

¿A QUÉ LLAMAMOS ATAXIA?

Ataxia como SÍNTOMA o SIGNO CLÍNICO

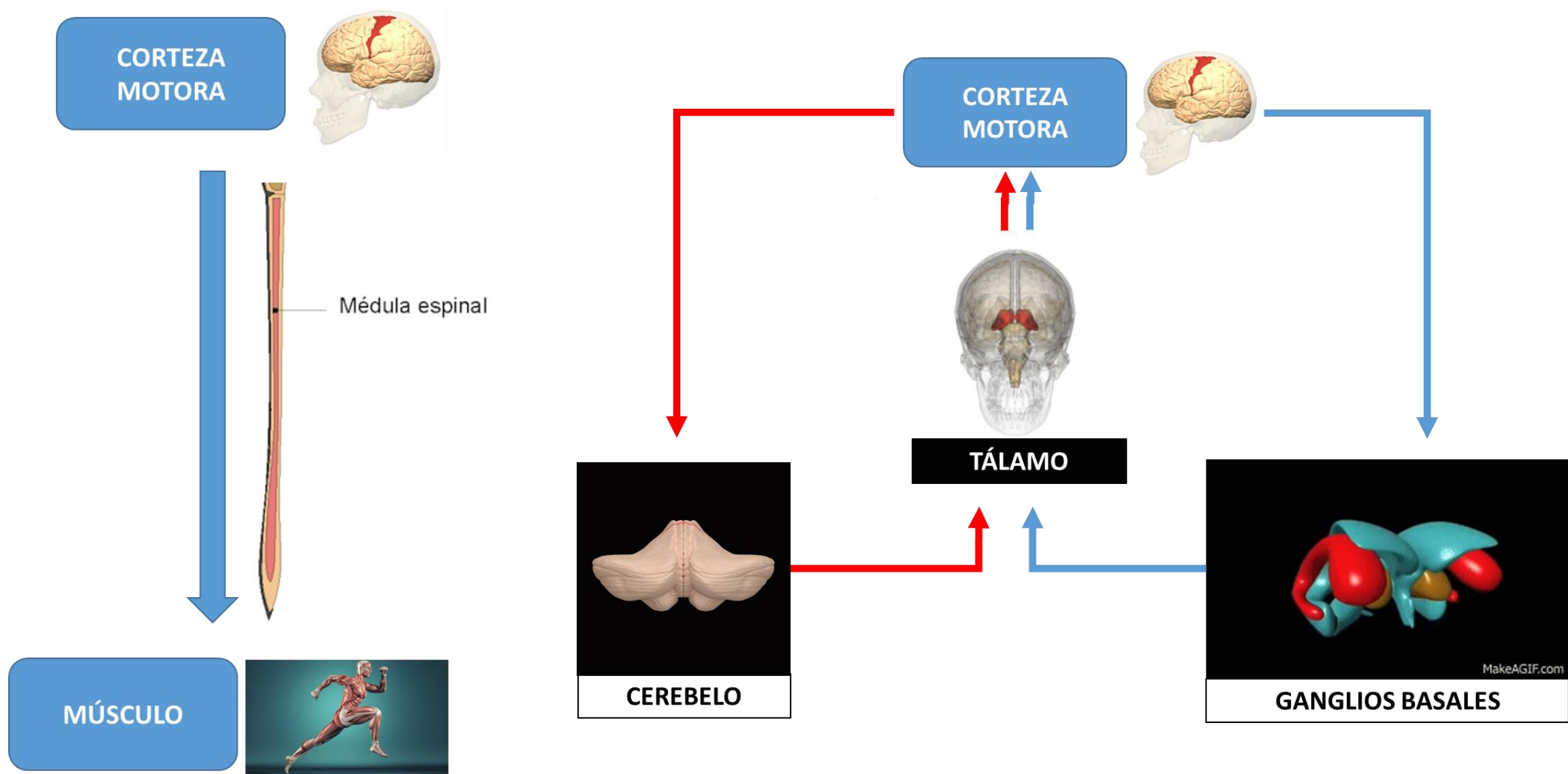
Del griego “**SIN ORDEN**”

Movimiento desorganizado, descoordinado o torpe (Massaquoi y Hellet, 2002)

Torpeza derivada de lesiones en el cerebelo y sus vías de conexión, de las vías sensitivas propioceptivas o del sistema vestibular (Holmes, 1917)

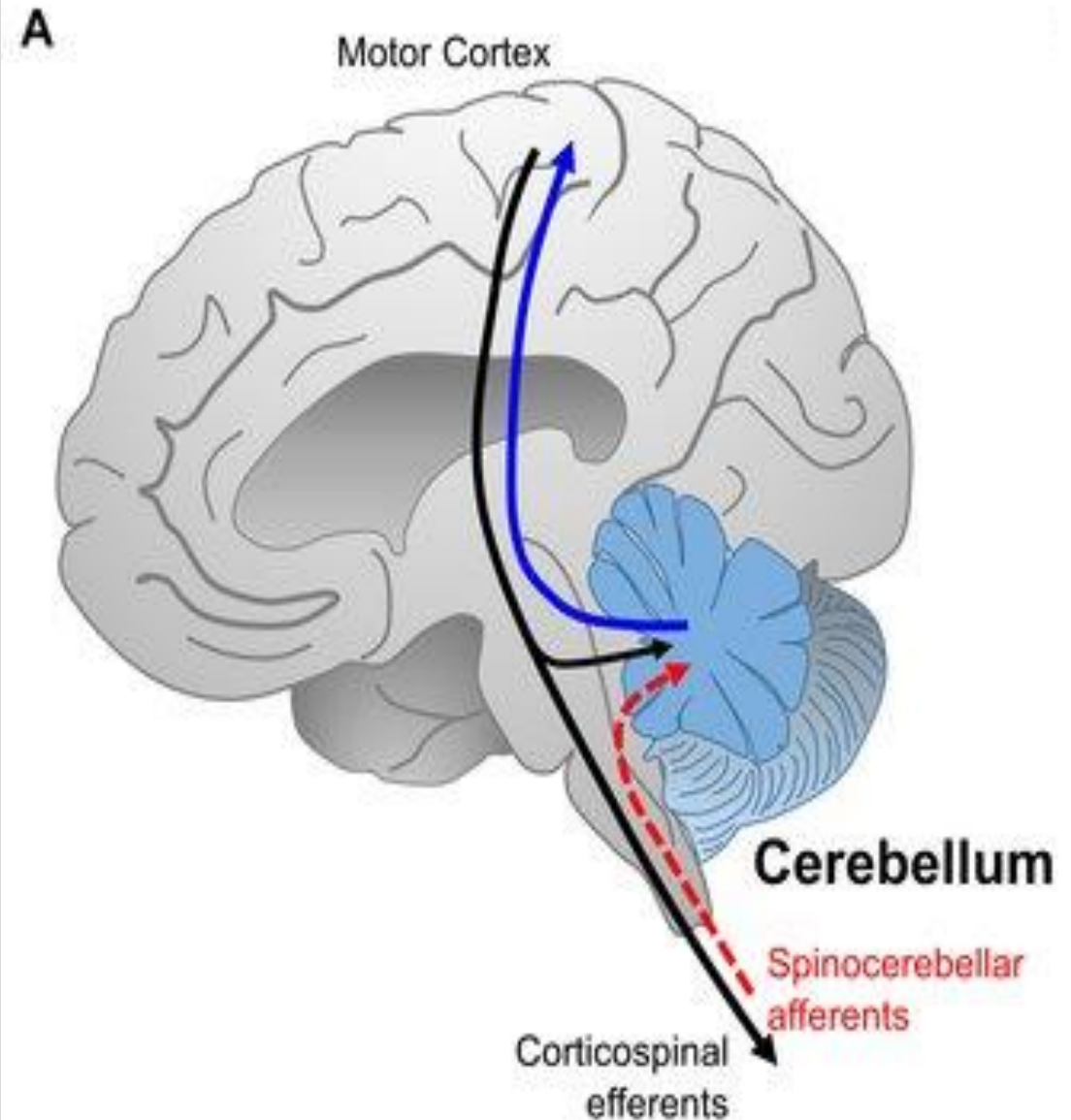
Ataxia como ENFERMEDAD o SÍNDROME

Enfermedad o grupo de enfermedades, a menudo *hereditarias* o *degenerativas*, que cursan con afectación del cerebelo o de sus vías



EL CEREBELO

- **50% de las neuronas del encéfalo**
- **Refina los movimientos** que se originan en la corteza motora
- **Coordinación de los movimientos**, en especial los voluntarios que requieren habilidad, el **control de la postura y de la marcha**, y a regulación del **tono muscular**
- Interviene también en la modulación del **estado emocional** y en algunos aspectos de la **función cognitiva**
- **Comparación constante e instantánea** entre los movimientos deseados y los reales, en tanto estos se llevan a cabo





Alteración
equilibrio y
marcha

Temblor
cinético

Incoordinación
manual

Disartria

Alteración
movimientos
oculares

Hipotonía

Ataxia

A diagram illustrating the components of a clinical presentation. On the left is a large light blue circle containing the word "Ataxia". To its right is a blue plus sign. Further right is a cluster of light blue circles. A central circle in this cluster is labeled "Otros Sistemas". Surrounding it are seven smaller circles, each containing a different clinical feature: "Neuropatía periférica", "Corea", "Parkinsonismo", "Afectación primera o segunda motoneurona", "Disautonomía", "Deterioro cognitivo", and "Epilepsia".

Ataxia



Epilepsia

Manifestaciones
extraneurológicas

Neuropatía
periférica

Corea

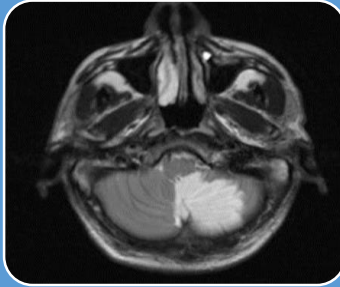
Otros
Sistemas

Parkinsonismo

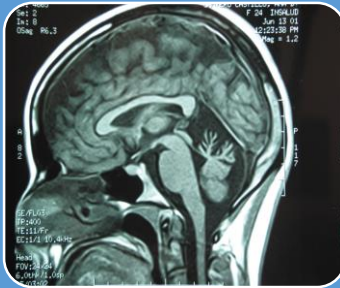
Deterioro
cognitivo

Afectación
primera o
segunda
motoneurona

Disautonomía



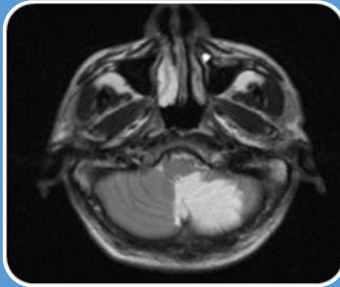
ATAXIAS ADQUIRIDAS



ATAXIAS HEREDITARIAS

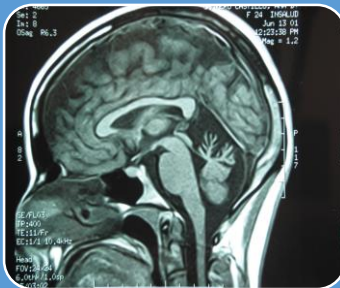


ATAXIAS DEGENERATIVAS
NO HEREDITARIAS



Ictus, EM, tumor...

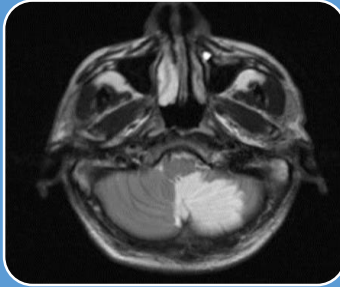
Autoimmune, carencial...



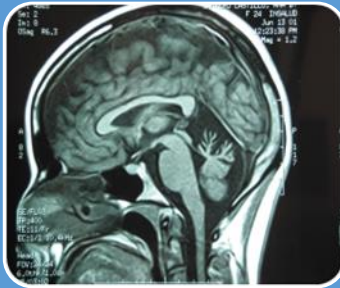
ATAXIAS HEREDITARIAS



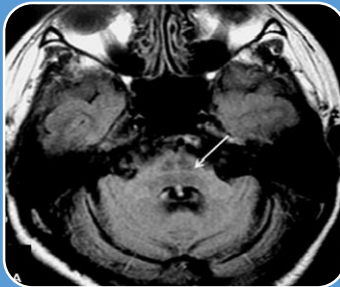
ATAXIAS DEGENERATIVAS NO HEREDITARIAS



ATAXIAS ADQUIRIDAS



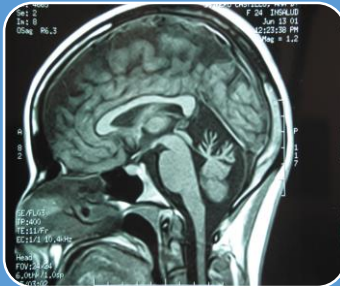
- Dominantes
- Recesivas
- Ligadas al CrX
- Mitocondriales



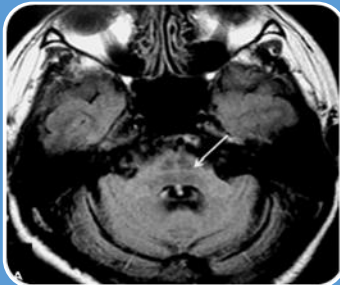
ATAXIAS DEGENERATIVAS NO HEREDITARIAS



ATAXIAS ADQUIRIDAS



ATAXIAS HEREDITARIAS



Atrofia multisistémica cerebelosa (AMS-C)

Ataxia esporádica del adulto (SAOA)

Ataxia cerebelosa

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Ataxia cerebelosa

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Aguda

Subaguda/Crónica

Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica

Ictus VB

Cerebelitis infecciosa

(VVZ, rubeola, VEB, ...)

Brote EM

Wernicke

Intoxicación drogas

(alcohol)

Tóxicos

(mercurio, talio,...)

Fármacos

(CBZ, DFH, Litio, Amiodarona, 5FU,
Metronidazol)

Autoinmune

(Postinfecciosa, Sd. Miller Fisher, Sd.
Opsoclono-mioclono-ataxia)

Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica

Ictus VB

Cerebelitis infecciosa
(VVZ, rubeola, VEB, ...)

Brote EM

Wernicke

Intoxicación drogas
(alcohol)

Tóxicos

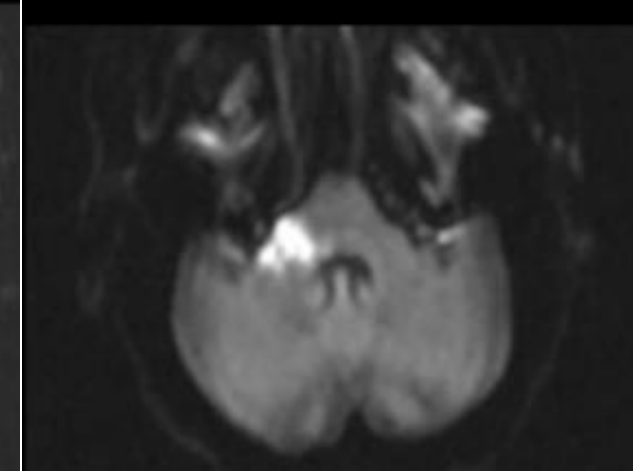
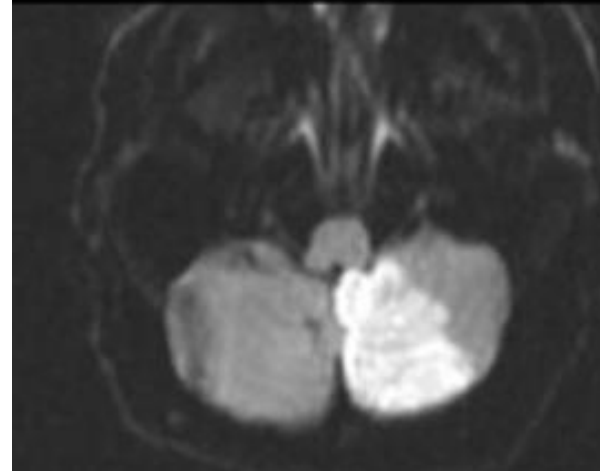
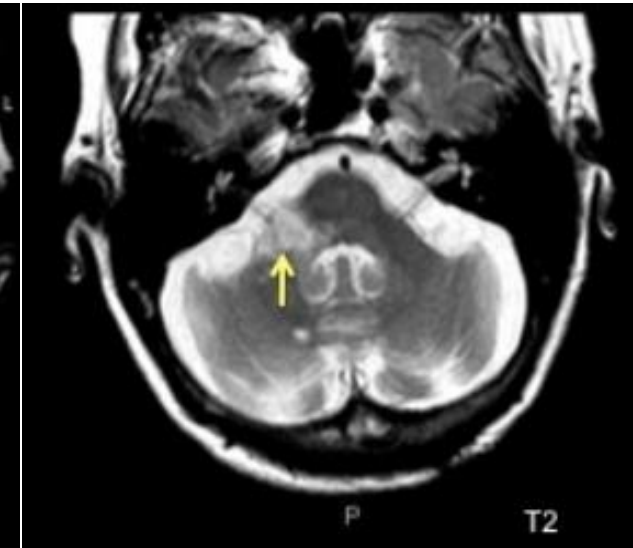
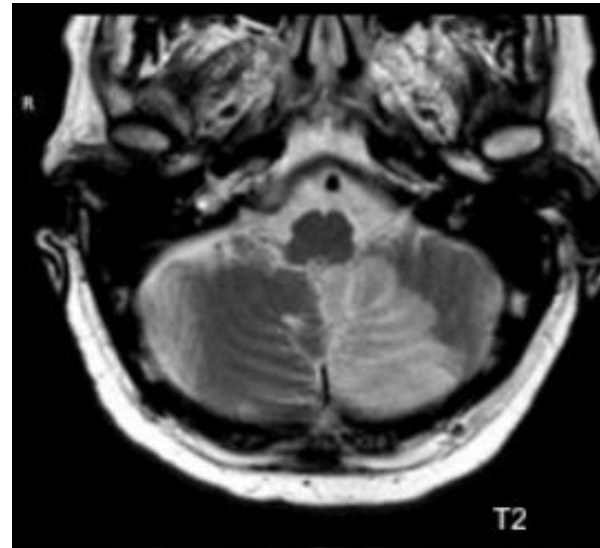
(mercurio, talio,...)

Fármacos

(CBZ, DFH, Litio, Amiodarona, 5FU,
Metronidazol)

Autoinmune

(Postinfecciosa, Sd. Miller Fisher, Sd.
Opsoclono-mioclono-ataxia)



Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica

Ictus VB

Cerebelitis infecciosa

(VVZ, Rubeola, VEB, Rotavirus, Echo,
Mycoplasma, Listeria)

Brote EM

Wernicke

Intoxicación drogas
(alcohol)

Tóxicos

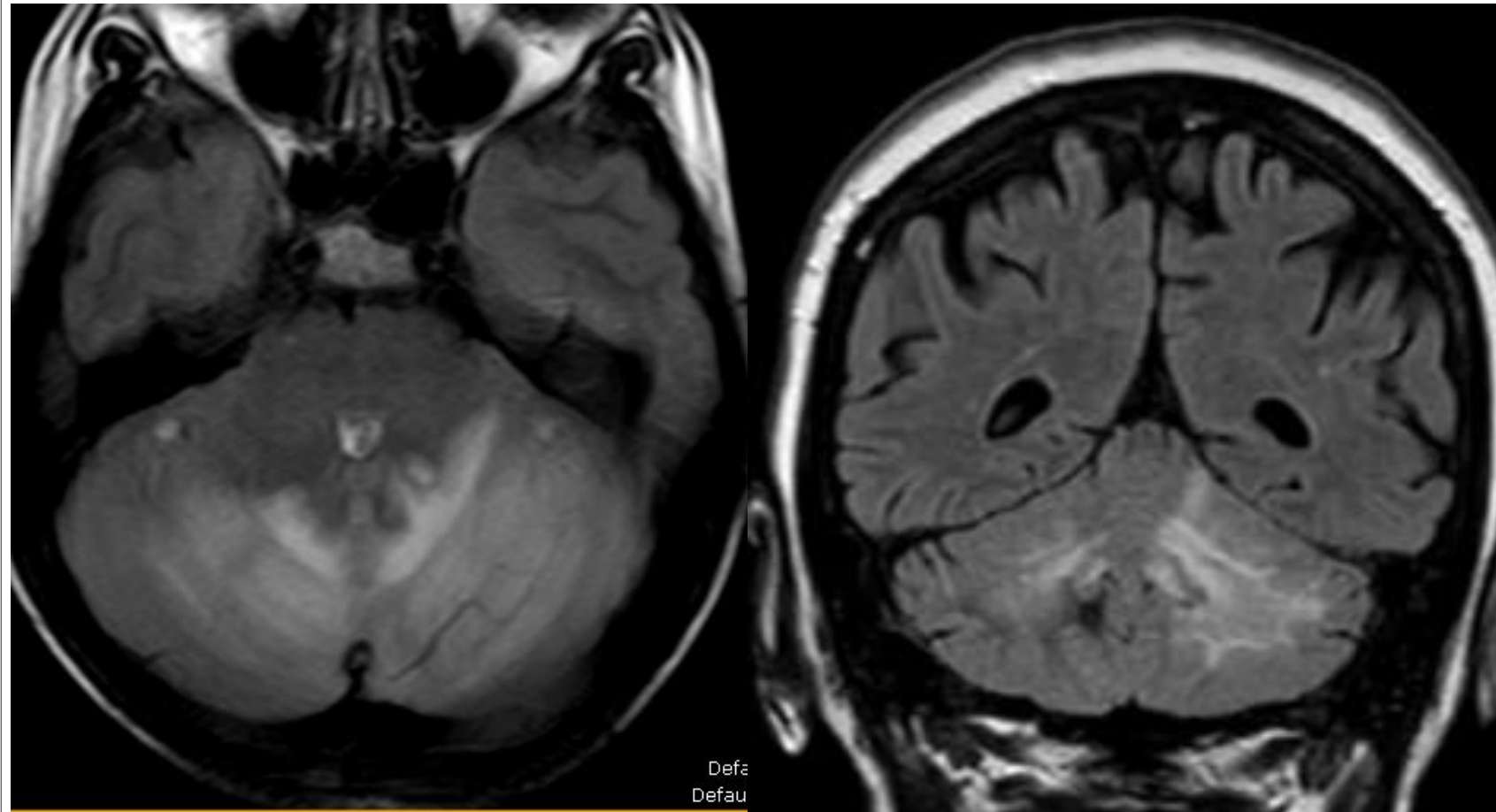
(mercurio, talio,...)

Fármacos

(CBZ, DFH, Litio, Amiodarona, 5FU,
Metronidazol)

Autoinmune

(Postinfecciosa, Sd. Miller Fisher, Sd.
Opsoclonο-mioclono-ataxia)



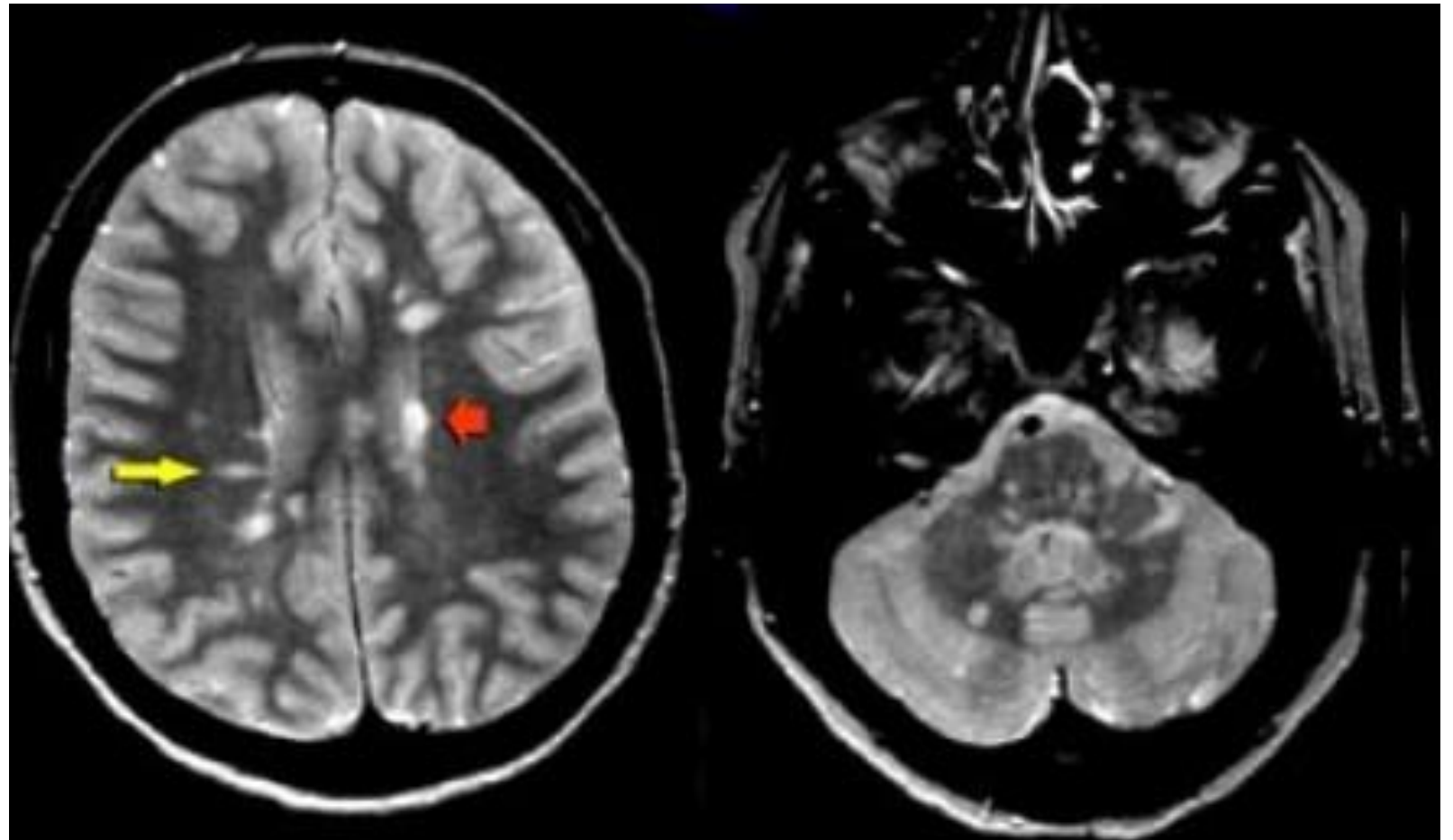
Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica

Ictus VB
Cerebelitis infecciosa
(VVZ, rubeola, VEB, ...)
Brote EM
Wernicke
Intoxicación drogas
(alcohol)
Tóxicos
(mercurio, talio,...)
Fármacos
(CBZ, DFH, Litio, Amiodarona, 5FU,
Metronidazol)
Autoinmune
(Postinfecciosa, Sd. Miller Fisher,
Sd. Opsoclon-mioclono-ataxia)



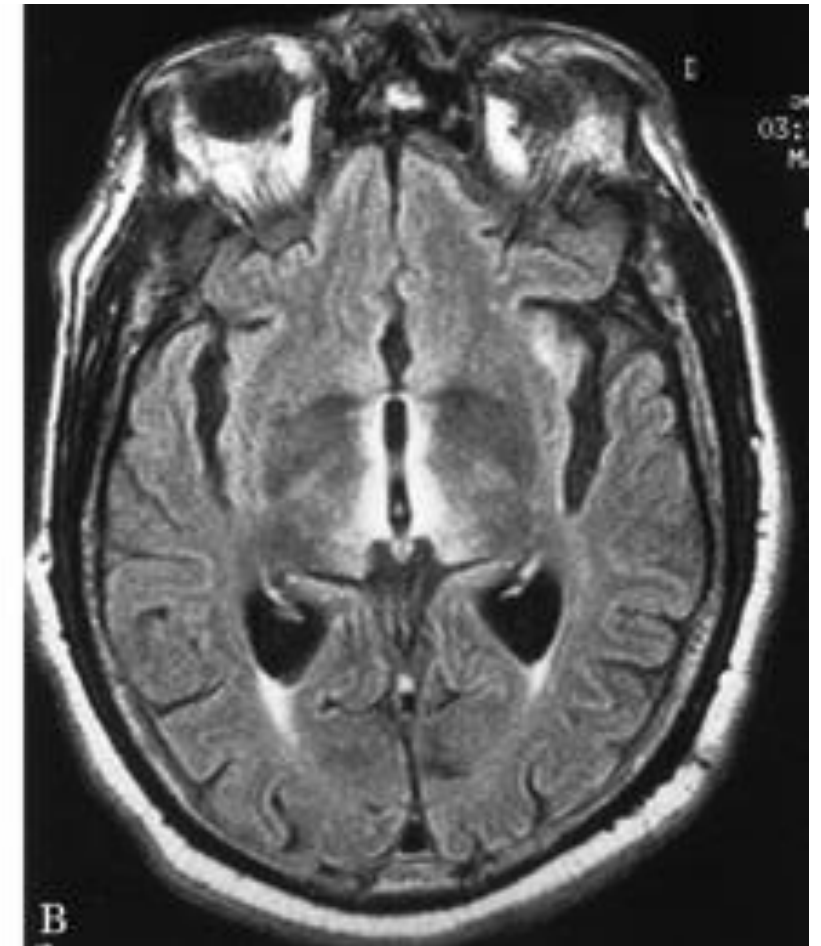
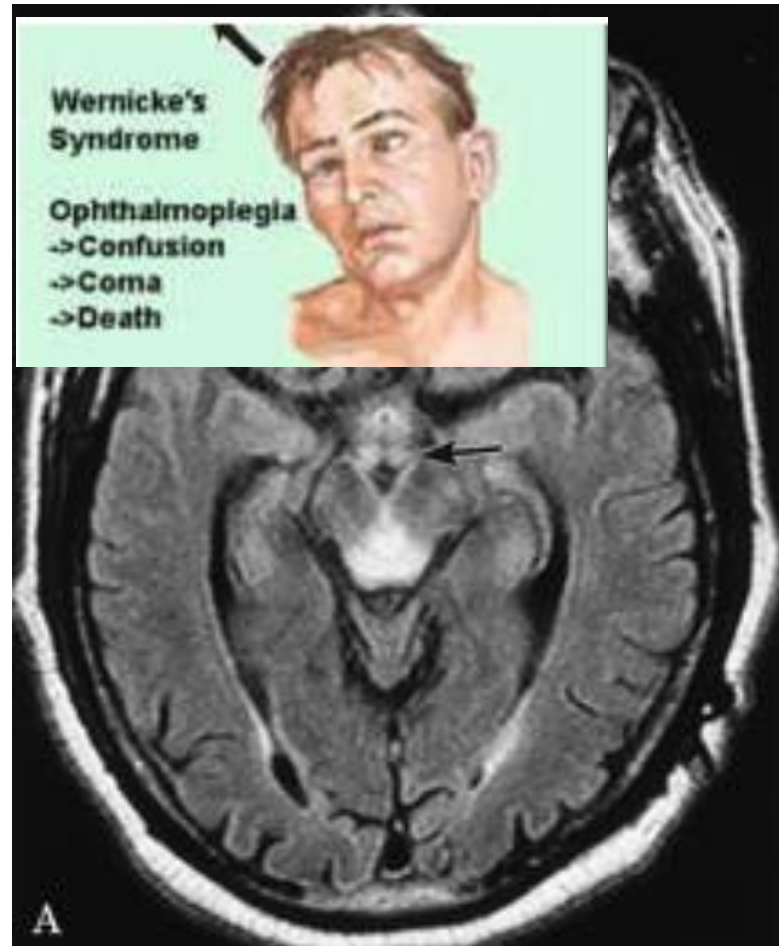
Ataxia cerebelosa

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Aguda

Subaguda/Crónica

Ictus VB
Cerebelitis infecciosa
(VVZ, rubeola, VEB, ...)
Brote EM
Wernicke
Intoxicación drogas
(alcohol)
Tóxicos
(mercurio, talio,...)
Fármacos
(CBZ, DFH, Litio, Amiodarona, 5FU,
Metronidazol)
Autoinmune
(Postinfecciosa, Sd. Miller Fisher,
Sd. Opsoclonio-mioclono-ataxia)



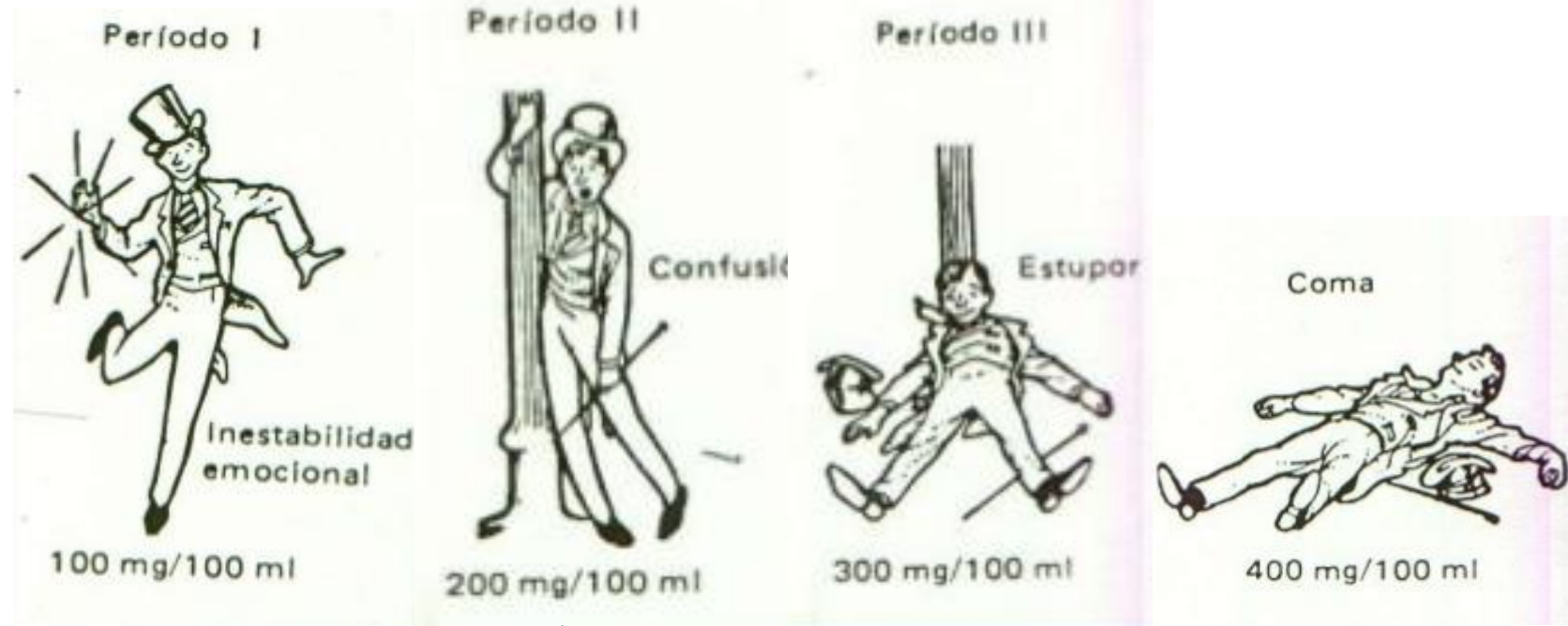
Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica

- Ictus VB
- Cerebelitis infecciosa (VVZ, rubeola, VEB, ...)
- Brote EM
- Wernicke
- Intoxicación drogas (alcohol)**
- Tóxicos (mercurio, talio,...)
- Fármacos (CBZ, DFH, Litio, Amiodarona, 5FU, Metronidazol)
- Autoinmune (Postinfecciosa, Sd. Miller Fisher, Sd. Opsoclono-mioclono-ataxia)



Ataxia cerebelosa

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Aguda

Subaguda/Crónica

Ictus VB

Cerebelitis infecciosa
(VVZ, rubeola, VEB, ...)

Brote EM

Wernicke

Intoxicación drogas
(alcohol)

Tóxicos

(mercurio, talio,...)

Fármacos

(CBZ, DFH, Litio, Amiodarona, 5FU,
Metotrexate, Metronidazol)

Autoinmune

(Postinfecciosa, Sd. Miller Fisher,
Sd. Opsoclono-mioclono-ataxia)

Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica

Ictus VB

Cerebelitis infecciosa
(VVZ, rubeola, VEB, ...)

Brote EM

Wernicke

Intoxicación drogas
(alcohol)

Tóxicos

(mercurio, talio,...)

Fármacos

(CBZ, DFH, Litio, Amiodarona, 5FU,
Metotrexate, Metronidazol)

Autoinmune

(Postinfecciosa, Sd. Miller Fisher,
Sd. Opsoclonio-mioclono-ataxia)



Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica

Ictus VB
Cerebelitis infecciosa
(VVZ, rubeola, VEB, ...)
Brote EM
Wernicke
Intoxicación drogas
(alcohol)
Tóxicos
(mercurio, talio,...)

Fármacos

(CBZ, DFH, Litio, Amiodarona, 5FU,
Metotrexate, Metronidazol)

Autoinmune

(Postinfecciosa, Sd. Miller Fisher,
Sd. Opsoclono-mioclono-ataxia)



Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica

Ictus VB
Cerebelitis infecciosa
(VVZ, rubeola, VEB, ...)
Brote EM
Wernicke
Intoxicación drogas
(alcohol)
Tóxicos
(mercurio, talio,...)
Fármacos
(CBZ, DFH, Litio, Amiodarona, 5FU,
Metronidazol)

Autoinmune

(Postinfecciosa, Sd. Miller Fisher,
Sd. Opsoclonio-mioclono-ataxia)

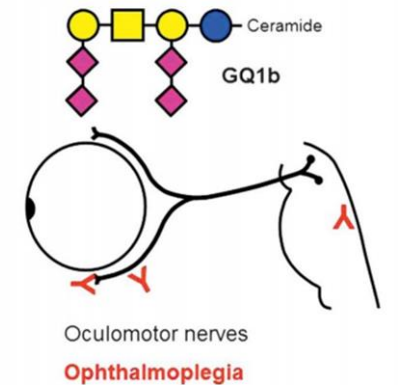
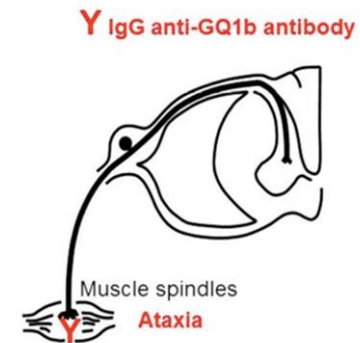
SÍNDROME DE MILLER-FISHER



right gaze

straight ahead gaze

left gaze



Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica

Ictus VB

Cerebelitis infecciosa
(VVZ, rubeola, VEB, ...)

Brote EM

Wernicke

Intoxicación drogas
(alcohol)

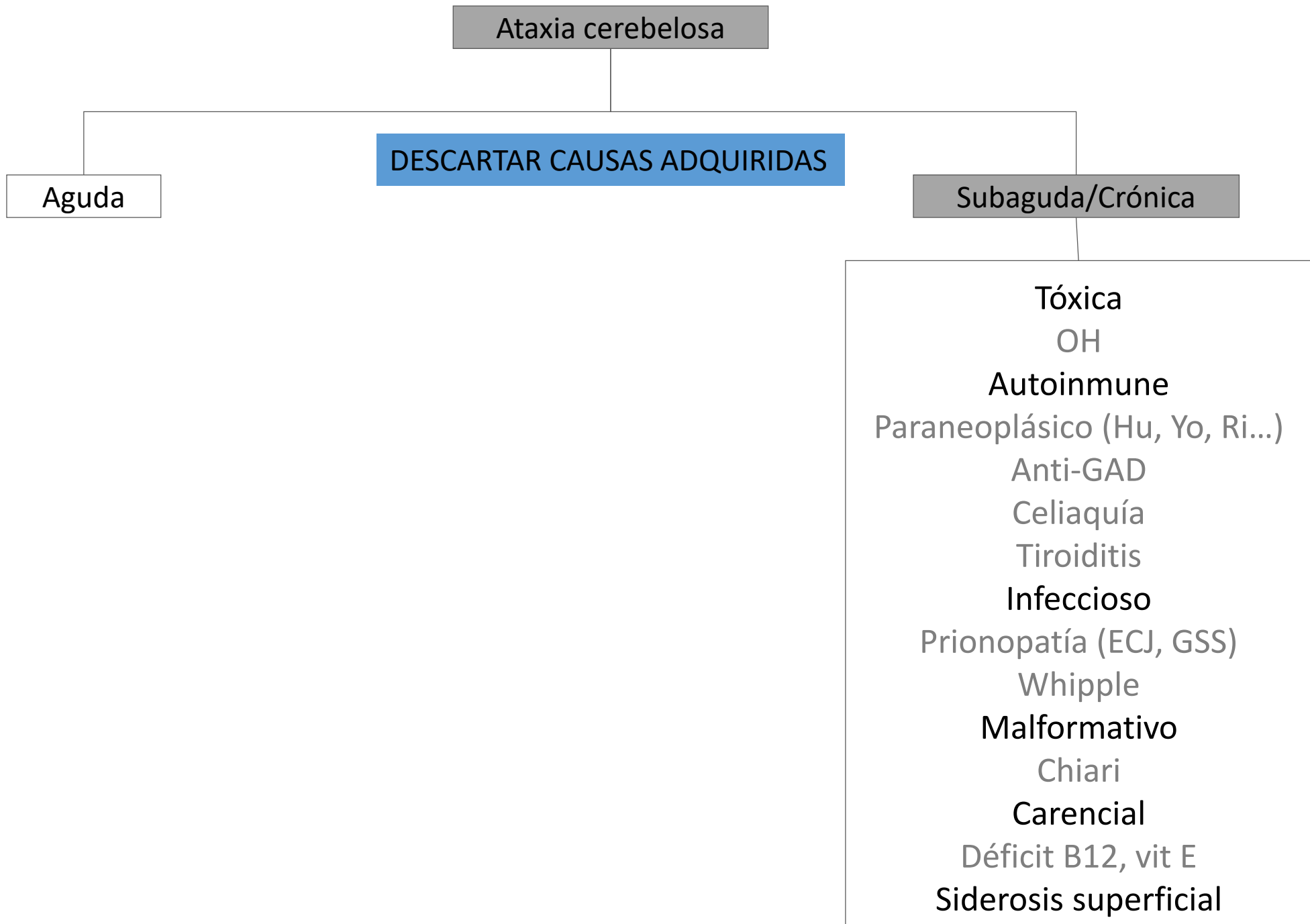
Tóxicos
(mercurio, talio,...)

Fármacos

(CBZ, DFH, Litio, Amiodarona, 5FU,
Metronidazol)

Autoinmune

(Postinfecciosa, Sd. Miller Fisher,
Sd. Opsiclono-mioclono-ataxia)

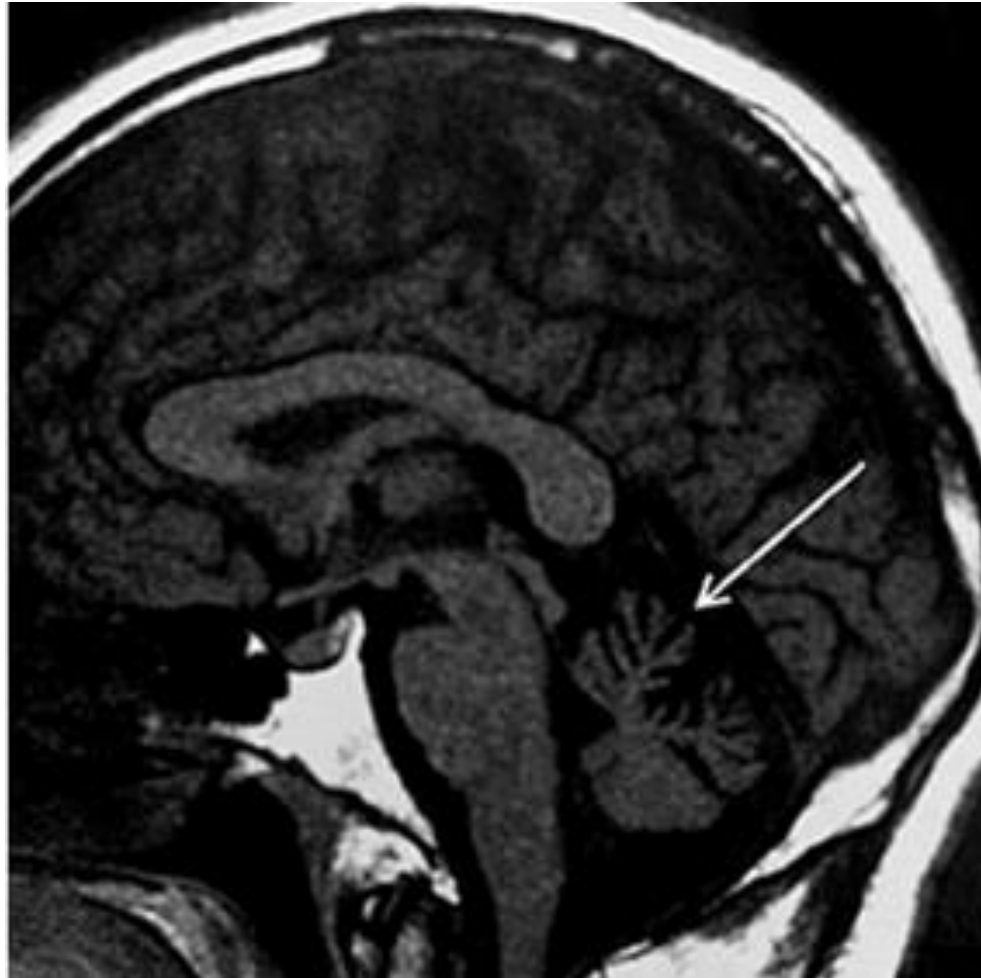


Ataxia cerebelosa

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Aguda

Subaguda/Crónica



Tóxica

Degeneración cerebelosa alcohólica

Autoinmune

Paraneoplásico (Hu, Yo, Ri...)

Anti-GAD

Celiaquía

Tiroiditis

Infeccioso

Prionopatía (ECJ, GSS)

Whipple

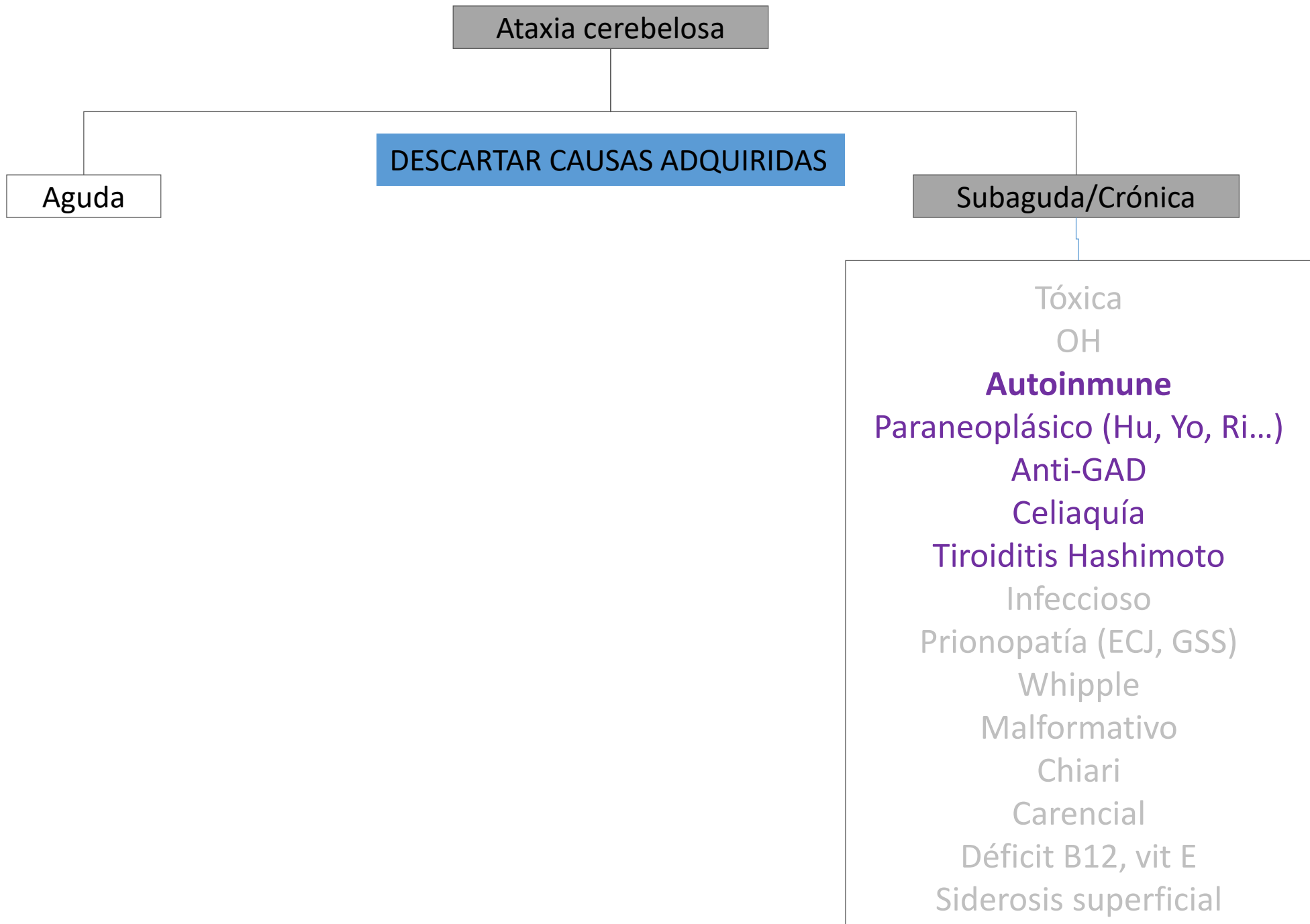
Malformativo

Chiari

Carencial

Déficit B12, vit E

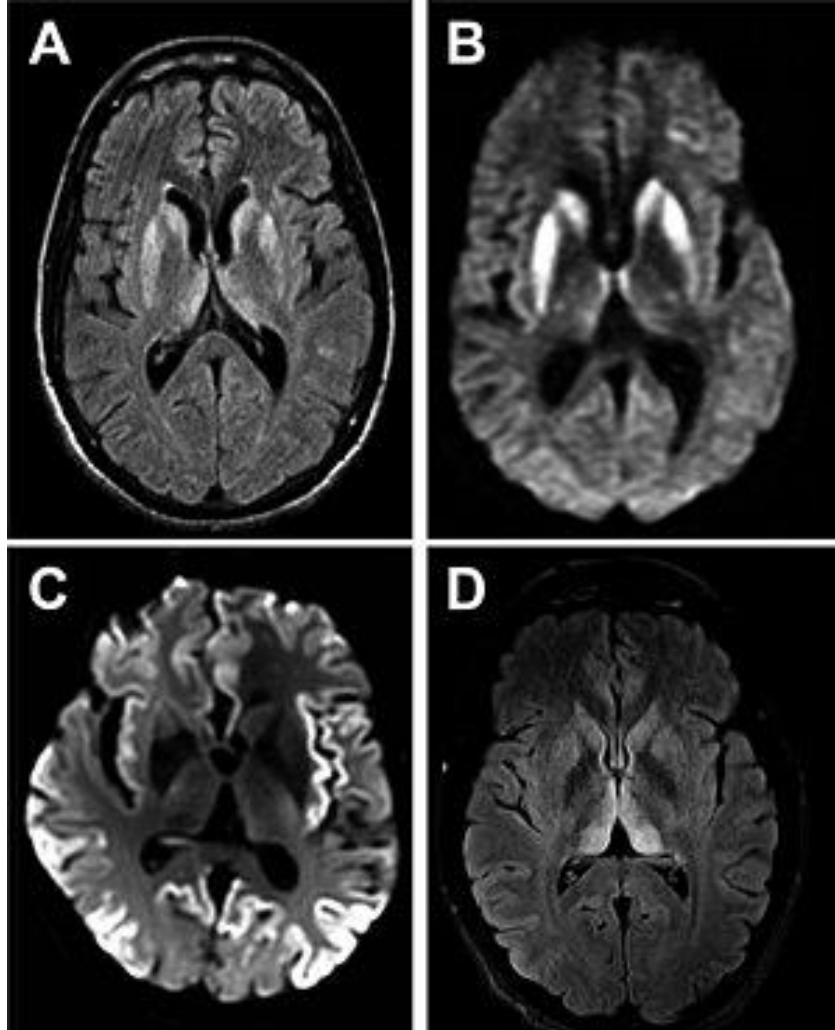
Siderosis superficial



Ataxia cerebelosa

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Aguda



Subaguda/Crónica

Tóxica
OH
Autoinmune
Paraneoplásico (Hu, Yo, Ri...)
Anti-GAD
Celiaquía
Tiroiditis
Infeccioso
Prionopatía (CCJ, GSS)
Whipple
Malformativo
Chiari
Carencial
Déficit B12, vit E
Siderosis superficial

Ataxia cerebelosa

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Aguda

Subaguda/Crónica

Tóxica

OH

Autoinmune

Paraneoplásico (Hu, Yo, Ri...)

Anti-GAD

Celiaquía

Tiroiditis

Infeccioso

Creutzfeldt Jakob

Whipple

Malformativo

Chiari

Carencial

Déficit B12, vit E

Siderosis superficial

Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica



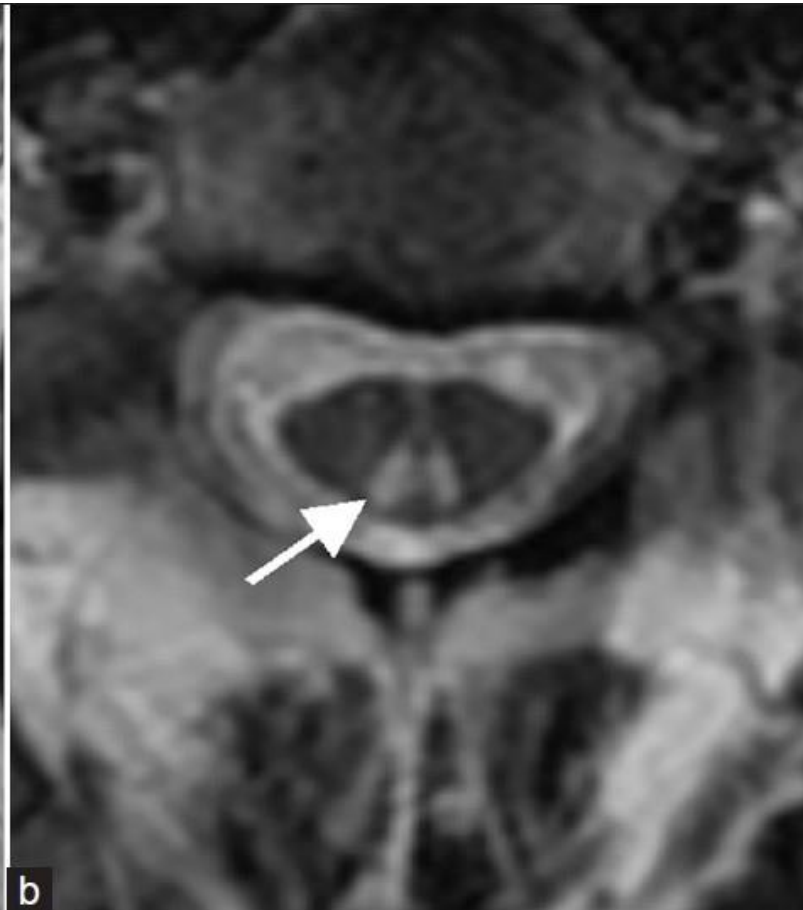
Tóxica
OH
Autoinmune
Paraneoplásico (Hu, Yo, Ri...)
Anti-GAD
Celiaquía
Tiroiditis
Infeccioso
Creutzfeldt Jakob
Whipple
Malformativo
Chiari
Carencial
Déficit B12, vit E
Siderosis superficial

Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica



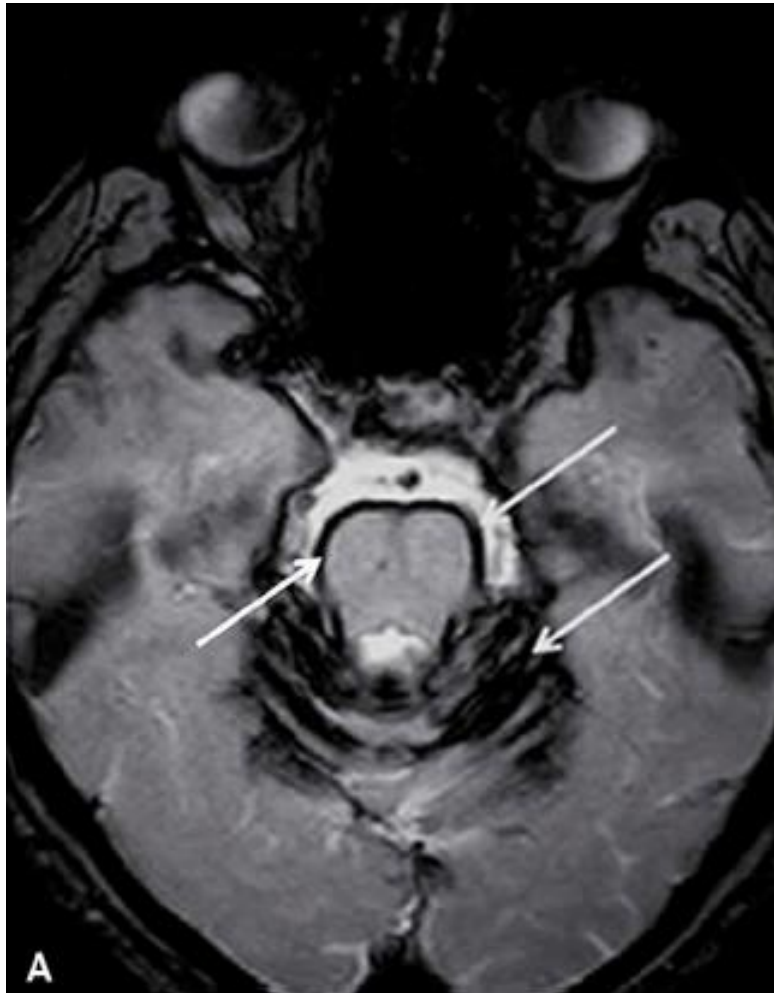
- Tóxica
- OH
- Autoinmune
- Paraneoplásico (Hu, Yo, Ri...)
- Anti-GAD
- Celiaquía
- Tiroiditis
- Infeccioso
- Creutzfeldt Jakob
- Whipple
- Malformativo
- Chiari
- Carencial**
- Déficit B12, vit E
- Siderosis superficial

Ataxia cerebelosa

Aguda

DESCARTAR CAUSAS ADQUIRIDAS

Subaguda/Crónica



- Tóxica
- OH
- Autoinmune
- Paraneoplásico (Hu, Yo, Ri...)
- Anti-GAD
- Celiaquía
- Tiroiditis
- Infeccioso
- Creutzfeldt Jakob
- Whipple
- Malformativo
- Chiari
- Carencial
- Déficit B12, vit E
- Siderosis superficial**

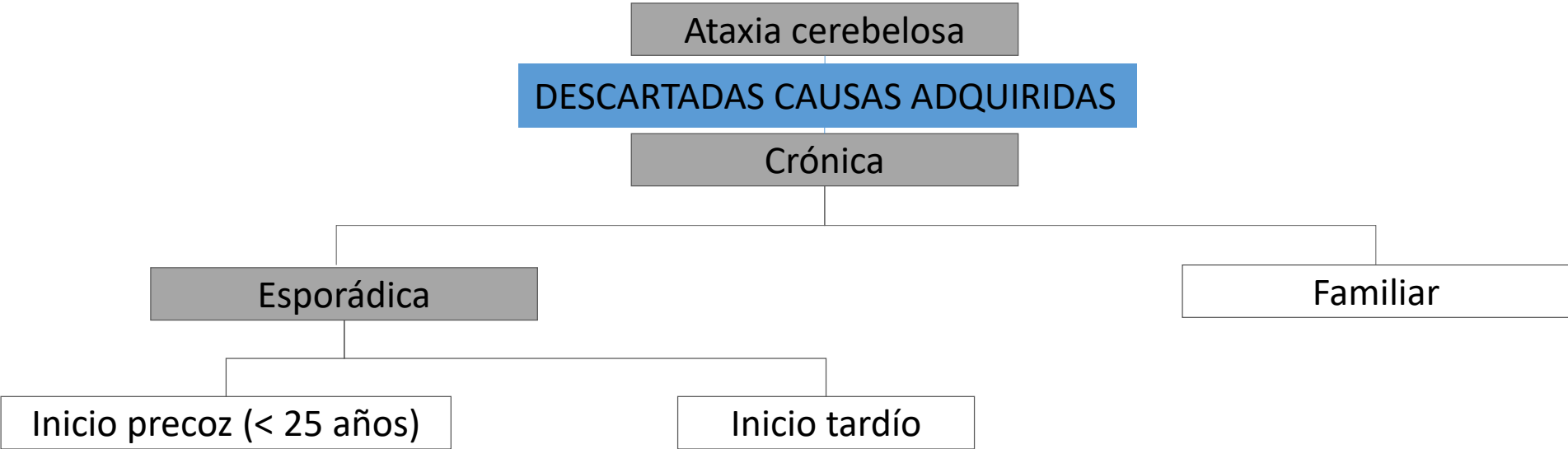
Ataxia cerebelosa

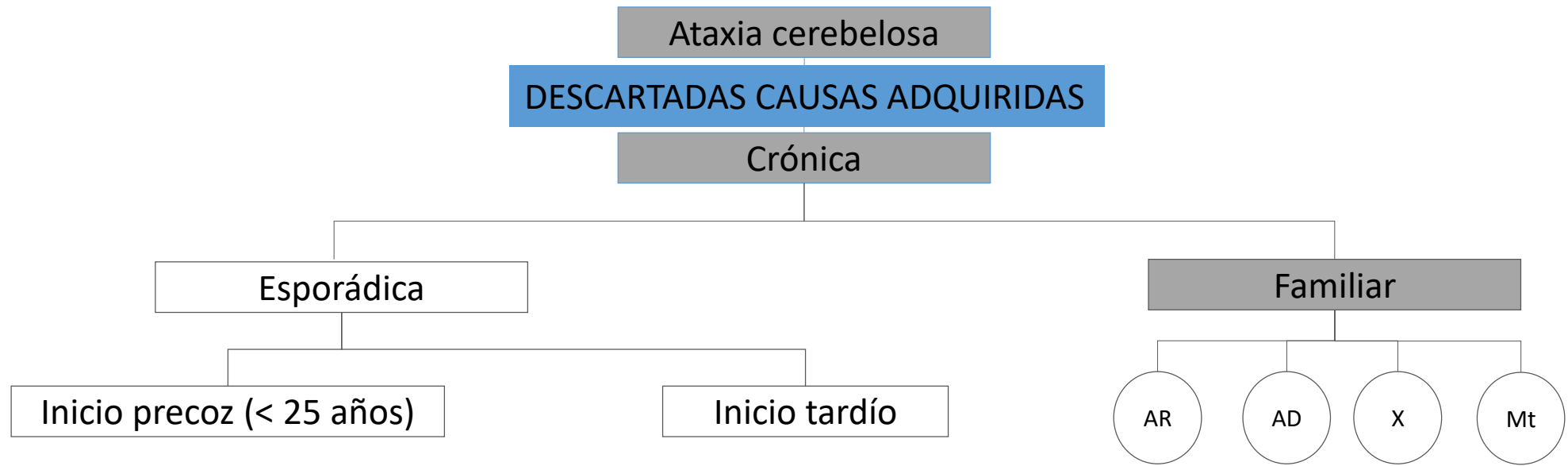
DESCARTADAS CAUSAS ADQUIRIDAS

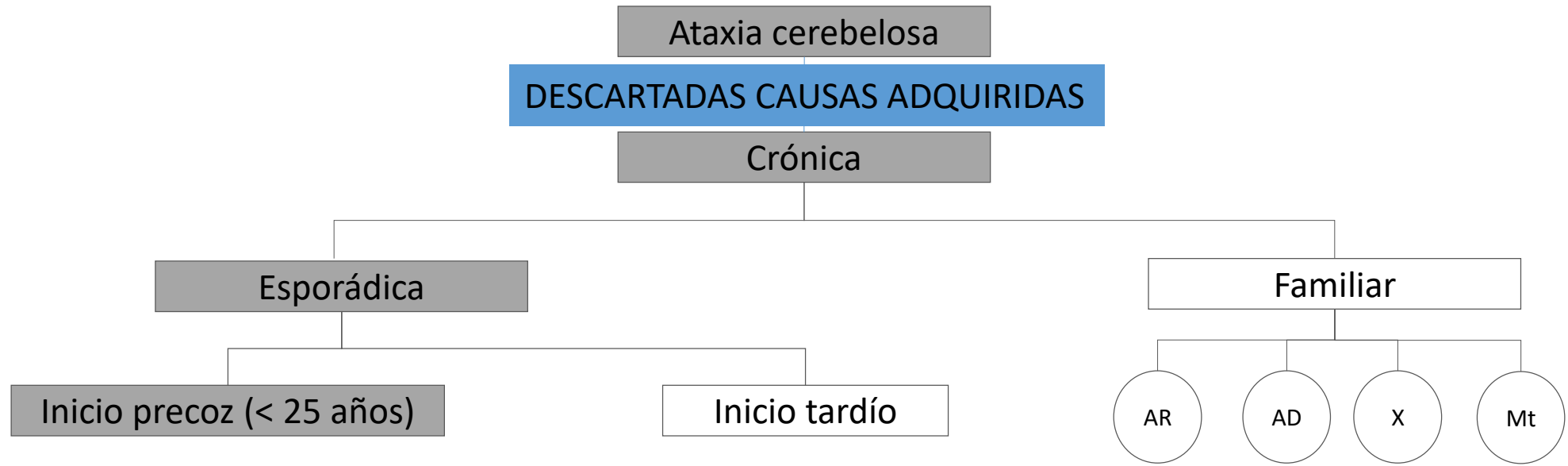
Crónica

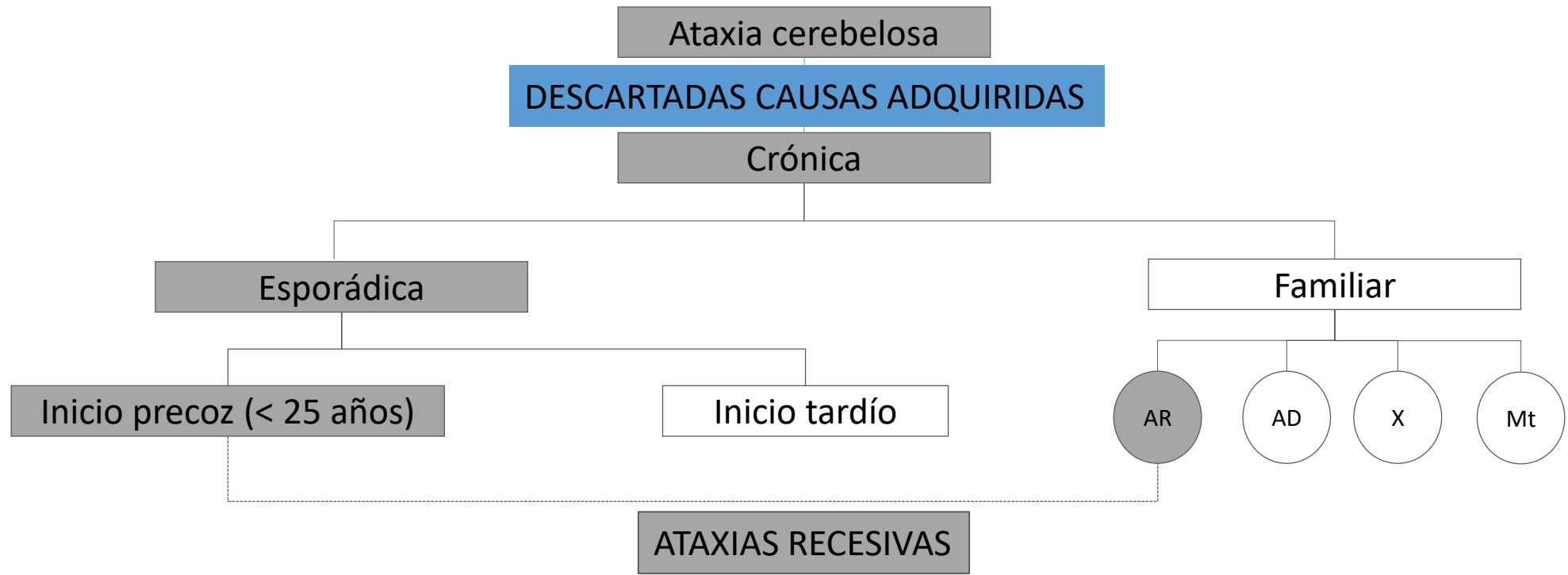
Esporádica

Familiar

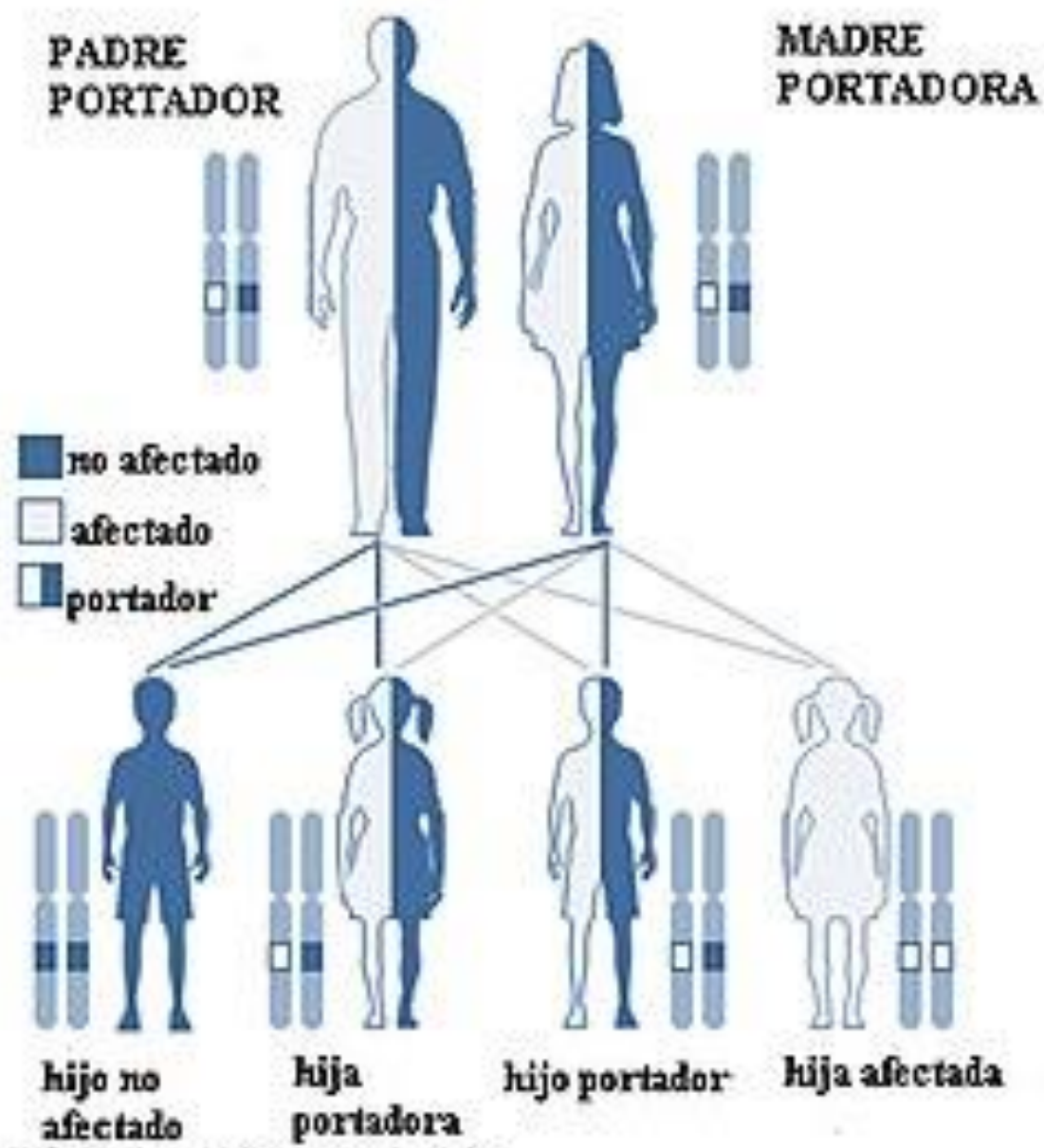








AUTOSOMA RECESIVO



Ataxia cerebelosa

DESCARTADAS CAUSAS ADQUIRIDAS

Crónica

Esporádica

Familiar

Inicio precoz (< 25 años)

Inicio tardío

AR

AD

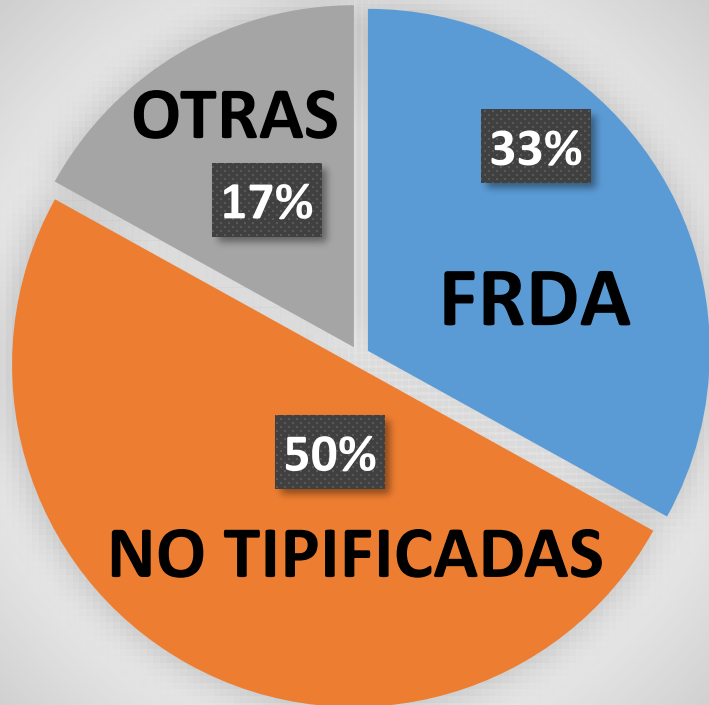
X

Mt

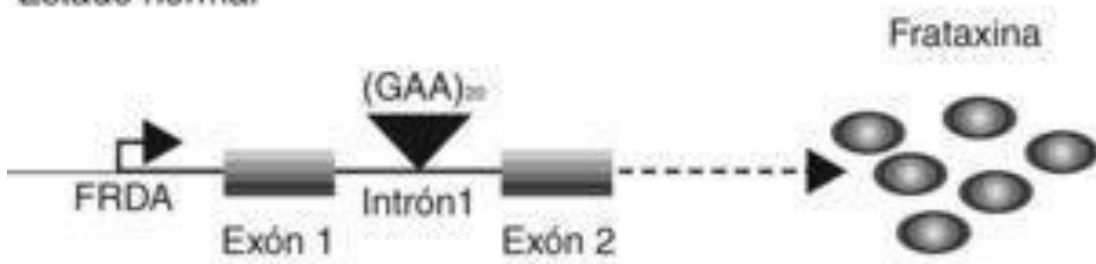
ATAXIAS RECESIVAS

ATAXIA DE FRIEDREICH

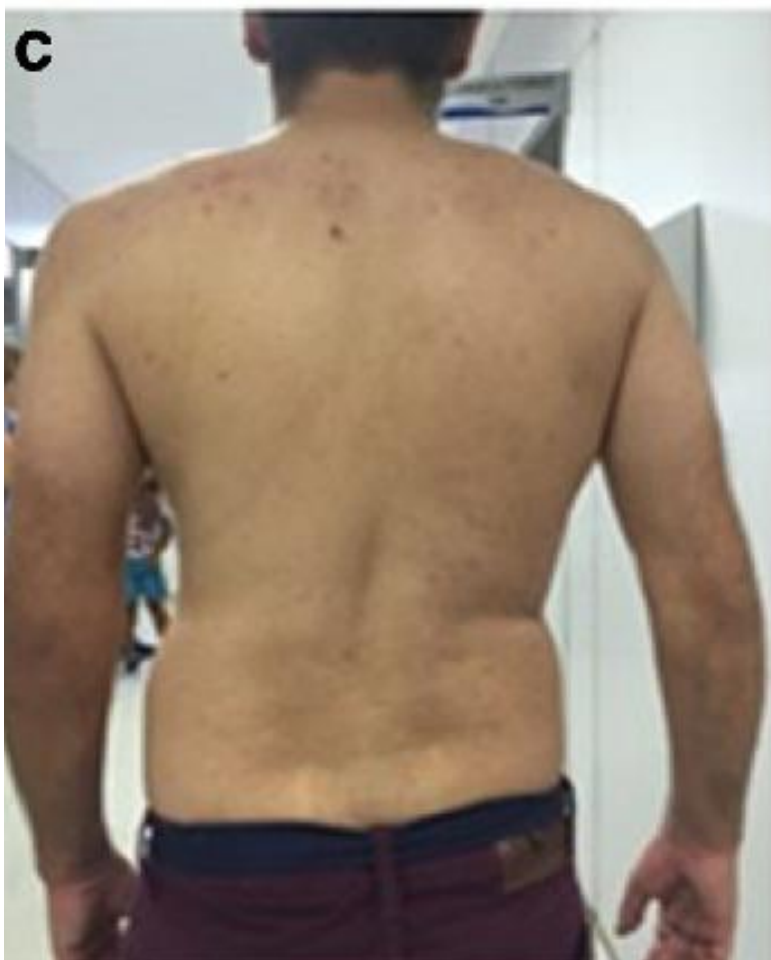
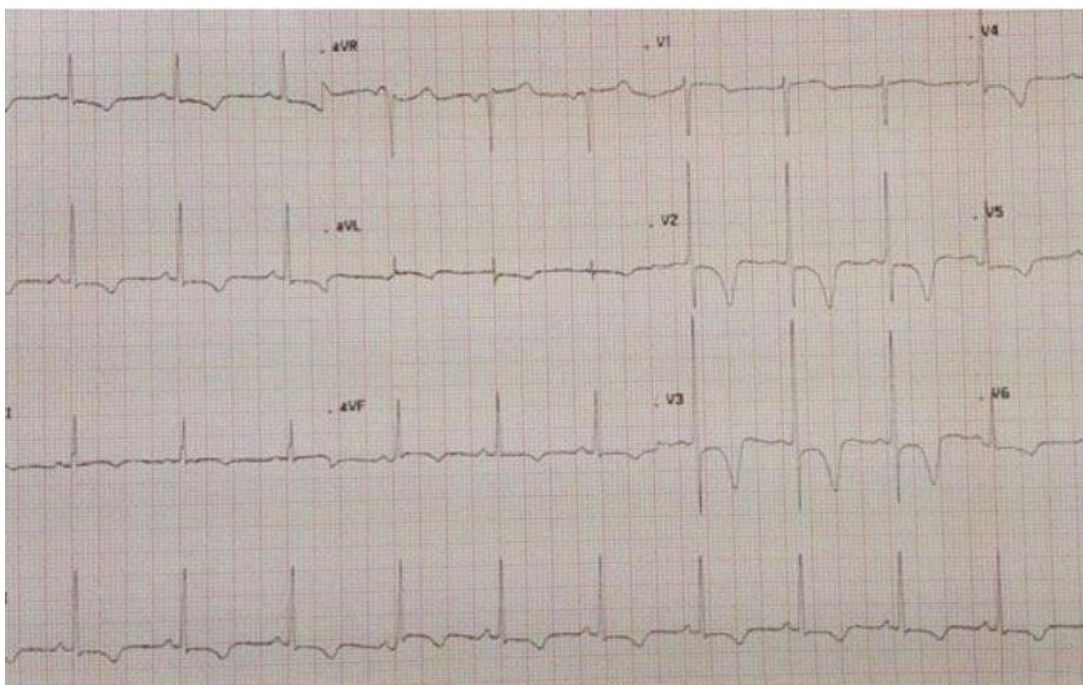
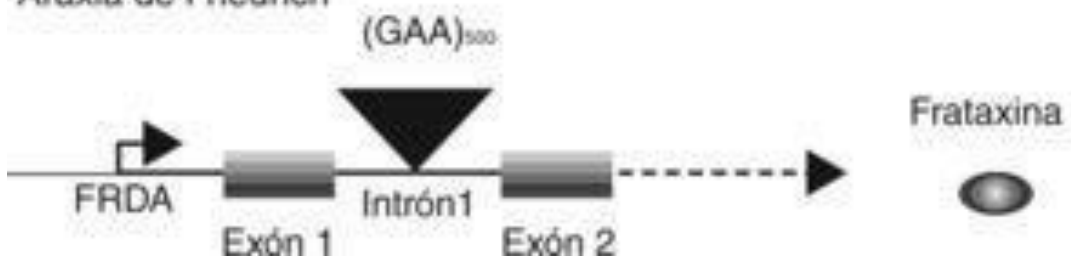
ES LA ATAXIA GENÉTICA MÁS FRECUENTE
1-2 CASOS POR 100.000 HABITANTES

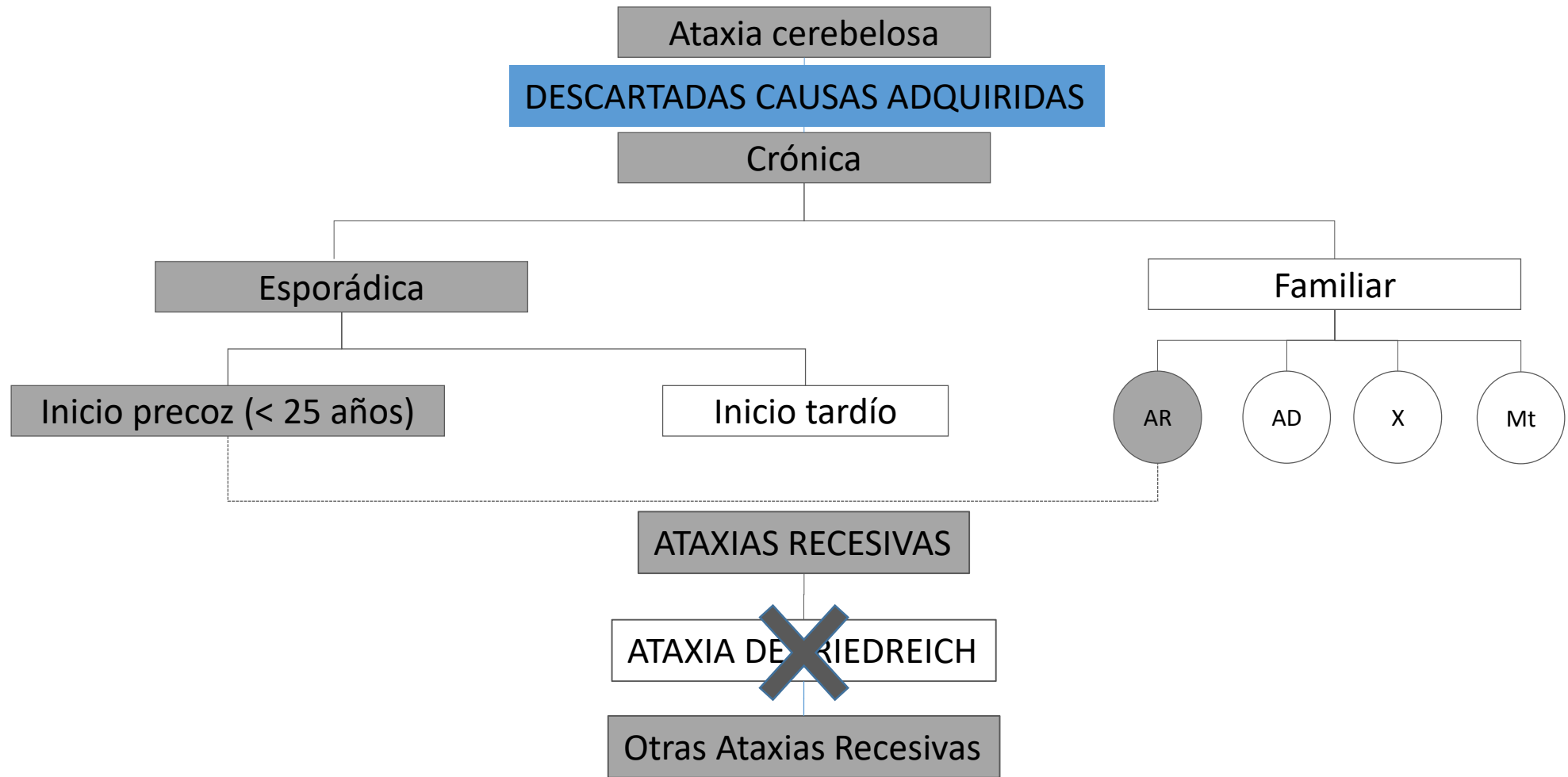


Estado normal



Araxia de Friedrich

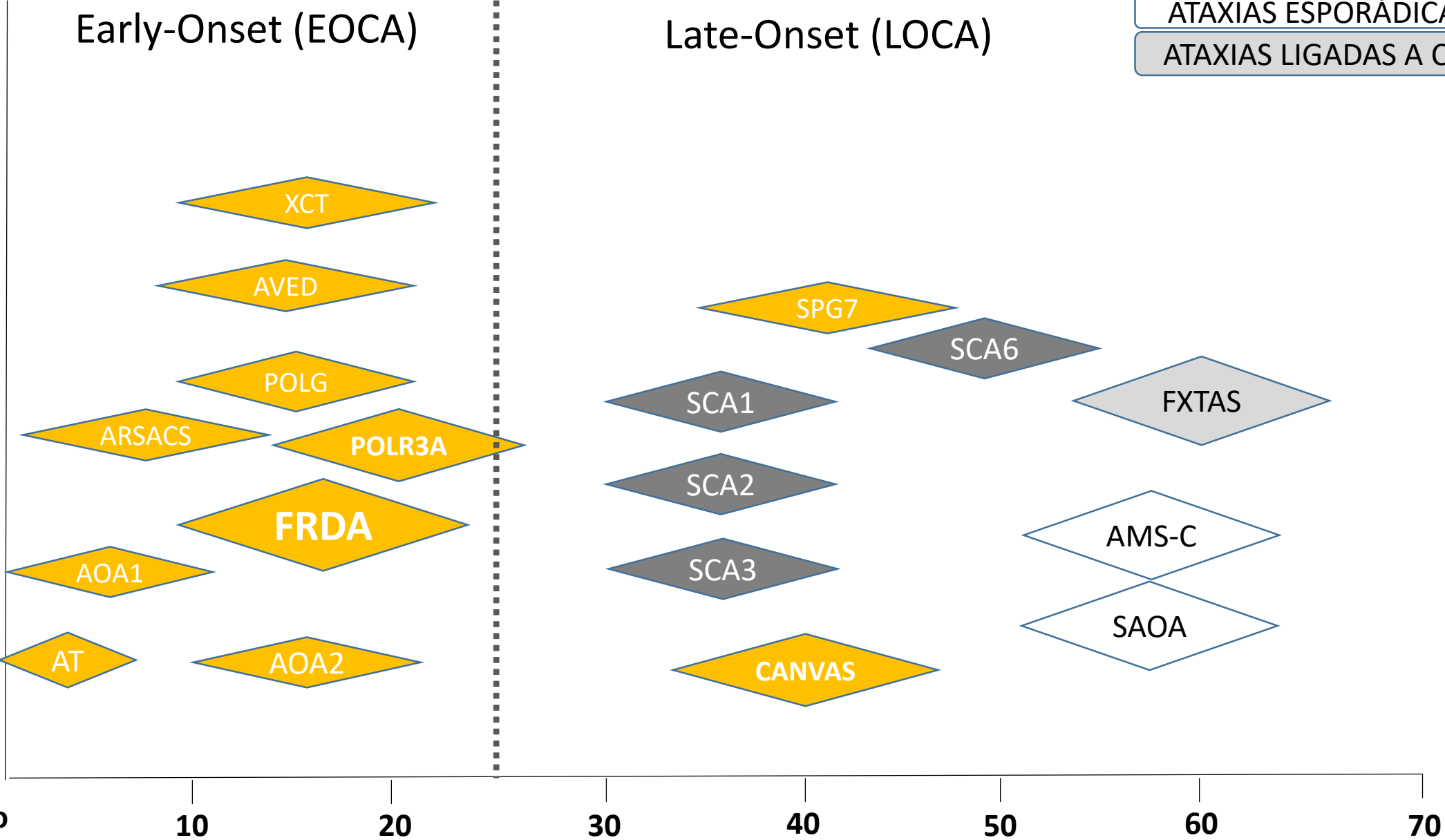




- ATAXIAS RECESIVAS
- ATAXIAS DOMINANTES
- ATAXIAS ESPORÁDICAS
- ATAXIAS LIGADAS A CrX

Early-Onset (EOCA)

Late-Onset (LOCA)



Edad Inicio

10

20

30

40

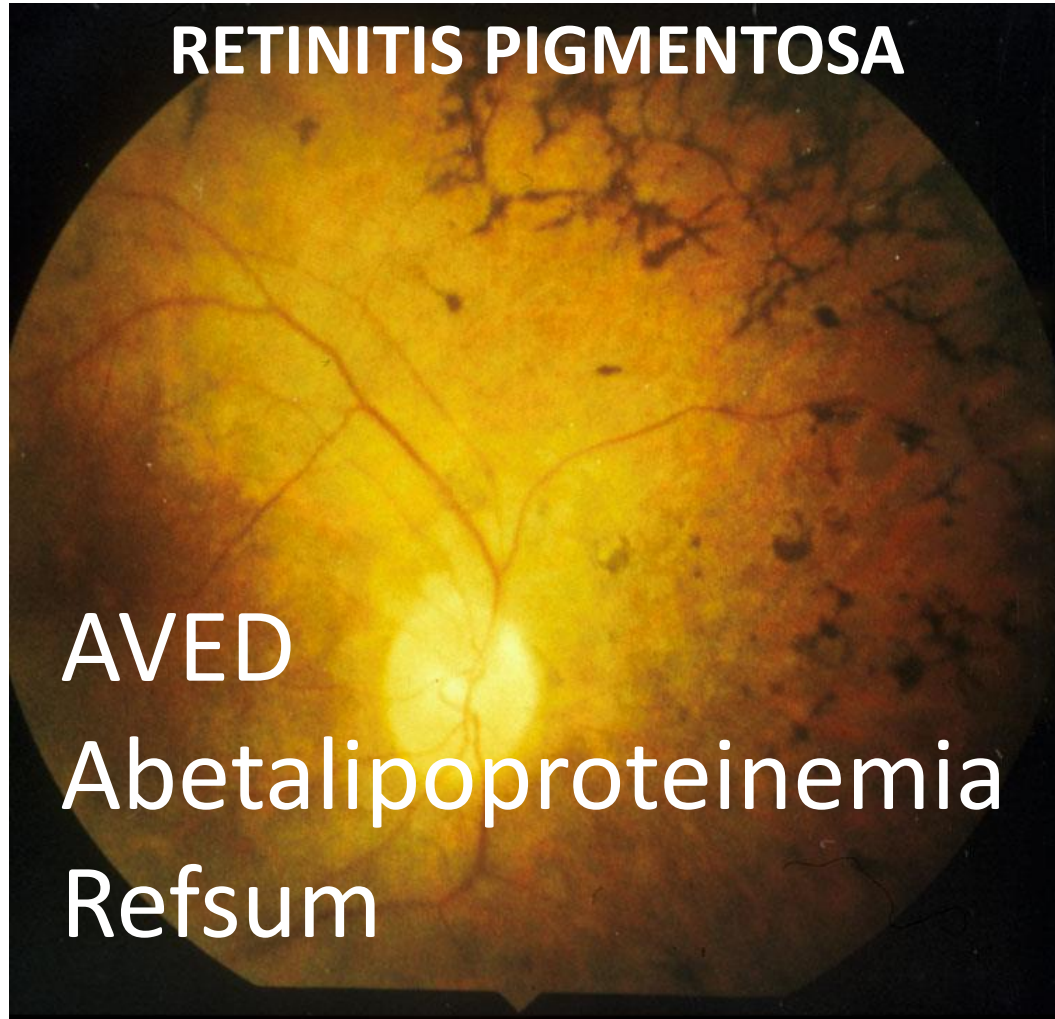
50

60

70

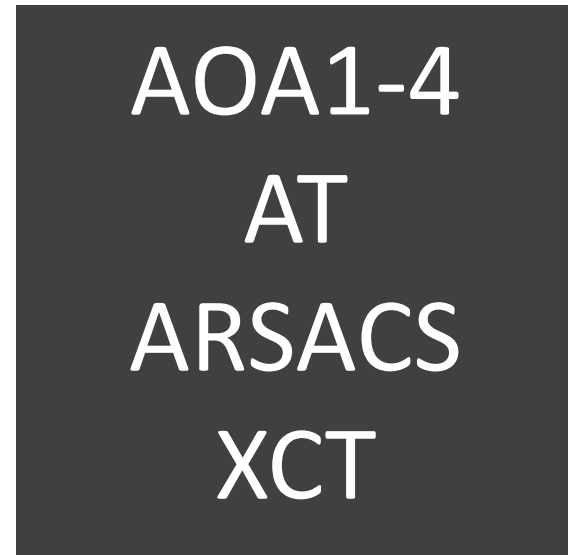
Diagnóstico diferencial ataxias recesivas

SIGNOS OFTALMOLÓGICOS



Diagnóstico diferencial ataxias recesivas

NEUROPATÍA SENSITIVO-MOTORA



Diagnóstico diferencial ataxias recesivas

ATAXIAS ESPÁSTICAS

FRDA
SPG7
ARSACS
POLR3A
AVED
XCT



ARSACS

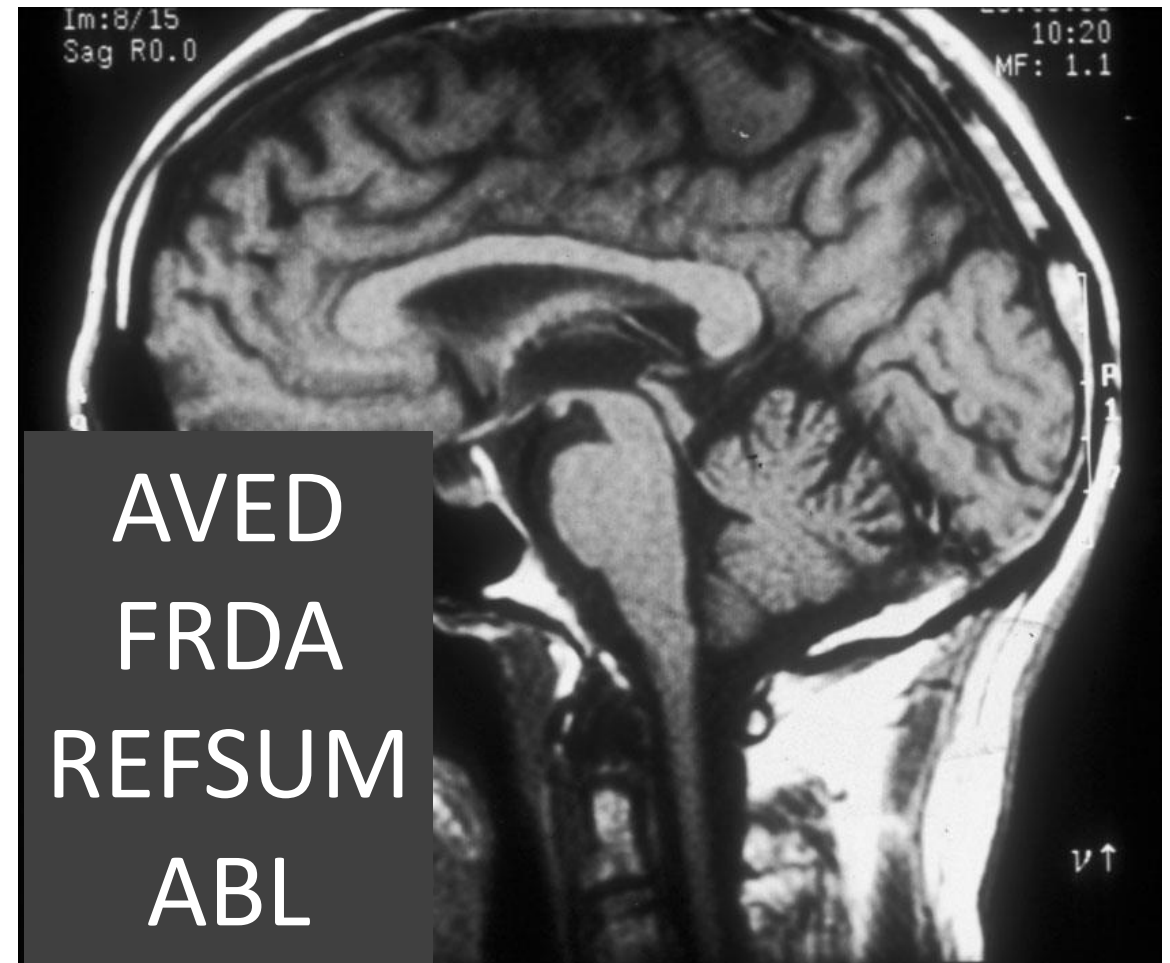
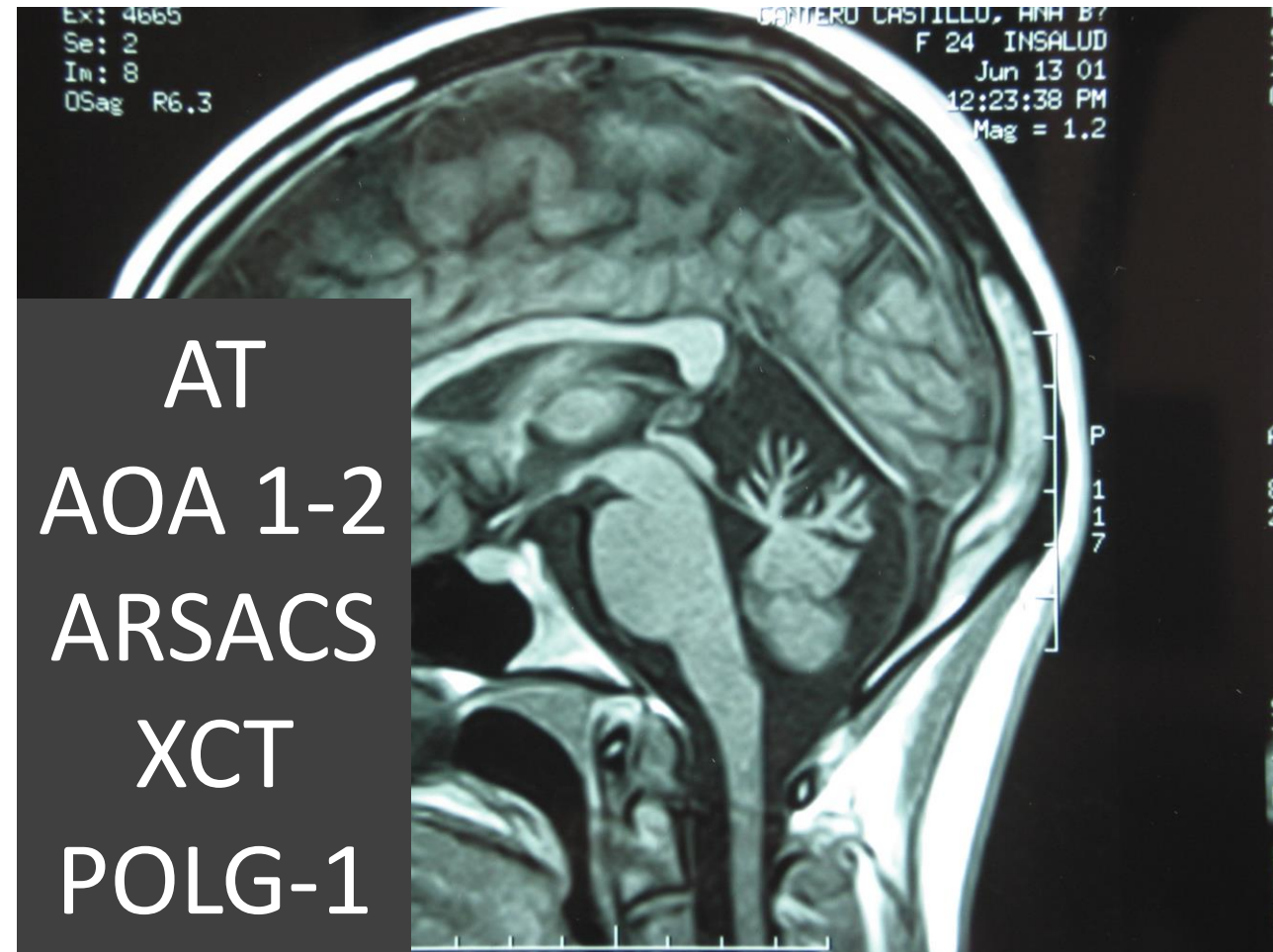


SPG7

Diagnóstico diferencial ataxias recesivas

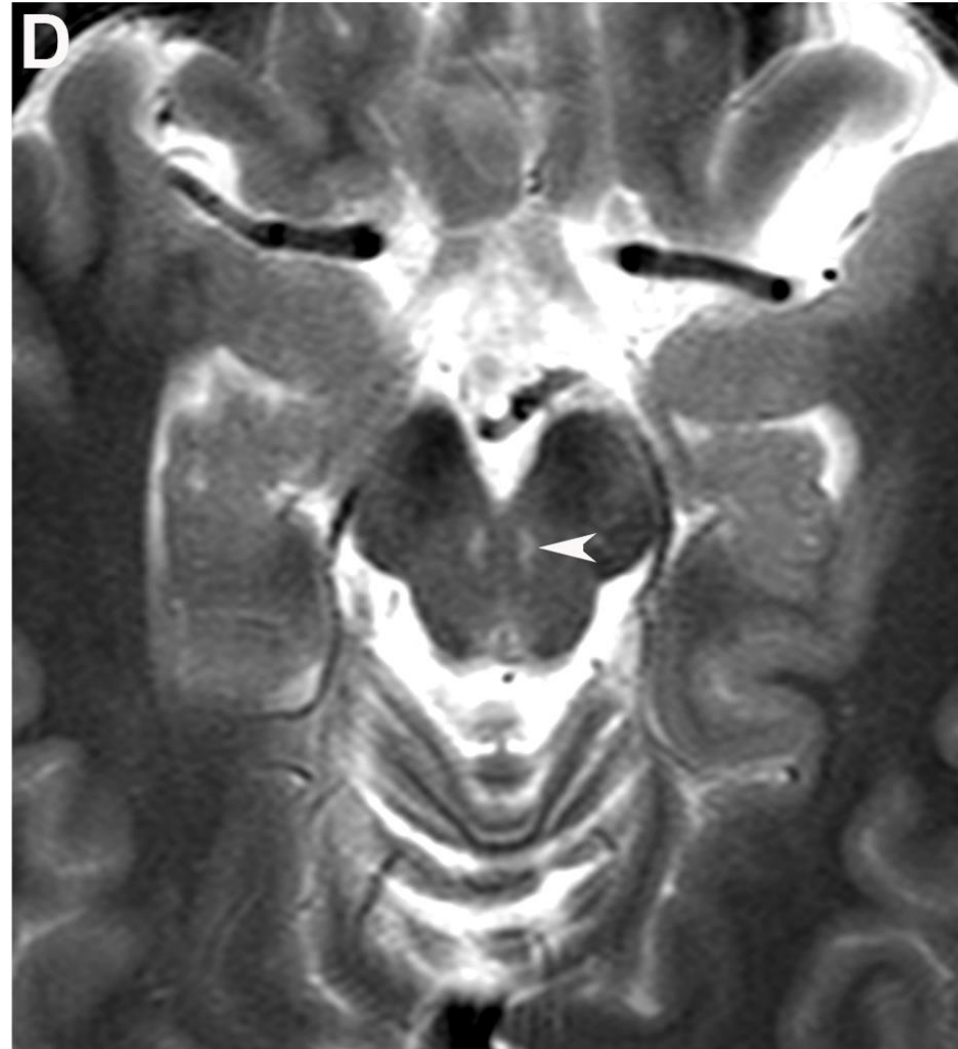
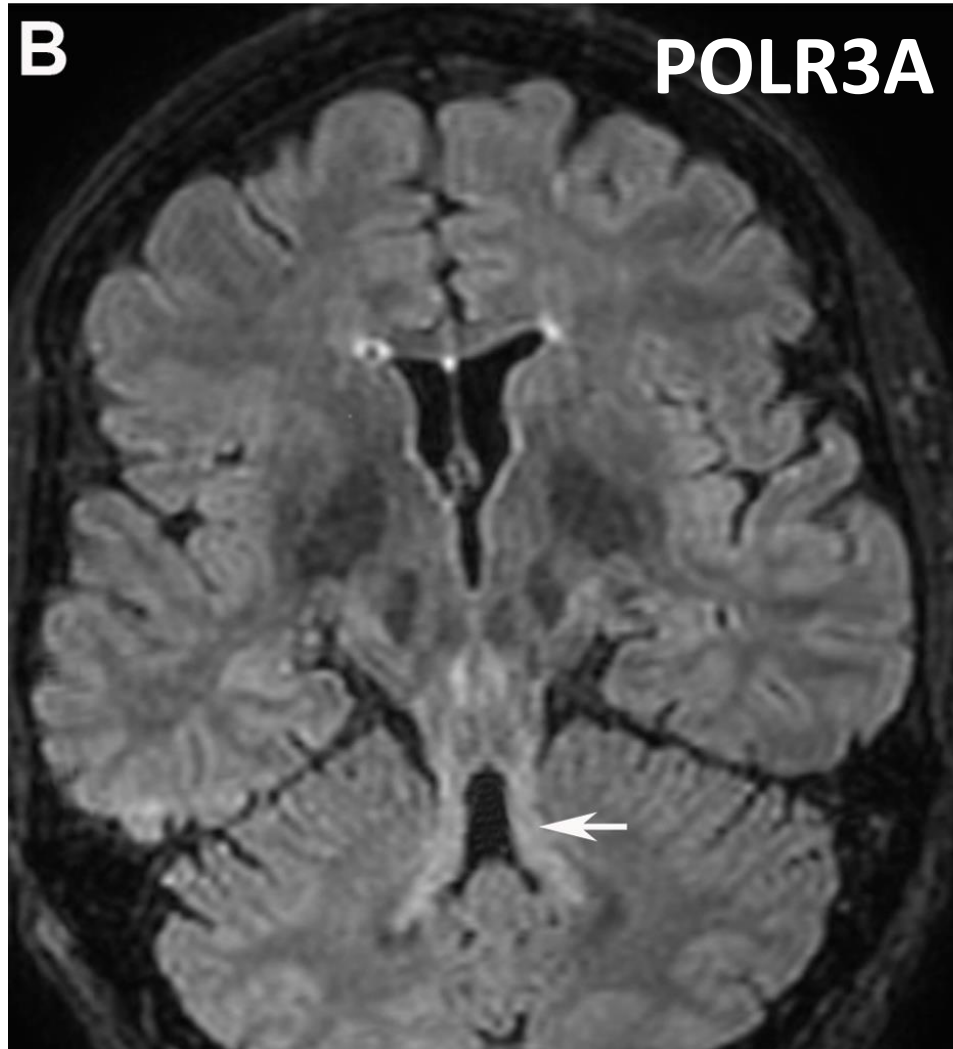
ATROFIA CEREBELOSA EN RMN

NO ATROFIA CEREBELOSA EN RMN



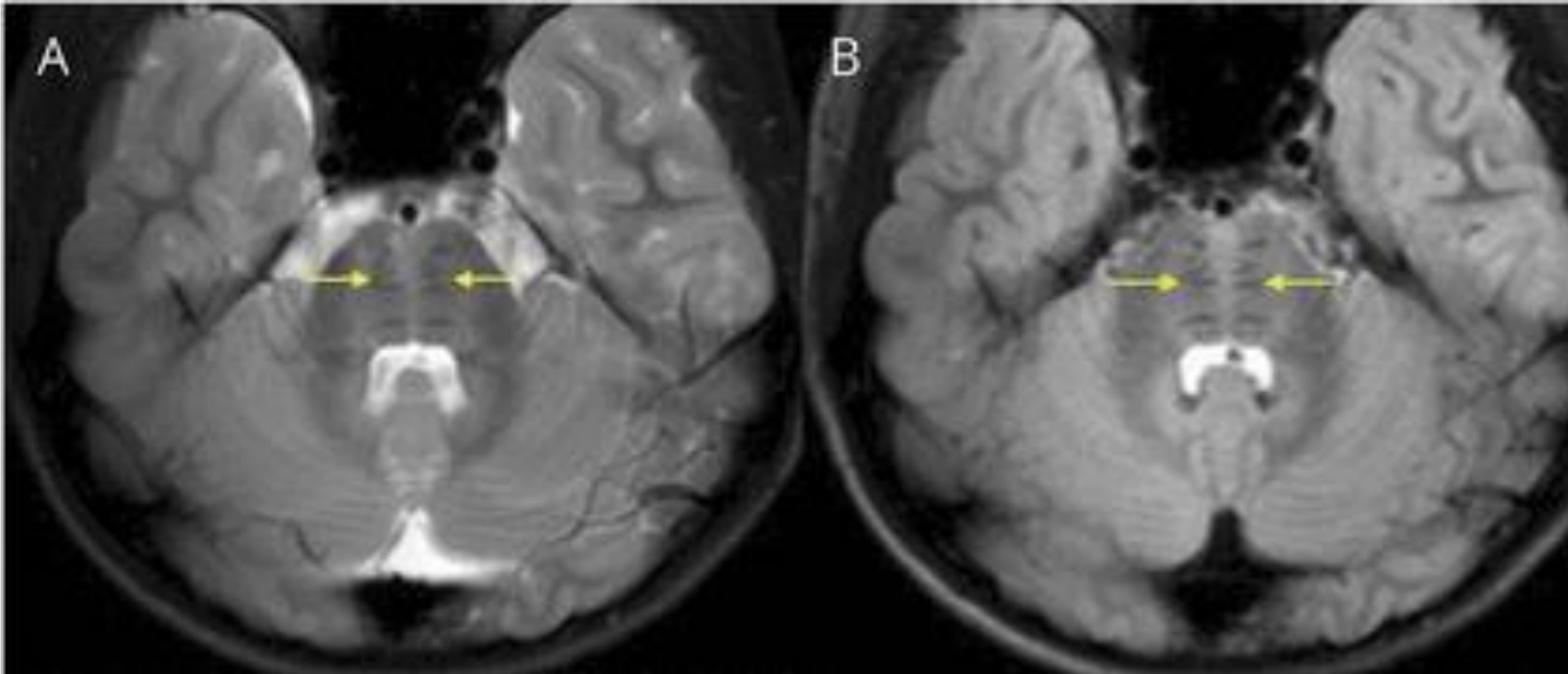
Diagnóstico diferencial ataxias recesivas

RM EN ATAXIAS ESPÁSTICAS-POLR3A



Diagnóstico diferencial ataxias recesivas

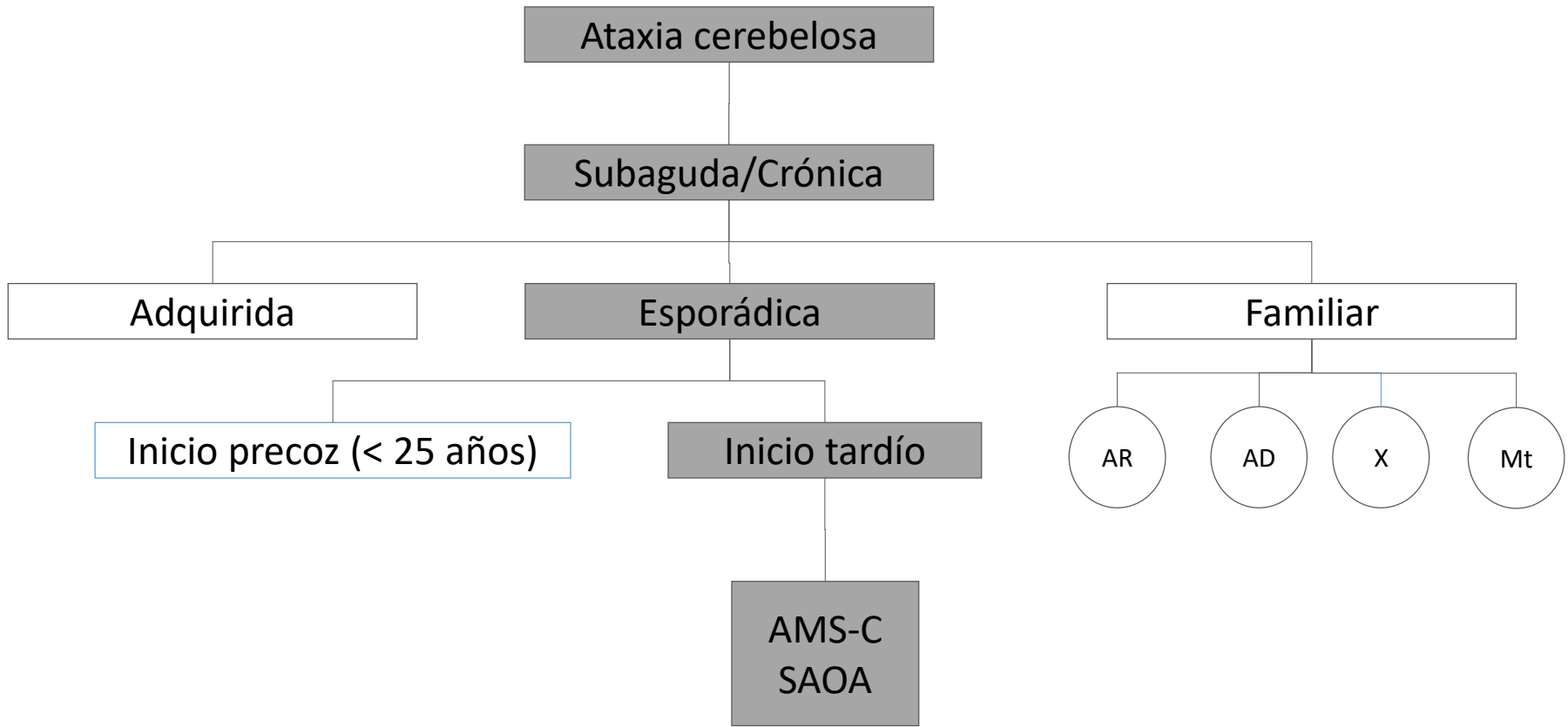
RM EN ATAXIAS ESPÁSTICAS-ARSACS

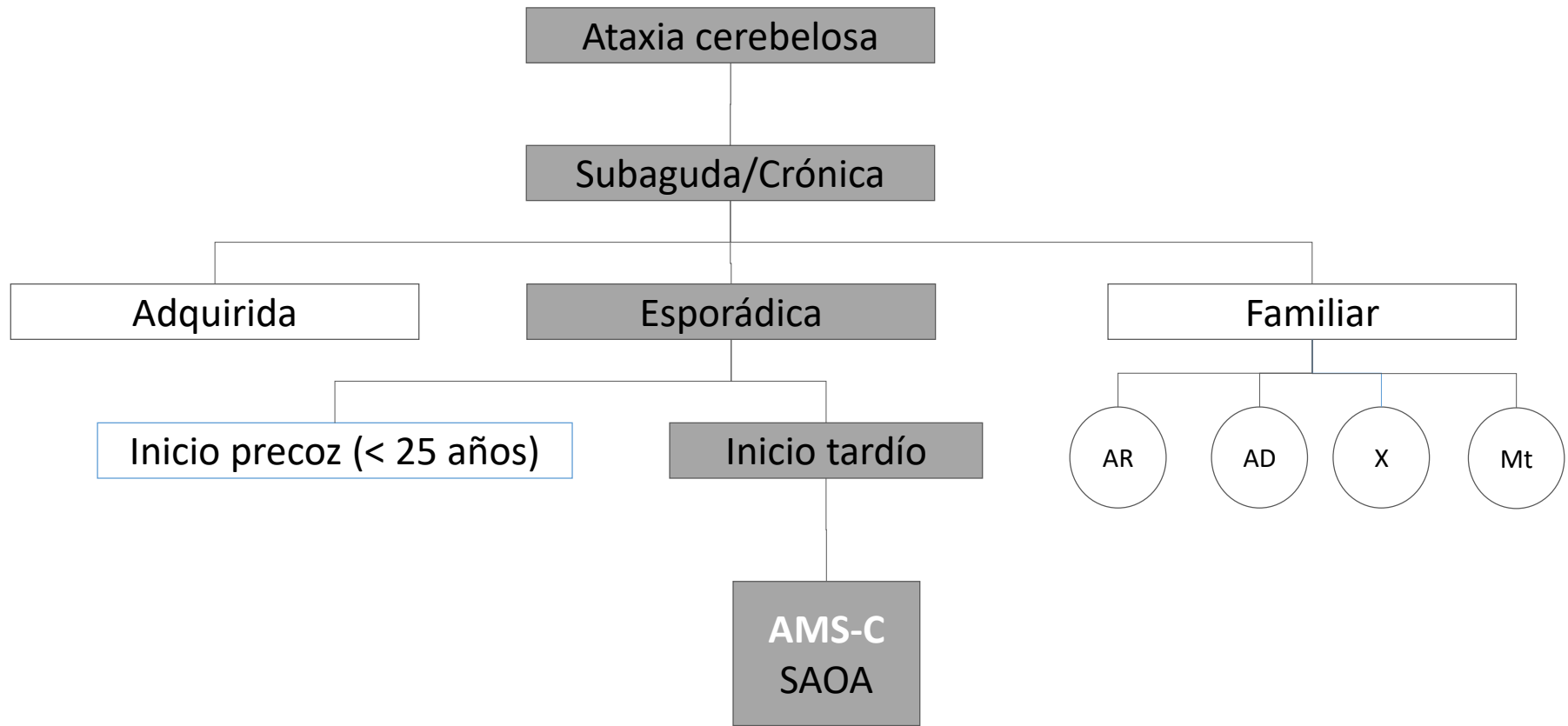


Diagnóstico diferencial ataxias recesivas

MARCADORES SÉRICOS

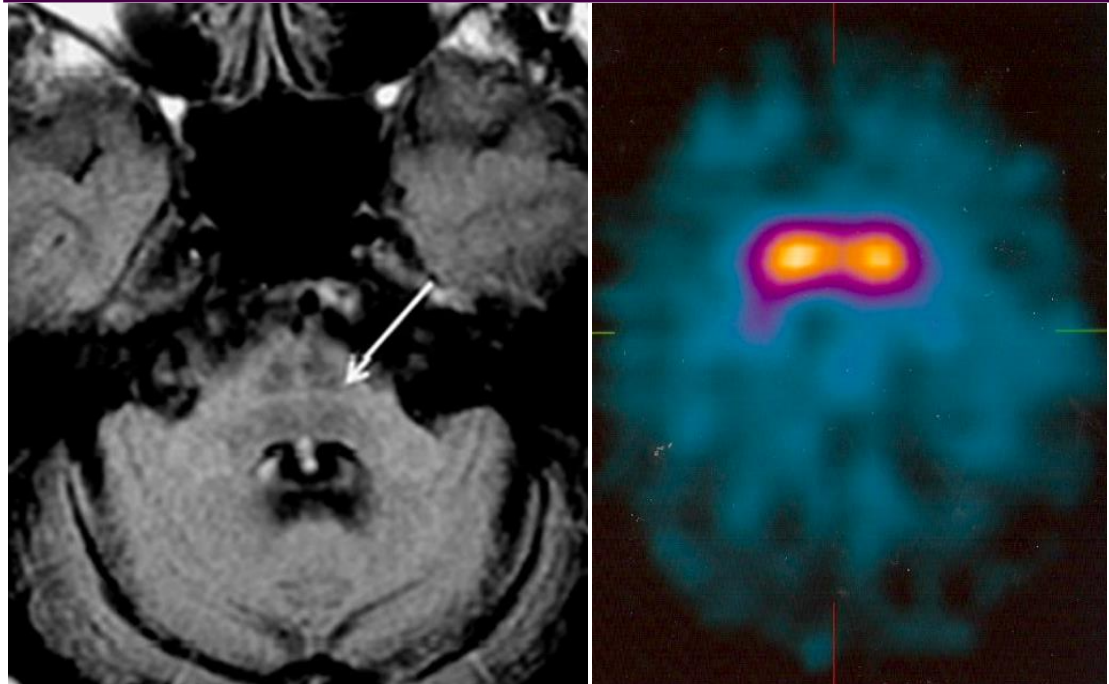
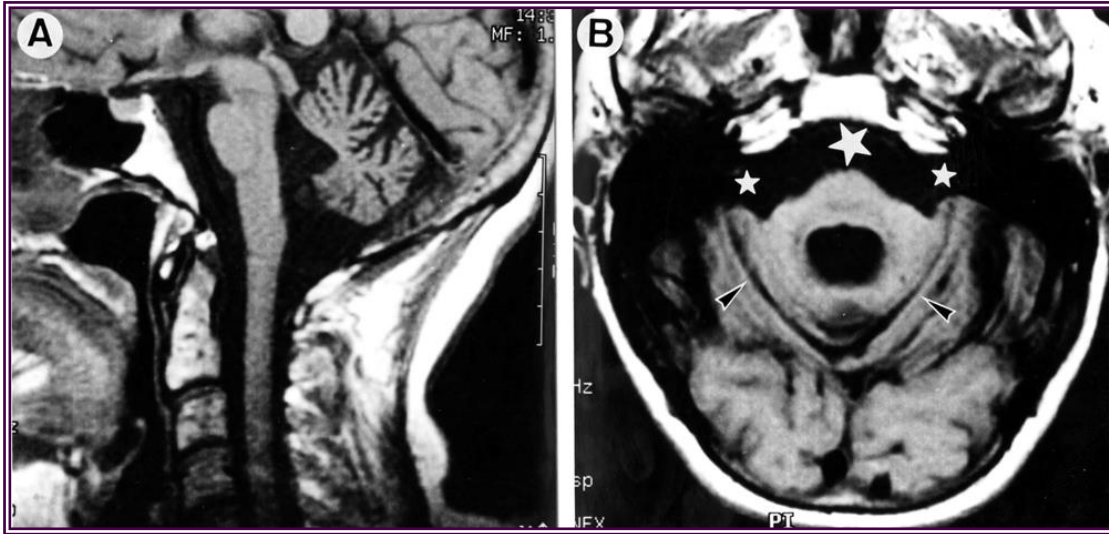
BIOMARCADOR	CAMBIO	ENFERMEDAD
Albúmina	↓	AOA1
A-fetoproteína	↑	AOA2 AT
Colestanol	↑	XCT
Colesterol	↑	AOA1 AOA2
Coenzima Q10	↓	AOA1 SCAR9
Hexosaminidasa A	↓	TAY-SACHS
Inmunoglobulinas	↓	AT
Vitamina E	↓	AVED ABL
Lactato	↑	SCAR9





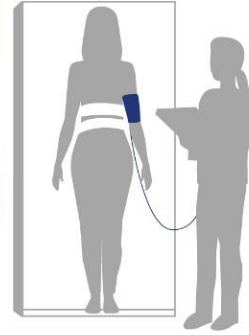
ATROFIA MULTISISTÉMICA CEREBELOSA
1-9 CASOS POR 100.000 HABITANTES

ATROFIA MULTISISTÉMICA CEREBELOLOSA (AMS-C)



ORTHOSTATIC HYPOTENSION

POSTURAL HYPOTENSION IS A LOW BP THAT HAPPENS WHEN TRANSITIONING TO AN UPRIGHT POSITION FROM SITTING OR LYING DOWN



HIPO TENSION
ORTOSTÁTICA



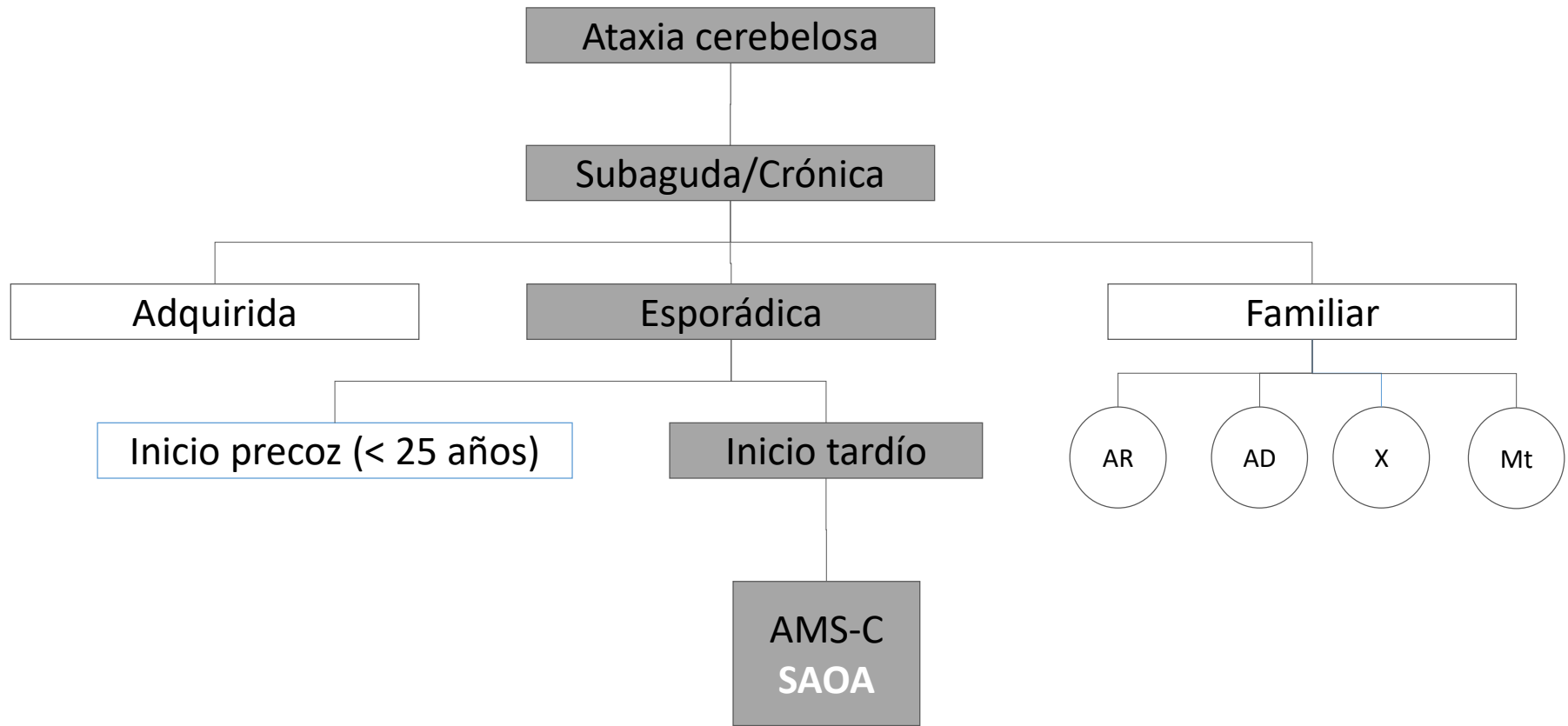
TCR



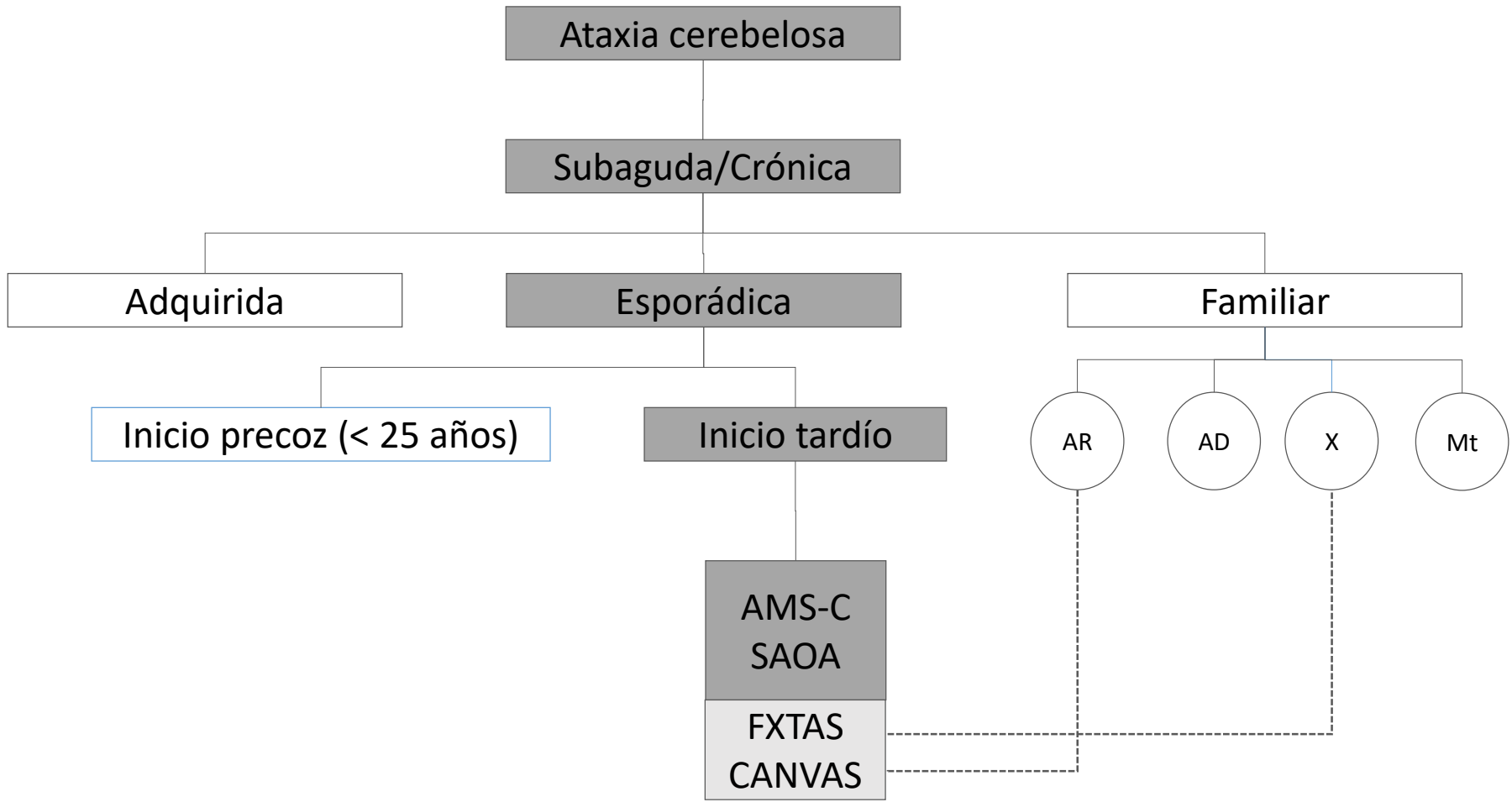
PIRAMIDALISMO



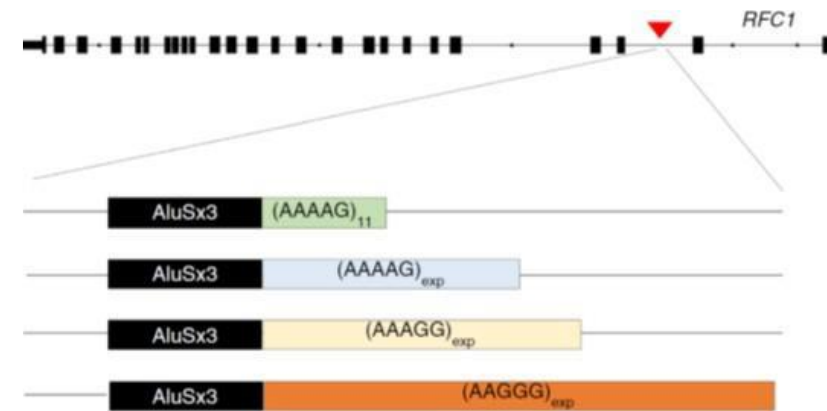
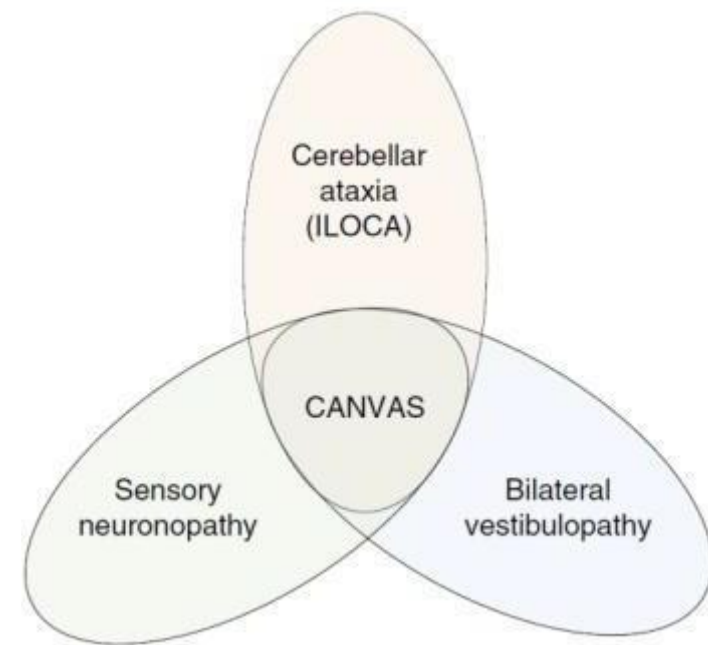
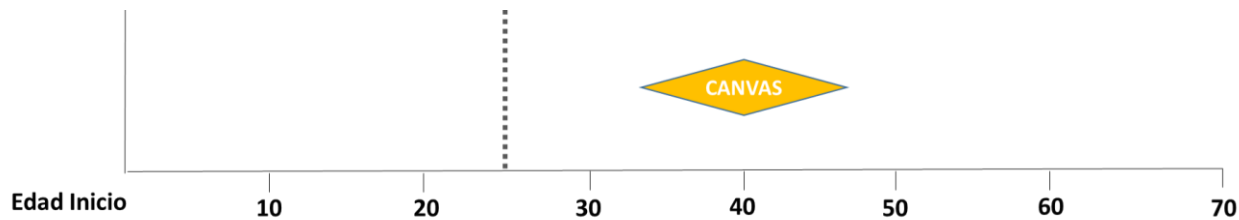
DISFUNCIÓN
VESICAL



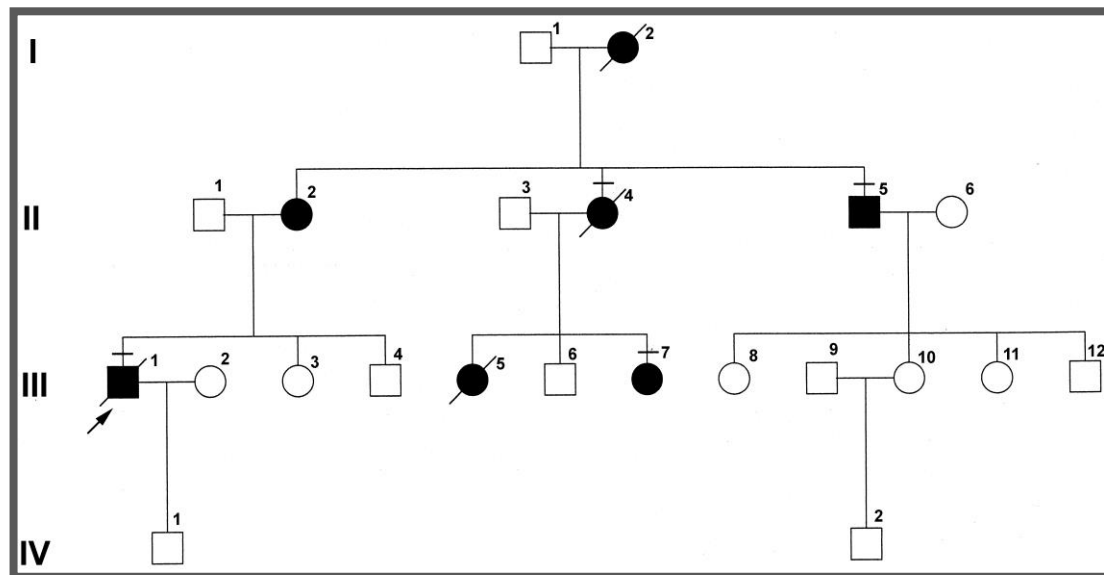
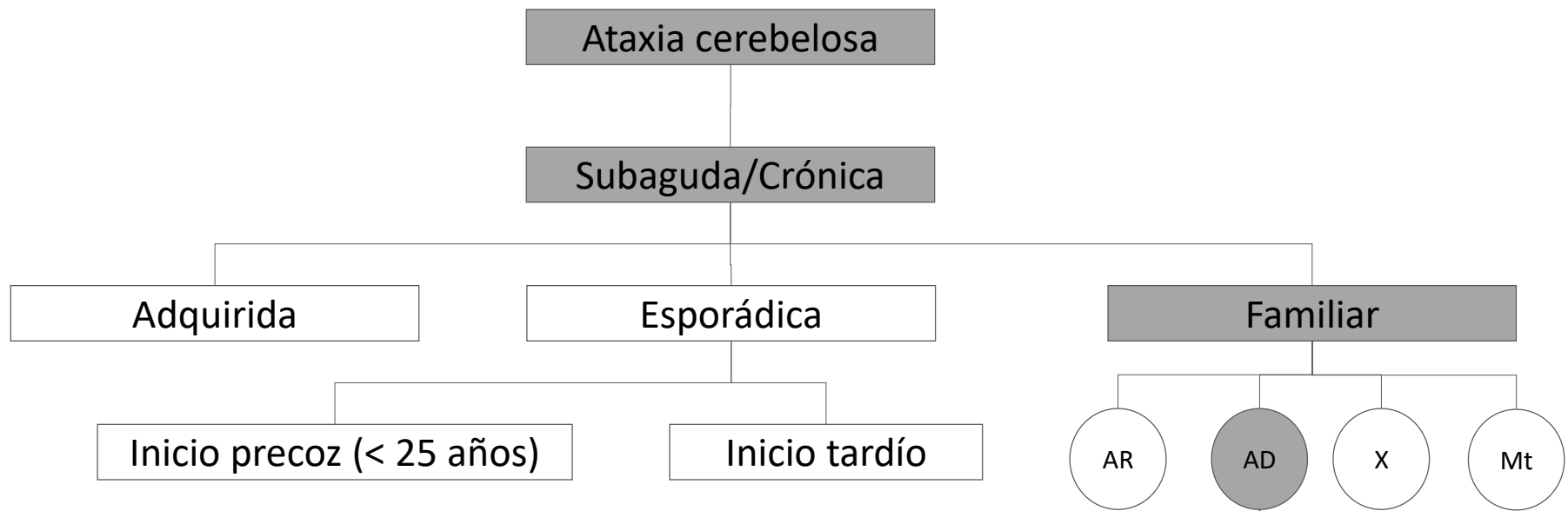
ATAXIA ESPORÁDICA DEL ADULTO (SAOA)



C erebellar
A taxia
N europathy
V estibular
A reflexia
S yndrome



Biallelic intronic AAGGG repeat expansion in *RFC1*



SCAs

	Gene	Mutations	Key symptom in addition to cerebellar ataxia
Polyglutamine expansions SCAs			
SCA1	ATXN1	CAG repeat	Early swallowing and respiratory signs
SCA2	ATXN2	CAG repeat	Slow eye movements
SCA3	ATXN3	CAG repeat	..
SCA6	CACNA1A	CAG repeat	..
SCA7	ATXN7	CAG repeat	Visual loss
SCA17	TBP	CAG repeat	Dementia
DRPLA	ATN1	CAG repeat	Epilepsy
Non-coding expansion SCAs			
SCA8	ATXN8 and ATXN8OS	CTG repeat	..
SCA10	ATXN10	ATTCT	..
SCA12	PPP2R2B	CAG repeat	..
SCA31=16qlinked	BEAN-TK2	TGGAA repeat	..

Dürr A. Lancet Neurol 2010

ARTICLE

Heterozygous *STUB1* mutation causes familial ataxia with cognitive affective syndrome (SCA48)

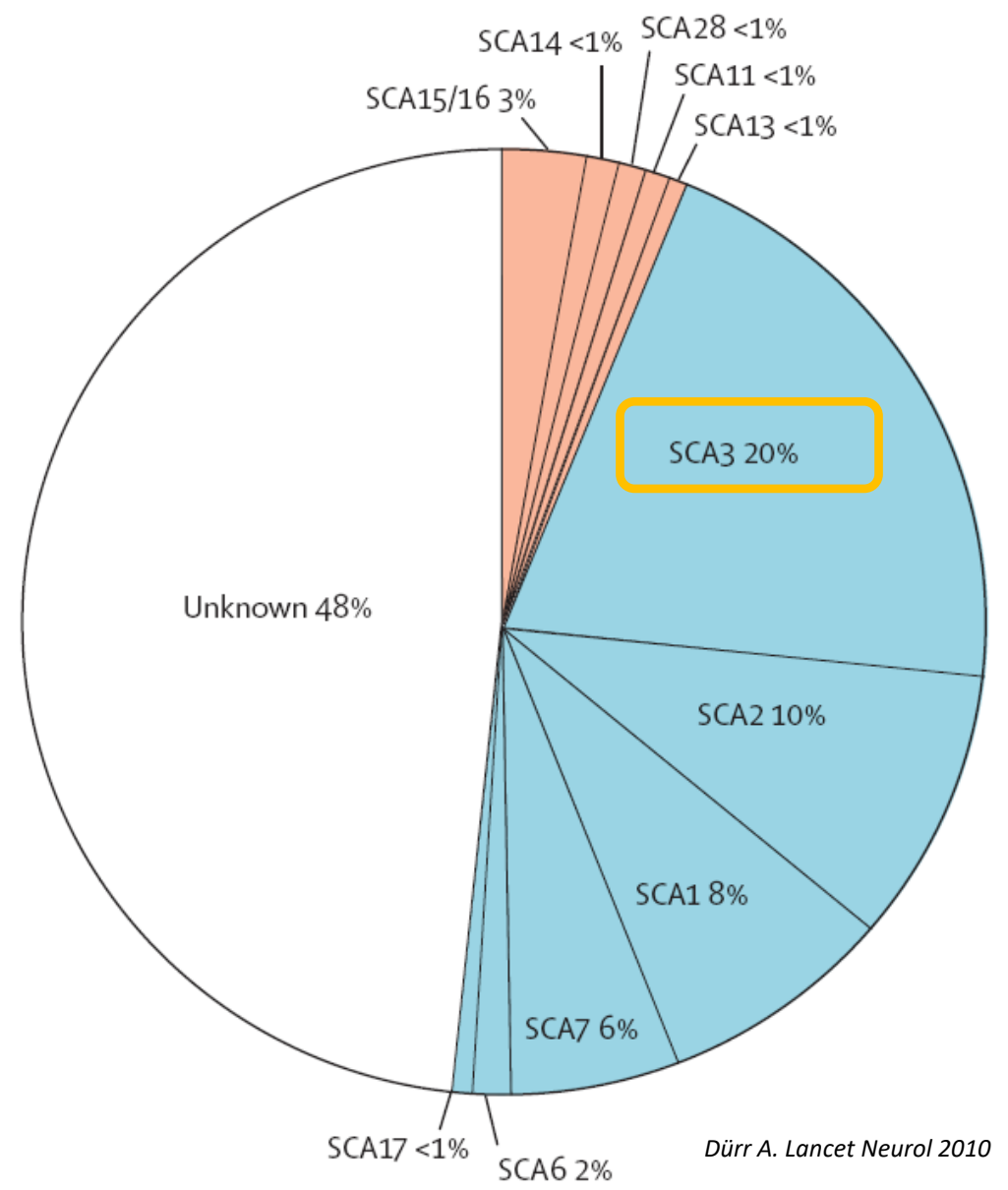
David Genis, MD,* Sara Ortega-Cubero, MD, PhD,* Hector San Nicolás, BSc, Jordi Corral, BSc, Josep Gardenyes, MSc, Laura de Jorge, BSc, Eva López, MD, PhD, Berta Campos, PhD, Elena Lorenzo, BSc, Raúl Tonda, PhD, Sergi Beltran, PhD, Montserrat Negre, MD, PhD, María Obón, MD, Brigitte Beltran, MD, Laura Fàbregas, PhD, Berta Alemany, MD, Fabián Márquez, MD, Lluís Ramió-Torrentà, MD, PhD, Jordi Gich, PhD, Víctor Volpini, MD, PhD, and Pau Pastor, MD, PhD

Correspondence

Dr. Pastor
pastorpau@gmail.com

	Gene	Mutations	Key symptom in addition to cerebellar ataxia
Conventional mutations SCAs			
SCA5	SPTBN2	Missense, in-frame deletion	..
SCA11	TTBK2	Frameshift	..
SCA13	KCNC3	Missense	Mental retardation
SCA14	PRKCG	Missense	Myoclonus
SCA15/16	ITPR1	Missense, deletion	..
SCA20	..	Duplication	Dysphonia
SCA27	FGF14	Missense, frameshift	..
SCA28	AFG3L2	Missense	Ptosis
Loci (test unavailable)			
SCA4	Sensory neuropathy
SCA18	Sensory neuropathy
SCA19
SCA21	Mental retardation
SCA22	Allelic to SCA19?	..	Mental retardation
SCA23
SCA25	Sensory neuropathy
SCA26
SCA30

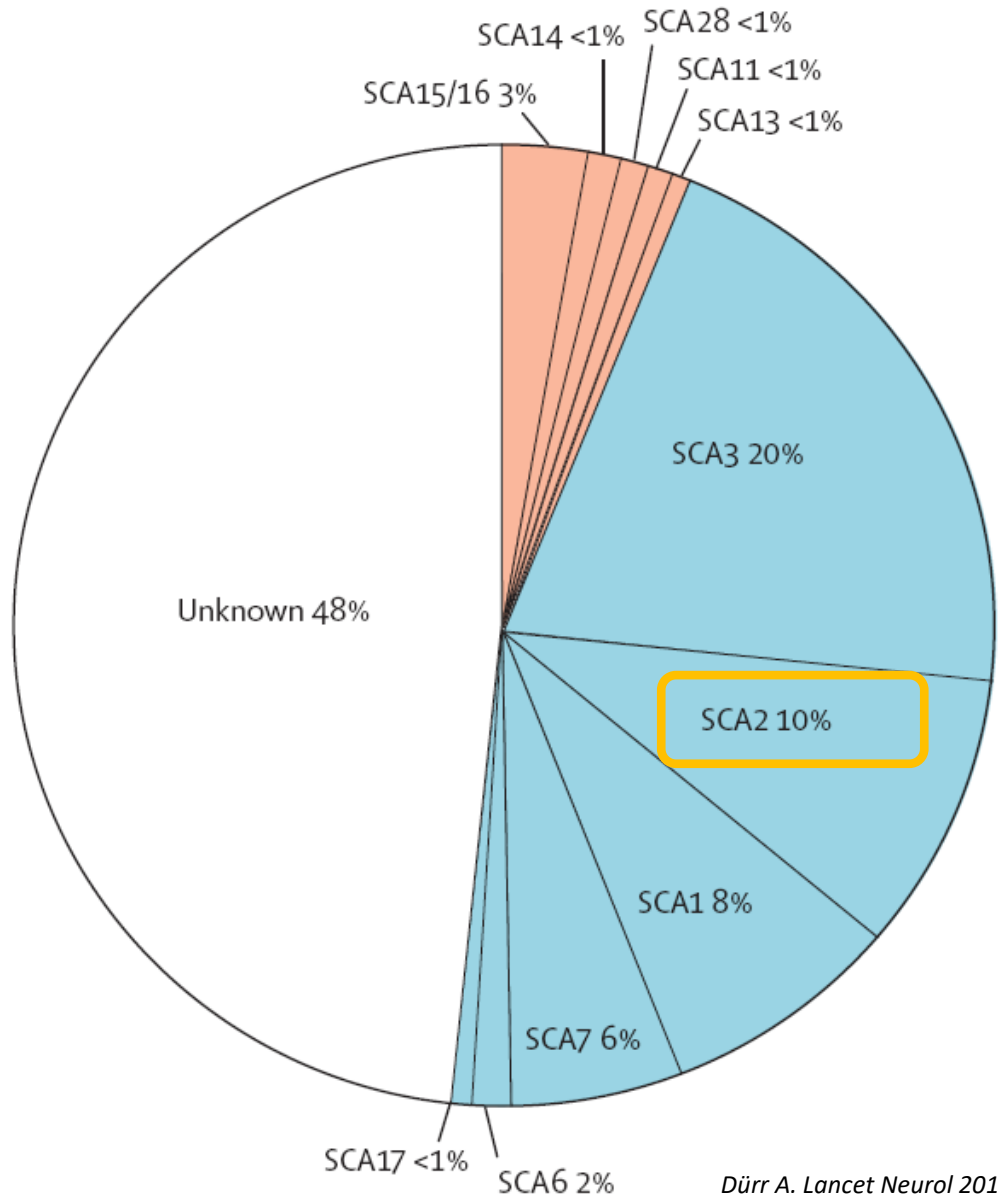
Conventional mutations 6%
Polyglutamine expansions 45%



Dürr A. Lancet Neurol 2010



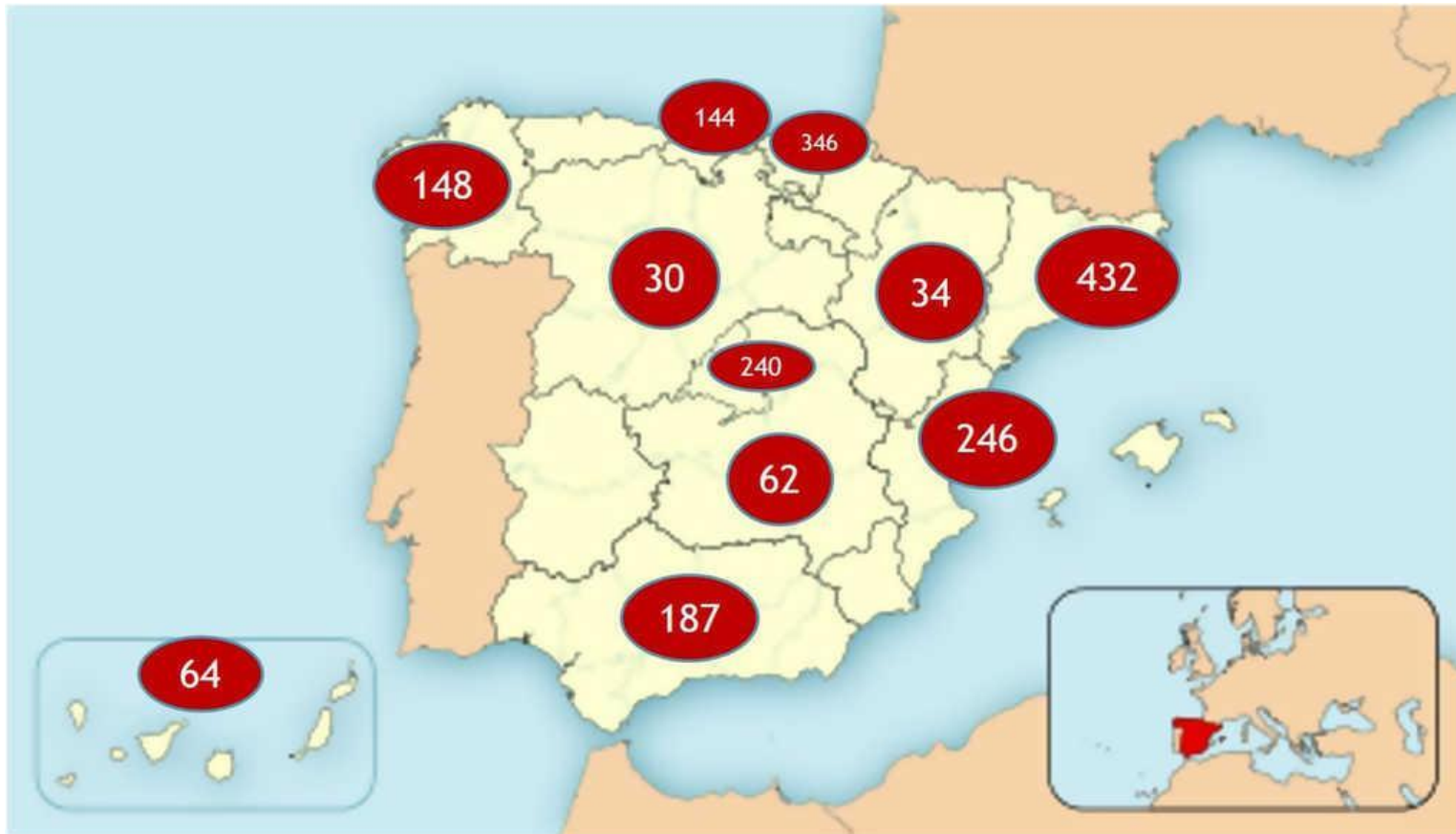
Conventional mutations 6%
Polyglutamine expansions 45%



Dürr A. Lancet Neurol 2010



PREVALENCIA DE LAS ATAXIAS HEREDITARIAS EN ESPAÑA



5-10 CASOS POR 100.000
HABITANTES

Polo, 1991
Ortega-Suero, 2021

2000-4000 pacientes en España

RECURSOS SANITARIOS

- Centros Servicios y Unidades de Referencia del SNS **-CSUR-**
- Red **ERN-RND** *-European Reference Network for Rare Neurological Diseases-*

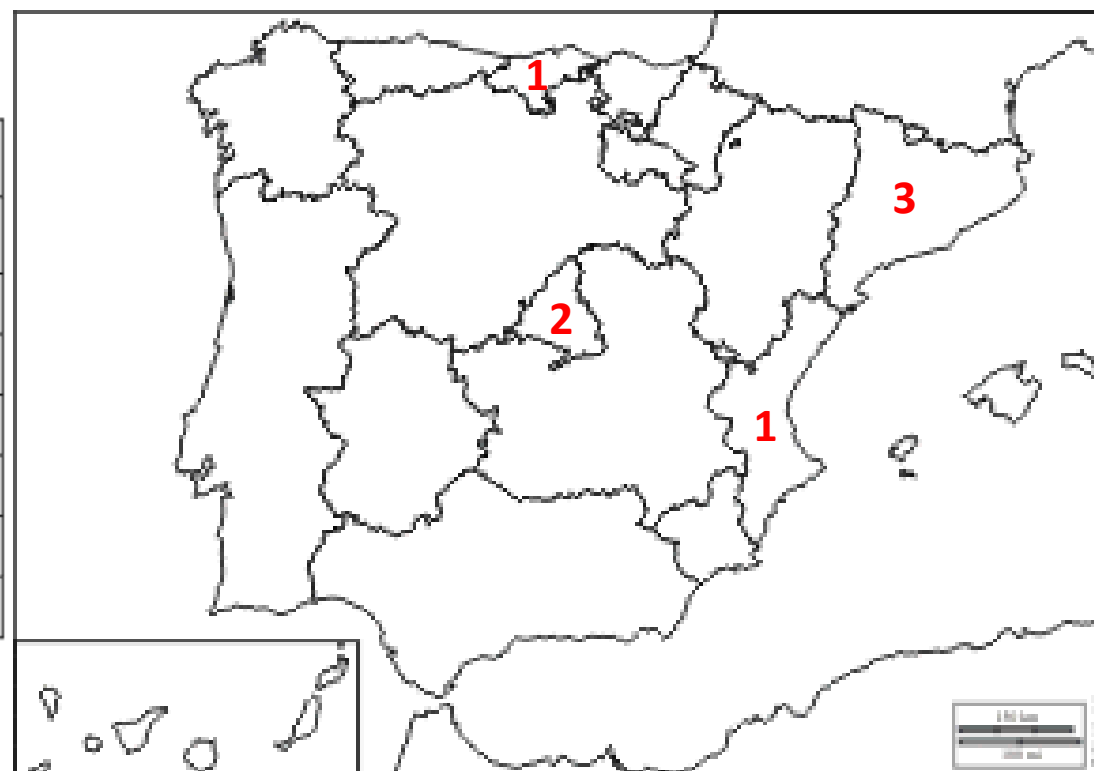
CSUR Ataxias y paraplejias espásticas hereditarias

RELACIÓN DE CENTROS, SERVICIOS Y UNIDADES DE REFERENCIA (CSUR) DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD DESIGNADOS PARA LA ATENCIÓN O REALIZACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS O PROCEDIMIENTOS QUE SE INDICAN.

TOTAL: 296 CSUR EN 52 CENTROS PARA 70 PATOLOGÍAS O PROCEDIMIENTOS

42. Ataxias y paraplejias hereditarias

<i>CSUR designados</i>	<i>Comunidad autónoma</i>	<i>Fecha Orden</i>	<i>Tipo designación</i>
Hospital U. y Politécnico La Fe	Comunidad Valenciana	28-12-2010	Niños y adultos
Hospital U. La Paz	Madrid	28-12-2010	Niños y adultos
Hospital U. Marqués de Valdecilla	Cantabria	28-12-2010	Niños y adultos
Hospital Clínic de Barcelona	Cataluña	28-12-2010	Adultos
Hospital de Sant Joan de Déu	Cataluña	28-12-2010	Niños
Hospital U. Vall D'Hebron	Cataluña	01-09-2015	Niños y adultos
Hospital U. Ramón y Cajal	Madrid	01-09-2015	Niños y adultos



CSUR Ataxias y paraplejias espásticas hereditarias: MISIÓN

sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm

Castellano | Buscar



Ministerio | Áreas | Prensa y comunicación | Sanidad en datos | Servicios a la Ciudadanía | Participación Pública

Sede Electrónica

Los CSUR del Sistema Nacional de Salud deben:

- > Dar cobertura a todo el territorio nacional y atender a todos los pacientes en igualdad de condiciones independientemente de su lugar de residencia.
- > Proporcionar atención en equipo multidisciplinar: asistencia sanitaria, apoyo para confirmación diagnóstica, definir estrategias terapéuticas y de seguimiento y actuar de consultor para las unidades clínicas que atienden habitualmente a estos pacientes.
- > Garantizar la continuidad en la atención entre etapas de la vida del paciente (niño-adulto) y entre niveles asistenciales.
- > Evaluar los resultados.
- > Dar formación a otros profesionales.

Cualquier Servicio o Unidad que se proponga para ser CSUR debe contar con la autorización sanitaria de funcionamiento y el informe favorable de la Comunidad Autónoma donde está ubicado.



European
Reference
Network

Neurological Diseases
(ERN-RND)

<https://www.ern-rnd.eu/>

La red está compuesta actualmente por 64 miembros de pleno derecho y 4 socios afiliados de 24 países

¿QUÉ ES LA ERN-RND?

La Red Europea de Referencia para Enfermedades Neurológicas Raras (ERN- RND) tiene como objetivo atender las necesidades no cubiertas de más de 500.000 personas que viven con RND en Europa. El 60% de ellas aún no están diagnosticadas. A través de la coordinación y la transferencia de conocimientos, la ERN-RND establecerá una red centrada en el paciente para abordar las necesidades de los pacientes con ENR de todos los grupos de edad, con o sin un diagnóstico definitivo, mediante la implementación de una infraestructura para el diagnóstico, la gestión basada en la evidencia, el tratamiento y la recopilación de datos de los pacientes.

OBJETIVOS DE ERN-RND

- Aumentar significativamente el porcentaje global de pacientes con ENR con un diagnóstico definitivo
- Mejorar y armonizar la atención a los pacientes con ENR en toda la UE
- Desarrollar, compartir y aplicar vías de atención y directrices para todos los grupos de ENR representados en ERN-RND
- Crear, desarrollar y mejorar la capacidad de los componentes para diseñar, implementar y supervisar las medidas de formación, educación y desarrollo de capacidades de la ERN a nivel de los estados miembros y de la red
- Desarrollar una cohorte europea de ENR completa y basada en datos para comprender mejor estas afecciones y así mejorar su gestión y ayudar a desarrollar y probar tratamientos
- Definir unos criterios mínimos de calidad e interoperabilidad para los registros de ENR.



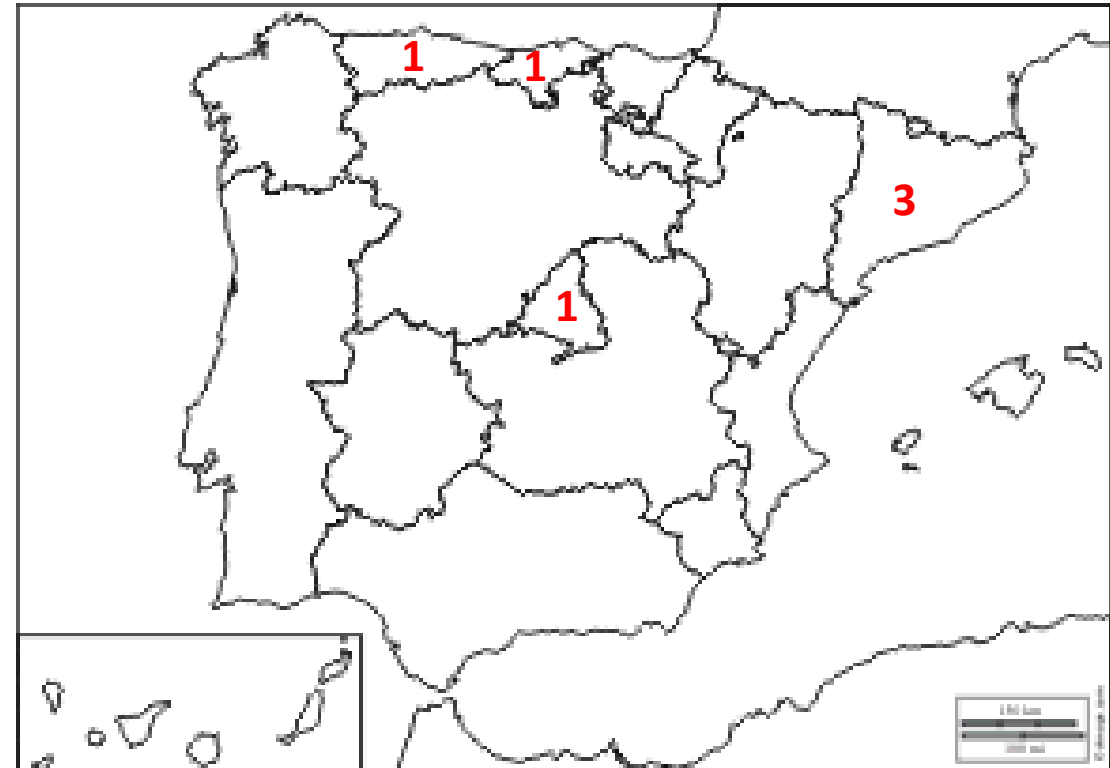
European
Reference
Network

Neurological Diseases (ERN-RND)

<https://www.ern-rnd.eu/>



Disease	Country	Name	Unit
Cerebellar Ataxia and Hereditary Spastic Paraplegias	Spain	Hospital Universitari Vall d'Hebron (Full Member)	Adult
	Spain	Hospital Clínic i Provincial de Barcelona (Full Member)	Adult
	Spain	Hospital Sant Joan de Déu Barcelona (Full Member)	Adult
	Spain	Hospital Universitario Central de Asturias (Full Member)	Adult
	Spain	Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Full Member)	Adult
	Spain	Hospital Universitario La Paz	Adult/Pediatric



Cerebellar Ataxia & Hereditary Spastic Paraplegias (HSPs)

<https://www.ern-rnd.eu/>

DEFINITION

- Full definition of Ataxia
- Full definition of HSP

ERN-RND CENTRES FOR CEREBELLAR ATAXIA & HSPS

- [Centres and contact details for Cerebellar Ataxia](#)
- [Centres and contact details for Hereditary Spastic Paraplegias](#)

CARE STANDARDS - DIAGNOSIS

- [Diagnostic flowchart for Ataxia](#) 
- [Diagnostic flowchart for early-onset Ataxias](#) 
- [Diagnostic flowchart for Hereditary Spastic Paraplegias \(HSPs\)](#)  

PATIENT JOURNEY

[Patient Journey Friedreich's Ataxia](#)

EDUCATIONAL WEBINARS

- [Cerebellar ataxia, a clinical approach](#) - by Bart van de Warrenburg
- [Inherited ataxias](#) - by Paola Giunti
- [Non-progressive congenital ataxia](#) - by Alfons Macaya
- [Clinical outcome assessments in ataxia](#) - by Thomas Klockgether
- [Development of Sara-home: a novel assessment tool for patients with ataxia](#) - by Jessica Vasco and Susanna Summa
- [Rehabilitation in ataxia: current evidence and practice](#) - by Ludger Schöls
- [Non-invasive stimulation for ataxias](#) - by Bart van de Warrenburg
- [MR Biomarkers in Spinocerebellar Ataxias](#) - by Gülin Öz
- [Speech as a biomarker in ataxia: What can it tell us and how should we use it?](#) - by Adam Vogel
- [HSP clinical disease course](#) - by Rebecca Schüle
- [Environmental modifiers in HSP](#) - by Pauline Lallemand-Dudek
- [Gait rehabilitation in people with HSP](#) - by Jorik Nonnekes
- [Treatment of spasticity in HSP and leukodystrophies](#) - by Annemieke Buizer

INFORMATION FOR PATIENTS - ENDORSED BY ERN-RND

- [General ataxia leaflet](#)
- [Muscle tightness & stiffness - "spasticity" in ataxia](#)
- [PDF patient information leaflet on FA 13-17 years old adolescents](#)
- [patient information leaflet on FA for 13-17 year old adolescents](#)
- [Patient information leaflet on FA for 4-11 years old](#)

PATIENT ORGANISATIONS

- [Ataxia patient organisations](#)
- [HSP patient organisations](#)

CARE STANDARDS - CLINICAL RATING SCALES

Clinical Rating Scales for Cerebellar Ataxia

- [Scale for the assessment and rating of ataxia \(SARA\)](#)

Clinical Rating Scales for Hereditary Spastic Paraplegias

- [The Spastic Paraplegias Rating Scale \(SPRS\)](#)  
- [Scales to measure HSP in children before adolescence](#)

CARE STANDARDS - GUIDELINES

- [Management of the ataxias: towards best clinical practice](#)  
- [Summary of primary care by Ataxia UK](#) 
- [Consensus clinical management guidelines for Friedreich's Ataxia](#)    

PATIENT REGISTRIES TO WHICH ERN-RND MEMBERS CONTRIBUTE

- [Ataxia Patient Registries](#)
- [HSP Patient Registries](#)

CLINICAL STUDIES & TRIALS

- [Cerebellar ataxia](#)
- [HSPs](#)

FURTHER USEFUL LINKS, TRAINING RESOURCES, EVIDENCE AND PUBLICATIONS

Publications

- [Ataxia](#)
- [HSP](#)

PATIENT INFORMATION

Please note that this section includes useful information from a variety of sources provided by ERN-RND members but which hasn't been endorsed by ERN-RND.

- [Adult & Paediatric \(In 41 languages\)](#)

Gracias por su atención