

# Atrofia de Múltiples Sistemas

## Reportes de caso

Luis Carlos Venegas MD, Sandra Caicedo MD, José Manuel Santacruz MD, Juan Felipe Meneses MD  
 Centro de memoria y Cognición Intellectus - Hospital Universitario San Ignacio, Pontificia Universidad Javeriana – Departamentos de Geriátrica y Psiquiatría  
 Bogotá - Colombia

### Introducción

La Atrofia de Múltiples Sistemas (AMS) es una enfermedad neurodegenerativa de carácter esporádico que hace parte de las  $\alpha$ -sinucleinopatías, cursa con síntomas piramidales y autonómicos en diversas combinaciones. Se presenta entre la quinta y sexta década de la vida y tiene una esperanza de vida desde el inicio de los síntomas de entre 6 a 10 años (rango 2-18 años)<sup>1</sup>. Desde el punto de vista neuropatológico, lo más sobresaliente, es la presencia de pérdidas neuronales y gliosis en los ganglios basales, sustancia nigra, locus coeruleus, oliva inferior, núcleos pónicos, células de Purkinje del cerebelo, núcleos autonómicos del tallo cerebral y médula espinal. Una característica asociada, es la presencia de inclusiones citoplasmáticas en las células gliales (ICG), que se tiñen mediante inmunohistoquímica con anticuerpos antiubiquitina, tau y  $\alpha$ -sinucleína<sup>2</sup>. Se distinguen dos tipos principales dependiendo del área afectada y los síntomas: el tipo cerebeloso y el tipo parkinsoniano. A continuación presentamos el reporte de dos casos diagnosticado en el Centro de memoria y cognición Intellectus – HUSI, uno correspondiente a la variante parkinsoniana y otro a la variante cerebelosa.

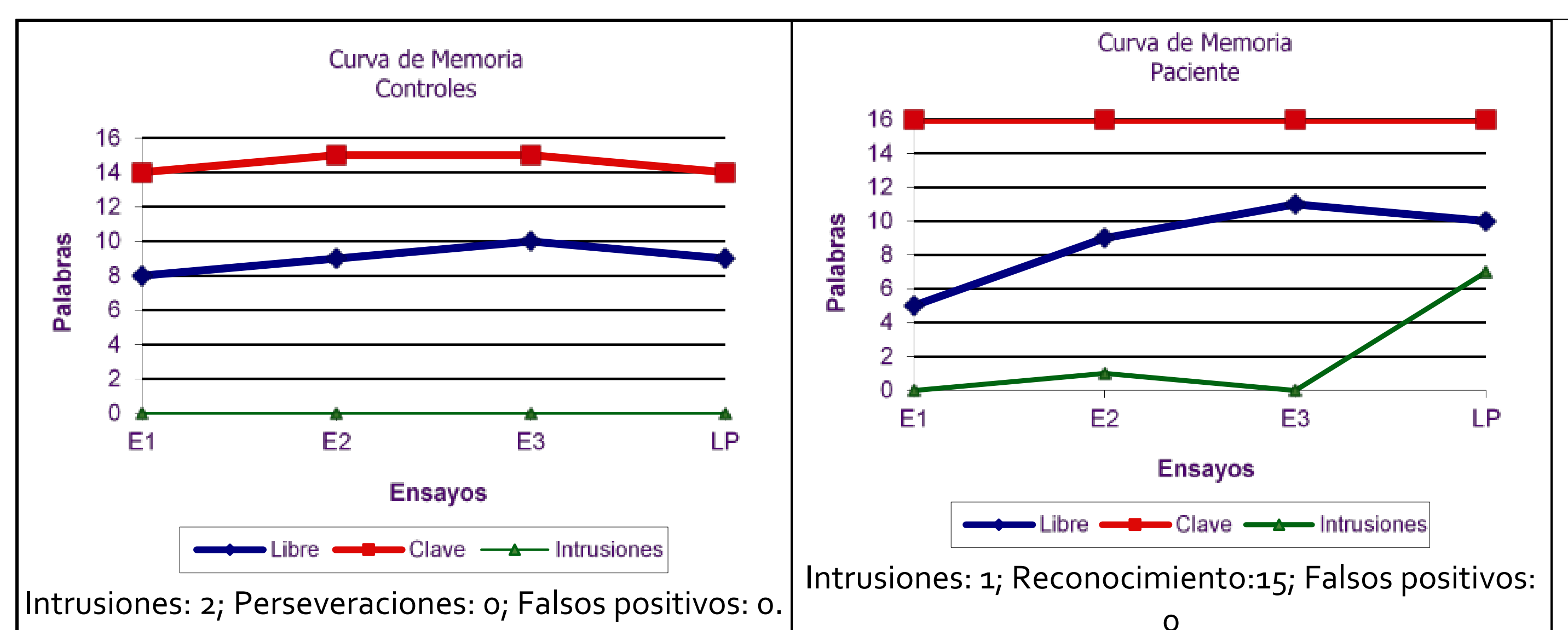
### Caso Clínico #1

Paciente masculino de 68 años. En 2001 presentó de manera súbita hipersomnia diurna, asociada a episodios de cefalea y temblor en miembros superiores que progresaron hasta comprometer la marcha, con inestabilidad y múltiples caídas. Este cuadro se acompañó de habla escandida, disfunción eréctil y estreñimiento. Recibió múltiples manejos farmacológicos (amantadina, levodopa-carbidopa) por sospecha de: enfermedad de Parkinson, síndrome paraneoplásico y ataxia cerebelosa, sin mejoría. Desde hace 2 años, presenta fallas en memoria de trabajo, sin compromiso de memoria autobiográfica, sin anomias ó afasias. Presenta apatía y aislamiento. Se revisan las imágenes de resonancia magnética cerebral en las que se evidencia una atrofia cerebelosa del vermis y el bulbo. En las pruebas neuropsicológicas se encontró conservación de la memoria, el lenguaje, las funciones del pensamiento complejo (abstracción, inhibición) y la praxis visoconstruccional, que sugieren un perfil cognoscitivo normal. Dada la correlación entre el cuadro clínico, el examen físico y las neuroimágenes se considera diagnóstico de AMS-C posible.

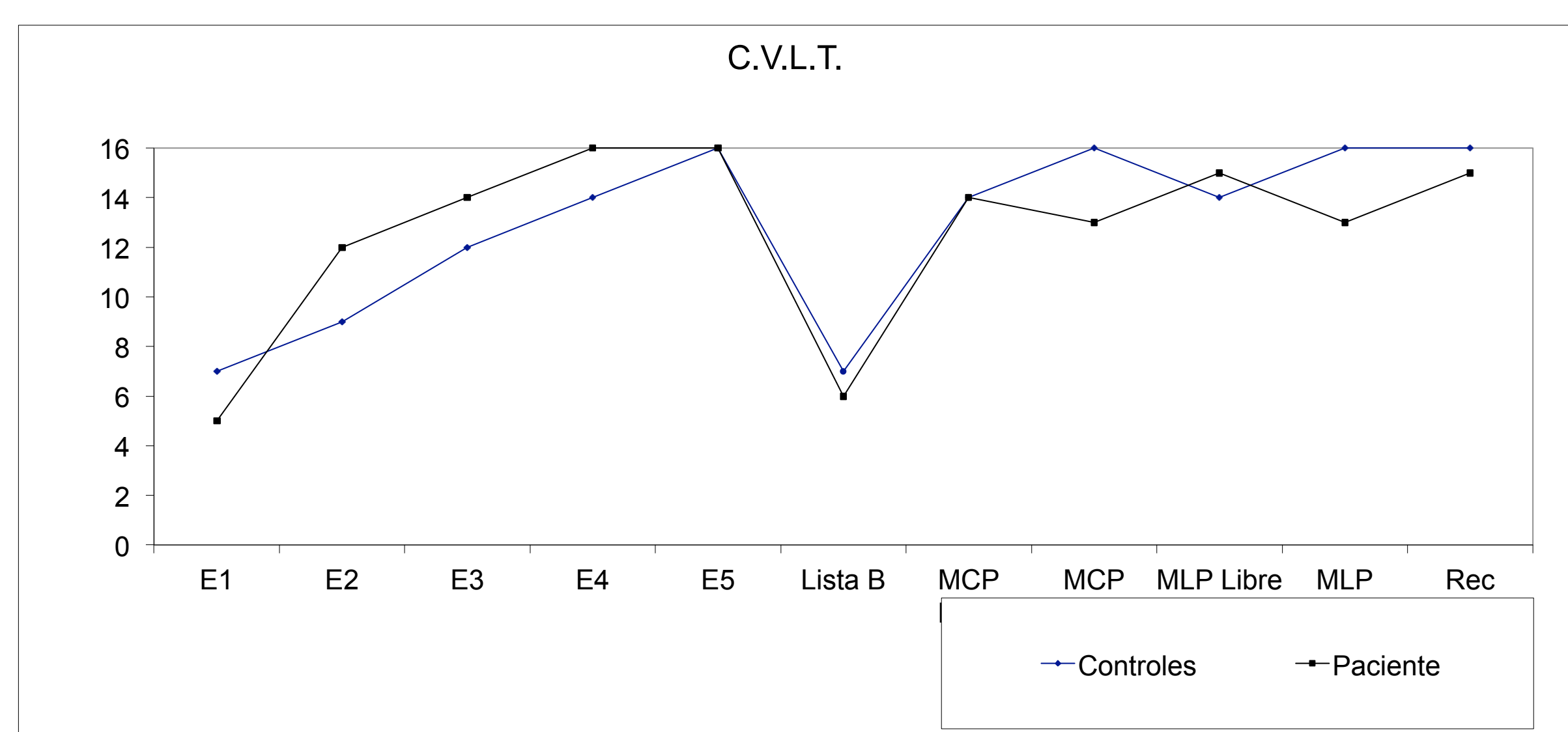
### Caso Clínico #2

Paciente femenina de 49 años. En 2012 inicia con cuadro de caídas recurrentes sin utilizar mecanismos de defensa sufriendo en varias oportunidades trauma de tejidos blandos. Asociado refieren inestabilidad para la marcha asociado a bradicinecia. Presenta además vejiga neurogénica, disfagia mixta, alteración en el sueño REM y problemas en la regulación del afecto. Con respecto a la cognición manifiestan que está más lentificada en el procesamiento de la información, tiene algunos bloqueos anómicos durante el discurso. No describen fallas mnésicas. Ya no le gusta cocinar. Maneja el dinero sin dificultades. No se desorienta fuera de su casa. Inicialmente manejada con levodopa-carbidopa con mejoría parcial por lo que 2 meses antes de la valoración en clínica de memoria inicia levodopa-carbidopa-entacapone con una buena respuesta motora. En las pruebas neuropsicológicas no se evidencia alteración en memoria episódica, encontrando solo pequeños fallos en memoria de trabajo, sin embargo las otras funciones frontales están preservadas. La resonancia solo muestra descenso de amígdalas cerebelosas. Considerando el cuadro clínico, examen físico y pruebas neuropsicológicas se considera AMS-P posible.

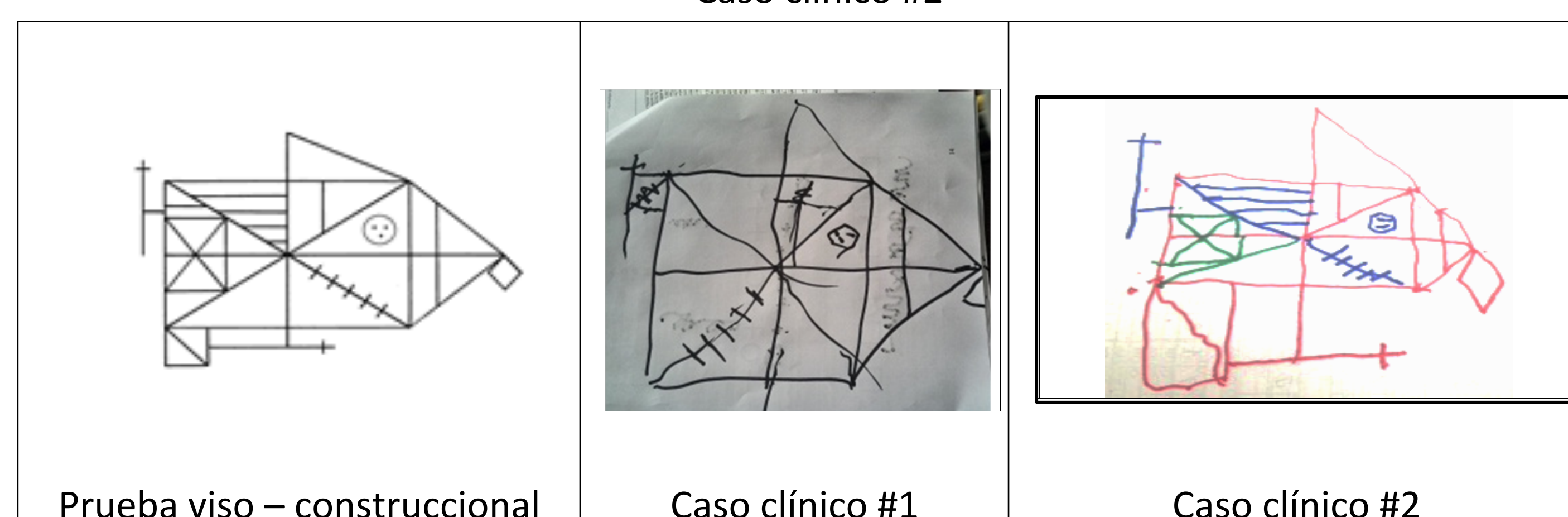
### Pruebas Neuropsicológicas



Caso clínico #1



Caso clínico #2



Prueba viso – construccional

Caso clínico #1

Caso clínico #2

Tabla 1 Criterios diagnósticos AMS (2008)<sup>3</sup>

AMS definida	Evidencia neuropatológica de ICG positivas para $\alpha$ -sinucleína, asociado a degeneración nigroestriada o atrofia olivopontocerebelosa.
AMS posible	Parkinsonismo o síndrome cerebeloso Y por lo menos un hallazgo de disfunción autonómica (retención/incontinencia urinaria, disfunción eréctil o hipotensión ortostática) Y por lo menos un hallazgo adicional (signo de babinski, hipereflexia, estridor, imagen de atrofia en RM de putamen, pedúnculos, puente o cerebelo)
AMS probable	Falla autonómica (retención/incontinencia urinaria, disfunción eréctil o hipotensión ortostática) Y parkinsonismo con pobre respuesta a levodopa o síndrome cerebeloso.

### Discusión y conclusiones

- La atrofia de múltiples sistemas es una condición poco frecuente, haciendo parte de las llamadas enfermedades huérfanas.
- El diagnóstico de la AMS es difícil ya que la presencia de parkinsonismo desde el inicio del cuadro lleva muchas veces a pensar en otras condiciones patológicas.
- La característica principal de la enfermedad es la presencia de síntomas que comprometen el sistema autonómico. La presencia de estos síntomas pueden preceder a los síntomas motores.
- Otro síntomas relevante que se debe tener en cuenta al momento de evaluar a un paciente con sospecha de AMS es la presencia de caídas a repetición.
- En los casos presentados, ambos pacientes tenían presencia de fallos ejecutivos, los cuales desde el punto de vista neuropsicológico son el hallazgo más frecuente al realizar pruebas sin importar si se trata de una variante cerebelosa o parkinsoniana. La presencia de demencia claramente definida es un hallazgo poco común<sup>4</sup>.
- El manejo debe ir enfocado al control de síntomas y las complicaciones que van se van presentando dentro de la historia natural de la enfermedad. En términos generales los pacientes fallecerán después de 8 a 10 años después del diagnóstico.

### Referencias

1. Cerebellar and parkinsonian phenotypes in multiple system atrophy: similarities, differences and survival. Dusan Roncevic, Jose-Alberto Palma, Jose Martinez, Niamh Goulding, Lucy Norcliffe-Kaufmann, Horacio Kaufmann. J Neural Transm 2013. DOI 10.1007/s00702-013-1133-7.
2. Multiple System Atrophy: A Clinical and Neuropathological Perspective. Kiren Ubhi1, Phillip Low3, and Eliezer Masliah. Trends Neurosci. 2011 November ; 34(11): 581–590. doi:10.1016/j.tins.2011.08.003.
3. Second consensus statement on the diagnosis of multiple system atrophy. S. Gilman, MD, FRCP. G.K. Wenning, MD, PhD. P.A. Low, MD, FRACP, FRCP. Neurology® 2008;71:670–676.
4. Cognitive Impairment in Multiple System Atrophy: A Position Statement by the Neuropsychology Task Force of the MDS Multiple System Atrophy (MODIMSA) Study Group. Iva Stankovic, MD,1 Florian Krismer, MD,2 Aleksandar Jesic, MD,3 Angelo Antonini, MD,. Movement Disorders, Vol. 29, No. 7, 2014