

## **Recomendaciones para pacientes con ataxia-Telangiectasia (AT) y familiares**

Laia Alsina. Sección Inmunología. Junio 2013.

Belén Pérez. Servicio Neurología.

### **1) Rayos-X y Scanners en A-T**

Las personas con AT tienen una mayor sensibilidad a la radiación ionizante (rayos X y rayos gamma).

Las radiografías deben realizarse sólo cuando el resultado afectara el tratamiento médico.

Si un paciente con AT tiene fiebre, tos y ruidos respiratorios característicos de una neumonía, el diagnóstico de la neumonía se puede hacer clínicamente, y los antibióticos pueden ser prescritos sin confirmación radiológica. Así, la radiografía de tórax está indicada sólo en el caso de que los síntomas respiratorios no mejoren con antibióticos empíricos.

Los exámenes dentales de rutina con rayos X se deben evitar, pero una radiografía para evaluar el dolor dental es razonable.

Con el fin de mantener al mínimo la radiación, las radiografías de tórax a los pacientes con AT deben ser de visión frontal (AP o PA, no lateral) o con técnicas de radiación ahorradoras de radiación (por ejemplo, reducir el número de cortes en el TAC ).

No existe contraindicación para la resonancia magnética o las ecografías.

### **2) El riesgo de cáncer de mama**

Las mujeres portadoras del gen A-T (heterocigotas)

Se recomienda que las mujeres portadoras del gen AT que están entre las edades de 40 y 50 años se realicen una mamografía cada año y medio. A partir de los 50 años deben inscribirse en el programa de cribado normal, que comienza a los 50 años y posteriormente los controles son cada tres años.

En la mamografía, se deben realizar las dos proyecciones habitualmente recomendadas (la craneo-caudal y la medio-lateral oblicua). Todas las proyecciones se realizarán utilizando la menor dosis de radiación. Siempre que sea posible esto debe llevarse a cabo utilizando una "full field direct digital Mammography machine (FFDM) -Mamografía digital directa de campo completo", que debe velar para que las dosis de radiación sean las más bajas para lograr la calidad requerida de mamografía.

Las mujeres que tienen A-T

Se recomienda que las mujeres con AT se realice un estudio anual mamográfico con RMN (en lugar de la mamografía clásica, con la intención de reducir la radiación) a partir de los 25 años, o desde el momento del diagnóstico cuando sea posterior. No se recomienda la mamografía como técnica radiológica para la vigilancia de rutina en las mujeres con AT, aunque puede tener cabida en la evaluación de una anomalía encontrada en la RMN. Esta evaluación debe continuar durante toda la vida.

### **3) Riesgo de diabetes**

El 60% de las personas con AT pueden desarrollar diabetes. Se recomienda un control anual de la hemoglobina glicosilada.