

Ataxia congénita: problemas fisiopatológicos

J. Narbona * / P. Díaz Tejeiro * / G. Morales ** /
P. Murillo *** / J. Montesinos *

La parálisis cerebral infantil hipotónico-atáxica posee casi constantemente^{1,8} una etiología prenatal, con base genética en muchos casos. Por ello se adopta la denominación simplificada de "ataxia congénita", en la que, tras los trabajos de Foerster², van Rossum⁷, Hagberg y cols.³, etc., han quedado definidos dos grandes grupos clínicos:

- La Ataxia Cerebelosa Congénita Común (ACC)* que se manifiesta por un síndrome atáxico estatocinético netamente cerebeloso en el eje corporal y en miembros (fig. 1).
- El Síndrome de Desequilibrio de Hagberg (SD)* donde domina la gran ataxia estática; los pacientes están imposibilitados para mantenerse en bipedestación autónoma y caen al suelo como lo haría el tronco de un árbol cortado (fig. 2), sin reacciones compensatorias.

Es de sumo interés el diagnóstico diferencial entre ambos cuadros por distintas razones:

De una parte, mientras que los casos de ACC responden raramente a una etiología genética, en el SD se reconoce de forma cada vez más clara la herencia autosómica recesiva¹. De otra parte, al tener distinta base fisiopatológica, la estrategia fisioterapéutica que se adopte será también diferente. En ambas formas clínicas, el enfermo se presenta con una importante hipotonía en la que predomina el elemento de hiperpasividad. Existe un retraso de los patrones tónico-posturales y tónico-motores por la incapacidad para mantener correctamente el equilibrio. En general, los sujetos afectados de ACC logran la bipedestación y la marcha autónoma mucho antes (entre los tres y cuatro años) que los afectados de SD (muchos de los cuales no logran caminar aún a la edad de 10 años, por su incapacidad de equilibración corporal). En la ACC la marcha es típicamente cerebeloso-vermiana, con aumento de base de sustentación y reacciones de equilibración exageradas, mientras que los pacientes con SD que logran caminar lo hacen más bien como los antiguos tabéticos, "lanzando las piernas" en busca del suelo, taloneando. En muchas ACC hay un componente neocerebeloso con hipermetría y disdiadococinesia en los miembros, mientras que en el SD no se observan estos signos cerebelosos y, en cam-

bio, existen groseras anomalías de estereognosia y propiocepción. Entre los posibles trastornos asociados, abundan más la deficiencia mental importante y los déficits piramidales en el SD que en la ACC^{1,3}. Apoyándose en una amplia casuística clínica, Hagberg y cols.³ hipotetizaban que la fisiopatología del SD habría que ponerla en relación con un fallo de la función propioceptiva a nivel medular o encefálico. No hay base para suponer la existencia de una disfunción vestibular, y el elemento vermiano, que seguramente está presente, no puede explicar por sí solo un fracaso tan particular de la equilibración. Tratando de profundizar en la diferenciación fisiopatológica de ambos síndromes, hemos realizado el presente estudio.

Enfermos y métodos

Los caracteres clínicos de los 8 pacientes investigados se expresan en la tabla I. Cuatro de ellos (n.º 1-4) presentan un cuadro de ACC y los otros cuatro (n.º 5-8), tienen un SD. A todos ellos se les ha realizado una



Fig. 1.—Ataxia congénita cerebelosa común, niño de 4 años (fotograma de un film). Deambulación incipiente, muy insegura, base de sustentación amplia, reacciones de equilibración exageradas; notar dorsiflexión de pies y extensión de miembros superiores hacia delante para compensar caída hacia atrás. Caso n.º 2.

* Unidad de Neurología Infantil. Departamentos de Pediatría y Neurología.

** Servicio de Neurofisiología Clínica.

*** Fisioterapeuta. Servicio de Rehabilitación.

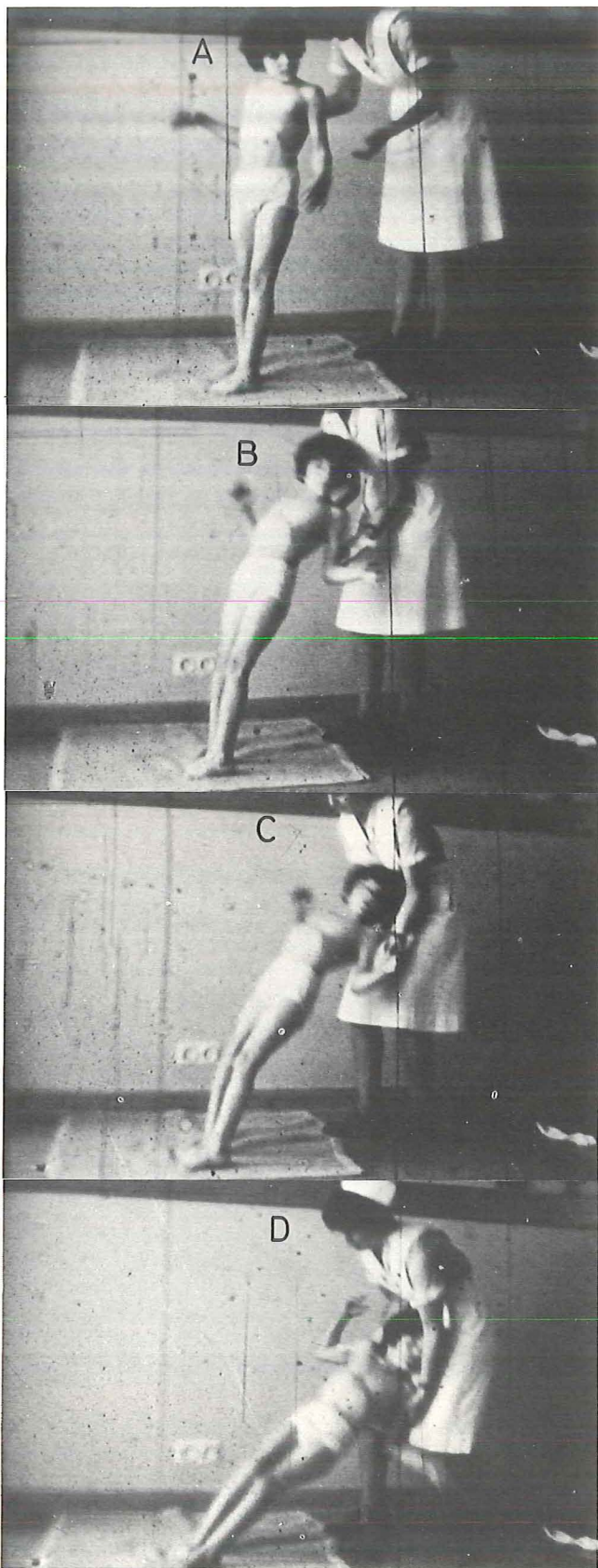


Fig. 2.—A, B, C y D: Caída en plancha, "en árbol cortado", paciente de 11 años con Síndrome de Desequilibrio de Hagberg. Ausencia de reacciones de equilibración; los pies no se dorsiflexionan, las rodillas permanecen extendidas, los brazos no se impulsan hacia delante. Fotogramas de un film. Caso n.º 8.

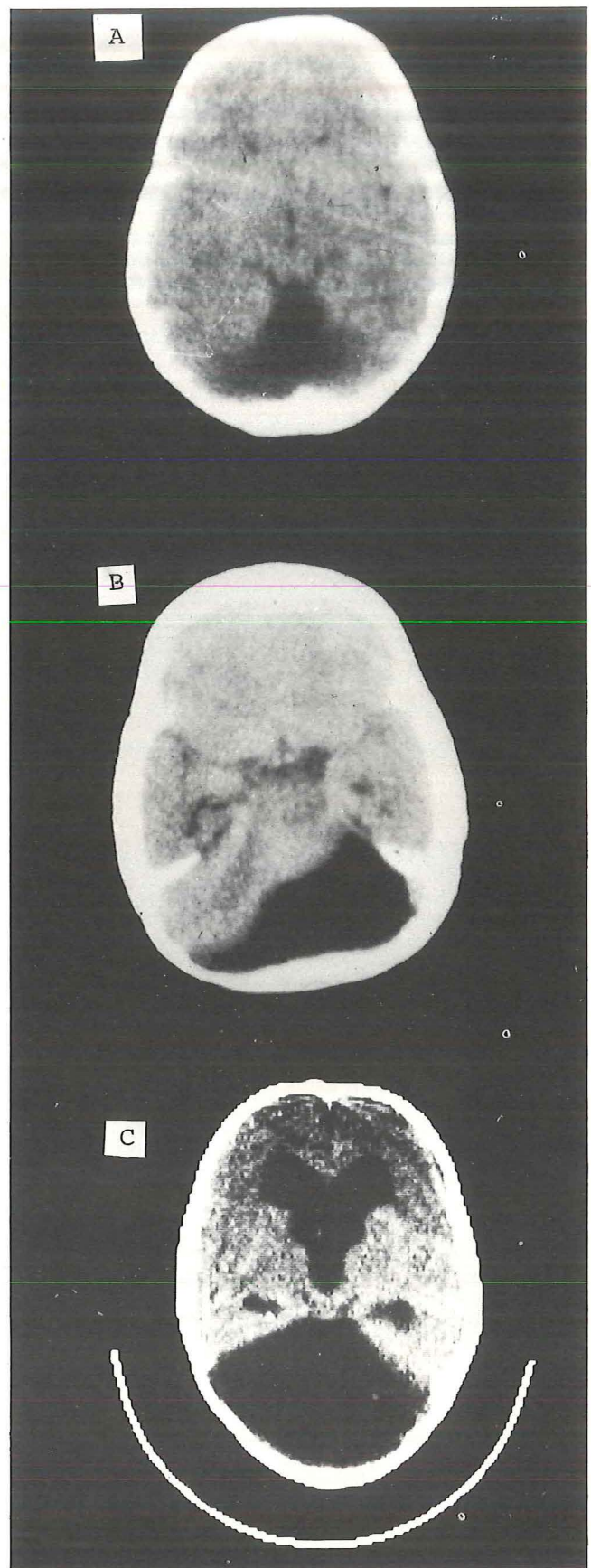


Fig. 3.—T. A. C. de los casos núms. 1, 4 y 7. A. Hipoplasia vermiana. B. Hipoplasia de vermis y hemisferio cerebeloso. C. Agenesia total de cerebelo, malformación Dandy-Walker.

Tabla I. DATOS CLINICOS

Paciente	Edad Estudio	Anteced.	Hipotonía Inicial	Ataxia Estática	Ataxia Cinética	Func. Vestib.	Sedest.	Biped. Auton.	Marcha Auton.	Desarr. Psíqu.*	Otros Signos	Fisioter. Precoz
1. A.G. ♂	5 a.	---	++	+	++	N	18 m.	42 m.	60 m. ataxia	C.I: 45	Epilepsia	-
2. A.N. ♂	4 a.	Asfixia perinatal	+	+	+++	N	11 m.	36 m.	40 m. ataxia	C.D: 75	Estrabismo	+ 10 m.
3. S.C. ♂	5 a. 6 m.	---	+	+	+++	N	36 m.	-	-	C.I: 60	Luxación bilat. caderas hasta 3a	-
4. P.N. ♂	3 a.	Prematuro P.N: 1.700 g.	+	++	+++	N	11 m.	18 m. inestb.	-	C.D: 80	Estrabismo Mot. ocular saltona	-
5. I.C. ♂	2 a. 6 m.	---	+++	+++	-	N	24 m.	** C.A.C.	-	C.D: 35	Rasgos autísticos	-
6. E.G. ♂	2 a.	---	+++	++	-	N	12 m.	C.A.C.	-	C.D: 65	Epilepsia macrocéfalo	+ 12 m.
7. P.J. ♂	3 a. 6 m.	-	+++	++	+ -	N	12 m.	C.A.C.	-	C.D: 100	Mot. ocular saltona Macrocéfalo	+ 2 a.
8. J.V. ♂	11 a.	-	+	++	-	N	6 a. instab.	C.A.C.	-	C.I: 75	Síndr. pir.	-

* C.D y C.I: Exceptuando items de desarrollo postural y locomotor (Gesell, Leiter, Terman).
 ** C.A.C: "Caida en Arbol cortado", bipedestación autónoma imposible.
 *** Un año después del presente estudio, este paciente camina solo, de forma tabetoide, tras intensa fisioterapia.

Tabla II. HALLAZGOS INSTRUMENTALES

Paciente	T.A.C.	Reflejo H. Reflexograma aquileo	V.C.N.	P.E.S.S. (MI) (Latencia en m/seg.)
1. A.G.	Hipoplasia vermiana ++ Atrofia cerebr. difusa	Normales	Normal	32
2. A.M.	Hipoplasia vermiana +	Normales	Normal	44
3. S.C.	Hipoplasia vermiana +	Normales	Normal	33,5
4. P.N.	Hipoplasia vermiana + Atrofia cereb. difusa	Discreta Hipoexcitabilidad	Normal	30
5. I.C.	Normal	Normales	Normal	29,7
6. E.G.	Dandy-Walker	Discreta hipoexcitabilidad	Normal	85
7. P.J.	Dandy-Walker	Discreta hipoexcitabilidad	Normal	48
8. J.V.	Normal	Hiperexcitabilidad hipoexcitabilidad	Normal	88

TAC cerebral y un estudio neurofisiológico comprendiendo: velocidad de conducción sensitiva en miembros inferiores, cociente H/M, reflexograma aquileo y potenciales evocados somatosensoriales (PESS), tras sedación con 3 mg/kg de Secobarbital y 1 mg/kg de Bralobarbital.

Resultados

Se resumen en la tabla II. Los datos de la TAC (fig. 3) revelaron: en los 4 casos de ACC signos de hipoplasia

vermiana; en 2 casos de SD existía un quiste de fosa posterior tipo Dandy-Walker con hidrocefalia tetraventricular; en los otros 2 casos de SD la TAC fue normal. Mientras que la velocidad de conducción sensitiva periférica fue normal en todos los pacientes, la latencia de los PESS estaba alargada en 3 de los 4 casos de SD (en 2 casos, muy alargada) y en 1 caso de ACC. Por otra parte, el estudio reflexológico mostró una hipoexcitabilidad alfa (proporcional al grado de hipotonía clínica) en 3 de los 4 casos de SD. En 1 caso de SD se apreció además la hiperactividad gama del síndrome piramidal asociado.

La hipoplasia cerebelosa en sus diversas variedades⁶ obedece a causas muy diversas⁸, afectando de forma prácticamente constante al vermis y, con gran variabilidad, a los hemisferios. La sintomatología inicial está dominada por la hipotonía⁸, la inestabilidad del tronco y la presencia de movimientos saltones o centelleantes de los ojos ("jerky ocular movements"), con nistagmo de fijación frecuente. El desarrollo tónico-postural y locomotor de estos niños es retrasado. Más tarde caminan con ataxia de tipo vermiano, con o sin ataxia cinética en los miembros. Este es el cuadro de la ACC, que padecían nuestros pacientes n.º 1-4. Una hipoplasia cerebelosa puede estar o no presente en enfermos con SD pero, en todo caso, el trastorno de equilibrio que origina, según hemos visto, no puede justificarse sólo por el componente cerebeloso.

Los PESS se obtienen por transmisión del estímulo a través de las vías de la sensibilidad profunda y discriminativa hacia el tálamo y corteza parietal. Las latencias de los PESS estaban alargadas en el grupo de pacientes con SD. Aunque el escaso volumen de la presente casuística no nos permite demostrar la hipótesis de Hagberg³, sí podemos al menos apoyarla. La disfunción de las vías propioceptivas juega probablemente un papel importante en el SD. En éste se ha sugerido⁵ la posible intervención de un fenómeno de inducción sensorio-motriz, tal como fue descrito por Halpern⁴. Iría en el mismo sentido que lo afirmado hasta ahora: disfunción compleja cerebelo-estereognósico-propioceptiva.

Estos datos han de tenerse muy en cuenta al explorar y elaborar el plan fisioterapéutico de estos pacientes, dando importancia capital a los ejercicios de estereognosia, sentido artrocínético, sentido postural del eje corporal en el espacio, etc. El paciente P. J. (n.º 7) ilustra bien este aserto. Tras dos años de fisioterapia intensiva, atendiendo a las normas citadas comenzó la deambulación autónoma.

A 4 pacientes con Síndrome de Desequilibrio (SD) de Hagberg y a otros 4 con ataxia cerebelosa congénita común (ACC) se realizó TAC cerebral y estudio neurofisiológico. Los potenciales evocados somatosensoriales tenían latencias marcadamente alargadas en la mayor parte de SD, lo que sugiere exista una disfunción en las vías propioceptivas. Ello se puede sospechar por los datos clínicos y contrasta con los caracteres única o predominantemente de tipo cerebeloso de la ACC. En la TAC es prácticamente constante el hallazgo de signos de hipoplasia vermiana en la ACC que pueden o no estar presentes en el SD. Las diferencias clínicas y fisiopatológicas existentes entre ambas formas de ataxia congénita condicionan un enfoque fisioterápico distinto, debiendo prestarse especial interés en el SD a los ejercicios de propiocepción.

Bibliografía

1. Arthuis M, Ponsot G y Auberge C. *Ataxies cérébelleuses congénitales. Aspects cliniques et génétiques, 81 cas*. Reunion de la Société de Neurologie Infantile, La Baule, 1978.
2. Foerster O. *Der atonisch-astatische Typus der infantilen Cerebrallähmung*. Deutsch Arch Klin Med. 98, 216, 1910.
3. Hagberg B, Sanner G y Steen M. *The dysequilibrium syndrome in cerebral palsy*. Acta Ped Scand. Supl. 226, 1972.
4. Halpern H. *Le syndrome d'induction sensorimotrice dans les troubles de l'équilibre*. Masson, París, 1951, 105.
5. Karbowski P. *Comunicación personal*.
6. Pascual Castroviejo I. *Malformations du cervelet, classification basée sur une expérience personnelle*. Congreso de la Société de Neurologie Infantile. Libro de Actas, p. 207, Marsella, 1977.
7. Van Rossum A. *Foerster's atonic-astatic syndrome*. En "Recent neurological Research". Editado por Biemonds A, p. 157, Amsterdam, 1959.
8. Sarnat HB y Alcalá H. *Human cerebellar hypoplasia, a syndrome of diverse causes*. Arch Neurol. 37, 300, 1980.

BIBLIOTECA

nt

TITULOS DE INTERES PARA MEDICOS

JUAN PABLO II A LOS ENFERMOS (2.ª edición)

Edición a cargo de Honorio García Seage y Antonio Benito Melero

1980/212 págs. 300 ptas.

Para Juan Pablo II, los enfermos son el «tesoro escondido de la Iglesia». Esa convicción se ha visto resellada por sus múltiples intervenciones con palabras de consuelo para los enfermos.

El libro está escrito para enfermos y todos los que se relacionan con ellos: familiares, médicos, enfermeras, etc.

ABORTO Y CONTRACEPTIVOS

(3.ª edición)

J. Jiménez Vargas y G. López García
1979/192 págs. 300 ptas.**LA ULTIMA EDAD**Diego Díaz Domínguez
1976/160 págs. 215 ptas.**EL SUEÑO Y SUS TRASTORNOS**Luis M.º Gonzalo
1975/192 págs. 215 ptas.**MANUAL SOBRE EL ABORTO**Dr. J. C. Wilike y esposa
1975/192 págs. 215 ptas.**PERSONALIDAD Y CEREBRO**Juan Jiménez Vargas
1976/200 págs. 215 ptas.**«GUIAS DE LOS ESTUDIOS UNIVERSITARIOS» MEDICINA**Jesús M.º Prieto y Manuel Fuster
1981/212 págs. 350 ptas.

EDICIONES UNIVERSIDAD DE NAVARRA, S.A.

Plaza de los Saucos, 1 y 2 - Apdo. 396 - Tel. (948) 256850*
BARAÑAIN - PAMPLONA (España)