

Asignatura: Procesos Motores.

Profesor: Emilio Gómez Milán.

La Ataxia

Rebeca Aracama Urtiaga:

- Papeletas experimentos: 5
- Exposición del tema en clase.
- Asistencia al Congreso del Síndrome de Tourette.

Antonia Lorente Anguis:

- Exposición del tema en clase.
- Asistencia al Congreso del Síndrome de Tourette.

Carmen Ruedas Venegas:

- Papeletas experimentos: 5
- Exposición del tema en clase.
- Asistencia al Congreso del Síndrome de Tourette.

Roles desempeñados: Finalmente las tres colaboramos en la realización de las tareas correspondientes a todos ellos; trabajo teórico, trabajo práctico y presentación de los mismos.

ÍNDICE:

- Definición de Ataxia	Pag 3.
- ¿Por qué se produce?	Pag 3.
- Clasificación de las Ataxias	Pag 4.
- Síntomas característicos	Pag 7.
- Ataxias más frecuentes:	
Ataxia de Friedreich	Pag 8.
Ataxia Telangiectasia	Pag 9.
Ataxia Cerebelosa Aguda.	Pag 10
- ¿Cómo se diagnostica?	Pag 11
- Rehabilitación en Ataxia	Pag 12
- Casos de Ataxia	Pag 13
- Noticias de interés	Pag 16
- Anexos	Pag 17
- Bibliografía	Pag 19

Definición de Ataxia:

La palabra “Ataxia” proviene de las palabras griegas “a taxis”, que significan “sin orden o sin coordinación” (Schut, 2008). Así pues, la Ataxia es un trastorno que consiste en la disminución o en la pérdida de la capacidad a la hora de coordinar movimientos pero sin llegar a la paralización de los músculos. Puede afectar a dedos y manos, a brazos y piernas, al cuerpo, al habla e incluso a los movimientos oculares. Se pone de manifiesto mediante temblores de las diferentes partes del cuerpo durante la realización de movimientos voluntarios, así como mediante una clara incapacidad a la hora de controlar la amplitud de los mismos (lo que se conoce como dismetría). Por ello, es característico de las personas con ataxia presentar dificultades para llevar a cabo movimientos precisos e incluso para mantener el equilibrio de la postura corporal. Debemos aclarar que la ataxia no se puede considerar como una enfermedad en sí misma, sino más bien como un síntoma propio de una gran cantidad de procesos degenerativos que, además de manifestar la ataxia como síntoma, también experimentan otra gran variedad de síntomas (como son las deformidades esqueléticas, cardiopatías, diplopia, disartria, etc.) que varían en función del tipo de ataxia que se manifieste.

La mayoría de las ataxias son progresivas, pueden comenzar con un ligero sentimiento de falta de equilibrio al caminar (“marcha ebria”) y acabar siendo altamente invalidantes. No obstante, el grado de progresión, aparte de ser diferente para cada tipo de ataxia, depende de muchos otros factores, como son por ejemplo los genéticos, ambientales y personales.

¿Por qué se produce?

En muchos casos, la ataxia se produce por la pérdida de función en el cerebelo, puesto que éste es el encargado de coordinar los movimientos para que éstos puedan ser fluidos a la vez que precisos. También puede deberse a la presencia de alguna anomalía en las vías principales que se encargan de conducir los impulsos nerviosos hacia el interior del cerebelo y hacia el exterior de éste (National Ataxia Foundation, 1993).

La presencia de genes anormales que provocan la aparición de la ataxia tienen algo en común, fabrican proteínas anormales que afectan a las células nerviosas del

cerebelo y a la medula espinal, pero también pueden afectar a otras partes del cerebro. Estas células nerviosas que se ven dañadas comienzan a funcionar mal y terminan por degenerarse. Teniendo en cuenta esto a medida que la enfermedad avanza, los músculos responden cada vez menos a las órdenes del cerebro y por tanto y debido a ello el equilibrio y la coordinación se convierten en un gran problema.

Si por otro lado hablamos de las causas concretas que dan lugar a la ataxia son muchas, pero dependiendo de que ésta sea espontánea o gradual, el origen de la enfermedad y la etiología será diferente. Teniendo en cuenta esto, puede decirse que una ataxia de aparición súbita o repentina puede ser consecuencia de algún golpe, hemorragia o tumor cerebral. También puede producirse por algún tipo de infección vírica, por la exposición a determinadas drogas o toxinas y, por último, también puede ser producida por una parada cardíaca o respiratoria del sujeto.

Por otra parte, si hablamos de ataxias de tipo gradual las causas pueden ser, entre otras, el hipotiroidismo, las deficiencias de ciertos tipos de vitamina (E y B12), la exposición a drogas o toxinas, las paraneoplasias, las anomalías congénitas en el cerebro o cerebelo, la sífilis, etc.

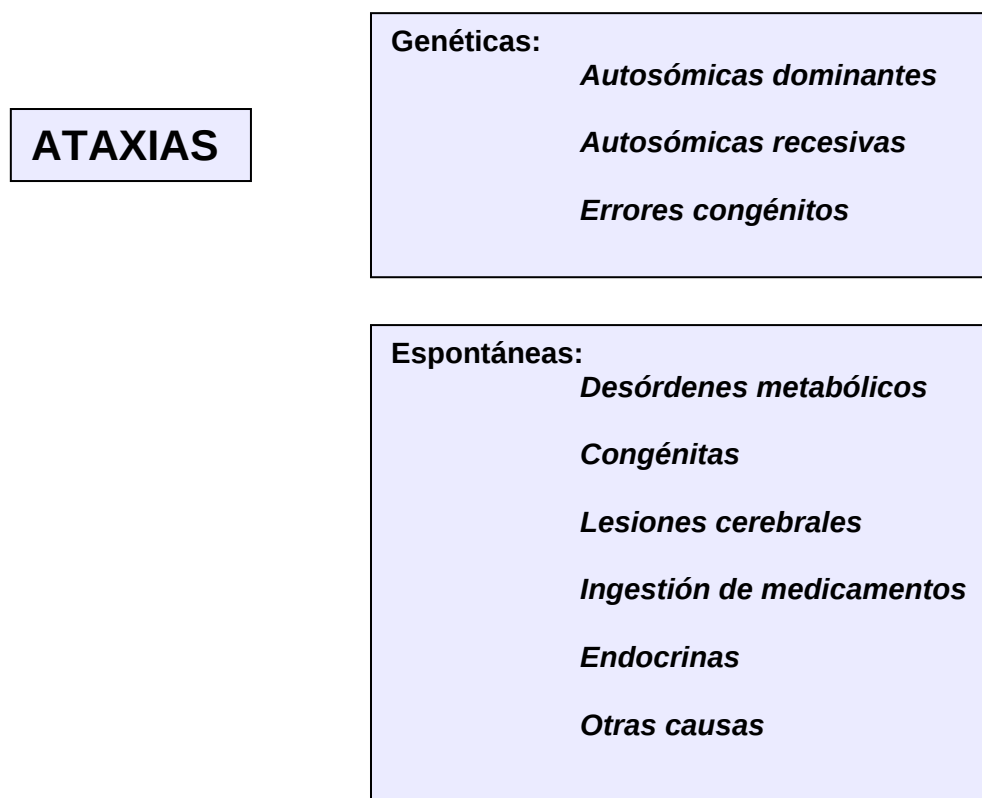
Clasificación de las Ataxias.

Aunque como hemos anticipado la ataxia es un síntoma y no una enfermedad como tal, creemos conveniente presentar algunas de las múltiples circunstancias o trastornos en los que dicho síntoma está presente, bajo éste epígrafe de “Clasificación de las Ataxias”. La elaboración de ésta clasificación ha resultado muy controvertida a lo largo de todo el siglo XX (Nacional Ataxia Foundation, 1993). En determinados momentos, los expertos se han declinado más por emplear criterios clínicos, en otros han preferido emplear criterios anatomopatológicos, etc.

Ya de entrada, podemos realizar una primera división en función de si las ataxias son “Esporádicas” o “Hereditarias”. En el primero de los casos, las ataxias suelen comenzar en la edad adulta, careciendo los pacientes de antecedentes familiares conocidos. En el caso de las hereditarias por su parte, el causante es (a grandes rasgos) un gen presente en el genotipo de la persona que puede haber sido heredado bien como dominante o como recesivo, y que fabrica proteínas anormales que afectan a las células nerviosas, principalmente en el cerebelo y en la médula espinal.

Las ataxias hereditarias pueden entenderse como trastornos degenerativos que pueden llegar a avanzar durante varios años, y cuya gravedad dependerá tanto del tipo de ataxia del que se trate como de la edad en la que comiencen a aparecer los síntomas y de otros factores que aún se desconocen. En el caso de las ataxias recesivas, los síntomas suelen aparecer desde la infancia de la persona. Aunque esto no siempre es así, como veremos posteriormente al explicar la Ataxia de Friedreich. Por su parte, en las ataxias dominantes es común que los síntomas aparezcan entre los 20 y 30 años de edad, e incluso más tarde.

El esquema que a continuación mostramos representa los principios etiológicos en los que suelen basarse clasificaciones de la Ataxia como la que presentamos en el apartado de Anexos con mayor detalle.



No obstante, no todos los intentos de clasificar las cientos de enfermedades que pueden presentar ataxia se basan en los mismos criterios. Muestra de ello sería la siguiente clasificación recogida por la “Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y otros problemas de Salud” (CIE-10, 1992):

R27.0	Ataxia, atáxica
G11.9	Ataxia cerebelosa
G31.2	Ataxia cerebelosa alcohólica
G11.3	Ataxia cerebelosa con reparación defectuosa del ADN (DNA)
G31.2	Ataxia cerebelosa en alcoholismo
D48.9 G13.1	- Ataxia cerebelosa en enfermedad neoplásica NCOP (M8000/1) (ver también Tumor)
E03.9 G13.2	- Ataxia cerebelosa en mixedema
G11.2	Ataxia cerebelosa heredofamiliar (de Marie)
G11.2	Ataxia cerebelosa de iniciación tardía (de Marie)
G11.1	Ataxia cerebelosa de iniciación temprana (con mioclono, reflejos abolidos o temblor esencial)
G11.9	Ataxia cerebral (hereditaria)
G11.0	Ataxia cerebral congénita, no progresiva
G11.9	Ataxia encefálica (hereditaria)
G11.1	Ataxia espinal hereditaria (de Friedreich)
A52.1	Ataxia espinal progresiva (sifilítica)
G11.1	Ataxia espinocerebelar (síndrome de Machado-Joseph)
	Ataxia familiar (ver Ataxia, hereditaria)
G11.1	Ataxia de Friedreich (cerebelosa) (espinal) (heredofamiliar)
R27.8	Ataxia general
G11.9	Ataxia hereditaria
	Ataxia hereditaria cerebelosa (ver Ataxia, cerebelosa)
G60.2	Ataxia hereditaria con neuropatía
G11.4	Ataxia hereditaria espástica
G11.8	Ataxia hereditaria especificada NCOP
G11.1	Ataxia hereditaria espinal (de Friedreich)
	Ataxia heredofamiliar (ver Ataxia, hereditaria)
F44.4	Ataxia histérica
G11.1	Ataxia de Hunt
A52.1	Ataxia locomotriz (espástica) (parcial) (progresiva) (sifilítica)
R26.0	Ataxia de la marcha
F44.4	Ataxia de la marcha histérica
G11.2	Ataxia de Marie, (cerebelosa) (heredofamiliar) (iniciación tardía)
G11.0	Ataxia no progresiva, congénita
F44.4	Ataxia de origen no orgánico
F44.4	Ataxia psicógena
G11.2	Ataxia de Sanger-Brown, (hereditaria)

Para finalizar con este apartado, hemos de aclarar que las clasificaciones recientemente expuestas o mencionadas sólo citan algunas de las ciento de enfermedades que tienen o pueden tener la ataxia como uno de sus principales síntomas. Por su prevalencia y gravedad, en apartados posteriores nos detendremos a analizar más detenidamente alguna de ellas, como la Ataxia de Friedreich, la Ataxia Talangiectasia o la Ataxia Cerebelosa Aguda.

Síntomas Característicos

Habiendo clasificado ya los diferentes trastornos que presentan o pueden presentar ataxia (entendidos igualmente aquí como Ataxias), consideramos necesario exponer algunos de los síntomas que con mayor frecuencia se presentan en éstos.

Antes de nada, es necesario aclarar que dichos síntomas, así como el momento en que empiezan a manifestarse dependen en mayor medida del tipo de ataxia de la que hablemos. De hecho, los síntomas pueden variar tanto entre las personas que incluso en una misma familia (con el mismo tipo de Ataxia) no siempre se observan los mismos síntomas, ni éstos progresan de igual modo (Nacional Ataxia Foundation, 1993).

Así pues, a continuación exponemos algunos de los síntomas más frecuentes en Ataxia en el orden en que además suelen presentarse:

- √ En primer lugar, suele verse afectado el equilibrio y la coordinación general.
- √ Disminución de la coordinación de manos, brazos y piernas (ataxia).
- √ Problemas para caminar; marcha inestable.
- √ Dificultad para escribir y comer.
- √ Patrón de lenguaje entrecortado; disartria.
- √ Movimientos súbitos o lentos de los ojos.

Los aquí expuestos son sólo alguno de los síntomas que pueden presentarse, pero como es comprensible éstos variarán en función de la enfermedad o la situación que haya causado la ataxia, de si ésta enfermedad es degenerativa o no, etc. Dado que los síntomas de la ataxia pueden parecerse a los de otros problemas médicos, es esencial

realizar diagnósticos diferenciales que delimiten el problema presente en cada persona (Schut, 2008).

Ataxias más frecuentes:

A continuación mostramos de manera sintetizada los aspectos más relevantes a tener en cuenta de tres ataxias frecuentemente citadas en la literatura por su prevalencia dentro de éste ámbito:

- **Ataxia espinocerebelosa de Friedreich:**

La Ataxia de Friedreich es una enfermedad hereditaria, de carácter autonómico recesivo. De hecho, es la forma más corriente de todas las ataxias hereditarias. Su nombre se debe al médico Nicholas Friedreich, que fue quien comenzó a describir este trastorno hacia el año 1863 (Schout, 2008). Se trata de un daño progresivo que afecta a través del sistema nervioso y de las vías espinocerebelosas (y corticoespinales) al equilibrio y la coordinación de movimientos de la persona afectada. De un modo más técnico, puede afirmarse que es causada por una gran expansión intrónica de repetición de triplete GAA que produce una expresión disminuida en cierto gen que codifica una proteína mitocondrial, llamada frataxina, de función desconocida (Sharma, 2002).

Sintomatología: Aunque por lo general los síntomas comienzan a manifestarse entre los 5 y los 15 años, en ocasiones lo hacen a edades tan distantes como los 18 meses o los 30 años. Muchos de los síntomas que presentan son similares a los citados anteriormente como comunes a la gran mayoría de ataxias. Además, muchos pacientes desarrollan escoliosis, que es un encurvamiento de la espina que incluso puede dificultar la acción de respirar.

Otros síntomas que pueden presentar son dolores de pecho y palpitaciones cardíacas. Aunque la progresión de la enfermedad varía tremendamente entre las personas, aproximadamente 15 o 20 años después de comenzar los primeros síntomas las personas dependen de una silla de ruedas quedando poco después totalmente incapacitadas. Ésta enfermedad se estima que afecta a 2 de cada 100000 personas en poblaciones de raza caucásica, por lo que está catalogada dentro de el apartado de “enfermedades raras”.

El diagnóstico de la ataxia de Friedreich es complicado de realizar, entre otras cosas porque raramente comienza con acontecimientos repentinos. Para el diagnóstico se realiza un detallado examen clínico y físico. Las pruebas que pueden realizarse incluyen lo siguiente:

- 1- Historial familiar preguntando por las enfermedades familiares, con especial hincapié en posibles antecedentes de ataxia en la familia, por si pudiera tratarse de una ataxia de herencia dominante.
- 2- Minucioso reconocimiento del paciente y sus síntomas neurológicos.
- 3- Análisis de sangre prestando atención especial a los niveles de vitamina E (la ataxia por deficiencia en vitamina E es muy parecida en síntomas a la ataxia de Friedreich).
- 4- Análisis de sangre y de orina para evaluar los niveles de glucosa.
- 5- Electromiograma para medir la actividad eléctrica de las células musculares.
- 6- Estudio neurofisiológico para medir la velocidad a la que los nervios transmiten los impulsos.
- 7- Electrocardiograma para tener una presentación gráfica de la actividad eléctrica o patrón de pulsaciones del corazón.
- 8- Ecocardiograma para registrar la posición y movimiento del músculo del corazón.
- 9- Exploraciones de imágenes de resonancia magnética o tomografía computarizada para obtener imágenes del cerebro y de la médula espinal.
- 10- Punción espinal para evaluar el líquido cerebroespinal.
- 11- Prueba genética para identificar el gen afectado buscando expansión de repeticiones GAA, o bien mutaciones de punto.

- **Ataxia telangiectasia (A-T) o enfermedad de Louis-Bar:**

La ataxia telangiectasia se transmite como herencia autonómica recesiva con una alteración identificada en el brazo largo del cromosoma 11 (Martínez y Vargas, 2009). Aunque nuevamente en esta ataxia los síntomas varían dependiendo de la persona, podemos sintetizar la evolución del siguiente modo: Esta ataxia suele comenzar cuando el niño tiene entre 4 y 6 años con infecciones respiratorias frecuentes, así como por la presencia de telangiectasias (que son grupos de vasos sanguíneos que aparecen en la esclerótica del ojo, haciéndolos parecer llenos de sangre). El signo más característico es la apraxia de la mirada voluntaria, que sustituye por un movimiento de rotación de la cabeza excesivo. Los sujetos afectados padecen una inmunodeficiencia tanto celular como humoral, por lo que generalmente son más susceptibles a desarrollar enfermedades y están más predispuestos a desarrollar cáncer.

De un modo más esquemático, a continuación citamos los síntomas o las capacidades más afectadas en el desarrollo de esta enfermedad:

- ✓ Posturas y marcha anormales
- ✓ Pronunciación anormal y problemas en el habla
- ✓ Dificultad en los movimientos oculares.
- ✓ Telangiectasias
- ✓ Inmunodeficiencia
- ✓ Predisposición al cáncer
- ✓ Retraso en el crecimiento.

El diagnóstico de los niños con éste tipo de ataxia suele ser bastante complejo, siendo con frecuencia los niños con A-T confundidos con aquellos que tienen parálisis cerebral u otros desordenes neurológicos tales como la ataxia de Friedreich. La A-T es diagnosticada con pruebas físicas y exámenes de laboratorio. Una prueba importante de laboratorio es la medida del suero la alfa feto-proteína (AFP), cuyo nivel es generalmente alto en personas con A-T.

Por último, conviene ser conscientes de que hoy por hoy no existe tratamiento para la A-T. Únicamente se llevan a cabo tratamientos paliativos y de cara a prevenir infecciones u otras enfermedades. Los expertos recomiendan que los niños afectados procuren asistir a clase y lleven un estilo de vida “normal” en la medida de lo posible. Así mismo, es generalmente importante prestar especial atención a los posibles problemas de infecciones, de nutrición y deglución que puedan tener.

• **Ataxia Cerebelosa Aguda**

La Ataxia Cerebelosa Aguda puede ser producida por múltiples causas, si bien es cierto que estadísticamente las dos principales son las intoxicaciones y las infecciones (virales, por enfermedades como la varicela, por vacunaciones, etc.). Este tipo de ataxia aguda suele comenzar entre los 2 y los 7 años de edad, aunque existen también casos en los que se inicia durante la adolescencia e incluso más tarde (Fragoso, 2008).

Además de síntomas como los anteriormente citados de manera general, es característico que este tipo de Ataxia afecte de manera repentina al movimiento de la parte media del cuerpo de quien la padece (desde el cuello hasta el área de la cadera o las extremidades). Cuando la persona se sienta, el cuerpo puede moverse de un

lado a otro, de atrás hacia adelante o ambos, y rápidamente se mueve de nuevo hacia una posición erguida. Lo mismo sucede cuando la persona alcanza un objeto.

Aunque cuando es bien diagnosticada la ataxia cerebelosa aguda suele desaparecer a los pocos meses sin ningún tratamiento, también existen casos en los que los pacientes presentan síntomas continuos e incapacitantes. En dichos casos, el tratamiento incluirá (Barret, A);

Corticosteroides.

Inmunoglobulina intravenosa.

Intercambio plasmático.

Además y a pesar de su poco éxito, en ocasiones también se prescriben a los pacientes medicamentos para mejorar la coordinación muscular. Por último, es nuevamente aconsejable en este tipo de ataxia que el paciente realice terapia ocupacional o física, así como que mantenga una dieta adecuada.

¿Cómo se diagnostica?

Debido a la gran variedad de ataxias y a que presenta una gran manifestaciones de la enfermedad el diagnóstico es difícil pero no llega a ser imposible. Es necesario que cuando diagnosticamos una ataxia le pongamos un nombre específico para así poder conocer las causas y la sintomatología que ésta conlleva y aunque se sabe que no existe cura en la actualidad para este tipo de enfermedades, si es importante saber diagnosticarlas para poder prevenirlas y paliar sus síntomas en la medida de lo posible.

Para llevar a cabo el diagnostico es necesario tener en cuenta una detallada historia clínica del paciente, los antecedentes familiares y un examen neurológico y físico completos, además se pueden realizar los siguientes procedimientos de diagnóstico (Camacho, 2008):

- pruebas de laboratorio (incluidos estudios de sangre y orina)
- radiografías - una prueba de diagnóstico que utiliza rayos invisibles de energía electromagnética para reproducir imágenes de tejidos internos, huesos y órganos en una película
- imágenes por resonancia magnética (IMR) - un procedimiento de diagnóstico que utiliza una combinación de grandes imanes, radiofrecuencias y una

computadora para reproducir imágenes detalladas de órganos y estructuras internas del cuerpo.

- pruebas genéticas - pruebas que se realizan para determinar si una persona tiene ciertos cambios en los genes (mutaciones) o en los cromosomas que se sabe que aumentan el riesgo de padecer ciertas enfermedades heredadas.

Rehabilitación en Ataxia.

Como hasta ahora hemos visto, la ataxia es ocasionada por lesiones a nivel cerebelar y a nivel de sus conexiones en el tallo cerebral. Las deficiencias que se asocian son la marcha atáxica, la ataxia del tronco, el titubeo de cabeza y tronco, el temblor de intención, disfagia, disartria, oftalmoplejía.

La ataxia como síntoma es sumamente resistente a los medicamentos. Los efectos del ejercicio han sido favorables, pero no existen programas de tratamiento estandarizados.

El empleo de ejercicios de fortalecimiento muscular y de equilibrio mejoran a los sistemas músculo esquelético, propioceptivo, vestibular y visual, puesto que estos sistemas se consideran factores contribuyentes a las alteraciones posturales, la disminución en la fuerza muscular y el equilibrio con estos ejercicios los pacientes pueden adaptarse ante cambios rápidos de posición y disminuye el riesgo de caídas . (Hernández, 2005). Cuando existen alteraciones importantes en la marcha se requieren auxiliares como bastón, muletas...

Para mejorar el control propioceptivo de las extremidades inferiores se utilizan ejercicios de coordinación que consisten en movimientos repetitivos de las extremidades en formas específicas. Algunos autores como Frenkel han implementado una serie de ejercicios que estimulan el control propioceptivo. Éstos van incrementando su dificultad; se inician con movimientos simples (eliminando así el efecto de la gravedad) y continuando con ejercicios más complicados.

El empleo de mecanoterapia a las cuatro extremidades permite conservar, e incrementar los arcos de movilidad. La disfagia (dificultad para tragar los alimentos) es otra de las deficiencias que presentan la mayor parte de los trastornos con ataxia, y supone una complicación importante y letal que puede llevar a la aspiración, ya que la ingestión involucra tres procesos: la anticipación, la preparación y la deglución que se

divide en tres estadios: lingual, faríngeo y esofágico, los cuales pueden verse involucrados. Para mejorar el proceso de la deglución se enseña al paciente como técnica compensatoria tomar los líquidos con mayor consistencia, en pequeñas cantidades para reducir el riesgo de aspiración, cambios de posición de la cabeza tales como colocar la barbilla hacia el pecho y tomar pequeños sorbos de líquido al término de cada deglución. Por otro lado, para la mejora de la disartria (Alteración en el lenguaje) la actuación del terapeuta estará dirigida a disminuir la velocidad del habla para permitir a la lengua tener mayor control. Algunos pacientes muy severos requerirán de tablas con el alfabeto o con frases impresas.

Por último, existen tratamientos sintomáticos y preventivos que evitan las contracciones y los espasmos musculares y otras complicaciones. Las deformidades esqueléticas son susceptibles de ser tratados quirúrgicamente y pueden ser abordadas tras una cuidadosa evaluación, debiendo suministrarse complejos vitamínicos (Pulst, 2003).

Casos de ataxia:

Caso de rehabilitación médica de gemelos con ataxia de Telangiectasia

Los pacientes eran dos varones, nacidos de un embarazo gemelar normal a las 38 semanas de gestión. No tenían antecedentes patológicos familiares y ambos niños comenzaron con patrones de desarrollo normal hasta asistir a la escuela a los 5 años de edad, cuando el primero de ellos empezó a tambalearse al caminar, con disminución progresiva de la fuerza muscular, que le dificultaba la bipedestación hasta imposibilitarla e impedía mantener el equilibrio en sedestación, cada vez era más difícil entenderle, por trastornos en la comunicación y le diagnosticaron inicialmente una intoxicación por plomo

A los 6 meses de tal situación, en el segundo gemelo se inició el mismo cuadro clínico, y fue cuando en el primero se empezaron a observar telangiectasias de las conjuntivas bulbares y nistagmus, de forma que fue cuando se confirmó la presencia de ataxia-telangiectasia.

El plan terapéutico rehabilitador se asemejó en ambos hermanos y consistió en:

- Técnicas para normalizar el equilibrio.

- Ejercicios de Frenkel en diferentes posiciones.
 - Equilibrio en todas las posiciones.
 - Ejercicios para aumentar la fuerza muscular.
 - Reeducación de la marcha, sobre todo en el primer gemelo, al que hubo que entrenarle en el uso de ortosis larga con cinturón pélvico y corregirle la postura entre barras paralelas, con patrones estáticos iniciales y luego dinámicos, hasta que pudo caminar con andador.
 - Reforzamiento de la coordinación fina en terapia ocupacional y de las actividades de la vida diaria donde existía cierto grado de dependencia en el primer gemelo, así como mantenimiento de la funcionalidad e independencia en el segundo.
 - Entrada y salida en la piscina de burbujas.
- En cuanto al equilibrio, se hizo hincapié en el empleo de la mesa de vaivén, vestibulador de piso y colgante en todas las posiciones para ambos pacientes.
- En el segundo gemelo, cuando se observó que a los 2 meses aumentaron los síntomas, se intensificó el tratamiento rehabilitador por otro bimestre con:
- Lambdoterapia extensa, colocando la punta de la lengua por detrás de los incisivos superiores para emitir un sonido largo y sostenido, que terminara en vocal; funcionalismo K, imitación de los movimientos naturales, comer de forma amplia y grosera y dejar escapar la voz lo más fuerte posible.
 - Incorporación a la escuela como parte del esquema terapéutico.

Al finalizar se obtuvieron los siguientes resultados:

En el primer gemelo se observó mejoría del equilibrio en las diferentes posturas sobre el colchón, incorporación en la espaldadera con ayuda y notable aumento de la fuerza muscular, buena postura al bipedestear entre paralelas con el uso de su ortosis; equilibrio mejorado, desplazamiento en tramos cortos con el andador, coordinación fina, con independencia en todas las actividades de la vida diaria y entrada y salida de la piscina de burbujas casi por sí solo.

Por otro lado, en el segundo gemelo se mantuvo la pérdida de la fuerza muscular, sin mejorar la coordinación y el equilibrio, marcha inestable sin ortosis y apoyo auxiliar y gran dificultad para coordinaciones finas, que inicialmente ejecutaba, y disminución del validismo.

Con estos resultados el tratamiento rehabilitador de la ataxia-telangiectasia, aunque poco frecuente en nuestros servicios, se considera que debe ser individualizado para poder mantener el nivel funcional adecuado, desarrollar las actividades cotidianas según la edad cronológica del paciente, así como lograr una evolución satisfactoria

progresiva, de acuerdo con el pronóstico real del afectado, pues no siempre se consiguen los resultados que se desean con el tratamiento, como en este caso, que a pesar de la aparición de la enfermedad en el segundo gemelo, los avances fueron menores en este al compararlos con el inicio de la rehabilitación (Martínez, 2004).

Caso sobre ataxia cerebelosa

La infección por el virus varicela zoster puede llegar a producir diversas complicaciones neurológicas, incluyendo ataxia cerebelosa. En la infancia, la ataxia cerebelosa aguda es la complicación neurológica más frecuente de la varicela, afectando a uno de cada 4000 niños menores de quince años, pero aunque esto también puede aparecer en adultos, suele ser menos frecuente.

A continuación presentaremos un caso de ataxia cerebelosa aguda en un adulto con varicela: Este caso se trata concretamente de un varón de 28 años con antecedentes de asma bronquial. Este individuo acudió a Urgencias debido a que presentaba un cuadro de náuseas, vómitos e inestabilidad para la marcha de 72 horas de evolución. Una semana antes había sido diagnosticado de varicela por su médico de cabecera. En la exploración para llevar a cabo el diagnóstico de varicela se encontró un estado afebril, con múltiples lesiones cutáneas en fase costrosa. Se encontró que tanto los pares craneales, como la fuerza, la sensibilidad y el tono muscular eran normales. Por otro lado, su marcha era inestable, con un aumento de la sustentación e imposibilidad para la marcha.

Todas las pruebas que le realizaron obtuvieron resultados normales, pero debido a la persistencia de los vómitos se decidió su ingreso para la observación y la iniciación de un tratamiento. La evolución del paciente fue progresivamente favorable con desaparición de la sintomatología a los seis días del ingreso.

Se puede establecer que la ataxia cerebelosa aguda suele manifestarse al final de la primera semana de aparición de la varicela, pero en algunos casos puede preceder a la clínica cutánea. La ataxia en estos casos tiene un curso autolimitado con recuperación completa en un plazo de 2 a 4 semanas.

Lo que se pudo concluir a partir de este caso es que el virus varicela zoster puede dar lugar a una invasión directa del cerebelo provocando los problemas relacionados con

la coordinación del movimiento y de la marcha propios de la ataxia, pero lo cierto es que esto se ha podido confirmar en pocos casos (Campos, 2006).

Noticia de Interés

→ Publicada en “La Voz de Galicia” el 17/12/09.

En un estudio, se encontró que al menos 30 personas padecen ataxia de la Costa del Morte, un mal raro, hereditario y degenerativo, que se ha confirmado con pruebas genéticas en individuos de cuatro familias que residen en Malpica, Ponteceso y Cabana, y en sus descendientes procedentes de Argentina, Venezuela y Nueva York.

A pesar de que la ataxia se caracteriza por la pérdida de equilibrio y de coordinación, esta es diferente al resto de las más conocidas, puesto que estos pacientes presentan además dificultades para articular palabras y tragar, pérdida de audición, alteración de movimientos (Gómez 2009).

ATAXIAS GENÉTICAS

Autosómicas dominantes:

- Ataxias espinocerebelosas 1-21.
- Atrofia dentadorubropallidoluysiana (DRPLA).
- Ataxias episódicas (EA1, EA2, EA3, EA4)

Autosómicas recesivas:

- Ataxia de Friedreich.
- Ataxia-talangiectasia.
- Ataxia por deficiencia primaria de vitamina E (AVED).
- Abetalipoproteinemia.
- Ataxia con apraxia oculomotora.
- Ataxia congénita.
- Ataxia cerebelosa de inicio temprano.

Errores congénitos del metabolismo ligados al cromosoma X:

- Adrenoleucodistrofia: Variante ataxia espinocerebelosa.
- Anemia sideroblástica ligada al X con ataxia (XLSA/A)

ATAXIAS ESPORÁDICAS

Desórdenes Metabólicos:

- Abetaloproteinemia.
- Hipoabetloproloproteinemia.
- Enfermedad de Refsum.
- Enfermedad de Wilson.
- Enfermedad Maple Syrup Urine...

Congénitas:

- Síndrome de Behr.
- Síndrome de Joubert.
- Síndrome de Gillespie.
- Síndrome COACH.
- Dandy-Walker.

- Hipoplasia.
- Distrofia Muscular Congénita.

Lesiones cerebelares de cualquier tipo/origen:

- Traumas, Hemorragias, Tumores...

Ingestión de medicamentos o productos tóxicos.

Endocrinas:

- Hipoparatiroidismo.
- Hiperparatiroidismo.

Otras causas:

- Paraneoplasia.
- Enfermedad celíaca.
- Parálisis cerebral.
- Meningitis.
- Desórdenes multisistema.
- Desórdenes extrapiramidales.
- Millar-Fisher.
- Epilepsia.
- Esclerosis Lateral Amiotrófica.
- Creutzfeldt-Jakobs.

Bibliografía:

- Barret, A. (2009). Ataxia Cerebelosa Aguda. www.healthlibrary.epnet.com
- Camacho, A., Simón de las Heras, R. y Mateos, F. (2008). "Ataxia aguda". *Protocolos Diagnóstico Terapéuticos de la AE: Neurología Pediátrica*.
- Campos, J. Rodríguez, M. Martínez, C. y Pose, A. (2006). Ataxia cerebelosa aguda en un paciente adulto. *Anales de Medicina Interna*. 23(5).
- CIE 10 (1992). Trastornos mentales y del comportamiento. Descripciones clínicas y pautas para el diagnóstico. *Organización Mundial de la Salud*. Madrid: Mediator.
- Frago, M. y Rasmussen, A. (2002). Aspectos Neuropsicológicos de las Ataxias Espinocerebelosas Autónomo Dominantes. *Salud Mental*. 05(5). 40-49.
- Gómez, J. (2009). Detectan 30 casos del raro mal ataxia de la Costa da Morte. *La voz de Galicia*.
- Hernández, J. (2005). Rehabilitación y Ataxia. *Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía*.
- Martínez, I. y Vargas, J. (2009). Inmunodeficiencia en ataxia telangiectasia. Reporte de un caso. *Inmunología*, 28 (1). 12-18.
- Martínez, A.M y Hernández, M.S (2004). Rehabilitación médica de gemelos con ataxia telangiectasia. *Medisan*, 8(4), 73-76.
- Pulst, S. (2003). Inherited Ataxias: An Introduction. Pulst, S. *Genetics of Movement Disorders* (19-34). Los Angeles: Elsevier Science.
- Schut, L. (2008). Ataxia; a complex group of diseases. *Minnesota Health Care News*, 6(5).
- Sharma, R. et cols. (2002). The GAA Triplet-Repeat sequence in Friedreich Ataxia shows a high level of somatic instability in vivo, with significant predilection for large contractions. *Human Molecular Genetics*, 11 (18). 2175-2187.
- [http:// www.ataxia.org](http://www.ataxia.org)

