloh et al, 1978, Smith and Cogan, 1959).

La edad promedio en que se realizó el diagnóstico fue a los 6 años, sin embargo la sintomatología en la mayoría de los pacientes (64%) inició entre los 12 y 18 meses, llamando la atención el tiempo transcurrido entre el inicio de los síntomas y la realización del diagnóstico, por lo que consideramos es de gran importancia contar con un protocolo de estudio para realizar el diagnóstico en forma oportuna.

El diagnóstico temprano se puede llevar a cabo mediante la realización de estudios citogenéticos, celulares y bioquímicos (los cuales ya se realizan en nuestro medio) en busca de defectos en la reparación del DNA (rupturas cromosómicas), teniendo en cuenta la localización del gen responsable de la ataxia-telangiectasia localizado en el cromosoma 11q22-23. (Fiorelli et al 1985, Gatti et al 1988, Humphreys et al 1989).

Consideramos deberán realizarse de rutina determinación de alfa-feto-proteína la cual se eleva en estos pacientes encontrando en nuestro reporte elevación de dicho marcador en el 83.3% de los casos en los que se realizó su cuantificación lo cual corresponde con los reportes a nivel mundial (Waldman and McIntire).

El 78.5% de los casos cursó con infecciones de repetición, de las cuales el 71.4% fue a nivel de vías aéreas (sinusitis maxilar, otitis media, faringoamigdalitis, bronquitis), lo cual se acerca a lo descrito por Gatti y Good (1971) que reportan que hasta el 90% de los pacientes cursan con infecciones de repetición principalmente a nivel seno-pulmonar.

Como fue descrito por Boder y colaboradores (1987) pueden encontrarse estigmas cutáneos como manchas café con leche las cuales las encontramos en el 42.8% de nuestros casos (6 pacientes) y vitiligo (1 caso), así como telangiectasias en sitios diferentes a las conjuntivas como pabellones auriculares (1 caso) y codos (1 caso).

Es de suma importancia la realización de estudios de neuroimagen en los pacientes con diagnóstico de ataxia-telangiectasia como la tomografía axial computarizada (TAC) y la resonancia magnética en los pacientes con diagnóstico de ataxia-telangiectasia, siendo ésta última mucho más específica que la primera por ser el estudio ideal para la valoración de fosa posterior, y en las cuales esperamos encontrar la presencia de atrofia cerebelosa tal como fue descrito por Boder en 1987.

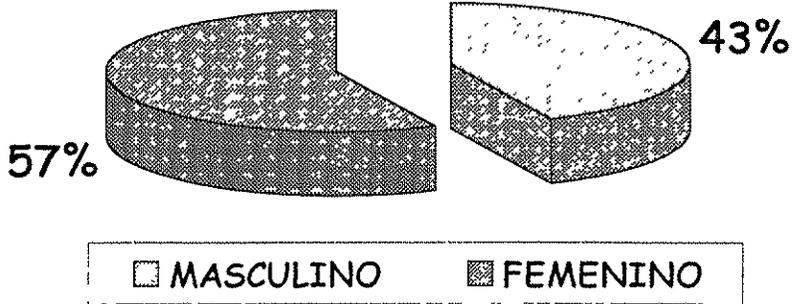
En los casos estudiados por nosotros solamente a 12 pacientes se realizaron estudios de neuroimagen: Se realizó TAC de cráneo en 12 pacientes reportándose en el 25% de los casos (3 pacientes) atrofia cerebelosa. En 2 de los 9 pacientes en que se reportó TAC de cráneo normal se realizó Resonancia Magnética de cráneo (RM) reportándose en ambas hipoplasia cerebelosa, confirmando el hecho de que la RM es el estudio ideal para la valoración de la fosa posterior.

Con todo lo anterior podemos concluir que aunque la incidencia de Ataxia-telangiectasia en nuestro medio es baja, debe constituir uno de los diagnósticos diferenciales a descartar en cualquier paciente que inicie con datos de ataxia cerebelosa aún cuando no se acompañe de otra sintomatología sugestiva del padecimiento, la cual puede irse agregando conforme la evolución natural de la enfermedad; por lo que debemos echar mano de los auxiliares de diagnóstico como son determinación de alfa-feto-proteína, determinación de inmunoglobulinas y sus fracciones; búsqueda de defectos en la reparación del DNA (ruptura cromosómica), tomografía axial computarizada de cráneo y resonancia magnética en búsqueda de datos que nos lleven a realizar el diagnóstico en forma más temprana aún antes de manifestar el cuadro clínico característico.

### CONCLUSIONES:

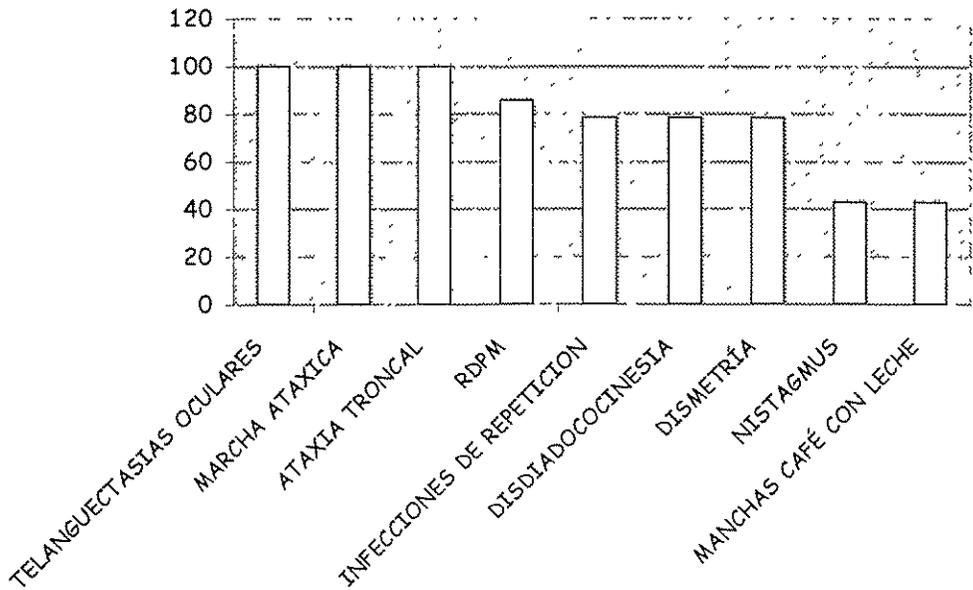
- 1.- En Nuestro medio la Ataxia-Telangiectasia es un cuadro clínico poco frecuente ya que en 10 años solamente encontramos 14 pacientes en el servicio de Neurología del Hospital Infantil de México.
- 2.- Se deben realizar estudios específicos como determinación de alfa-feto-proteína y búsqueda de rupturas cromosómicas las cuales se realizan en nuestro medio ante un paciente con infecciones de repetición asociadas a ataxia.
- 3.- El estudio de neuroimagen ideal es la Resonancia Magnética la cual se debe utilizar con mayor frecuencia en el estudio de padecimientos cerebelosos
- 4.- Sería conveniente formar un grupo multidisciplinario para valorar integralmente este tipo de pacientes.

# SEXO



## MANIFESTACIONES CLINICAS

PORCENTAJE





## BIBLIOGRAFÍA:

- 1.- Huang PC. Sheridan RB. Genetic and biochemical studies with ataxia telangiectasia. A review. *Human Genetics* 59(1): 1-9,1981.
- 2.- Udar NS. Xu S. Et al. Physical map of the region surrounding the ataxia-telangiectasia gene on human chromosome 11q22-23. *Neuropediatrics*. 30(4).176-80, 1999 Aug.
- 3.- Crawford TO. Ataxia telangiectasia. *Seminars in Pediatric Neurology*. 5(4):287-94, 1998 Dec.
- 4.- Kuljis RO. Aguila MC. Neurodegeneration in ataxia-telangiectasia is caused by horror autotoxicus. *Medical Hypotheses*. 52(5): 377-82, 1999 May.
- 5.- Lavin MF. Shiloh Y. The genetic defect in ataxia-telangiectasia. (review). *Annual Review of Immunology*. 15:177-202, 1997.

- 6.- Drolet BA, Drolet B. et al. Cutaneous granulomas as a presenting sign in ataxia-telangiectasia. *Dermatology*. 194(3):273-5, 1997.
- 7.- Arlett CF. et al. An assessment of the radiosensitivity in ataxia-telangiectasia heterocygotes. *Kroc Found ser* 1985; 19:89.
- 8.- Aurias A, Dutrilaux B. Probable involvement of the Ig superfamily in most recurrent chromosomal rearrangements from ataxia-telangiectasia. *Hum Genet* 1986; 72:210.
- 9.- Baloh R, Yee RD. Eye movements in ataxia-telangiectasia. *Neurology* 1978; 28:1099.
- 10.- Boder E, Sedwick RP. Ataxia-telangiectasia: a familial syndrome of progressive cerebellar ataxia, oculocutaneous telangiectasia and frequent pulmonary infections. *Pediatrics* 1958; 21:526.
- 11.- Cunliffe PN, Mann JR. Radiosensitivity in ataxia-telangiectasia. *Br J Radiol* 1975; 48:374.

- 12.- Fiorilli M, Carbonari M. et al. T-cell receptor genes and ataxia-telangiectasia. *Nature* 1985; 313:186.
- 13.- Gatti RA, Berkel I. et al. Localization of ataxia-telangiectasia to chromosome 11q22-23. *Nature* 1988; 36:577.
- 14.- Gotoff SP, Amirmokri E. et al. Ataxia-telangiectasia, neoplasia, untoward response to x-radiation and tuberous sclerosis. *Am J Dis Child* 1967; 114:617.
- 15.- Humphreys MW, Nevin NC, et al. Cytogenetic investigation in family with ataxia-telangiectasia. *Human Genetic* 1989; 83:79.
- 16.- Miller ME, Chattern J. Ovarian changes in ataxia-telangiectasia. *Acta Paediatrica Scand* 1967; 56:559.
- 17.- Morgan JL, Holcomb TM. Radiation reaction in ataxia-telangiectasia. *Am J Dis Child* 1968; 116: 557.

18.- Shiloh Y, Tabor E, et al. In vitro phenotype of ataxia-telangiectasia (AT) fibroblast strains: clues to the nature of the AT DNA lesion and the molecular defect in AT. *Kroc Found ser* 1985; 19:111.

19.- Strich S. Pathological findings in 3 cases of ataxia-telangiectasia. *J. Neurol Neurosurg Psychiatr* 1966; 29: 489.