

# Boletín Mensual Digital ATAXIA

*Las últimas noticias sobre Ataxias, iniciativas y otros asuntos de interés*

**ACODA**

Fijo: 957 767 700/ 957 002 042

Email: [acoda@fepamic.org](mailto:acoda@fepamic.org)

C/ María Montessori s/n

Web: [ataxiasandalucia.org](http://ataxiasandalucia.org)



## **FINALIZAMOS EL PROGRAMA "ORIENTACIÓN, APOYO Y ATENCIÓN SOCIAL ESPECIALIZADA A PERSONAS CON ATAXIAS Y SUS FAMILIAS"**

Concluimos el programa de "Orientación, apoyo y atención social a personas con Ataxias y sus familias" gracias a la colaboración de la Consejería de Inclusión Social, Juventud, Familias e Igualdad, de la Junta de Andalucía. Esperamos poder llevar a cabo este y otros programas de similar naturaleza con la ayuda y colaboración de la Consejería de Inclusión Social, Juventud, Familias e Igualdad.

**EN COLABORACIÓN CON**  
Consejería de Inclusión  
Social, Juventud, Familias  
e Igualdad





## UN ESFUERZO CONTINUO HACIA EL TRATAMIENTO EL TRATAMIENTO DE LA SCA3

Un grupo de investigación evaluó si la rivastigmina, un fármaco para la enfermedad de Parkinson, podría desempeñar un papel en el tratamiento de SCA3.

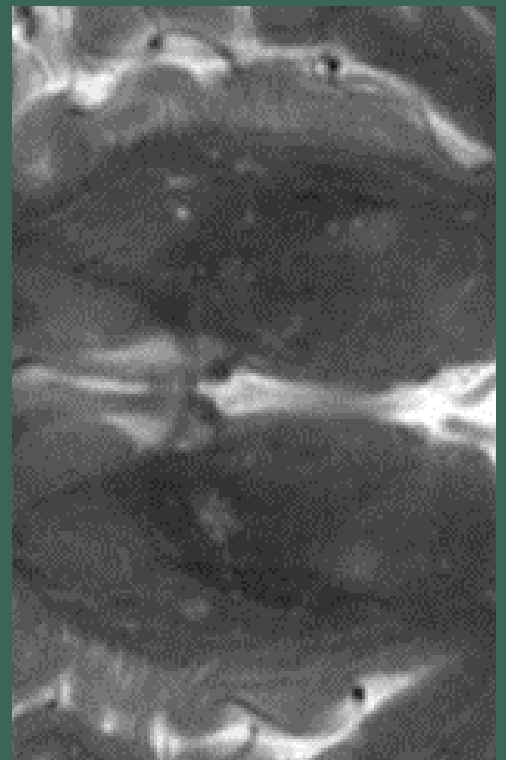
[https://fedaes.org/un-esfuerzo-continuo-hacia-el-tratamiento-de-sca3/?](https://fedaes.org/un-esfuerzo-continuo-hacia-el-tratamiento-de-sca3/?fbclid=IwAR2nx9dakuDwRMIkHLAG5qaIymb4p9WcYQD2DYframZumLrXHK9gruOJsrl)

[fbclid=IwAR2nx9dakuDwRMIkHLAG5qaIymb4p9WcYQD2DYframZumLrXHK9gruOJsrl](https://fedaes.org/un-esfuerzo-continuo-hacia-el-tratamiento-de-sca3/?fbclid=IwAR2nx9dakuDwRMIkHLAG5qaIymb4p9WcYQD2DYframZumLrXHK9gruOJsrl)

## EXPANSIÓN DE REPETICIÓN DE FGF14 INTRÓNICO PROFUNDO ASOCIADA CON ATAXIA CEREBELOSA DE INICIO TARDÍO

1. Se encontró una expansión de repetición GAA de intrón profundo dominante en el gen FGF14 entre pacientes francocanadienses con ataxia cerebelosa de inicio tardío (LOCA).
2. Se descubrió que este marcador patológico candidato reduce la expresión del producto del gen FGF14, factor de crecimiento de fibroblastos 14 (FGF14), en tejido cerebeloso y neuronas motoras.

<https://www.2minutemedicine.com/deep-intronic-fgf14-repeat-expansion-associated-with-late-onset-cerebella-ataxia/>



## UNA LÍNEA DE TIEMPO DE LA PROGRESIÓN DE MI ATAXIA DE FRIEDREICH, PARTE 1

La columnista Kendall Harvey comparte su camino hacia un diagnóstico de FA

<https://friedreichsataxianews.com/columns/timeline-friedreichs-ataxia-progression-diagnosis-part-1/>



## BRAVE BRAE Y SU FAMILIA CONTARÁN SU HISTORIA DE AT EN EL LLAMAMIENTO DE LA BBC

Brae, un niño de South Croydon con una afección que limita la vida llamada Ataxia Telangiectasia, ha sido seleccionado en nombre de una organización benéfica, la Sociedad AT, para aparecer en un llamamiento de BBC One Lifeline este domingo a la 1:55 p. m., presentado por Louise Minchin.

<https://insidecroydon.com/tag/ataxia-telangiectasia/>



## GRAN DESCUBRIMIENTO PARA PACIENTES CON ENFERMEDADES CEREBRALES RARAS

Los genetistas han descubierto la mutación genética que causa el 15% de los casos de ataxia cerebelosa. El descubrimiento es un gran paso hacia una mejor asistencia al paciente y opciones de tratamiento.

<https://particle.scitech.org.au/health/big-find-for-patients-with-rare-brain-disease/>

## UNA PERSPECTIVA SOBRE LA AF DE MI HERMANA SIN DISCAPACIDAD

Los pensamientos van desde la culpa hasta el orgullo por un hermano solitario sin un diagnóstico raro

<https://friedreichsataxianews.com/columns/sisters-perspective-lone-sibling-without-rare-diagnosis/>

