

Ataxia cerebelosa

Andrea Villalba García

Escuela Universitaria de Enfermería, Fisioterapia y Podología.
Universidad Complutense de Madrid. Avda. Complutense s/n. 28040. Madrid
avi_2101@hotmail.com

Tutor

Ángel Manuel Orejana García

Escuela Universitaria de Enfermería, Fisioterapia y Podología.
Universidad Complutense de Madrid. Avda. Complutense s/n. 28040. Madrid
amorejan@enf.ucm.es

Resumen: La ataxia cerebelosa es una enfermedad que va a generar una falta de coordinación de los movimientos. Se producirá por una afectación del cerebelo o de sus vías de información aferentes o eferentes. Existen muchos tipos de ataxias distintas según la causa que las produce y la zona de afectación, así como una gran variedad de los signos y síntomas que presentan. Estudiaremos esta patología a propósito de un caso clínico de un varón adulto, diagnosticado desde la infancia de hipoplasia cerebelosa congénita y la exploración ortopodológica realizada al mismo, así como su tratamiento y seguimiento.

Palabras clave: Ataxia cerebelosa. Movimiento – Trastornos.

Abstract: The cerebellar ataxia is a disease leads to a lack of coordination of movements. The cerebellar ataxia is cause by involvement of the cerebellum or its pathways afferent or efferent information. There are different kinds of cerebellar ataxia according to the cause that produces them and the affected zone, as well as a variety of signs and symptoms they present. We'll study this pathology as the result of a clinical case of an adult male, diagnosed in childhood congenital cerebellar hypoplasia, his biomechanical exploration, and also his treatment and monitoring.

Keywords: Cerebellar ataxia. Podiatry.

DEFINICIÓN

El concepto de ataxia se define como la falta de orden (del griego *a-* que significa "negativo" o "sin" y *taxiā* que significa "orden"). Por definición, podemos englobar dentro del término Ataxia Cerebelosa, a cualquier tipo de alteración, ya sea estructural

o no, que afecte al cerebelo, de tal modo que se vea modificada su función. Es una enfermedad o trastorno caracterizado por la disminución de la capacidad de coordinar los movimientos.

Las alteraciones del cerebelo y de sus vías de entrada y de salida producen déficit en la cantidad, la amplitud y la fuerza del movimiento.

Se presentan también problemas en el habla, la visión y los reflejos.

Cerebelo

Cerebelo significa cerebro pequeño, tienen forma de abultamiento voluminoso ovoidal, sus medidas son 10 cm de ancho, 5 cm de altura y pesa entre 130-145 gr. Se localiza en la fosa craneal posterior y se sitúa por detrás de la protuberancia y el bulbo; y por debajo del lóbulo occipital, de este lóbulo está separado por una porción de las meninges (duramadre) que es la envoltura del cerebelo.

Existen tres componentes principales del sistema motor implicados en la producción del movimiento voluntario: las vías corticospinales (piramidales) que pasan a través de las pirámides bulbares y conectan la corteza cerebral con los centros motores inferiores del tronco del encéfalo y la médula espinal; los ganglios basales (núcleo caudado, putamen, globo pálido y sustancia negra, que forman el sistema extrapiramidal), un grupo de estructuras interrelacionadas y situadas profundamente en el cerebro anterior, cuyas eferencias son dirigidas sobre todo proximálmente a través del tálamo a la corteza cerebral; y el cerebelo que constituye el centro de la coordinación motora.

El cerebelo contribuye con elementos de control y coordinación en términos de fuerza dirección y distancia. La cantidad de unidades motoras que se contraen en una unidad de tiempo determina la fuerza o velocidad. Los músculos que actúan sinérgicamente determinan la dirección y la longitud de tiempo en que se contraen determina la distancia. El deterioro de la función cerebelar o la interrupción de las trayectorias cerebelares hacia el resto del sistema nervioso central y desde él, deriva en disimetría, disinergia y descomposición del movimiento. Tomadas en conjunto estas anormalidades constituyen el síntoma complejo de ataxia. El paciente es incapaz de llevar a cabo movimientos rápidos, exactos, coordinados suavemente o automáticos o de mantener una postura estabilizada.

Cuando la lesión es central puede deberse a deficiencia de la información aferente al cerebelo y a la corteza, haciendo que el individuo desconozca su posición en el espacio, en este caso el cerebelo no puede llevar a cabo los ajustes posturales necesarios ni el SNC recibe la información del éxito de los movimientos.

Cuando la lesión se localiza en línea media (vermis) lo más afectado es la estática y la marcha; cuando la afectación es hemisférica hay temblor, disimetría e hipotonía, del mismo lado de la lesión.

EPIDEMIOLOGÍA

Por regla general, esta enfermedad no distingue entre sexos, encontrándose un número más o menos similar de hombres y mujeres afectados de ella.

Tampoco la edad es un factor íntimamente relacionado con la aparición de este síndrome, ya que pueden verse afectadas las personas a diferentes edades, sin afectar de forma exclusiva a las personas de edad avanzada, pues puede aparecer casi a cualquier edad, suele atacar de manera más común a los ancianos por sufrir más comúnmente de procesos degenerativos, una de las causas de producción más directas de esta patología.

La incidencia de los casos varía también según el tipo de ataxia que tengamos, siendo unas mucho más frecuentes que otras.

ETIOLOGÍA

Las causas de producción pueden ser muchas y muy diversas. Entre las más comunes destacaremos:

- Hereditarias (las cuales podrán ser degenerativas o no).
- Traumatismos
- Intoxicación por diversos tipos de sustancias (fármacos, alcohol etc.).
- Alteraciones metabólicas
- Degenerativas
- Infecciones
- Tumores

CLASIFICACIÓN

Ataxia Cerebelosa Congénita

Autosómicas recesivas

- Síndrome de Joubert
- Síndrome de Gillespie
- Síndrome de desequilibrio
- Síndrome de Norman
- Síndrome de Hoyeraal Hreidarsson
- Ataxia congénita tipo Cayman
- Síndrome de Tay/Pollit/BIDS/IBIDS

Autosómicas dominantes

- Síndrome de aplasia cerebelosa vermiana
- Síndrome de ACC asociado a espasticidad y miosis

Ligadas al X

- Síndrome de ACC con oftalmoplejía externa
- Síndrome de Paine
- Síndrome de ACC con anemia sideroblástica
(ACC: Ataxia Cerebelosa Congénita)

Ataxia Degenerativas o Progresivas

Autosómicas recesivas

- Ataxia de Friedreich
- Ataxia con deficiencia de vitamina E
- Ataxia progresiva de comienzo temprano con ROT preservados
- A espinocerebelosa de comienzo infantil con atetosis, oftalmoplejía, sordera y neuropatía periférica
- Leucoencefalopatía con evanescencia de la sustancia blanca
- Ataxia progresiva y espasticidad

Asociadas a defectos de la reparación de ADN

- Ataxia telangiectasia
- Xerodermia pigmentosum
- Síndrome de Cockayne

Otras ataxias progresivas autosómicas recesivas menos frecuentes

- Síndrome de Marinesco Sjögren
- Enfermedad de Bassen Kornzweitz
- Síndrome de Charlevoix-Saguenai
- Síndrome de Boucher Neuhauser
- Síndrome de ataxia progresiva con retraso mental y sordera
- Síndrome de Behr
- Síndrome de Unverricht-Lundborg

Ligadas al X

- Síndrome de ARTS
- Síndrome de olivopontocerebelosa con espasticidad

SIGNOS CLÍNICOS GENERALES

Los signos de la enfermedad cerebelosa son:

- **Ataxia:** marcha tambaleante y de base ancha.
- **Dismetría:** incapacidad para controlar la extensión del movimiento.
- **Adiadoocinesia:** incapacidad para realizar movimientos alternantes rápidos.
- **Hipotonía:** disminución del tono muscular.
- **Descomposición del movimiento:** incapacidad para efectuar una secuencia de acciones finas coordinadas.
- **Temblo:** puede aparecer con la intención o con el mantenimiento de una postura.
- **Disartria:** con farfulleo, fraseo inadecuado y falta de modulación del volumen del habla (lenguaje escandido).
- **Nistagmo:** con el componente rápido máximo en dirección al lado de la lesión cerebelosa.
- **Debilidad y fatiga muscular.**

El **temblor** lo veremos en las pruebas cerebelosas típicas, que todos los pacientes saben de memoria (dedo-nariz o talón-rodilla), la velocidad y el inicio del movimiento no se encuentran afectados si no existe una afectación muy severa, pero cuando el dedo, o el talón, se aproximan a la nariz, o la rodilla, sobrepasan su destino, o corrigen la maniobra excesivamente (hipermetría). El llegar al objetivo implica mayor trabajo del cerebelo, y la corteza, por ella misma, no se regula, dando lugar a correcciones de acercamiento y alejamiento de forma constante, y que se traduce en falta de precisión al alcanzar el objeto.

Al final del movimiento, el dedo presenta una oscilación en aumento al llegar al objeto, el cerebro y cerebelo saben que el objeto se acerca, por lo que, al intentar hacer un movimiento fino, el cerebelo falla, y aparece un agonismo, antagonismo incorrecto que provoca que la extremidad oscile (temblor intencional).

Dismetría es la armonización espacial y temporal inadecuada de las contracciones musculares halladas en el desenvolvimiento del movimiento. Se manifiesta en el desequilibrio para estar de pie, en la descomposición del movimiento gestual, y en los gestos finos. Para que nos entendamos, una secuencia como coger un vaso para beber requiere de una fluencia motora adecuada, que se ve trastocada si los

gestos de: flexión de hombro, flexión de codo, aducción de dedos 2º a 5º, abducción del pulgar para luego hacer pinza, debe ser armónica y continuada.

El problema es que esta tarea sinérgica, comandada por la corteza motora es grosera y el cerebelo suaviza y regula las activaciones musculares a tiempo y en espacio. El resultado, para alguien que no padece ataxia, es como si intentáramos agarrar un vaso con patas, que no para de moverse por la mesa, y que además estamos sentados sobre una silla que se mueve erráticamente de un lado para otro, dificultándonos el control de tronco. El final es que el agua termina derramada sobre la mesa seguro.

Otro ejemplo de **asinergia** es el pedir a una persona que incline la espalda hacia atrás: En condiciones normales, el cuerpo coordina el equilibrio, haciendo que el tronco se desplace hacia delante, y las piernas compensen este gesto, arqueándose en conjunto el cuerpo en una "C". En la asinergia cerebelosa, el tronco se va hacia atrás, y, si no se hace nada para compensar el equilibrio, la persona se cae hacia atrás al no manejar su centro de gravedad adecuadamente.

La **adiadococinesia**, indica una dificultad, o la imposibilidad, según el grado de ataxia, para ejecutar movimientos alternativos rápidos (prueba de las marionetas, "cinco lobitos", untar una tostada) movimientos repetitivos y rápidos, porque la rapidez implica de nuevo una sistematización de un gesto repetido, enlazando series de algo tan sencillo como pedir al paciente hacer como si una mano fuese el cuchillo de untar, y la otra, el pan, resultará muy difícil hacer ese gesto coordinado sin fallar. Esto, implica dificultad en actividades de la vida diaria en múltiples tareas, y desde luego, en la marcha.

El **habla atáxica** recibe el nombre de disartria cerebelosa. Y es, nuevamente, muy similar a una disartria ebria. Por lo que excepto, en fases avanzadas, donde, además, aparece una ronquera, que no es otra cosa que una disfonía por mal control de la fonación, al contraerse las cuerdas vocales, la voz induce todavía más a la gente a pensar que están ante alguien bebido.

Comprende:

- Enlentecimiento de la producción de voz.
- Anomalías del funcionamiento de la laringe.
- Acentuaciones excesivas de la voz sin relación con la prosodia normal de las frases: es decir se acentúa en partes donde no se requiere.
- Anomalías fonéticas: se tiende a "arrastrar" determinados fonemas.
- Anomalías de la articulación: defectuosa y poco elaborada... además de una forma de pseudo-tartamudez, la persona puede atascarse en frases donde exista un "relieve" fonético excesivo.

El **nistagmo** es una oscilación espasmódica del globo ocular alrededor de su eje horizontal o de su eje vertical, producida por determinados movimientos de la cabeza o del cuerpo y reveladora de ciertas alteraciones patológicas del sistema nervioso o del oído interno. En el caso de la ataxia con el componente rápido máximo se encontrará en dirección al lado de la lesión cerebelosa.

BIPEDESTACIÓN Y MARCHA

La hipotonía se caracteriza por una resistencia disminuida del músculo. La ataxia provoca que mucha gente diga tener piernas rígidas. Y, salvo contados casos en los cuales existe una espasticidad por lesión de la vía piramidal, suele ocurrir lo contrario: es decir, bajo tono basal del músculo. Y, por ello, sienten piernas rígidas, porque tienen que activar sin control el tono, y el estrés que supone la marcha tensa demasiado los músculos.

En general, se acompaña de reflejos osteotendinosos disminuidos y de tipo pendular, es decir al provocar el reflejo rotuliano, por ejemplo, la pierna sigue penduleando sin poder frenarse; junto a un fenómeno de rebote en la prueba de Stewart-Holmes en el que se pide que con el codo flexionado 90º, y palma de mano mirando hacia arriba, se haga fuerza de contrarresistencia soltando esa resistencia bruscamente, y provocando que el propio paciente se pueda golpear el hombro con la mano, al no funcionar el cerebelo para frenar el movimiento activado por la corteza cerebral.

El tono basal del músculo es fundamental para mantenernos erguidos y estar preparados para la acción: así, un tono demasiado bajo no permitirá una correcta activación a tiempo ante situaciones de emergencia. El cerebelo regula este tono basal, y, cuando falla, aparece esta debilidad-falta de fuerza, e implica una tendencia a la fatigabilidad.

DIAGNÓSTICO

El tipo de herencia, la sintomatología acompañante, el inicio de la enfermedad y la evolución, son decisivas para el diagnóstico de estas enfermedades, que en ocasiones es complejo.

En el diagnóstico de una ataxia aguda es esencial valorar los siguientes elementos clínicos:

- Antecedentes familiares. Positivos en la jaqueca, enfermedades metabólicas y ataxias hereditarias.

- Búsqueda minuciosa de antecedentes traumáticos, infecciosos, epilepsia, ingesta de tóxicos y fármacos, y problemas psiquiátricos.
- Edad. Muchas ataxias guardan relación con la edad. En los adolescentes hay que sospechar sobre todo una intoxicación y, en menor grado, un tumor cerebral o una esclerosis múltiple. Entre los 5-10 años son frecuentes las encefalitis y los tumores. Por debajo de los 5 años predominan la ataxia post-infecciosa, el trauma craneal, la intoxicación accidental, y la encefalopatía mioclónica.
- Signos acompañantes. La somnolencia y el nistagmus hacen pensar en una intoxicación. La fiebre, rara en las ataxias agudas, sugiere meningoencefalitis. La cefalea y los vómitos son signos de alarma que se asocian a los tumores de fosa posterior pero también a la jaqueca basilar. Por último, el edema de papila se descartará siempre en toda ataxia aguda ya que indica una HIC.

Pruebas como:

- Dedo-nariz o talón rodilla
- Stewart-Holmes
- Pedir al paciente que se incline hacia atrás
- Ejercicios de prono-supinación alternativos repetitivos

Otras pruebas pueden incluir:

- Punción lumbar
- RM
- TAC
- Análisis de sangre
- Análisis de orina
- Exámenes para determinar otras enfermedades causantes de los síntomas
- Estudios de conducción nerviosa
- EMG

Aplicación de la genética molecular para localizar, aislar y determinar los genes y mutaciones específicos causantes de cada tipo de ataxia.

El análisis de estos permite realizar un diagnóstico específico en cada enfermo, lo que conlleva un consejo genético para el paciente y para los familiares, incluida la posibilidad de diagnóstico pre-sintomático.

La disponibilidad de toda la información genética y biológica sobre estos síndromes ha de permitir el desarrollo de nuevas terapias con una base científica.

TRATAMIENTO

Al igual que muchas enfermedades degenerativas del sistema nervioso, actualmente no hay una cura eficaz o tratamiento para la Ataxia.

Sin embargo, muchos de los síntomas y complicaciones asociados a esta enfermedad pueden ser tratados con el fin de ayudar a los pacientes a mantener un funcionamiento óptimo por el mayor tiempo que sea posible.

Los problemas ortopédicos tales como las deformaciones de los pies y la escoliosis pueden tratarse con ortesis plantares, soportes o cirugía. El objetivo del tratamiento ortopodológico será estabilizar la bipedestación y facilitar la marcha.

La terapia física puede prolongar el uso de los brazos y las piernas. Para la mayoría de los tipos de ataxia, el enfoque principal del tratamiento médico está en identificar los síntomas relacionados con la enfermedad o causados por ella, y efectuar un tratamiento sintomatológico.

Los científicos esperan que los adelantos recientes en la comprensión de los aspectos genéticos asociados a la Ataxia de puedan conducir a avances trascendentales en el tratamiento.

El tratamiento fisioterápico puede ser uno de los remedios más eficaces para este tipo de pacientes. Como en cualquier tipo de tratamiento rehabilitador, lo primero que tendremos que hacer es plantear cuales son los objetivos que deberemos tratar de alcanzar para lograr la mejoría del paciente, así como que medios son los mas útiles para conseguir cumplir estos objetivos. Un ejemplo de tratamiento fisioterápico puede ser el que exponemos a continuación.

Protocolo de actuación

1. Mejorar la coordinación de los movimientos.
 - Coordinación oculo-manual y espacio-temporal.
 - Coordinación dinámica general.
2. Reinsertar automatismos funcionales.
3. Reeducar el equilibrio.
 - Ejercicios sobre rodillo, pelota o tablón basculante.
 - Ejercicios en colchoneta.
 - Ejercicios en bipedestación.

4. Reeducar la marcha.

- Marcha en paralelas
- Marcha con andador
- Marcha conducida
- Marcha vigilada

Esta pauta de actuación se deberá individualizar con cada paciente, pues es fácil de entender que no todos los sujetos podrán hacer la totalidad de los ejercicios propuestos, siendo en cada caso el fisioterapeuta el que tendrá que adaptar los ejercicios al paciente.

CONCLUSIONES

El diagnóstico clínico y genético son muy importantes para ofrecer un pronóstico y un consejo genético apropiados, y en ocasiones, un tratamiento farmacológico.

Los estudios de calidad científica disponibles que informen de la eficacia y seguridad de los tratamientos frente a los numerosos tipos de ataxias degenerativas son escasos.

En ocasiones es difícil de dar un diagnóstico firme del tipo específico de ataxia cerebelar del paciente, porque hay muchos desórdenes diferentes que parecen muy similares.

El objetivo final es lograr la regulación del movimiento y reestablecimiento del equilibrio, de forma que el paciente sea capaz de realizarlo y adquiera confianza en la práctica de aquellas actividades que son esenciales para su independencia en la vida diaria.

CASO CLÍNICO

Paciente varón de 32 años de edad que acude al Servicio de Patología y Ortopedia de la Clínica Universitaria de Podología de la UCM por presentar inestabilidad en la marcha.

Antecedentes clínicos: Diagnosticado de ataxia cerebelosa a los 7 años de edad (aunque presento los primeros síntomas a los 3 años).

Alergia a perro, gato y polen.

Sin antecedentes familiares de enfermedades neuromusculares.

El paciente presentaba: Inestabilidad de la marcha, temblor de reposo, escoliosis, afectación de la escritura, enlentecimiento del habla, dificultad en la deglución, dificultad para enfocar la vista e hipoacusia neurosensorial simétrica.

No ha seguido ningún tratamiento rehabilitador ni fisioterápico.

A la exploración clínica el paciente presenta pronación y abducción de ambos pies, con arco interno disminuido y eje de la asa medializado, así como rotación interna de la cadera derecha y pelvis en anteversión y rotación a la derecha.

En cuanto a la movilidad se encuentra en general muy limitada, habiéndose valorado la flexión dorsal y plantar de 1º y 5º radio, flexión de tobillo, inversión/eversión de la asa, flexión dorsal del hallux y equino de antepié.

Resultados de los text clínicos

Resistencia a la supinación: elevada	Signo de demasiados dedos: +
T.Jack: muy resistente	Máxima pronación: -
Elevación del 1º meta: -	
DHRT: -	SHRT: -
Nistagmo: +	Dismetría: -
Temblor de reposo: +	Hipotonía: -
Signo de Romberg: +	Problemas Respiratorio: -
Signo de rebote: +	Problemas Cardiacos: -
Disartria: +	Escoliosis: +
Disfagia:+	Hemicuerpo derecho menor fuerza

Radiográficamente el estado articular general es normal. Como características más relevantes se observa una alteración de la parábola metatarsal debido a que la longitud de 1º, 2º y 3º metatarsianos es prácticamente igual, así mismo destacar que a la medición del eje de la asa se encuentra ligeramente medializado en la radiografía, sin embargo a la exploración clínica la impresión era de observar un eje mucho mas medializado.

El tratamiento deberá ser combinado, en este caso entre tratamiento ortopodológico y fisioterápico.

Se pauta una ortesis plantar termoconformada en EVA de 40-45º shore, ALI, ALE de molde, CSR de 5 mm BL y TCD de 5mm BL. Con el objetivo de estabilizar la bipedestación y facilitar la marcha.

Como tratamiento fisioterápico se tratará de mejorar el equilibrio y la estabilidad en la marcha y en estática, mejorar la postura en las AVD, enderezamiento, ejercicios para la escoliosis, trabajo cognitivo, estiramientos, cinesiterapia pasiva/ activa/ activa-asistida/ activa-resistida, bobath, perfetti y ejercicios domiciliarios.

BIBLIOGRAFÍA DE CONSULTA

- Álvarez A. Ataxias Hereditarias. Reduca (Enfermería, Fisioterapia y Podología). Serie Sesiones Clínicas Podológicas [Internet]. 2009; 1(1): 32-41. Disponible en: <http://www.revistareduca.es/index.php/reduca-enfermeria/issue/view/2/showToc>
- Arriada N, Otero E, Corona T. Conceptos actuales sobre cerebelo y cognición. Rev Neurol. 1999; 29(11): 1075-1082.
- Bertini E, Campos J. Ataxias congénitas de origen genético con anomalías estructurales del cerebelo. Rev Neurol. 1999; 28(161): 63-68.
- Martínez MJ, Martínez S, García A, Mintegi S, Benito J, Prats JM. Ataxia de aparición aguda en la infancia: etiología, tratamiento y seguimiento. Rev Neurol. 2006; 42(6): 321-324.
- Milà M, Rodríguez L. Diagnóstico molecular de las ataxias espinocerebelosas dominantes. JANO. 2007; 1(639): 53-56.
- Palencia R, Galicia G, Alonso MJ. Ataxias Hereditarias. Bol Pediatr. 2004; 44(188): 120-127.
- Pérez I, Fernández JAE, Martínez E, Ochoa R, Velázquez MG. Efectos de un programa de ejercicios físicos sobre variables neurológicas cuantitativas en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 en estadio leve. Rev Neurol. 2004; 39(10): 907-910.
- Ruggieri VL, Arberas CL. Ataxias hereditarias. Rev Neurol. 2000; 31(3): 288-296.
- Sánchez G, Velázquez L, Gómez L, Martínez E., Castellano G, Santos-Falcón N. Manifestaciones disautonómicas en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 cubana. Rev Neurol. 2001; 33(5): 428-433.
- Valade D, Bleton JP, Chevalier AM. Rehabilitación de la postura y del equilibrio. Enciclopedia Medico-Quirúrgica. 2004; 26-452-A-10.
- Velázquez L, Medina EE. Evaluación neurofisiológica en pacientes afectados por ataxia espinocerebelosa tipo 2. Rev Neurol. 1998; 27(160): 921-926.

Recibido: 6 julio 2011.

Aceptado: 24 octubre 2011.