

«Buenas prácticas en casos de urgencia»

:: Ataxia-telangiectasia (A-T)

Sinónimos: Síndrome de Louis-Bar

Definición:

La ataxia-telangiectasia (A-T) asocia una deficiencia inmunitaria celular y humoral con una ataxia cerebelosa progresiva.

Se caracteriza por signos neurológicos, telangiectasias, una mayor sensibilidad a infecciones y un riesgo aumentado de cánceres.

La gravedad de las afectaciones neurológicas, inmunitarias y pulmonares es muy variable de una persona a otra.

Para saber más:

Ficha Orphanet de la enfermedad: www.orphanet.es

GeneReviews®: www.ncbi.nlm.nih.gov

Menú

Ficha de manejo para el SAMU	Ficha para las urgencias hospitalarias
Sinónimos Mecanismo Riesgos específicos en urgencias Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo Riesgos Particularidades del tratamiento médico prehospitalario Para saber más	Problemática en urgencias Recomendaciones en urgencias Orientación Interacciones medicamentosas, precauciones de empleo y contraindicaciones Precauciones anestésicas Medidas terapéuticas complementarias y hospitalización Donación de órganos Recursos documentales Números en casos de urgencia

(*): SAMU: Servicio de Asistencia Médica de Urgencias

Ficha de manejo para el SAMU (Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

Sinónimos

Síndrome de Louis-Bar

Mecanismo

Deficiencia inmunitaria asociada a una ataxia cerebelosa progresiva;
Enfermedad asociada a una elevada radiosensibilidad tisular (cánceres inducidos por radiación).

Riesgos específicos en urgencias

Distrés respiratorio por aspiración;
Neumotórax espontáneo;
Infecciones.

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

Ninguno en particular

Riesgos

Capacidad respiratoria reducida;
Neumotórax espontáneo.

Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

Ninguna en particular.

Para saber más

Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud: CSUR en Ataxias y paroplejías hereditarias

(<http://www.msc.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>)

[CSUR en Ataxias y paroplejías hereditarias registrados en Orphanet](#)

www.orphanet-urgencias.es

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemática en urgencias

- Distrés respiratorio de origen infeccioso
- Distrés respiratorio de origen mecánico (aspiración)
- Neumotórax espontáneo

Recomendaciones en urgencias

1. Recomendaciones generales

- Consultar la ficha de cuidados y de urgencias (anexa).
- Medidas iniciales a adoptar para evitar un agravamiento o complicaciones asociadas a la enfermedad: contactar con el equipo de referencia del paciente, comenzar una antibioterapia empírica de amplio espectro (*por ejemplo, amoxicilina/ácido clavulánico*).

**Atención a la dosis de irradiación:
Mayor riesgo de cánceres secundarios a las radiaciones ionizantes**

2. Distrés respiratorio de origen infeccioso (esencialmente neumopatías bacterianas clásicas)

- **Medidas diagnósticas en urgencias**
 - Elementos clínicos de diagnóstico: distrés respiratorio voluntario secundario a las repetidas aspiraciones alimentarias o salivares. A veces es difícil hacer un interrogatorio a causa de la disartria.
 - Evaluar la gravedad: pacientes débiles debido a su capacidad respiratoria reducida, por la escasa reserva respiratoria (de naturaleza restrictiva, pacientes en silla de ruedas) y/o en razón de la alteración del parénquima pulmonar.
 - Exploraciones en urgencias: exploración estándar (analítica y radiología torácica), que debe hacerse en el servicio de urgencias. **Atención, sin embargo, a la dosis de irradiación asociada a un mayor riesgo de cánceres secundarios a radiaciones ionizantes (anexo).**
- **Medidas terapéuticas inmediatas:**
 - Comenzar con una antibioterapia empírica de amplio espectro (*por ejemplo, amoxicilina/ácido clavulánico*). Por otro lado, seguir los protocolos habituales.
 - Contactar con el equipo de referencia del paciente.

3. Distrés respiratorio de origen mecánico (aspiración)

- Medidas diagnósticas en urgencias

- Elementos clínicos del diagnóstico: **riesgo de sobreinfección**, especialmente a causa de la baja capacidad torácica y por la deficiencia inmunitaria de algunos pacientes. A veces es difícil hacer un interrogatorio a causa de la disartria.
- Evaluar la gravedad: pacientes débiles debido a su capacidad respiratoria reducida, por la escasa reserva respiratoria (de naturaleza restrictiva, pacientes en silla de ruedas) y en razón de la alteración del parénquima pulmonar.
- Exploraciones en urgencias: estándar (analítica y radiología torácica), que se debe hacer en el servicio de urgencias. **Atención, sin embargo, a la dosis de irradiación asociada a un mayor riesgo de cánceres secundarios a radiaciones ionizantes (anexo).**

- Medidas terapéuticas inmediatas

- Comenzar con una antibioterapia empírica de amplio espectro (*por ejemplo, amoxicilina/ácido clavulánico*) – Aspiración de las secreciones ORL.
- Por otro lado, seguir los protocolos habituales.
- Contactar con el equipo de referencia del afectado.

4. Neumotórax espontáneo

- Medidas diagnósticas en urgencias:

- Elementos clínicos del diagnóstico: a veces es difícil el interrogatorio a causa de la disartria.
- Evaluar la gravedad: pacientes débiles debido a su capacidad respiratoria reducida, por la escasa reserva respiratoria (de naturaleza restrictiva, pacientes en silla de ruedas) y/o en razón de la alteración del parénquima pulmonar.
- Exploraciones en urgencias: exploración estándar (analítica y radiología torácica), que se debe hacer en el servicio de urgencias.

Interés de la ecografía pleuropulmonar FAST (ecografía abdominal dedicada al trauma)

La elevada sensibilidad a la radiación (mayor riesgo de cánceres secundarios) obliga a limitar la exposición a rayos X a pruebas absolutamente indispensables

Ver anexo

Se recomienda encarecidamente contactar con los especialistas de esta enfermedad antes de tomar cualquier decisión

- Medidas terapéuticas inmediatas

- Protocolos habituales.
- Contactar con el equipo de referencia del paciente.

Orientación

- **¿A dónde trasladar?**
 - Al centro hospitalario más próximo.
- **¿Cómo trasladar?**
 - Según la tolerancia, vehículo no asistencial o SAMU (si es necesario, siga los pasos según las recomendaciones definidas más arriba).
- **¿Cuándo trasladar?**
 - Ante cualquier distrés respiratorio.

Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contraindicaciones, precauciones especiales de empleo...)

- En lo que concierne a los medicamentos frecuentemente utilizados en urgencias: no hay ninguna precaución en particular.
- En lo que concierne al tratamiento de fondo: continuarlo.

Precauciones anestésicas

- En lo que concierne a la intubación y la instalación del paciente: procedimientos habituales.
- En lo que concierne a los fármacos anestésicos: no hay ninguna precaución en particular.
- Particularidades del periodo postoperatorio: ninguna en particular.

Medidas terapéuticas complementarias y hospitalización

Para los niños que son frecuentemente hospitalizados, es muy importante el manejo del dolor en todos los procedimientos hospitalarios a realizar.

La estancia en el hospital es una fuente de estrés intenso. El apoyo psicológico del niño y de su familia es indispensable.

Para la nutrición: los problemas de deglución y de control de los movimientos para alimentarse vía oral pueden verse acentuados por la debilidad y la fatiga. Es, por tanto, importante supervisar la calidad, la cantidad y la textura de los alimentos ingeridos*.

Se deben adoptar precauciones de higiene para prevenir el riesgo de infecciones. La vacunación del niño debe estar al día (salvo aquellas que se sustituyen por inmunoglobulinas a largo plazo debido a su deficiencia inmunitaria).

Donación de órganos y de tejidos

Con los conocimientos actuales, puede ser posible la donación de ciertos órganos y tejidos según la evaluación de cada caso (evaluación individual, clínica y paraclínica del donante, de sus órganos y de los tratamientos seguidos).

De manera general y con el conocimiento actual:

- Riesgo de transmisión de la enfermedad: no hay riesgo de transmisión de la enfermedad por la donación de órganos o de tejidos;
- No hay riesgo particular debido a la enfermedad o a su tratamiento;
- Donación de órganos: a valorar en función de la evaluación clínica y paraclínica del donante de los órganos y de los tratamientos seguidos;
- Donación de tejidos: no hay contraindicación; salvo circunstancias individuales, la donación de tejidos (córnea, vasos, válvulas, piel, huesos) es posible.

Para una respuesta adaptada e individualizada, se debe contactar con la Organización Nacional de Trasplantes (ONT):

Organización Nacional de Trasplantes

C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3

28029 Madrid

- Teléfono: 917 278 699

- Fax: 912 104 006

- Correo electrónico a: ont@msssi.es

- Web ONT: www.ont.es

Recursos documentales

**Conseils en nutrition:*

<http://www.ateurope.org/fr/vivre-l-ataxie-telangiectasie/vie-quotidienne/manger.html>

Recommandations ataxie-télangiectasie

https://www.ceredih.fr/uploads/Recos-AT-20100601-v1_Copil2.pdf

Números en caso de urgencia

Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud: CSUR
en Ataxias y paraplejías hereditarias

(<http://www.msc.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>)

[CSUR en Ataxias y paraplejías hereditarias registrados en Orphanet](#)

Otros centros/consultas expertos en el tratamiento de la ataxia-telangiectasia recogidos en
Orphanet: www.orphanet.es

Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por:

Dr. Nizar MAHLAOUI

CEREDIH: Centre de Référence Déficiets Immunitaires Héritaires - Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, Paris.

www.ceredih.fr y <http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/tag/ceredih/>

Institut *Imagine* (Institut des maladies génétiques). Tél: 01 44 49 46 22

Con la colaboración de:

Dr. Gilles BAGOU: anestésista-reanimador de urgencias SAMU SMUR de Lyon - Hôpital Edouard Herriot - 69437 - Lyon.

Dres. Olivier GANANSIA y Pierre Géraud CLARET: Sous-commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU).

Dr. Christophe LEROY: médico de urgencias - Hôpital Louis Mourier 92700 - Colombes.

Dra. Hélène JULLIAN-PAPOUIN: Servicio de regulación y de apoyo de la ABM (Agence de BioMédecine).

Association ATEurope: <http://www.ateurope.org> (Sr. Cédric Anchisi)



Anexo: precaución contra la exposición a la radiación ionizante del 25 de febrero de 2015 (Francia)

Fecha de realización de la versión francesa: 15/10/2015

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted practica.

Traducción al castellano:

- **Dr. Samuel Ignacio Pascual Pascual** – Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid

Fecha de la traducción y adaptación al castellano: enero de 2018

Este documento de Orphanet forma parte de la acción conjunta 677024 RD-ACTION que ha recibido una financiación del programa de salud de la Unión Europea (2014-2020).

El contenido de este informe de Orphanet representa únicamente las opiniones del autor, y es únicamente de su responsabilidad. No puede considerarse que refleje la posición de la Comisión europea y/o de la Agencia ejecutiva de los consumidores, de la salud, de la agricultura y de la alimentación o de cualquier otro organismo de la Unión Europea. La Comisión europea y la Agencia declinan cualquier responsabilidad por el uso que pueda hacerse de las informaciones que contiene.



Precaución ante las exposiciones a radiaciones ionizantes de los pacientes afectados por ataxia-telangiectasia y los individuos portadores heterocigotos

25 de febrero de 2015

La ataxia-telangiectasia (A-T) es una enfermedad genética autosómica recesiva poco frecuente (1/100.000 en la población) causada por mutaciones del gen *ATM* localizado en el cromosoma 11 (1,2). La proteína ATM es esencial para la señalización y reparación normal de las roturas cromosómicas y del ADN (3,4).

Los afectados homocigotos presentan un síndrome de ataxia-telangiectasia de expresión variable. Además, la A-T es el síndrome genético asociado a la mayor radiosensibilidad conocida en el hombre y a una de las mayores predisposiciones a los linfomas (de 3 a 10 veces más elevada que la población normal) (5,6). En los años setenta, la radioterapia de cuerpo entero en los afectados por A-T ha conducido sistemáticamente a fallecimientos desde la primera sesión de irradiación (7).

Los individuos portadores de mutaciones heterocigotas, alrededor del 1% de la población, no presentan el síndrome de ataxia-telangiectasia, pero tienen una fuerte predisposición al cáncer (de 1 a 5 veces más elevada que la población normal) (8). A pesar de que ningún caso clínico de radiosensibilidad tisular ha sido descrito oficialmente después de la radioterapia en los portadores de mutaciones heterocigotas de *ATM*, la literatura científica incita a la prudencia (9).

Recomendaciones para los afectados por A-T homocigotos

1.-Radioterapia: ¡atención peligro!

Hay una necesidad absoluta de evitar cualquier exposición a radiaciones ionizantes de tipo terapéutico (radioterapia). Incluso recientemente, ha sido descrito el caso de un fallecimiento en los Estados Unidos de América: un afectado que sufría un síndrome de hiper-IgM y portador de un tumor de Wilms falleció después de la radioterapia. La autopsia reveló que tenía una mutación homocigota del gen *ATM* (10).

2.- Radiología diagnóstica: ¡atención, prudencia!

Una de las ideas más comúnmente extendidas es que las dosis de energía de rayos X liberada durante un examen diagnóstico radiológico es mucho menor que la utilizada en radioterapia, y que los portadores de mutaciones del gen *ATM* podrían exponerse sin riesgo a las radiografías, mamografías o escáneres. La literatura científica más reciente muestra sin embargo la existencia de un fenómeno de hipersensibilidad no lineal a dosis bajas, observado generalmente de 1 mGy a 500 mGy y, por lo tanto, los efectos deletéreos se agravan para

energías rayos X inferiores a 100 kV (dominio de la radiología). Los afectados por A-T son sensibles precisamente a este fenómeno (11,12).

La prudencia se impone igualmente ya que los afectados por A-T tienen una fuerte predisposición a los cánceres, especialmente a los linfomas inducidos por radiación, que no conviene favorecer. Por lo tanto, se deben utilizar técnicas de imagen no irradiantes (como ecografía o resonancia magnética) y las exploraciones radiológicas de tipo diagnóstico deben prohibirse en primera intención: sin embargo, en los casos en que el pronóstico vital esté en juego y se necesiten técnicas de radiodiagnóstico, la decisión debe ser tomada en consulta con especialistas en esta enfermedad.

Recomendaciones para las personas A-T heterocigotas.

En lo que respecta a la exposición a las radiaciones ionizantes de la gran mayoría de portadores de mutaciones heterocigotas del gen *ATM*, la literatura es igualmente clara a este respecto (8,9) y por lo tanto las radiaciones ionizantes diagnósticas deben estar justificadas y limitadas para los portadores heterocigotos.

En todos los casos, se aconseja encarecidamente contactar con los especialistas de esta enfermedad, muy a menudo desconocida, antes de tomar cualquier decisión: se han cometido errores fatales a menudo por la falta de información científica (10). Recordamos finalmente que la Autoridad de Seguridad Nuclear desde la Conferencia internacional que se organizó en 2009 presentó como una prioridad tener en cuenta la radiosensibilidad individual ante cualquier exposición a radiaciones ionizantes (13).

Referencias bibliográficas:

1. Gatti RA. Localizing the genes for ataxia-telangiectasia: A human model for inherited cancer susceptibility. *Advances in cancer research* 1991;56:77-104.
2. Savitsky K, Bar-Shira A, Gilad S, Rotman G, Ziv Y, Vanagaite L, Tagle DA, Smith S, Uziel T, Sfez S, et al. A single ataxia telangiectasia gene with a product similar to pi-3 kinase. *Science* 1995;268:1749-1753.
3. Lavin MF. Ataxia-telangiectasia: From a rare disorder to a paradigm for cell signalling and cancer. *Nat Rev Mol Cell Biol* 2008;9:759-769.
4. Foray N, Priestley A, Alsbeih G, Badie C, Capulas EP, Arlett CF, Malaise EP. Hypersensitivity of ataxia telangiectasia fibroblasts to ionizing radiation is associated with a repair deficiency of DNA double-strand breaks. *International journal of radiation biology* 1997;72:271-283.
5. Taylor AM, Harnden DG, Arlett CF, Harcourt SA, Lehmann AR, Stevens S, Bridges BA. Ataxia telangiectasia: A human mutation with abnormal radiation sensitivity. *Nature* 1975;258:427-429.
6. Taylor AM, Metcalfe JA, Thick J, Mak YF. Leukemia and lymphoma in ataxia telangiectasia. *Blood* 1996;87:423-438.
7. Morgan JL, Holcomb TM, Morrissey RW. Radiation reaction in ataxia telangiectasia. *American journal of diseases of children* 1968;116:557-558.
8. Swift M, Morrell D, Massey RB, Chase CL. Incidence of cancer in 161 families affected by ataxia-telangiectasia. *N Engl J Med* 1991;325:1831-1836.
9. Dahlberg WK, Little JB. Response of dermal fibroblast cultures from patients with unusually severe responses to radiotherapy and from ataxia telangiectasia heterozygotes to fractionated radiation. *Clin Cancer Res* 1995;1:785-790.
10. Pietrucha BM, Heropolitanska-Pliszka E, Wakulinska A, Skopczynska H, Gatti RA, Bernatowska E. Ataxia-telangiectasia with hyper-igm and wilms tumor: Fatal reaction to irradiation. *J Pediatr Hematol Oncol* 2010;32:e28-30.
11. Marples B, Collis SJ. Low-dose hyper-radiosensitivity: Past, present, and future. *International journal of radiation oncology, biology, physics* 2008;70:1310-1318.
12. Thomas C, Martin J, Devic C, Diserbo M, Thariat J, Foray N. Impact of dose-rate on the low-dose hyper-radiosensitivity and induced radioresistance (hrs/irr) response. *International journal of radiation biology* 2013;89:813-822.
13. <http://www.asn.fr/index.php/S-informer/Actualites/2009/Bilan-de-la-1ere-conference-internationale-sur-la-radioprotection-despatients>.