

Ataxias hereditarias

Ángela Álvarez Melcón

Escuela Universitaria de Enfermería, Fisioterapia y Podología.
Universidad Complutense de Madrid. Avda. Complutense s/n. 28040. Madrid
angiealmel@yahoo.es

Resumen: El concepto de ataxia hace referencia a una alteración de la coordinación motora. El origen de este trastorno generalmente se debe a una disfunción del cerebelo o de distintas vías nerviosas relacionadas con el mismo (cerebrocerebelosa, vestibulocerebelosa y espinocerebelosa). Podemos clasificar las ataxias en adquiridas o hereditarias. Éstas últimas pueden dividirse en dominantes o recesivas. Entre las transmitidas por herencia dominante destacan las ataxias espinocerebelosas (SCA), en las que la degeneración cerebelosa se debe a una alteración genética por expansión repetida, principalmente, del trinucleótido CAG. Esta patología es degenerativa y entre sus manifestaciones más comunes destacan trastornos en el equilibrio, postura y marcha, incoordinación de los movimientos y posibles alteraciones en funciones superiores como aprendizaje y memoria. El objetivo de este estudio es describir un caso clínico de una SCA tipo 7, diagnosticada en un varón adolescente y el tratamiento fisioterápico específico llevado a cabo, así como su evolución y resultados.

Palabras clave: Ataxia espinocerebelosa. Fisioterapia.

Abstract: The concept of ataxia refers to an alteration of motor coordination. The origin of this disorder is usually due to a dysfunction of the cerebellum or different nerve pathways related to it (cerebrocerebellar, spinocerebellar and vestibulocerebellar). Ataxias can be classified into acquired or hereditary. Latter can be divided into dominant or recessive. The most relevant types among those transmitted by dominant inheritance are spinocerebellar ataxias (SCA), in which the cerebellar degeneration is due to a genetic defect by repeated expansion, primarily of trinucleotide CAG. This condition is degenerative and its main disorders are in balance, posture and motion, incoordination of movements and alterations in higher functions such as learning and memory. The aim of this study is to describe a case of SCA type 7, that was diagnosed in a male teenager and the specific physical treatment carried out as well as its development and results.

Keywords: Spinocerebellar ataxia. Physiotherapy.

CONCEPTO

La ataxia es un término cuyo origen viene del antiguo griego “ataxis”, que significa “sin orden” o “incoordinación”. En relación al cuerpo humano alude a un trastorno de la coordinación motora.

El cerebelo es el centro coordinador principal de la motricidad, con el que están relacionadas otras estructuras nerviosas, también implicadas en el control motor. Anatómicamente el cerebelo se puede dividir en los hemisferios cerebelosos, el vermis y el lóbulo flóculonodular. Por otra parte, se pueden distinguir tres áreas funcionales y sus diferentes acciones sobre el sistema motor: la vía cerebrocerebelosa, implicada directamente en la coordinación y planificación motora; la vía vestibulocerebelosa, responsable del control de la postura, equilibrio y movimientos oculares; y la vía espinocerebelosa, encargada de la correcta ejecución de los movimientos. Anatómica o fisiológicamente cualquiera de las estructuras citadas pueden estar alteradas en la ataxia cerebelosa.

ETIOLOGÍA

En función de su origen podemos clasificar las ataxias en adquiridas o hereditarias. Dentro de las adquiridas se incluyen aquellas que han sido determinadas por factores que pueden alterar anatómicamente o funcionalmente estructuras nerviosas, como un traumatismo craneoencefálico, accidente cerebrovascular, tumor, infección viral, exposición a ciertas drogas o toxinas (alcohol, metales pesados...), parada cardiorrespiratoria, hipotiroidismo o déficit de ciertas vitaminas (vitamina E, vitamina B12). Las ataxias hereditarias se consideran enfermedades degenerativas del sistema nervioso, que podemos dividir, en función del tipo de herencia, en autosómicas dominantes o recesivas. En las ataxias con carácter dominante la etiología se debe a una anomalía genética producida por una expansión de repetición de trinucleótidos, que origina una alteración en la síntesis proteica y como consecuencia una degeneración del cerebelo y/o sistemas relacionados. Dentro de este grupo destacan las ataxias espinocerebelosas (SCA), en las que la expansión repetida, generalmente, es la del trinucleótido CAG. Las de carácter recesivo pueden también tener su origen en la expansión anómala de tripletes, como en la ataxia de Friedreich, que es la más representativa (Tabla 1).

El grado de expansión de los tripletes de nucleótidos determina el fenómeno de anticipación genética y la gravedad del cuadro clínico, es decir, a mayor repetición de trinucleótidos un inicio más precoz de los síntomas y mayor intensidad de los mismos (1, 2, 3).

ATAXIAS HEREDITARIAS	
DOMINANTES (Inicio tardío)	<ul style="list-style-type: none"> • SCA 1-29 (Ataxia espinocerebelosa tipos 1-29) • EA 1-7 (Ataxia Episódica tipos 1-7) • DRPLA (Atrofia Pallidoluysian Dentatorubral) • Ataxia X Fragil • Otras
RECESIVAS (Inicio precoz)	<ul style="list-style-type: none"> • Ataxia Friedreich (FA) • Ataxia Telangiectasia (AT) • AOA1 & 2 (Ataxia con apraxia oculomotora tipo 1 y 2) • ARSACS (Ataxia autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay) • AVED (Ataxia semejante a Friedreich, por deficiencia vitamínica. Alteración metabólica) • MIRAS (Síndrome de ataxia mitocondrial recesiva) • MSS (Síndrome Marinesco-Sjögren)

Tabla 1. Clasificación de las ataxias hereditarias

INCIDENCIA Y PREVALENCIA

Las ataxias hereditarias son poco frecuentes. Concretamente las de herencia autosómica dominante tienen una incidencia de 1-5 / 100.000 habitantes, según datos en población estadounidense.

Respecto a la distribución de ataxias espinocerebelosas, objeto de este estudio, podemos destacar que la más frecuente es la SCA tipo 3 (21%), seguida por la SCA tipo 2 (15%), existiendo ciertas diferencias porcentuales en la población estadounidense y española en relación a las que siguen: SCA 6 (15%), SCA 1 (6%), SCA 7 (5%), SCA 8 (2-5%), en EEUU; y SCA 7 (3-18%), SCA 6 (1-9%), SCA 1 (6%), en España^(4,5) (Fig. 1).

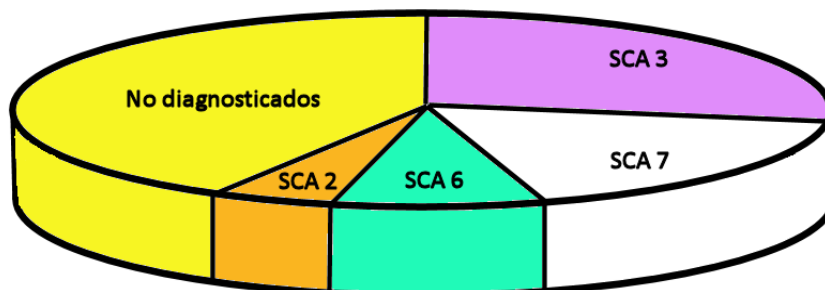


Figura 1. Distribución tipos SCA –Población española.CLÍNICA

Entre las manifestaciones más comunes en las ataxias hereditarias podemos destacar trastornos en el equilibrio, postura y marcha, incoordinación de los movimientos y posibles alteraciones en funciones superiores como aprendizaje y memoria⁽⁶⁾ (Tabla 2).

<p>MANIFESTACIONES INICIALES</p> <ul style="list-style-type: none">- Falta de equilibrio (aumento del Ángulo de Fick y la base de sustentación)- Alteración de la marcha “marcha de ebrio”- Incoordinación movimientos de miembros superiores e inferiores (asinergia, dismetría, adiadococinesia)- Incoordinación movimientos de los ojos y la cabeza- Temblor intencional- Disartria- Hipotonía muscular (debilidad)- Pérdida de sensibilidad profunda- Alteración de los reflejos (pérdida de reflejos osteotendinosos)- Espasmos musculares- Fatiga <p>SIGNOS CLÍNICOS POSTERIORES</p> <ul style="list-style-type: none">- Falta de estabilidad...imposibilidad para caminar- Atrofia muscular- Desórdenes de visión (atrofia óptica, retinitis pigmentosa, oftalmoplejia, nistagmus)- Sordera- Disfagia- Deterioro mental.- Alteraciones esqueléticas (escoliosis y deformidades de los pies (cavos-varos))- Otros problemas médicos (enfermedades coronarias, respiratorias, diabetes...)
--

Tabla 2. Manifestaciones clínicas de las ataxias hereditarias.

EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

Seguidamente se destacan los datos referidos a la edad de inicio de las manifestaciones patológicas y la evolución en los distintos tipos de ataxias espinocerebelosas^(6,7) (Tabla 3) (Fig.2).

Tipo	Frecuencia de ataxias dominantes en América del Norte	Edad media de inicio (años) (rango)	Duración media de la enfermedad (años) (rango)	Otras características distintivas
SCA 1	6%	30s (<10 - >60)	15 (10-28)	Reflejos activos
SCA 2	15%	20s – 30s (<10 - >60)	10 (1-30)	Movimientos oculares lentos, a veces demencia
SCA 3	21%	30s (10 – 70)	10 (1-20)	Debilidad muscular y atrofia. Originalmente conocida como enfermedad de Machado-Joseph.
SCA 4	Rara	30s – 40s (19 – 59)	Décadas	Pérdida sensorial
SCA 5	Rara	20s – 30s (10 – 68)	>25	Edad de inicio temprana y lento empeoramiento de los síntomas
SCA 6	15%	40s – 50s (19 – 71)	>25	Empeoramiento muy lento de los síntomas
SCA 7	5%	20s – 30s	20 (1–45)	Pérdida visual
SCA 8	2-5%	30s (18-65)	Esperanza de vida normal	Reflejos activos y disminución de la sensibilidad
SCA 10	Rara	30s	20	Convulsiones ocasionales
SCA 11	Rara	20s – 30s (15 -55)	Esperanza de vida normal	Empeoramiento muy lento de los síntomas
SCA 12	Rara	30s (8-55)	No conocida	Temblor, a veces demencia
SCA 13	Rara	Infancia	No conocida	Ligero retraso mental, estatura corta
SCA 14	Rara	20s (12-42)	Esperanza de vida normal	Temblor corporal (raro)
SCA15	Rara	Desconocido	Décadas	Empeoramiento muy lento de los síntomas
SCA16	Rara	30s (20-66)	1-40	Temblor de la cabeza
SCA17	Rara	6-34	>8	Disminución de las habilidades mentales
SCA21	Rara	6-30	Décadas	Leve deterioro cognitivo
SCA22	Rara	10-46	Décadas	Empeoramiento lento de los síntomas
SCA23	Rara	>40	No conocida	Empeoramiento lento de los síntomas
SCA25	Rara	1-39	No conocida	Empeoramiento lento de los síntomas

Tabla 3. Clínica diferencial de las ataxias espinocerebelosas. Sacado de O'Sullivan *et al*, 2004⁽⁸⁾.

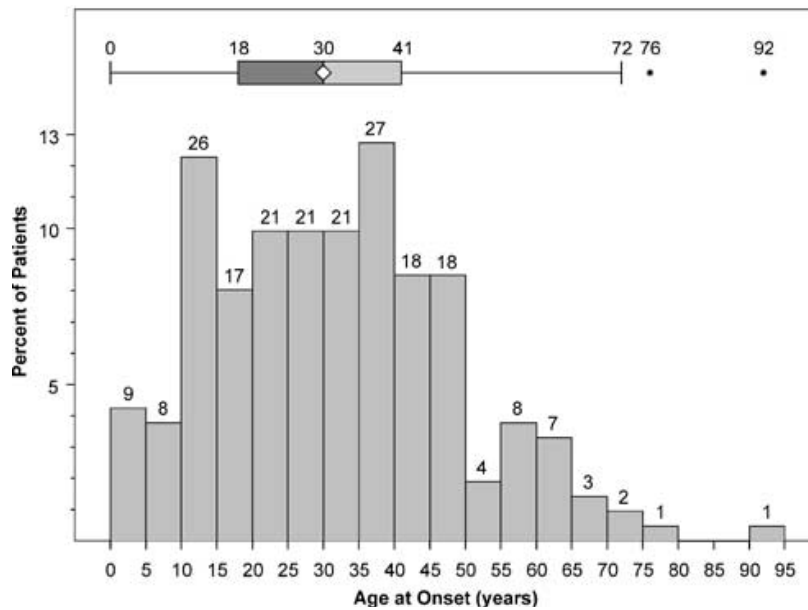


Figura 2. Edad de aparición SCA tipo 7.

DIAGNÓSTICO

Para realizar un correcto diagnóstico se utilizan:

- Estudios de neuroimagen (RM, TAC...) para determinar la topografía del proceso atrófico. La imagen de RMN de dos encéfalos, el cerebelo de la izquierda que muestra signos de atrofia, en comparación con el de la derecha anatómicamente normal, está disponible en: <http://depts.washington.edu/neurogen/downloads/ataxia.pdf>
- Técnicas de genética molecular, que permiten determinar el tipo de mutación presentada en el ADN.
- Exámenes neurológicos, en los que hay que tener en cuenta los aspectos señalados a continuación (Tabla 4).

EXÁMEN NEUROLÓGICO

- PROCESOS COGNITIVOS SUPERIORES (Aprendizaje y memoria)
- NERVIOS CRANEALES (Movimientos oculares, mov. cabeza y deglución)
- INSPECCIÓN Y PALPACIÓN DE GRUPOS MUSCULARES (atrofia, hipertrofia, pseudohipertrofia, fasciculaciones, fibrilaciones, hipertonía, hipotonía)
- EXPLORACIÓN DE LA FUERZA
- SISTEMA SENSITIVO (sensibilidad táctil y cinestésica)
- REFLEJOS PROFUNDOS (reflejo rotuliano y aquileo)
- COORDINACIÓN (signo de rebote o de Stewart - Holmes, movimientos alternantes, prueba dedo-nariz y talón-rodilla)
- REACCIONES DE BALANCE (reacciones de equilibrio, de enderezamiento y/o de apoyo)
- POSTURA Y MARCHA (Signo Romberg, "marcha en tándem", anchura de la base de sustentación, longitud del paso, movimientos de miembros inferiores y / o movimientos asociados (ej. braceo))

Tabla 4. Exploración neurológica.

TRATAMIENTO

Actualmente no existe tratamiento preventivo ni curativo, es más bien paliativo, cuyo objetivo es mejorar la calidad de vida.

Se necesita un abordaje interdisciplinar, en el que intervengan médicos (para pautas y fármacos específicos), fisioterapeutas (que realicen una intervención global), terapeutas ocupacionales (que faciliten dispositivos de adaptación para la locomoción, la comunicación, la alimentación y el auto-cuidado), podólogos (que ofrecen un tratamiento ortésico y/o quiropodológico), psicólogos, logopedas, entre otros especialistas^(9,10).

CASO CLÍNICO

Se trata de un varón de 15 años diagnosticado de Ataxia Espinocerebelosa tipo 7.

Responde a un tipo de herencia autosómica dominante, con distintos miembros de la familia afectados, por vía materna.

La exploración general y la **inspección** y **palpación** diferenciadas evidencian los siguientes resultados:

- No presenta dolor.
- Manifiesta rigidez de la musculatura tónica (axial) y debilidad de la fásica (extremidades).
- Sensibilidad táctil y cinestésica normal en miembros superiores y ligeramente disminuída en miembros inferiores.
- Reflejos superficiales y profundos normales.

En relación a la **movilidad** presenta:

- Hiperlaxitud articular y un balance muscular que refleja mayor fuerza en musculatura antigravitatoria. Muestra una debilidad muscular más acentuada en miembros inferiores que en superiores y mayor afectación general del hemicuerpo izquierdo.
- Inestabilidad proximal en extremidades e imprecisión de movimientos.
- Incoordinación de los movimientos de cabeza, ojos y extremidades.
- Dismetría, adiadococinesia, "signo de rebote" y leve temblor intencional.
- Alteración de las reacciones de equilibrio, enderezamiento y apoyo.
- Postura y marcha inestables, con aumento de la base de sustentación y longitud de paso y disminución de movimientos asociados, como el braceo.
- También presenta disartria y disfagia.

Respecto a los [procesos cognitivos superiores](#) se puede destacar un adecuado nivel de motivación, atención, aprendizaje y memoria.

El objetivo terapéutico general pretende conseguir una reeducación del equilibrio, la postura y la marcha, concretamente a través de un reequilibrio muscular global, un mantenimiento de la flexibilidad articular y una mejoría en el tono postural, la sensibilidad y la coordinación motora.

El tratamiento fisioterápico consiste en una intervención global, desde un punto de vista biomecánico y neurológico, aplicando diferentes técnicas como masoterapia, estiramientos, cinesiterapia, ejercicios de reeducación de postura, equilibrio y marcha y, por otra parte, técnicas neurológicas específicas como Vojta, Bobath, Kabat o Perfetti.

Los resultados obtenidos hasta el momento, después de diez sesiones de tratamiento, 1 vez / semana, ponen de manifiesto una mejoría generalizada de parámetros de la postura, el equilibrio y la marcha. Especialmente, se ha conseguido un mayor reequilibrio muscular, ligero aumento de la fuerza y mejoría en la precisión de los movimientos; además de un incremento en el control postural, en relación al enderezamiento del tronco, así como una disminución de la base de sustentación y aumento del braceo.

CONCLUSIONES

Las ataxias cerebelosas hereditarias son patologías degenerativas que necesitan tratamientos que aprovechen las capacidades conservadas del paciente, mejoren su funcionalidad y eviten posibles complicaciones.

Las intervenciones deben ser interdisciplinares para contribuir a que la calidad de vida sea la mejor posible.

BIBLIOGRAFÍA

1. Berciano J. Ataxias y genética. Med Clin (Barc) 2000; 115: 135-6.
2. Berciano J, Pascual J, Oterino A. Ataxias degenerativas. Jano 1996; 1154: 5-7.
3. Ruggieri VL, Arberas CL. Ataxias hereditarias. Rev Neurol 2000; 31:288-96.
4. Mayo Cabrero D, Hernández Cristóbal J, Cantarero Duque S, Martínez Delgado B, Urioste Azcona M, Robledo Batanero M et al Distribución de ataxias hereditarias dominantes y ataxia de Friedreich en la población española. Med Clin (Barc) 2000; 115: 121-125.
5. Pujana MA, Corral J, Gratacòs M, Combarros O, Berciano J, Genís D et al Spinocerebellar ataxias in Spanish patients: genetic analysis of familial and sporadic cases. Hum Genet 1999; 104: 516-522.
6. Schols L, Bauer P, Schmidt T, et al. Autosomal dominant cerebellar ataxias; clinical features, genetics and pathogeneses. The Lancet Neurology 2004; 3: 291-304.
7. Michalik A, Martin JJ, Van Broeckhoven C. Spinocerebellar ataxia type 7 associated with pigmentary retinal dystrophy. European Journal of Human Genetics 2004; 12: 2-15.
8. O'Sullivan C, Michelson SJ, Bennett RL, Bird TD. Spinocerebellar Ataxia: Making an Informed Choice About Genetic Testing [monograph on the Internet]. Washington; 2004.
Disponible: <http://depts.washington.edu/neurogen/downloads/ataxia.pdf>
9. Stokes M. Fisioterapia en la rehabilitación neurológica. Madrid: Elsevier, 2006.
10. Basilio Fernández B, Gutiérrez Moraño P. Ataxia de Friedreich: actuación podológica. Revista Española de Podología 2007; XVIII (3): 146-148.

BIBLIOGRAFÍA DE CONSULTA

Chapinal A. Rehabilitación en la hemiplejía, ataxia, traumatismos craneoencefálicos y en las involuciones del anciano : entrenamiento de la independencia en terapia ocupacional. Barcelona : Masson, 2005.

Stokes M. Rehabilitación neurológica. Madrid: Harcourt, 2000.

Recibido: 15 septiembre 2009.

Aceptado: 27 diciembre 2009.