



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA
SECRETARÍA DE SALUD
INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN
ESPECIALIDAD EN:

AUDIOLOGÍA, OTONEUROLOGIA Y FONIATRÍA

“ VALORACION DEL INDICE DINAMICO DE LA
MARCHA Y DIZZINESS HANDICAP INVENTORY EN
PACIENTES CON ATAXIA ESPINOCEREBELOSA
TIPO 7 ”

T E S I S

PARA OBTENER EL GRADO DE MÉDICO
ESPECIALISTA EN:
AUDIOLOGÍA, OTONEUROLOGIA Y FONIATRÍA

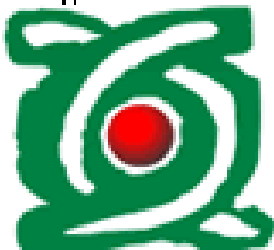
P R E S E N T A :

DRA. GIOVANNA NÚÑEZ ALARCÓN

PROFESORA TITULAR:
DRA. XOCHQUETZAL HERNÁNDEZ LÓPEZ

ASESORES:

DRA. DIANA JUDITH GUTIERREZ TINAJERO
DR. en C OSCAR HERNANDEZ HERNANDEZ
DR. en C JONATHAN JAVIER MAGAÑA AGUILAR



MÉXICO D.F.

FEBRERO 2015



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

DRA. MATILDE L. ENRÍQUEZ SANDOVAL
DIRECTORA DE ENSEÑANZA

DRA. XOCHIQUETZAL HERNÁNDEZ LÓPEZ
SUBDIRECTORA DE ENSEÑANZA MÉDICA Y EDUCACION CONTINUA

DR. ALBERTO UGALDE REYES RETANA
JEFE DE LA DIVISIÓN DE ENSEÑANZA MÉDICA

DRA XOCHIQUETZAL HERNÁNDEZ LÓPEZ
PROFESORA TITULAR

DRA DIANA JUDITH GUTIERREZ TINAJERO
ASESOR CLÍNICO

DR en C. OSCAR HERNANDEZ HERNADEZ
ASESOR METODOLÓGICO

DR en C. JONATHAN JAVIER MAGAÑA AGUILAR
ASESOR METODOLÓGICO

DEDICADO A LO MAS IMPORTANTE MI FAMILIA Y AMIGOS.....

Ricardo, Erika, Andrés, Vanessa, Nubia, Ángeles, Vero, Brisa

ÍNDICE

1. Introducción
 - Cerebelo
 - Anatomía y Fisiología
 - Lesiones cerebelosas
 - Sistema Vestibular Central
 - Anatomía y Fisiología
 - Ataxias
 - Ataxias hereditarias
 - Ataxias Espinocerebelosas
 - Ataxia espinocerebelosa tipo 7
 - Descripción
 - Epidemiología
 - Aspectos Genéticos
 - Fisiopatología
 - Manifestaciones Clínicas
 - Diagnóstico
 - Tratamiento
 - Pronóstico
 - Dizzines Handicap Inventory
 - Índice de la Marcha
2. Justificación
3. Planteamiento del problema
4. Objetivo general
5. Objetivo particular
6. Metodología
 - Selección de pacientes
 - Criterios de Inclusión
 - Criterios de Exclusión
 - Criterios de Eliminación
7. Procedimiento
 - Historia clínica
 - Pruebas Clínicas Estandarizadas
 - Dizzines Handicap Inventory
 - Índice Dinámico de la Marcha
8. Análisis estadístico
9. Consideraciones éticas
10. Resultados
11. Discusión

12. Conclusion
13. Anexos
14. Bibliografía

1. INTRODUCCION

CEREBELO

Anatomía y fisiología

El término latino *cerebellum* significa 'pequeño cerebro', se halla situado en la fosa craneal posterior, se ubica por detrás del cuarto ventrículo, la protuberancia y el bulbo raquídeo (Figura 1). El cerebelo consiste en dos hemisferios cerebelosos unidos por un vermis, esta conectado con la cara posterior del tronco del encéfalo por tres haces simétricos de fibras nerviosas denominadas pedúnculos cerebelosos superior, medio e inferior.¹

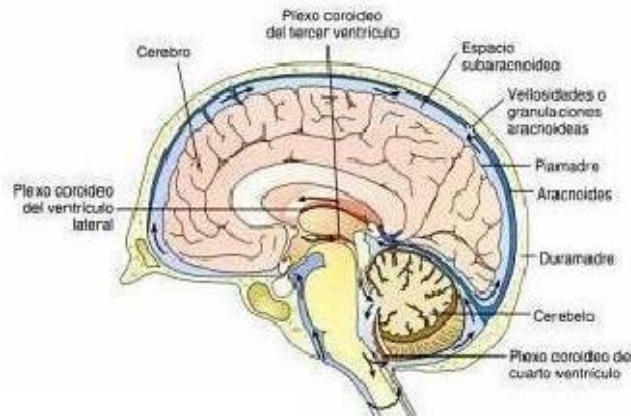


Figura 1. Localización de cerebelo

El cerebelo se divide anatómicamente en tres partes: el lóbulo floculonodular (arquicerebelo), el lóbulo anterior (*paleocerebelo*) y el lóbulo posterior (*neocerebelo*).² (Figura 2)

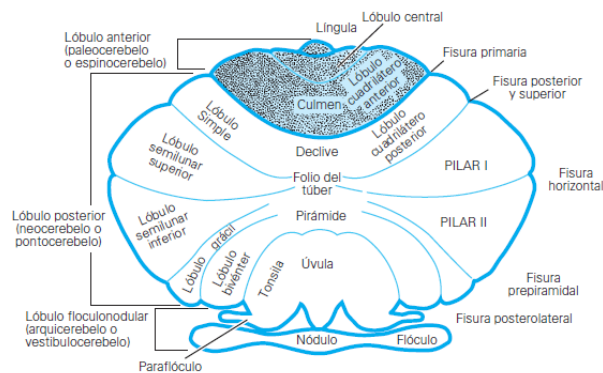


Figura 2. Anatomía de Cerebelo

Esta subdivisión anatómica corresponde en forma aproximada con la distribución de las funciones cerebelosas, con base en la disposición de las conexiones de sus fibras aferentes. El lóbulo floculonodular recibe impulsos propioceptivos especiales desde los núcleos vestibulares y por tanto también se refiere como vestibulocerebelo; estas conexiones son ipsilaterales y su función esencial es la conservación del equilibrio además de ser las responsables de la coordinación de los movimientos coordinados de la cabeza y ojos. El vermis anterior, parte de la región vermal y paravermal se consideran como el espinocerebelo, puesto que las proyecciones hacia estas partes se derivan en gran medida de los propioceptores de los músculos y los tendones de las extremidades y la cabeza, se transmiten hacia el cerebelo por el fascículo espinocerebeloso dorsal (desde las extremidades inferiores), el fascículo espinocerebeloso ventral (extremidades superiores) y por las fibras trigeminocerebelosas (desde la cabeza). La influencia principal del espinocerebelo parece ejercerse sobre la postura y el tono muscular durante los movimientos estereotipados como la marcha. El espinocerebelo está organizado somatotópicamente.² El vermis controla la musculatura axial y el hemisferio paravermal organiza la musculatura paraxial. La porción inferior del vermis se asocia con la coordinación motora gruesa, mientras que la superior con la precisa.³ El neocerebelo obtiene sus fibras aferentes desde la corteza cerebral por los núcleos pontinos y el brazo pontino, de aquí la designación pontocerebelo; esta porción del cerebelo se relaciona sobre todo con la coordinación de los movimientos de gran habilidad que se inician en la corteza cerebral. Estas divisiones deben ser incompletas ya que ahora se sabe que algunas porciones de los hemisferios cerebelosos tienen cierta participación en funciones táctiles, visuales, auditivas e incluso viscerales.²

El cerebelo está compuesto por sustancia gris y sustancia blanca, organizadas en una cubierta externa de sustancia gris en cuyo interior se encuentra sustancia blanca y donde se encontraran los núcleos profundos del cerebelo. La sustancia blanca contiene axones mielinizados y neuroglia. Estos axones se pueden dividir en 3 tipos, fibras intrínsecas o de asociación, fibras aferentes y las fibras eferentes.

La sustancia gris está distribuida en dos regiones la corteza cerebelosa externa y los núcleos cerebelosos profundos (fastigial, globoso, emboliforme y dentado).³ La corteza cerebelosa es una estructura estereotipada trilaminada: La capa molecular la más externa, la capa intermedia de Purkinje y la capa granular la más interna.² (Figura 3).

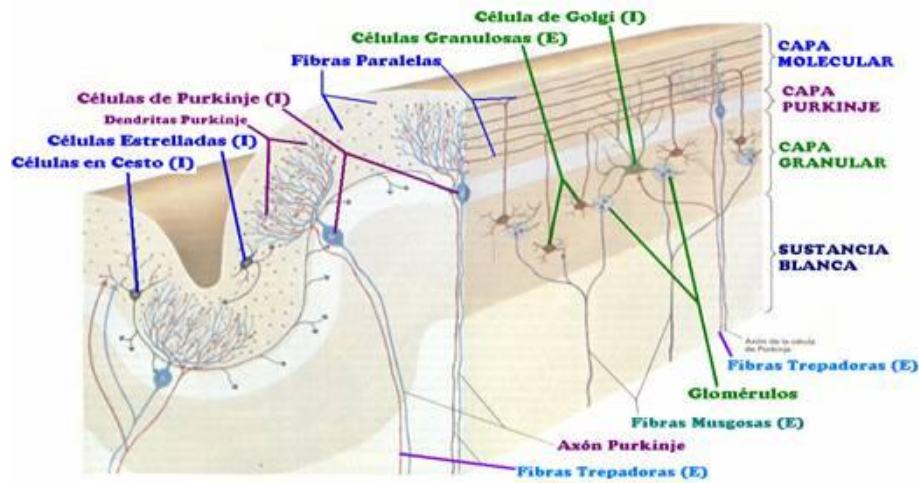


Figura 3. Corteza cerebelosa

Los cuatro pares de núcleos cerebelosos (fastigial, globoso, emboliforme y dentado).³ Aunque los núcleos cerebelosos profundos se proyectan a partes diferentes del cerebro, cada uno también tiene proyecciones al núcleo olivar inferior así como a la formación reticular del tallo encefálico.³ El núcleo dentado es el más grande y lateral de los núcleos cerebelosos, recibe información de las cortezas premotora y motora complementaria y ayuda a iniciar los movimientos voluntarios. Se demostró que las neuronas del núcleo dentado descargan justo antes del inicio de los movimientos voluntarios y la inactivación de estas mismas retrasa el inicio de dichos movimientos.² Los núcleos globosos y emboliforme, juntos se conocen como núcleo interpuesto³, recibe proyecciones de la corteza cerebral; asimismo recibe proyecciones espinocerebelosas. El núcleo interpuesto se activa en relación con el movimiento una vez que éste se inicia.² El núcleo fastigial recibe fibras del vestibulocerebelo³, controla la antigraavedad y otras sinergias musculares de la bipedación y la marcha; la eliminación de este núcleo trastorna de manera importante estas actividades motoras.²

Lesiones cerebelosas

El cerebelo es una pieza clave para el procesamiento de la información tanto de procesos motores como no motores, el síndrome cerebeloso incluye una combinación de alteraciones oculomotoras, disartria, ataxia de las extremidades, ataxia de tronco y de la marcha, en ocasiones deterioro cognitivo y del comportamiento.⁴

Postura y marcha: Los pacientes con enfermedades cerebelosas presentan un aumento del balanceo del cuerpo inicialmente al colocar los pies juntos, de tal manera que el tronco se mueve alternativamente hacia ambos lados. Conforme la enfermedad avanza, los pacientes sufren un aumento del balanceo que disminuye al separar los pies y finalmente son incapaces de mantenerse en pie sin apoyos. La marcha atáxica se caracteriza por el aumento de la base de sustentación, la velocidad suele ser lenta para mantener el equilibrio, los pasos son irregulares y el paciente camina con lateropulsiones hacia ambos lados de forma impredecible. Muchos pacientes tienen oscilaciones rítmicas del tronco y de la cabeza.⁵

Tono y fuerza muscular: La hipotonía suele estar presente en síndromes cerebelosos puros y en la ataxia de Friedreich, pero en otras ataxias puede haber un aumento del tono. Si bien no hay pérdida de fuerza muscular en sentido estricto, algunos pacientes pueden tener dificultad en el mantenimiento de la fuerza.⁵

Trastornos oculomotores: Los pacientes pueden tener una visión borrosa o sensación de movimiento de lo que les rodea como consecuencia de las oscilaciones oculares. Además del enlentecimiento de las sacadas, intrusiones sacádicas y nistagmus, ciertos síndromes pueden tener hallazgos característicos como la apraxia ocular.⁵

Habla y función bulbar: El habla se caracteriza por cierta lentitud, dificultad para articular las palabras y una incapacidad general para controlar el proceso de la articulación. También existe una variabilidad de un momento a otro en el control del volumen y el tono, y un control inapropiado de la respiración necesario para hablar,

produciendo una disartria escandida. La disfagia leve no es infrecuente en la enfermedad cerebelosa.⁵

Ataxia de las extremidades: La incoordinación, la pérdida de facilidad y uniformidad de los movimientos voluntarios se manifiesta en las extremidades superiores e inferiores y en la observación de los movimientos espontáneos. Se pueden encontrar disimetría, disdiacocinesias, temblor alteración en el control de la posición y fenómeno de rebote.

EL SISTEMA VESTIBULAR CENTRAL

Anatomía y fisiología

Las fibras nerviosas que proceden de las maculas y crestas neurales confluyen en el ganglio de Scarpa, que se encuentra al fondo del conducto auditivo interno, del ganglio salen los axones aferentes que forman parte del octavo nervio craneal, a donde llegan las fibras eferentes. El octavo nervio craneal penetra en el tronco del encéfalo por el ángulo pontocerebeloso. Una gran parte de sus fibras terminan en los núcleos vestibulares, donde hacen sinapsis con neuronas de segundo orden, estas mandan fibras hacia la corteza, el haz vestibuloespinal, el haz longitudinal posterior, y a otros núcleos del tronco encéfalo (núcleo *abducens*, núcleo prepósito hipogloso, núcleo cuneiforme y formación reticular)⁶ relacionadas con el control postural y ocular. Otras fibras se dirigen directamente al cerebelo (núcleos fastigio, la úvula y los lóbulos flóculo-nodulares).

Los núcleos vestibulares constituyen cuatro grupos anatómicos diferenciados, situados en la parte baja de la protuberancia, ventrales al piso del IV ventrículo, donde forman el relieve del área vestibular⁷:

Núcleo Superior de Bechterew: La mayoría de sus aferencias primarias proceden de los conductos semicirculares, también llegan fibras del utrículo y del sáculo. Otro grupo de aferencias se originan en el cerebelo (flóculonodular, núcleo fastigio y úvula). Parte de los axones se integran en el fascículo longitudinal medial para inervar la musculatura extrínseca de los ojos. Otros se proyectan al cerebelo y a la formación reticular dorsopontina lateral, medial y descendente. Este núcleo está relacionado

principalmente con la modulación de los reflejos oculares regulados por los conductos semicirculares.⁸

Núcleo vestibular medial de Schwalbe: Es el más grande, recibe fibras aferentes del sáculo, utrículo, cresta de los conductos semicirculares, del núcleo fastigio y floclonodulares, del núcleo vestibular medial contralateral y en menor grado de la formación reticular. Las conexiones eferentes del núcleo medial se extienden desde el fascículo longitudinal medial descendente hasta niveles cervicales y torácicos por medio del tracto vestíbulo espinal medial y por el fascículo longitudinal medial ascendente para alcanzar los núcleos de los nervios oculomotores. Otras eferencias se distribuyen al floclonodular, la formación reticular y el núcleo vestibular contralateral. Los núcleos mediales parecen ser un importante centro de coordinación del movimiento de los ojos, cabeza y cuello.⁸

Núcleo vestibular lateral de Deiters: Recibe aferencias de la macula del utrículo y del cerebelo (vermis y núcleo fastigio). Da eferencias a la médula formando parte del tracto vestíbulo espinal lateral, así como por fascículo longitudinal medial que conecta con varios núcleos oculomotores,⁸ por lo cual este núcleo tiene un papel importante en el control de los reflejos vestíbuloespinales y vestibulocólicos.⁹

Núcleo vestibular descendente inferior: Recibe información de los conductos semicirculares y del utrículo, fibras cerebelares del flóculo, nódulo y úvula que se esparcen por el núcleo, así como aferencias vestibulares. La mayoría de sus fibras eferentes van al cerebelo y la formación reticular, y en menor cantidad a las vías vestíbuloespinales. La existencia de numerosas fibras comisurales que conectan con los núcleos contralaterales superior, descendente, medial y lateral, le dan un papel de integrador de señales vestibulares de ambos lados con señales procedentes del cerebelo y la formación reticular.⁸

Además, el complejo de núcleos vestibulares incluye pequeños grupos de células que se encuentran asociadas topográficamente con el núcleo principal pero que tienen características morfológicas y anatómicas distintas.⁹

Núcleo intersticial de Cajal: Es el mejor definido de los pequeños grupos de células asociadas con los núcleos vestibulares. Recibe aferencias de las máculas y crestas, proyectándose sobre los núcleos oculomotores, médula espinal y nódulo y flóculo cerebeloso.¹⁰ Otros grupos o núcleos accesorios de menor relevancia (“x”, “y”, “f”, “z”, “l”, “g”, “m”, “p”).

Todos los núcleos vestibulares a excepción del lateral, están unidos contralateralmente mediante fibras comisurales que son mutuamente inhibitorias.¹¹ La integración de la información de los órganos vestibulares periféricos se realiza a través de conexiones comisurales, dado que las terminaciones de los núcleos vestibulares al troncoencéfalo son ipsilaterales, lo que permiten compartir la información entre ambos lados del tronco encéfalico y poner en marcha el mecanismo de estimulación-inhibición de los conductos semicirculares demostrando claramente la importancia que tiene en el sistema vestibular la integración de la información.^{7,12}

Los núcleos vestibulares establecen numerosas conexiones con otras estructuras del SNC. Las más importantes se realizan con los núcleos de la musculatura del globo ocular, médula espinal, cerebelo, corteza cerebral y otras como son la formación reticular y receptores vestibulares. Estas últimas corresponden a las fibras que se originan en los núcleos vestibulares y llegan a las células ciliadas vestibulares tras discurrir por el VIII par craneal. Son fibras de retroalimentación cuyo significado funcional se desconoce.⁸

Reflejo vestibulo-ocular (RVO)

Una de las funciones del sistema vestibular, es regular el movimiento de los ojos mediante el RVO, para mantener la estabilidad de la mirada durante los movimientos de la cabeza.¹⁷

El movimiento de la cabeza produce una aceleración angular que es detectada por las crestas ampulares de los conductos semicirculares situados en el mismo plano de giro. La información se transmite a los núcleos vestibulares emergiendo dos importantes

tractos de sustancia blanca, el tracto ascendente de Deiters, que va al núcleo *abducens* ipsilateral relacionado con el RVO horizontal y el fascículo lateral medial (FLM) a través del cual los axones de las neuronas vestibulares alcanzan los núcleos oculomotores que transmite el resto de la información relacionada con el RVO¹¹, que permite estabilizar la mirada. El FLM se extiende desde el nivel del colículo superior hasta el límite caudal del bulbo. Por debajo de este límite, en su trayecto por el tronco encefálico, el FLM está formado por fibras ascendentes y descendentes, directas y cruzadas, que proceden fundamentalmente de neuronas de asociación cuyo soma se sitúa en los núcleos vestibulares y los núcleos de los nervios que inervan los músculos del globo ocular. Estos axones conectan los núcleos vestibulares, los núcleos motores oculares y las motoneuronas espinales destinadas a músculos del cuello.¹⁶

A través del FLM se coordinan los movimientos de los ojos y la cabeza en respuesta a la estimulación vestibular. En caso del reflejo de fijación de la mirada, están implicadas principalmente las neuronas localizadas en los núcleos vestibulares superior y medial. Los conductos semicirculares están dispuestos en planos perpendiculares entre sí que coinciden aproximadamente con un funcionamiento emparejado de los músculos extrínsecos del ojo. Las conexiones vestibulares con los núcleos motores oculares reflejan la disposición geométrica, con simetría en espejo, de estas estructuras. Las aferencias procedentes de cada una de las crestas ampulares del par de conductos semicirculares se proyectan sobre los núcleos motores oculares; de este modo, en cada pareja muscular se excita el músculo cuya dirección de acción se opone al sentido de rotación de la cabeza, mientras que se inhibe el músculo cuya acción sigue la misma dirección.^{18,19}

Los músculos del globo ocular actúan sinérgicamente en parejas: el músculo situado en el lado opuesto a la dirección del giro se contrae progresivamente durante la rotación de la cabeza, mientras que el músculo situado en el otro lado se relaja.¹⁶

Reflejo vestibulo-espinal (RVE)

Los núcleos vestibulares se proyectan sobre la médula espinal por medio de los tractos vestibulo-espinal lateral y medial, y retículo-espinal. El tracto vestibulo-espinal lateral se

forma por los axones de neuronas del núcleo vestibular lateral, que descienden homolateralmente por el cordón anterolateral de la médula, terminando en interneuronas y motoneuronas alfa del asta anterior de la médula. Es un haz directo. La organización de esta vía es somatotópica. Su función es favorecer el tono de la musculatura extensora de forma directa o indirecta a través de las interneuronas.²⁰

El tracto vestíbulo-espinal medial está constituido por axones directos y cruzados de neuronas situadas en los núcleos vestibular medial y en menor proporción por axones de neuronas situadas en los núcleos vestibulares laterales e inferior. Se distribuyen desde las láminas IV a IX del nivel medio-torácico.²¹ Cada axón emite colaterales a motoneuronas que inervan diversos músculos cervicales para realizar movimientos compensadores de la cabeza en el plano del conducto semicircular estimulado. Por otro lado, casi la mitad de las neuronas vestibulares que se proyectan sobre los núcleos oculomotores dan colaterales descendentes que se incorporan al fascículo longitudinal medial descendente.

El fascículo vestíbulo-espinal medial participa en el control de los reflejos vestíbulo-oculares y vestíbulo-cervicales, con el objetivo de regular los movimientos cérvico-oculares para mantener la orientación espacial.²²

Los tractos vestíbulo-espinales son esenciales para el ajuste postural de la cabeza y tronco: el tracto vestíbulo-espinal lateral es la principal vía nerviosa que interviene en el equilibrio y mantenimiento de la bipedestación. A través de éste, el sistema vestibular realiza los cambios posturales necesarios para compensar las inclinaciones y movimientos corporales.

El tracto vestíbulo-espinal medial regula la posición de la cabeza con respecto al tronco, controlando las contracciones de los músculos cervicales en respuesta a la estimulación de los conductos semicirculares por aceleraciones angulares.

El tracto retículo-espinal: Recibe información sensorial de todos los núcleos vestibulares y de los sistemas sensoriales y motores relacionados con el

mantenimiento del equilibrio. Tiene componentes cruzados y directos, y está muy colateralizado. Probablemente intervenga en la mayoría de los movimientos reflejos posturales, incluyendo el ajuste postural por información sensorial no vestibular (auditiva, visual y táctil).¹¹

Los reflejos vestíbulo-espinales son los encargados de mantener la estabilidad postural estática y dinámica mediante la contracción de músculos agonistas y antagonistas específicos; éstos provocan movimientos musculares automáticos para lograr el control del equilibrio estático y dinámico, en bipedestación y en la marcha²³. Es un mecanismo complejo que forma una especie de gran red neural sensorio-motora multisensorial, que afecta al cerebelo, corteza, ganglios basales y a la médula espinal.¹⁸ Se ha propuesto un mecanismo de “tira y afloja”, en el que los músculos extensores antigravitatorios del cuello, tronco y extremidades actuarían como órganos efectores principales. Sin embargo, el reflejo vestíbulo espinal no produce patrones rígidos de activación muscular, siendo variable el grupo de músculos activados en respuesta a un estímulo particular según la postura del cuerpo, las estrategias de equilibrio o las condiciones visuales.^{18,24}

Sistema vestibular y sus conexiones con la corteza cerebral

La existencia de una representación cortical del sistema vestibular se basa en los estudios de potenciales evocados cerebrales recogidos tras la estimulación del nervio vestibular en animales y el vértigo generado en humanos tras la estimulación directa de la corteza temporal.^{13,14} Las vías por las que la información vestibular llega la corteza no son bien conocidas.¹⁵

Lesiones del sistema vestibular central

La alteración de la función vestibular condiciona una serie de manifestaciones clínicas de las que el vértigo, mareo o inestabilidad a la marcha son los síntomas fundamentales acompañándose a menudo de cortejo vegetativo con náuseas y vómitos. La lesión en estructuras vestibulares periféricas o centrales, da lugar a un síndrome vestibular.

En el mareo, inestabilidad y cuadros vertiginosos de origen central las alteraciones se localizan en la vía vestibular central, generalmente el tronco del encéfalo, cerebelo y conexiones vestibulo-cerebelosas y de forma excepcional, por afectación de estructuras supratentoriales como el tálamo o la corteza cerebral.

Los principales síntomas que se encuentran son:

El vértigo (sensación de alucinación de movimiento, que puede ser de giro, ascenso-descenso, anteroposterior o lateral) ⁵⁷, puede comenzar de forma brusca e intensa, aunque lo habitual es que sea insidioso y de curso lento, con una presentación de días, semanas o meses con fluctuaciones, pudiendo incluso evolucionar en crisis recurrentes de minutos u horas.

La inestabilidad (sensación de desequilibrio o pérdida del balance que es percibida primariamente en los miembros inferiores, especialmente cuando se está de pie o caminando y que cede al sentarse o al acostarse)⁵⁷, la inestabilidad es más intensa, siendo los pacientes incapaces de mantenerse en pie o caminar durante la fase aguda. describe una sensación de inestabilidad que se intensifica con el movimiento y mejora con el reposo; en general hay más inestabilidad que vértigo.

El mareo se refiere a varias sensaciones anormales relacionadas con la percepción de la relación existente entre el cuerpo y el espacio siendo un término inespecífico que puede ser expresado como sensación de cabeza hueca, sensación de desmayo, sensación de nadar o flotar, inestabilidad, desequilibrio, confusión mental. El agrupar diferentes síntomas en un mismo término, ha impedido una adecuada caracterización de lo que realmente significa el término mareo ⁵⁷, lo habitual es que sea insidioso y de curso lento.

Uno de los principales signos que se pueden encontrar es el nistagmos espontáneo que no se suprime con fijación visual, cambia de dirección, y puede ser horizontal, vertical o rotatorio puro.

ATAXIA

El término ataxia proviene del griego *átakos* (de *a* que significa no y *tassein* que significa ordenar) es el término utilizado para describir las anomalías en la coordinación y el movimiento, caracterizado por errores en la velocidad, rango, dirección, duración, tiempo y fuerza de la actividad motora, consecuencia de la disfunción del cerebelo, el sistema vestibular, o del sistema propioceptivo, solo o en combinación, de etiología genética o adquirida.²⁶

De acuerdo a su origen etiológico la ataxia puede ser dividida en 3 tipos: cerebelosa, vestibular y sensitiva.²⁷ La ataxia cerebelosa se caracteriza por alterar la velocidad, el ritmo, la amplitud y la fuerza del movimiento, en especial durante el inicio y el término del mismo, además de acompañarse de temblor, lo que condiciona una trayectoria del movimiento irregular, alteración que también es llamada disinerxia.²⁷ Aunado a las alteraciones propias del movimiento también se suman las dismetrías, disartria, nistagmus, tono muscular disminuido, aumento de la base de sustentación y disdiadococinesias.²⁸ La ataxia vestibular se caracteriza por la presencia de vértigo, además de que suele respetar el lenguaje y las extremidades. La ataxia sensitiva a diferencia de la anterior, se encuentran ausentes el vértigo y el mareo, de igual manera respeta el habla, pero es frecuente encontrar el signo de Romberg, alteraciones en la propiocepción y pueden encontrarse alteraciones desde los nervios periféricos hasta la columna dorsal.²⁸

Las ataxias también se pueden clasificar en simétricas y progresivas (Tabla 1) y focales e ipsolaterales (Tabla 2), y estas a su vez en agudas, subagudas y crónicas.²⁹

Tabla 1. Causas de ataxias simétricas y progresivas

Ataxias simétricas y progresivas		
Agudas (horas a días):	Subagudas (días a semanas):	Crónicas (meses a años):
Intoxicación: alcohol, litio, difenilhidantoína, barbitúricos	Intoxicación: mercurio, solventes, gasolina, pegamentos; quimioterápicos citotóxicos	Síndrome Paraneoplásico
Cerebelitis vírica aguda	Alcohólica-nutricional: (deficiencia de vitaminas B1 y B12)	Síndrome de anticuerpos contra gliadina

Síndrome posinfeccioso	Enfermedad de Lyme	Hipotiroidismo		
		Hereditarias		
		Tabes dorsal		
		Reacciones	tóxicas	por
		fenilhidantoína		

Tabla 2. Causas de ataxias focales e ipsolaterales

Ataxias focales e ipsolaterales		
Agudas (horas a días):	Subagudas (días a semanas):	Cronicas (meses a años):
Vasculares: infartos o hemorragia cerebelosa y hematoma subdural	Neoplásicas: glioma cerebeloso o tumor metastásico	Gliosis estable consecuencia de lesión vascular o placa desmielinizante
Infecciosas: absceso cerebeloso	Cuadros desmielinizantes: esclerosis múltiple Leucoencefalopatía multifocal vinculada con el SIDA	Lesión congénita: Malformaciones de Chiari o Dandy-Walker

ATAXIAS HEREDITARIAS

Las ataxias hereditarias se presentan por anomalías a nivel cerebeloso y/o sus sistemas asociados, lesión de los cordones espinales o alteraciones de la sensibilidad periférica³⁰, además de que pueden ser el resultado de una combinación de todas ellas, se caracterizan clínicamente por una pobre coordinación en el movimiento, marcha inestable, incoordinada y con amplia base de sustentación, puede afectar en gran medida los movimientos de las extremidades y comúnmente se asocia con disartria y nistagmus.³¹

Las ataxias hereditarias se subclasifican en:

- Herencia autosómica dominante
- Herencia autosómica recesiva
- Ligadas al cromosoma X
- Mitocondriales

Para establecer el diagnóstico o la sospecha de una ataxia de origen hereditario, se requiere detectar por examen neurológico los signos y síntomas clásicos ya antes mencionados, exclusión de ataxias de causas no genéticas y por la presencia de historia familiar de ataxia compatible con naturaleza hereditaria, la identificación de

alguna mutación conocida o por el reconocimiento de un fenotipo clínico característico de una ataxia en específico.³⁰

Ataxias autosómicas dominantes.

Las ataxias autosómicas dominantes son un grupo de trastornos neurológicos hereditarios que son clínica y genéticamente heterogéneos, para su designación se empleaba el acrónimo inglés ADCA (Autosomal Dominant Cerebellar Ataxia)(Tabla 3).³²

Tabla 3. Clasificación clínica de Ataxia espinocerebelosa autonómica dominante

ADCA I	aparición de ataxia cerebelosa progresiva con oftalmoplejía, atrofia óptica, signos extrapiramidales, demencia, y amiotrofia
ADCA II	aparición de síntomas de ataxia cerebelosa progresiva junto con degeneración retiniana pigmentaria, oftalmoplejía, signos extrapiramidales y demencia.
ADCA III	manifestación de la ataxia cerebelosa relativamente pura de aparición tardía.
ADCA IV	ataxia cerebelosa junto con mioclonías y sordera.

La clasificación tradicional de ADCA de acuerdo con las características clínicas y el presunto patrón de neurodegeneración se ha sustituido por una nueva clasificación que tiene características específicas neurogenéticas clínicas. La clasificación actualmente favorecida y ampliamente reconocido de ADCA se divide esencialmente en dos grupos de trastornos atáxicos: las ataxias episódicas que se manifiestan como enfermedades con ocurrencia episódica predominante de ataxia, y las ataxias espinocerebelosas, un grupo genéticamente heterogéneo de ataxias cuyo curso de la enfermedad es crónica y progresiva.³² Actualmente se designan con el acrónimo SCA (Spino-Cerebellar Ataxia).³³

ATAXIAS ESPINOCEREBELOSAS (SCA)

Las ataxias espinocerebelosas son un grupo de enfermedades neuro-degenerativas, incluyen una amplia variedad de subtipos que van desde los síndromes cerebelosos puros, resultando en alteraciones de la marcha y/o caídas, dismetría de extremidades, dismetrías oculares, nistagmus, disfagia y disartria, así como asociados a menudo con

otros signos neurológicos como piramidales o extrapiramidales, oftalmoplejía, deterioro de la retina y deterioro cognitivo.^{26,34} La atrofia del cerebelo y el tallo cerebral son a menudo las características que más predominan, pero otras estructuras pueden verse afectadas, lo que lleva a una importante gama de fenotipos.³⁵

La clasificación actual de este grupo de enfermedades se basa en los defectos genéticos subyacentes y el curso típico de la enfermedad³⁶, se numera en orden cronológico del descubrimiento del locus del gen. Cada uno de las SCAs conocido (SCA1-SCA36) (Tabla 4), es por lo tanto de manera inequívoca caracterizado por un locus subcrosomal distinto.³²

A pesar de su similitud en los síntomas clínicos, un arsenal de diversas causas genéticas subyace en las SCAs. Entre estas causas genéticas conocidas se incluyen: expansiones de poliglutaminas, mutaciones en regiones no codificantes y mutaciones por delección, inserción, puntual, etc).³⁴

No obstante, el tipo de mutación más común entre las SCAs son las expansiones anormales de repetidos (trinucleótidos, pentanucleótidos o hexanucleótidos) localizadas tanto en regiones génicas codificantes como no codificantes del ADN. Cuando el aumento de los repetidos trinucleótidos se origina en regiones codificantes, comúnmente la unidad de repetición es Citosina-Adenina-Guanina (CAG) que codifica para el aminoácido glutamina (por lo que la enfermedad se denomina poliglutamínica). Este grupo no abarca a la mayoría de las SCAs pero si representa la mayor parte de los casos.

Tabla 4. Clasificacio neurogenetica de SCAs

Clasificación de las SCAS	
Nombre	Locus
SCA1	6p22-p23
SCA2	12q23-q24.1
SCA3	14q24.3-q32
SCA4	16q24-ter
SCA5	11p
SCA6	19p13.2
SCA7	3p14.1p21.1
SCA8	13q21
SCA10	22q
SCA11	15q14-q21.3
SCA12	5q31-q33
SCA13)	19q13.3-q14.4

SCA14	19q-13.4
SCA15 /16	3p
SCA17	6q27;
SCA18	7q22-q32
SCA19	1p21-q21
SCA20	11q
SCA21	7p21.3-p15.1
SCA22	1p21-q23
SCA23	20p13-12.3
SCA25	2p15-p21
SCA26	19p13.3
SCA27	13q34
SCA28	18p11.22-q11.2
SCA29	3p
SCA30	4q
SCA31	16q
SCA32	7q
SCA34	16p
SCA35	20p
SCA36	20p

La epidemiología debe considerarse de forma independiente para cada tipo de ataxia debido a que la frecuencia de la enfermedad varía entre los diferentes grupos étnicos y los continentes. Las SCAs son enfermedades raras con una prevalencia general estimada en la actualidad en la población general en aproximadamente entre 1.2 y 3.7:100,000.³²

El tipo de ataxias espinocerebelosas 1 (SCA1), 2 (SCA2), 3 (SCA3), 6 (SCA6) y 7 (SCA7) constituyen las causas más frecuentes de ADCA, que representan el 50-60% de todas las familias afectadas por ADCA en todo el mundo.³²

A nivel mundial, la SCA de mayor frecuencia es la SCA3 (enfermedad de Joseph Machado) representado el 21% de todas las ataxias autosómicas dominantes, en segundo lugar SCA2 y SCA6 con el 15% cada una, seguida por SCA 1 con 6% y en quinto lugar está SCA7 con 5%.³¹ En México al igual que en Cuba e India, SCA2 representa la causa más frecuente de ADCA. También existen SCAs casi exclusivas de ciertas regiones o poblaciones, como SCA10 que se considera exclusiva de mexicanos y brasileños.³⁷

El inicio de la enfermedad es generalmente durante la tercera o cuarta década de la vida, pero algunos pacientes pueden tener inicio en la infancia como en la SCA7 y SCA13.³⁸

El diagnóstico de las ataxias autosómicas dominantes se sospecha a través de la valoración clínica, de contar con antecedentes familiares que indiquen una

enfermedad similar en varias generaciones sucesivas en particular, estudios de imagen para descartar alguna otra causa adyacente y se confirma a través del estudio molecular.³⁸

ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 7 (SCA7)

La SCA7 es una enfermedad de origen genético con un patrón de herencia autosómico dominante, cuyos principales síntomas son manifestaciones cerebelosas de tipo motor así como daño severo de los fotorreceptores de la retina, que conduce a una retinosis pigmentaria y a la pérdida de la visión.³²

Epidemiología

La SCA 7 tiene diferente prevalencia geográfica, teniendo una alta incidencia en Suecia, Finlandia, Estados Unidos y China. En general SCA7 tiene una prevalencia menor a 1/100,000 habitantes³¹, sin embargo se tienen reportes en ciertas regiones como en Escandinavia³⁹ y en la región central del estado de Veracruz en nuestro país, donde la frecuencia puede ser relativamente mayor.⁴⁰

SCA7 representa el 1-11,6% de las SCAs en todo el mundo y el 7,4% en México. En un estudio realizado en México en 2007 en donde se estudiaron 108 familias se encontró que la ataxia más frecuente en nuestra población fue SCA2, responsable de casi la mitad de los casos (45.4%), seguida por SCA10 en 13.9%, SCA3 (12%), SCA7 (7.4%) y SCA17 (2.8%).⁴¹ Magaña y col estimaron la incidencia de SCA1, SCA2, SCA3, SCA6 y SCA7 en cinco comunidades del estado de Veracruz (Figura 4), con un estudio piloto de búsqueda de casos, donde se encontraron ocho familias con SCA7, determinando una prevalencia general de 10.63/100,000.⁴²

Posteriormente, se investigó si la alta incidencia de la enfermedad en esta región se debe a un efecto fundador. Usando cuatro marcadores genéticos vinculados a SCA7 reveló que todos los portadores de SCA7 estudiados comparten un haplotipo común y marcadores centroméricos, demostrando que esta combinación multiloci es poco frecuente en familiares sanos y de la población general de México. Lo anterior sugiere que una sola mutación ancestral es responsable de los casos de SCA7 en esta población. Además un análisis del cromosoma Y reveló una relación filogenética de los pacientes mexicanos con ascendencia europea occidental de origen Vasco-Francés y/o

Vasco-Español.⁴² Otro estudio en la misma población en familias portadoras de la mutación SCA7; reportó un origen europeo con mayor semejanza a población finlandesa.⁴¹



Figura 4. Mapa de México en donde se muestran las localidades de Veracruz en donde se localiza el origen geográfico de SCA7.

Manifestaciones Clínicas

La edad de inicio de los síntomas varía de 6 meses a 60 años. La intensidad de los signos clínicos varía desde un cuadro esencialmente asintomático, pasando por un cuadro leve de comienzo tardío, con una duración media de la enfermedad de 15 a 30 años, hasta la enfermedad grave y "agresiva" en niños, con evolución rápida.³²

El cuadro en cuestión se diferencia de todas las demás SCAs por un deterioro visual muy notorio debido a la presencia de degeneración pigmentaria de la retina. La degeneración de la retina es una distrofia de conos y bastones, que a nivel de fondo de ojo se inicia con pérdida del reflejo foveal, y continúa con una pigmentación granular de la mácula³⁹, puede manifestarse como una maculopatía cuando inicia en la edad adulta, o como una retinopatía difusa o atrofia geográfica con inicio en la infancia.⁴³ Las anomalías en la visión asumen en primer lugar la forma de ceguera a los colores azul-amarillo hasta llegar a la pérdida visual total con degeneración macular. En etapas tempranas no se aprecia por el paciente la deficiencia en la percepción de los colores, por lo que puede ser útil la prueba de Fransworth o el electroretinograma.

Cuando la sintomatología inicia antes de la adolescencia, la enfermedad evoluciona a ceguera en algunos años, y cuando inician durante la adolescencia la pérdida es aproximadamente en una década.³¹

En casi todos los demás aspectos, SCA7 se asemeja a otras SCA, en que la ataxia se acompaña de diversos signos como disartria, disfagia, relentización de los movimientos sacádicos, oftalmoplejía, signos piramidales, somatosensorial y déficits neuropsicológicos.³² Grattan-Smith y col, encontraron limitación en los movimientos oculares de abducción de forma bilateral.⁴⁴ Enevoldson y col, en la revisión de sus propios casos infantiles y los de la literatura, encontraron que el retraso en el crecimiento, pérdida de peso y la regresión motriz fueron las características iniciales más comunes.⁴⁵

Otra característica clínica es la anticipación genética, una propiedad clave de esta enfermedad, la cual se refiere a la aparición más temprana de los síntomas y curso de la enfermedad más severa en generaciones sucesivas entre los miembros de una familia afectada.^{43, 44}

Aspectos Genéticos

La SCA7 pertenece al grupo de las enfermedades causadas por expansión de repetidos CAG o poliglutaminicas^{32,46}, es causada por una expansión anormal de la secuencia de repetidos CAG que se encuentran en el tercer exón del gen *ATXN7*³⁹, identificado en 1997, localizado en el brazo corto del cromosoma 3 (locus 3p12-21.1), el cual codifica para la proteína ataxina 7.³²

Los tripletes repetidos CAG son polimórficos en individuos sanos, sin embargo existe un umbral de repetidos donde se pueden volver inestables y originar expansiones anormales. El número de repetidos de *ATXN7* se puede dividir en cuatro grupos³¹:

Alelos sanos. Contienen de 4 a 18 repetidos de CAG con una frecuencia de 70-80% de presentación del alelo de 10 repetidos.

Alelo normal mutable. 28-33 repetidos, son meióticamente inestables y no se asocian con el fenotipo.

Alelos con penetrancia reducida. 34-36 repetidos, los síntomas pueden no evidenciarse o iniciarse tarde, por ejemplo, existe el reporte de una femenina con 34 repetidos que

presentó sintomatología muy leve a los 65 años, y un masculino de 36 repetidos que presentó una sintomatología leve a los 63 años.

Alelos con penetrancia completa. Mayores de 36 repetidos ³¹, existen reportes de expansiones hasta 460 repetidos ^{39,47}.

De acuerdo a estos grupos se distinguen portadores del alelo con penetrancia completa en cuatro probables circunstancias, asintomático joven portador, paciente viejo con síntomas leves, adulto con cuadro completo que inicia en la adolescencia e infantes y niños con curso rápidamente fatal. ⁴⁸

La existencia de una edad de comienzo cada vez más temprana y de una enfermedad cada vez más agresiva en las generaciones siguientes se debe a la posterior expansión de la repetición del triplete CAG y un mayor tamaño del fragmento de poliglutamina en la ataxina mutante.

El tamaño del alelo se correlaciona con la presentación de la enfermedad es decir el tiempo desde que inicia el primer síntoma hasta la muerte del paciente.³¹ Las expansiones más largas producen un curso más rápido mientras que las expansiones moderadas son compatibles con una esperanza de vida casi normal.⁴⁸

Se considera que con un alelo de 70 o más repetidos se presentará sintomatología de inicio temprano antes de los 10 años y con más de 130 repetidos el inicio será antes de los 2 años de edad ⁴⁹, iniciando con discapacidad visual y síntomas de ataxia principalmente ³². Con menos de 70 repetidos su inicio será en edad adulta presentado ataxia como síntoma inicial seguida del déficit visual.³²

La correlación entre número de repetidos y la edad de inicio es evidente en estos pacientes, la cual es considerablemente mayor si la transmisión es paterna, ya que ha descrito una tendencia a generar expansiones más grandes cuando el alelo heredado es de origen paterno en comparación con los de origen materno, observado que la presentación de casos infantiles o incluso in utero es exclusiva de transmisión paterna, por lo cual una forma infantil fatal puede ocurrir cuando la herencia es de origen paterno. ^{32, 49, 44}

Neuropatología

Aunque el fenotipo que determina cada gen de la enfermedad es variable, se produce un patrón de pérdida neuronal con gliosis que es relativamente característico de cada tipo de ataxia.

La SCA7 es una enfermedad caracterizada por la pérdida neuronal, principalmente en el cerebelo y regiones del tronco cerebral y, en particular, el complejo olivar inferior siendo en estas localización donde la pérdida neuronal es la más grave y las inclusiones más frecuentes.

Los estudios inmunohistoquímicos y bioquímicos han demostrado la existencia de cúmulos nucleares específicamente de la poliglutamina mutante, las cuales se han detectado en el cerebro desde un inicio temprano resultando potencialmente tóxicas para estas células.^{45,50}

Junto con considerables cambios macroscópicos como es la atrofia del cerebelo, protuberancia y pedúnculos mediales del cerebelo, también se observa pérdida neuronal severa en bucles de los ganglios basales, en la vía cerebelotalamocortical, el sistema visual, auditivo y somatosensorial durante el curso de SCA7. La pérdida neuronal también puede estar presente en los núcleos de los sistemas oculomotores, vestibulares y del tronco cerebral, así como en el mesencéfalo, sustancia nigra, el área tegmental ventral, núcleo pedúnculo pontino, y el núcleo reticular del tálamo.³²

Diagnóstico

No existe criterios clínicos que aseguren el diagnóstico de esta patología, pero se debe sospechar en situaciones donde se encuentre ataxia progresiva asociada a alteraciones oftalmológicas compatibles con SCA7 y una herencia autosómica dominante.

La forma infantil de SCA7, suele ser muy complicada de sospechar clínicamente, sin embargo los antecedentes familiares pueden ser la pauta para el diagnóstico, ya que en esta presentación la ataxia y el deterioro visual no suelen ser síntomas tan evidentes como la falla en el crecimiento y la pérdida de las habilidades adquiridas, lo que puede provocar confusión con algunas enfermedades metabólicas, en especial con la lipofuscinosis neuronal ceroida, que se caracteriza por falla en el crecimiento y deterioro visual con pérdida de habilidades adquiridas³¹.

El diagnóstico se confirma con la utilización de técnicas de biología molecular que demuestren una expansión de una repetición CAG en la región codificante del gen en el cromosoma 3p.⁵¹

El análisis mediante PCR acoplado a electroforesis capilar se puede utilizar para detectar expansiones de trinucleótidos hasta cerca de 100 repetidos, pero no permite distinguir entre la presencia de un estado homocigoto de alelo normal de un heterocigoto con una expansión superior a 100 repetidos, para detectar los alelos mayores a 100 CAG's se puede realizar análisis tipo Southern blot.⁵³

Diagnostico diferencial

Los principales diagnósticos diferenciales son otras SCAs, ya que los síntomas cerebelosos de todas ellas se sobrelapan, sin embargo se considera que las alteraciones visuales son exclusivas de SCA7³¹, sin embargo la retinopatía y la ataxia se producen en muchas otras enfermedades neurodegenerativas, como entre ellas las enfermedades mitocondriales, peroxisomales, betalipoproteinemias, acidemias y los errores innatos del metabolismo de cobalamina, así como encontrar ataxia adquirida con deterioro visual con alguna patología que deteriore la visión como la retinopatía diabética, esclerosis múltiple y degeneración macular relacionada con la edad³¹, pero la presencia de anticipación genética y la marcada herencia autosómica dominante sugieren fuertemente el diagnóstico de SCA7.

Tratamiento

En la actualidad no se cuenta con tratamiento comprobado contra ninguna de las ataxias autosómicas dominantes⁵⁴, sin embargo se tiene que llevar de forma multidisciplinaria, la rehabilitación y un adecuado asesoramiento genético serán las bases para mejorar la calidad de vida del paciente.

Se iniciara cuantificando las alteraciones en el equilibrio, lo cual es crucial para evaluar la eficacia de las intervenciones terapéuticas y de rehabilitación. Posteriormente se realiza la terapia física siendo esta el factor esencial del proceso de rehabilitación en este tipo de pacientes, las estrategias terapéuticas requieren un enfoque intensivo e interdisciplinario, incluyen adiestramiento, ejercicios y manipulación física del cuerpo

del paciente con la intención de restaurar la fuerza, el movimiento, el equilibrio y la coordinación, la recuperación motora en este tipo de pacientes está muy relacionada con el incremento de la capacidad de fuerza después de la aplicación de programas de rehabilitación, en la medida en que aumentan los niveles de fuerza, comienzan a aparecer signos de recuperación motora, desde actividades tan simples como realizar transferencias de una posición a otra, hasta las más complejas, como es caminar.⁵⁴

Deben mantener la actividad física generalmente con apoyo de bastones y andaderas para prevenir caídas, llevar a cabo modificación en la casa tales como barra de apoyo, rampas para movilización con sillas de ruedas, etc.

Así como terapia de habla y realización de pruebas de deglución mediante nasolaringoscopia flexible para identificar las consistencias de los alimentos con menos probabilidades de provocar aspiración y penetración y llevar así mismo terapia de deglución.

Con respecto a la degeneración de la retina, se indica el uso de gafas de sol con protección contra los rayos UV para limitar el daño a la retina, se han propuesto diversas ayudas ópticas para las personas con pérdida de la visión periférica y central, sin embargo tienen que tener un seguimiento continuo por parte de un oftalmólogo para valorar su agudeza visual y campos visuales y ayudar a identificar las ayudas visuales apropiadas.⁶¹

El asesoramiento genético es muy importante, la identificación de la mutación junto con la consulta familiar pueden disminuir la incidencia de estos síndromes cerebelosos en generaciones futuras⁵⁴. Está indicada la valoración clínica y la realización de estudio molecular para los progenitores ya que alguno de ellos puede presentar las posibilidad de tener un alelo normal mutable, un alelo de baja penetrancia o un alelo con penetrancia completa pero que aún se encuentre asintomático. En estos 3 casos el riesgo de heredar el alelo mutante es del 50%, con la subsecuente posibilidad de que este alelo se expanda, dependiendo del tamaño del mismo, riesgo que presenta de manera similar el afectado para su descendencia. En caso de asintomáticos en riesgo se recomienda realizar estudio molecular en busca de la expansión para manejo informado de planificación familiar.³¹

Se considera adecuado el uso de métodos de diagnóstico prenatal, realizado mediante análisis de DNA extraído por amniocentesis o por biopsia de vellosidades coriónicas, o de diagnóstico preimplantación para personas portadoras del alelo mutado, ya confirmado por métodos moleculares.³¹

Al igual que con otras enfermedades poliglutaminicas, en la actualidad no se ha encontrado algún tratamiento disponible que pueda prevenir, curar, detener o retrasar la aparición y progresión.³² Actualmente es esencial entender la neurobiología de estas enfermedades con el fin de desarrollar e identificar nuevas y mejores estrategias de tratamiento.⁵⁵

Pronóstico

El pronóstico de los individuos con ataxia y degeneración cerebelosa o espinocerebelosa varía dependiendo de su causa subyacente.⁶⁰

Sistema vestibular central y sus conexiones con el cerebelo

El cerebelo se comunica con señales bidireccionales con de los núcleos vestibulares. Aunque todos los núcleos vestibulares tienen conexiones cerebelosas, las más importantes se originan en el núcleo medial y el descendente, que proyectan neuronas de segundo orden a los lóbulos anteriores y posteriores del vermis a los flóculos y a los núcleos fastigios, a través del lóbulo floculo-nodular, cada una de estas regiones cerebelosas interviene en diferentes funciones vestibulares. La disfunción del lóbulo floculo-nodular tiene un efecto primario en la ganancia y duración del RVO.²⁵, la degeneración del lóbulo anterior cerebelar influye principalmente en el control postural, dificultando la utilización de la información sensorial de las extremidades inferiores, necesaria para estabilizar la postura.¹⁴ En forma reciproca las proyecciones cerebelovestibulares terminan sobre los cuatro núcleos vestibulares, cuya actividad de estas últimas es inhibitoria.

Las fibras vestibulocerebelosas originadas en las células del ganglio de Scarpa en el conducto auditivo interno, en su mayor parte termina en los núcleos vestibulares, pero

algunas las cruzan para terminar homolateralmente en la corteza del floculo, nódulo y úvula, y una pocas en el núcleo fastigio

Las fibras secundarias nacen de los núcleos vestibulares y pasan al cerebelo junto con las fibras primarias, terminando ipsilateralmente en la corteza del floculo, nódulo, úvula y núcleo fastigio. Así como en el floculo y en el núcleo fastigio contralaterales.

DIZZINESS HANDICAP INVENTORY (DHI)

En 1990, Jacobson desarrolló el cuestionario de discapacidad por vértigo, el cual fue propuesto como una herramienta para cuantificar el impacto del vértigo en las actividades y situaciones propias de la vida diaria. El DHI es un instrumento ampliamente difundido y usado en todo el mundo en pacientes con vértigo, mareo o inestabilidad, y mide cómo estos síntomas afectan la calidad de vida del individuo. Se encuentra estandarizado y se correlaciona confiablemente con las alteraciones vestibulares. La confiabilidad para pacientes con disfunción vestibular fue alta ($r = 0.97$) en un estudio de Jacobson y colaboradores, empleando el DHI. Este instrumento tiene su mayor utilidad al identificar problemas específicos de orden funcional, emocional o físico, relacionados con trastornos del equilibrio. (Anexo 1)

Con respecto a la interpretación de la prueba, el puntaje máximo es de 100, el cual se obtiene a partir de 36 puntos de la escala emocional (nueve preguntas), 36 puntos de la escala funcional (nueve preguntas) y 28 puntos de la escala física (siete preguntas). Cada pregunta permite elegir entre tres respuestas; sí (cuatro puntos), algunas veces (dos puntos) y no con un valor de cero puntos. Los resultados se clasifican como se indica en la Tabla 5.

Tabla 5. Escala de calificación de DHI

Escalas	Sin Discapacidad	Moderada	Severa
Emocional	0-14	15 a 24	Más de 25
Funcional	0-14	15 a 24	Más de 25
Física	0-9	10 - 16	Más de 17

Se define como discapacidad como el grupo de desventajas experimentadas por un individuo como resultado del deterioro funcional y/u orgánico en uno o varios sistemas.

- Discapacidad física: Es el conjunto de limitaciones que afectan la movilidad y/o agilidad motora de un individuo. Usualmente, el paciente requiere de aparatos, aditamentos u otras personas para completar una actividad determinada.
- Discapacidad funcional: Es la incapacidad de realizar tareas básicas asociadas con la vida diaria, profesionales, ocupacionales y recreacionales.
- Discapacidad emocional: Es, para este estudio, la(s) consecuencia(s) psicológica(s) o psiquiátrica(s) que surge(n) como resultado de patologías orgánicas; por ejemplo, ansiedad, depresión o pánico, y que alteran el desarrollo cabal de las actividades cotidianas.

ÍNDICE DINÁMICO DE LA MARCHA (IDM)

El Índice Dinámico de la Marcha ((Dynamic Gait Index) es una evaluación clínica estandarizada que fue desarrollado como una herramienta clínica para evaluar la capacidad de un sujeto para adaptarse a los cambios en el entorno, a las variaciones de velocidad, a los cambios de posición de la cabeza durante la marcha y al riesgo de caídas⁵⁸. Consiste de 8 ítems en los cuales se le solicita al paciente que realice ocho marchas diferentes. A estos ítems se les otorga un puntaje de 0 a 3, el 0 indica que el individuo es incapaz de realizar la marcha y el 3 indica que la puede realizar de manera adecuada. Cada uno de las 8 marchas tiene guías escritas para ayudar a la calificación de la misma. (Anexo 2)

La puntuación máxima que puede obtener es 24. La puntuación total indicará el riesgo de caída de un paciente. Una puntuación de 21/24 o mayor indica un riesgo mínimo o nulo para las caídas; una puntuación de menos de 21/24 indica un mayor riesgo de caídas. Cuanto menor sea el número, mayor es el riesgo de una caída.

ANTECEDENTES DE ESTUDIOS

El cuestionario de Dizziness Handicap inventory se ha realizado para cuantificar la discapacidad física, funcional y emocional secundaria a vértigo, mareo e inestabilidad, aunque se ha utilizado principalmente en pacientes con patología vestibular periférica y central (disfunción vestibular uni y bilateral, ototoxicidad, vértigo postural paroxístico, neurinoma del acústico, etc), también se ha utilizado para evaluar estos síntomas en otras patologías como son vértigo cervical, trauma craneoencefálico, trastorno de ansiedad, en personas de la tercera edad y esclerosis múltiple, en donde ha observado ser un instrumento altamente confiable, validado y clínicamente útil para medir la percepción de discapacidad asociada a estos síntomas, así como para demostrar los resultados funcionales en los pacientes tras las intervenciones rehabilitatorias^{62,63,64,65}. Así como el índice dinámico de la marcha también se ha utilizado para valorar a los pacientes con patología vestibular previamente descritos, con eventos vasculares cerebrales, enfermedad de Parkinson, Esclerosis Múltiple, en personas de la tercera edad con problemas de equilibrio, enfermedades neurológicas que implican pérdida del equilibrio, en niños con trastorno del espectro alcohólico fetal, en donde también se ha validado su confiabilidad y utilidad para determinar el riesgo de caídas y la mejoría rehabilitatoria^{66, 67,68,69,70,71,72,73}

Con respecto a la búsqueda que se realizó para valorar tanto el Dizziness Handicap Inventory así como el Índice Dinámico de la Marcha en pacientes de Ataxia espinocerebelosa tipo 7 no se encontró de forma específica para SCA7, sin embargo se encontró un artículo en donde se realiza una revisión de manera sistemática para valorar diferentes escalas para su uso en pacientes con ataxia cerebelosa de cualquier causas localizando un total de 21 artículos, en donde se encuentran las escalas previamente mencionadas, realizado la búsqueda en medline, cinahl, amed, web of science y en embase de 1946 hasta el 2014, en donde se considera que estas pruebas han sido probadas y los resultados indican validez y confiabilidad aceptable con una adecuada discriminación para el riesgo de caídas en el caso del índice dinámico de la marcha, sin embargo, las recomendaciones para el uso clínico de estas medidas no se pueden realizar debido a que su sensibilidad en esta patología aun no se determinan, además, que estas medidas genéricas sólo fueron probadas en los participantes con las lesiones cerebelosas adquiridas (esclerosis múltiple).⁷⁴

Se encontró otro estudio del año 2012 que se realiza en niños con ataxia espinocerebelosa en donde se valora el índice dinámico de la marcha para evaluar la mejoría del equilibrio posterior a terapia de rehabilitación basándose en videojuegos de Microsoft Xbox Kinect, hechos especialmente para ejercer la coordinación de todo el cuerpo y el equilibrio dinámico, observando una mejoría significativa en el índice dinámico de la marcha posterior a la intervención por lo cual se valora que esta escala puede ser tomada en cuenta para la valoración de este tipo de patología.⁵⁹

2. JUSTIFICACIÓN

Se ha identificado la presencia de una población con una alta frecuencia de casos para SCA7 en la región central del Estado de Veracruz, siendo la serie de casos más importante de SCA7 a nivel mundial en una región geográfica específica. Debido a que la SCA7 es una enfermedad neurodegenerativa que afecta a personas en edad productiva se requiere una valoración multidisciplinaria por la gran repercusión a nivel social, económico, psicológico y familiar.

A pesar de los avances científicos, en la actualidad no existe tratamiento específico para esta patología por lo cual se tiene que llevar a cabo la integración de la rehabilitación multidisciplinaria con la finalidad de mejorar la calidad de vida de estos pacientes. La valoración de las escalas Índice Dinámico de la marcha y Dizziness Handicap Inventory nos permitirá valorar el riesgo de caídas así como el grado de discapacidad en las áreas física, funcional y emocional. Los resultados permitirán generar un programa de intervención dirigido a evitar el riesgo de caídas así como sus posibles consecuencias así como enfocar su tratamiento rehabilitatorio en función de las áreas afectadas.

3. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Se realizará una valoración clínica en los pacientes con diagnóstico molecular para SCA7, en donde se cuantificará el grado de discapacidad física, funcional y emocional mediante el cuestionario de Dizziness Handicap Inventory así como el riesgo de caídas aplicando la escala de Índice Dinámico de la marcha. Se establecerán correlaciones entre parámetros fenotípicos y genotípicos para conocer la influencia del número de

repetidos CAG sobre las alteraciones clínicas. Por lo que las preguntas de investigación es: ¿Cuál es el grado de severidad de la discapacidad física, funcional y emocional en los pacientes con SCA7? ¿Cuál es el riesgo de caídas en pacientes con SCA 7 en esta población? ¿Existe correlación entre el tamaño de la expansión de los repetidos CAG del gen *ATXN7* con el riesgo de caída y/o el grado de discapacidad?

4. OBJETIVO GENERAL

Valorar el grado de discapacidad física, funcional y emocional así como el riesgo de caídas en pacientes mexicanos con diagnóstico molecular de SCA7 y correlacionar con respecto al número de repetidos CAG del gen *ATXN7*.

5. OBJETIVOS PARTICULARES

- Selección de pacientes con diagnóstico positivo para SCA7.
- Realización de Historia Clínica
- Aplicación del cuestionario de Dizziness Handicap Inventory para cuantificar el grado de discapacidad física, funcional y emocional.
- Evaluación del riesgo de caídas mediante la escala del Indica Dinámico de la Marcha

Correlacionar la severidad de la discapacidad física, funcional, y emocional así como con el riesgo de caídas con el número de trinucleótidos repetidos CAG en el gen *ATXN7*.

6. METODOLOGÍA

Selección de pacientes:

Todos los pacientes que de manera voluntaria hayan aceptado su participación en el estudio y que hayan firmado una carta de consentimiento informado (Anexo 3). Para su selección se usaron los siguientes criterios:

Criterios de Inclusión

- Pacientes mexicanos que ya cuenten con diagnóstico molecular confirmado para SCA7.

Criterios de Exclusión

- Pacientes que no deseen participar de manera voluntaria en el estudio.
- Que no puedan realizar la prueba
- Pacientes que no cuenten con diagnóstico molecular de SCA7
- Menores de 18 años

Criterios de Eliminación

- Pacientes que abandonen el estudio.

7. PROCEDIMIENTO

1. Los pacientes con diagnóstico de SCA7 de la población de Tlalteleta, Veracruz fueron reunidos para su valoración médica por médicos enviados del Instituto Nacional de Rehabilitación del Servicio de Audiología, Otoneurología y Foniatría.
2. Se les explicó a los pacientes y/o familiares el objetivo del estudio y se solicitó firma del consentimiento informado. (Anexo 3)
3. Una vez que aceptaron, los pacientes fueron citados para su valoración.
4. Se elaboró historia clínica completa.
5. Se aplicó el cuestionario de Dizziness Handicap Inventory a cada uno de los pacientes.
6. Se realizó la valoración de la escala del Índice Dinámico de la Marcha.

8. ANÁLISIS ESTADÍSTICO

Se realizó estadística descriptiva, medidas de tendencia central, desviación estándar para las variables cuantitativas. Las variables cualitativas se describieron en forma dicotómica. El análisis de correlación se llevó a cabo mediante la prueba de Pearson.

9. CONSIDERACIONES ÉTICAS

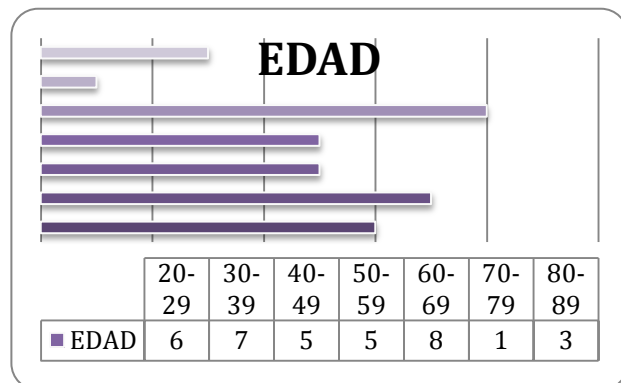
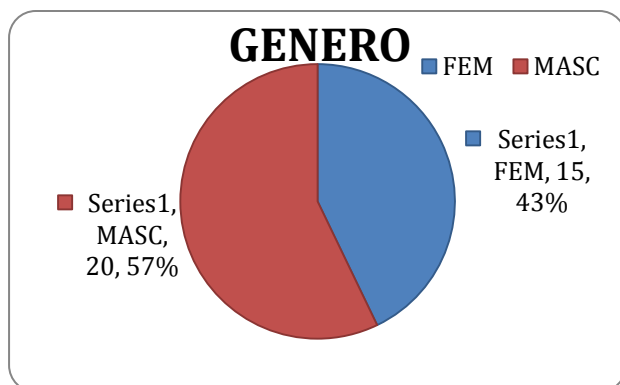
No se realizan estudios invasivos, sin embargo se entregó una carta de consentimiento informado. La información obtenida se manejó de manera confidencial y únicamente se utilizó para fines de la presente investigación, tomando en cuenta siempre la

Declaración de Helsinki, tendiendo como interés del paciente proporcionar atención médica adecuada y velar por su salud. (Anexo 3)

10. RESULTADOS

Se estudió un total de 39 pacientes, de los cuales 4 fueron excluidos por no cumplir con los criterios de inclusión, 3 de ellos contaban con Diagnóstico de SCA 2 y 1 paciente era menor de 18 años. La muestra final consistió de 35 pacientes.

De los pacientes estudiados, el 43 % (n=15) correspondieron al sexo femenino, mientras que el 57 % (n=20) al sexo masculino. Las edades fueron desde los 20 años hasta los 87 años, con una media de 44.69 (desviación estándar 19.07)



Dizzines Handicap Inventory

De los 35 pacientes estudiados se obtuvieron los siguientes resultados (Tabla 6):

- Discapacidad severa en la escala funcional de un 69 % (n=24), escala física de un 60% (n=21) y por ultimo la escala emocional con un 37% (n=13).
- Discapacidad moderada en la escala emocional del 37% (n=13), escala física de un 20% (n=7) y escala funcional del 11% (n=4).
- Sin discapacidad escala emocional del 26% (n=9), escala física del 20% (n=7) y escala funcional del 20% (n=7).

Tabla 6. Resultados obtenidos en DHI

AREA	EMOCIONAL	FUNCIONAL	FISICA
------	-----------	-----------	--------

	No de paciente	Porcentaje	No de paciente	Porcentaje	No de paciente	Porcentaje
SIN DISCAPACIDAD	n=9	26%	n=7	20%	n=7	20%
DISCAPACIDAD MODERADA	n=13	37%	n=4	11%	n=7	20%
DICAPACIDAD SEVERA	n=13	37%	n=24	69%	n=21	60%

Índice Dinámico de la Marcha

- Esta prueba fue posible en 32 pacientes, 3 individuos no lograron realizar dicha prueba, los resultados fueron los siguientes (Tabla 7)
 - El 6% (n=2) no presentaron riesgo de caída
 - El 94% (n=30) presentaban riesgo de caída.

Se observa que de los 8 items realizados los que presentan mayor deterioro son la marcha con movimiento cefalico horizontal y vertical en un 65.62 % (n=21) de los pacientes respectivamente.

Tabla 7. Resultados obtenidos del Índice Dinámico de la Marcha

	Normal		Deterioro Leve		Deterioro Moderado		Deterioro Severo	
Marcha Normal	n=3	9.37%	n=7	21.87%	n=8	25%	n=14	43.75%
Cambio de Velocidad	n=3	9.37%	n=6	18.75%	n=4	12.5%	n=19	59.37%
Movimiento cefálico Horizontal	n=2	6.25%	n=5	15.62%	n=4	12.5%	n=21	65.62%
Movimiento cefálico Vertical	n=2	6.25%	n=4	12.5%	n=5	15.62%	n=21	65.62%
Marcha con Vuelta Pivote	n=3	9.37%	n=5	15.62%	n=5	15.62%	n=19	59.37%
Pasar encima de un obstáculo	n=3	9.37%	n=6	18.75%	n=4	12.5%	n=19	59.37%
Esquivando por un lado el obstáculo	n=2	6.25%	n=7	21.87%	n=6	18.75%	n=17	53.12%
Escaleras	n=3	9.37%	n=5	15.62%	n=5	15.62%	n=19	59.37%

Correlación con el número de tripletes repetidos

Se realizó un análisis de correlación del número de tripletes con respecto al grado de discapacidad y el riesgo de caídas obteniendose los resultados en listados en las Tabla 8, 9 y 10.

Tabla 8. Correlación de Pearson entre numero de repetidos y discapacidad en DHI

DHI	Discapacidad de moderada a severa
Emocional	Coeh. Correlación: 0.17954496
Funcional	Coeh. Correlación: 0.12316745
Física	Coeh. Correlación: -0.26349791

Tabla 9. Correlación de Pearson entre numero de repetidos y riesgo de caídas

IDM	Riesgo de caídas
Coeh. Correlación	-0.21928351

Tabla 10. Correlación de Pearson entre numero de repetidos y riesgo de caídas por ítem

IDM	Coeh. Correlación
Marcha normal	-0.17725997
Cambio de velocidad	-0.01207902
Mov cef horizontal	-0.04390346
Moc cef vertical	-0.04390346
Vueltas Pivote	-0.14146039
Sobre Obstaculos	-0.22002633
Lado obstaculo	-0.11735658
Escaleras	-0.18709278

11. DISCUSIÓN

La ataxia espinocerebelosa tipo 7 es una enfermedad neurodegenerativa considerada poco común en el mundo. En nuestro país un estudio reportó el análisis de 108 individuos mexicanos con características clínicas de ataxia espinocerebelosa y determinó que la ocurrencia de las diferentes SCAs en nuestro país es la siguiente:

SCA2 (45.4%), seguida distantemente por SCA10 (13.9%), SCA3 (12%), SCA7 (7.4%) y SCA17 (2.8%), tomando en cuenta que los casos analizados fueron de la región centro del país, podrían no reflejar la incidencia de las SCAs en todo nuestro país.

Posteriormente, en Mexico se identificó una región central del estado de Veracruz que presenta una alta incidencia de SCA7. Los pacientes se localizaron en 5 diferentes comunidades de las cuales la comunidad de Tlaltetela presenta una prevalencia de 817.14/100000 habitantes, y la de Tuzamapan una prevalencia de 161.2/100000; datos que las sitúan como las poblaciones con mayor incidencia de SCA7 a nivel mundial. Pudiendo representar la serie de casos más grande reportada a nivel mundial para SCA7.

La alta incidencia de SCA 7 en esta región, que afecta la calidad de vida de manera importante, hace imperativo realizar estudios para conocer más a fondo esta patología y así poder implementar las medidas necesarias para ayudar a mejorar la salud y calidad de vida de los pacientes.

En el presente trabajo se estudió un grupo de pacientes, que contaban con la determinación del número de repetidos CAG en el gen de *ATXN7* a través de diagnóstico molecular, a través de la valoración del Índice Dinámico de la Marcha y del Dizziness Handicap Inventory. El índice dinámico de la marcha tiene como objetivo valorar el riesgo de caídas en pacientes con alteraciones del equilibrio; en la población de SCA7 estudiada se encontró un alto riesgo de caídas en el 94% de la población. Por su parte, la escala de Dizziness Handicap Inventory, es un cuestionario que nos ayuda a valorar la discapacidad física, funcional y emocional en pacientes que presentan vértigo, mareo e inestabilidad a la marcha (secundario a alguna patología adyacente).

En esta prueba la mayoría de los sujetos estudiados se refirieron sintomáticos. De los 35 pacientes valorados se determinó una discapacidad severa en 24 pacientes para la escala funcional, 21 para la escala física y en 13 pacientes para la escala emocional; una discapacidad moderada en la escala emocional en 13 pacientes, 7 pacientes en la escala física y 4 pacientes para la escala funcional. Con estos resultados podemos observar que la SCA7 es una enfermedad que afecta de manera considerable la vida del paciente debido a que a que presenta algún grado de discapacidad en un 80% para la esfera física y funcional y un 74% para la escala emocional, con una ligera correlación entre el número de tripletes repetidos CAG del gen *ATXN7* con el riesgo de caída y el tipo de discapacidad.

Actualmente, no existen datos en la literatura de la aplicación del Dizziness Handicap Inventory y el índice dinámico de la marcha en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 7, sin embargo existe evidencia que estas escalas han sido realizadas en pacientes con ataxia espinocerebelosa de determinadas etiologías en donde su uso se fundamenta en valorar la mejoría pre y posrehabilitación; y aunque los resultados indican validez y confiabilidad aceptable con una adecuada discriminación para el riesgo de caídas en el caso del índice dinámico de la marcha, las recomendaciones para el uso clínico de estas medidas no se pueden realizar debido a que su sensibilidad en esta patología aun no se han podido determinar.

Con la aplicación de estas escalas se encontró en pacientes con SCA7 un alto riesgo de caída y de discapacidad coincidente con una enfermedad neurodegenerativa con afectación a lo largo de la vida, desde la infancia a la vejez impactando de forma significativa la calidad de vida.

Por lo anterior, sugerimos que estas escalas pueden ser herramientas clínicas valiosas en la implementación de medidas para evitar el alto riesgo de caídas y sus complicaciones, así como para poder valorar la evolución post-rehabilitatoria en los ámbitos físico, funcional y emocional.

12. CONCLUSIONES

El riesgo de caída en esta población es considerablemente alto por lo cual es importante dar a conocer y aplicar las medidas de seguridad necesarias para evitar el riesgo de caídas y sus complicaciones.

Se observó un importante grado de discapacidad, desde severo a moderado, en el ámbito físico, funcional y emocional, por lo cual es importante no perder de vista la rehabilitación enfocada en estas áreas para mejorar la calidad de vida de los pacientes con SCA7.

Se observó una discreta correlación con el número de repetición de tripletes CAG con el riesgo de caídas y la discapacidad física, emocional y funcional.

Este es el primer trabajo donde se usa el índice dinámico de la marcha y dizziness handicap inventory específicamente para la ataxia espinocerebelosa tipo 7. Aunque estas escalas no están actualmente validadas para la SCA7, sugerimos que pueden ser valiosas herramientas para fines clínicos en la valoración pre y post-rehabilitación de este grupo de pacientes.

13. ANEXOS

Anexo 1:



INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACION SERVICIO DE OTONEUROLOGIA

PACIENTE: _____ EXPEDIENTE _____
FECHA _____ MEDICO _____

Preguntas:

1. El mirar hacia arriba ¿incrementa su problema? (Fi)
2. Debido a su problema ¿se siente usted frustrado (a)? (E)
3. Debido a su problema ¿restringe usted sus viajes de negocios o placer? (F)
4. El caminar por el pasillo de un supermercado ¿incrementa su problema? (Fi)
5. Debido a su problema ¿tiene usted dificultad de acostarse o levantarse de la cama? (F)
6. ¿Su problema restringe significativamente su participación en actividades sociales tales como salir a cenar, ir al cine o ir a fiestas? (F)
7. Debido a su problema ¿tiene usted dificultad para leer? (F)
8. El realizar actividades más complejas como deportes o tareas domésticas (barrer o guardar los platos), ¿incrementa sus problemas? (Fi)
9. Debido a su problema ¿tiene miedo de dejar su casa sin tener a alguien que le acompañe? (E)
10. Debido a su problema, ¿se ha sentido usted desconcertado(a) frente a los otros? (E)
11. Los movimientos rápidos de su cabeza ¿incrementan su problema? (Fi)
12. Debido a su problema ¿evita usted las alturas? (F)
13. Al levantarse de la cama, ¿se incrementa su problema? (Fi)
14. Debido a su problema ¿es difícil para usted realizar trabajos domésticos o de jardinería? (F)
15. Debido a su problema ¿tiene usted miedo de que la gente piense que está ebrio(a)? (E)
16. Debido a su problema, ¿es difícil para usted caminar solo? (F)
17. Caminar sobre una banqueta ¿incrementa su problema? (Fi)
18. Debido a su problema ¿es difícil para usted concentrarse? (E)
19. Debido a su problema ¿es difícil para usted caminar dentro de su casa en la oscuridad? (F)
20. Debido a su problema ¿tiene miedo de estar solo(a) en casa? (E)
21. Debido a su problema ¿se siente incapacitado(a)? (E)
22. Su problema ¿ha generado dificultades en sus relaciones con miembros de su familia o amigos? (E)
23. Debido a su problema ¿se siente usted deprimido(a)? (E)
24. Su problema ¿interfiere con su trabajo o con sus responsabilidades de familia? (F)
25. Al levantarse ¿se incrementa su problema? (Fi)

Aspectos emocionales (9): 2 9 10 15 18 20 21 22 23
Aspectos funcionales (9): 3 5 6 7 12 14 16 19 24
Aspectos físicos (7): 1 4 8 11 13 17 25

Respuesta	Puntos
No	0
A veces	2
Sí	4

Anexo 2:



INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACION
SERVICIO DE OTONEUROLOGIA

PACIENTE: _____ EXPEDIENTE _____

FECHA _____ MEDICO _____

MARCHA: INDEPENDIENTE _____ ASISTIDA _____

ÍNDICE DINÁMICO DE LA MARCHA					
					PUNTAJE
MARCHA NORMAL	0	1	2	3	
CAMBIO DE VELOCIDAD	0	1	2	3	
MOV CEF HORIZONT	0	1	2	3	
MOV CEF VERTICALES	0	1	2	3	
VUELTAS PIVOTE	0	1	2	3	
SOBRE OBSTÁCULO	0	1	2	3	
LADO OBSTACULO	0	1	2	3	
ESCALERAS	0	1	2	3	

TOTAL

MARCHA NORMAL		Caminar a velocidad normal desde el inicio hasta la siguiente marca (6 metros)
3	Normal	Camina 6 metros sin ayuda, buena velocidad, sin desbalance, patrón normal de marcha
2	Deterioro Leve	Camina 6 metros, velocidad lenta, con auxiliar, desviaciones moderadas
1	Deterioro Moderado	Camina 6 metros, velocidad lenta, patrón anormal de marcha, evidencia de desbalance.
0	Deterioro Severo	No puede caminar 6 metros sin ayuda, severas desviaciones, desbalance franco

CAMBIO DE VELOCIDAD		Caminar a paso normal, cuando se le indique "rápido", caminará lo más rápido que pueda por 1.5 mts. Cuando se indique "lento", caminará lo más lento que pueda por 1.5 mts.
3	Normal	Capaz de realizar estos cambios sin pérdida del equilibrio o desviaciones. Diferencia significativa en 3 velocidades.
2	Deterioro Leve	Puede cambiar de velocidad con desviaciones leves, o Sin desviaciones pero sin cambio significativo en la velocidad, o Utiliza dispositivo de asistencia.
1	Deterioro Moderado	Pequeños ajustes en la velocidad al caminar o Uno o varios cambios en la velocidad con importantes desviaciones o Cambios de velocidad perdiendo el equilibrio pero se recupera y continúa caminando
0	Deterioro Severo	No puede cambiar velocidad o pierde el equilibrio y llega a la pared o es sostenido

MOVIMIENTO CEFÁLICO HORIZONTAL		Caminar a ritmo normal, girar la cabeza hacia el lado que se le indica mientras continua caminando (izquierda, derecha, centro)
3	Normal	Giros de la cabeza sin problemas y sin cambios en la marcha
2	Deterioro Leve	Gira la cabeza sin problemas con ligeros cambios en la velocidad de marcha o utiliza ayuda
1	Deterioro Moderado	Giros con moderados cambios en la vel de la marcha, se recupera, continúa caminando
0	Deterioro Severo	Realiza tarea con graves trastornos de marcha, después de 400mts pierde el equilibrio, se detiene y choca con pared.

MOVIMIENTO CEFÁLICO VERTICAL		Caminar a ritmo normal, girar la cabeza hacia el lado que se le indica mientras continua caminando (arriba, abajo, centro)
3	Normal	Giros de la cabeza sin problemas y sin cambios en la marcha
2	Deterioro Leve	Gira la cabeza sin problemas con ligeros cambios en la velocidad de marcha o utiliza ayuda
1	Deterioro Moderado	Giros con moderados cambios en la vel de la marcha, se recupera, continúa caminando
0	Deterioro Severo	Realiza tarea con graves trastornos de marcha, después de 400mts pierde el equilibrio, se detiene y choca con pared.

MARCHA CON VUELTAS PIVOTE		Camine a ritmo normal, a la indicación "dese vuelta y pare", realizarlo tan rápido como sea posible y quedar de frente al explorador
3	Normal	Vueltas con seguridad dentro de los 3 seg, se detiene rápido sin pérdida del equilibrio
2	Deterioro Leve	Vueltas con seguridad en más de 3 seg y se para, sin pérdida del equilibrio
1	Deterioro Moderado	Se da vuelta lentamente, requiere apoyo verbal, da varios pasos pequeños para tener equilibrio y después se detiene.
0	Deterioro Severo	No le es posible dar vuelta con seguridad, requiere asistencia para darse vuelta y parar

PASAR ENCIMA DE UN OBSTÁCULO		Camine a velocidad normal. Al llegar a la caja de zapatos, pase sobre ella, no la rodee, siga caminando.
3	Normal	Puede pasar por encima de la caja sin cambiar la velocidad y sin desequilibrio
2	Deterioro Leve	Pasa por encima de la caja, pero debe frenar y ajustar pasos para librar la caja
1	Deterioro Moderado	Debe detenerse para pasar la caja y lo hace con dificultad, requiere apoyo verbal.
0	Deterioro Severo	No puede realizarlo sin ayuda.

ESQUIVANDO POR UN LADO EL OBSTÁCULO		Camine a ritmo normal. Al llegar al 1er cono (2 mts) rodéelo por la derecha y al llegar al segundo cono (2mts después del primero) rodéelo por la izquierda.
3	Normal	Puede caminar alrededor de los conos sin cambiar la velocidad ni desequilibrio
2	Deterioro Leve	Pasa alrededor de los dos conos, debe frenar y ajustar pasos para pasar los conos
1	Deterioro Moderado	Puede pasar los conos, enlentece la velocidad para terminar o requiere apoyo verbal
0	Deterioro Severo	No puede pasar alrededor de los conos sin rozarlos o requiere de asistencia física.

ESCALERAS		Suba las escaleras como lo hace en casa, utilice barandal si es necesario, al llegar a la parte superior dese vuelta y bájeelas
3	Normal	Alterna los pies, no usa barandal
2	Deterioro Leve	Alterna los pies, debe usar el barandal
1	Deterioro Moderado	Dos pies por escalón, debe utilizar el barandal..
0	Deterioro Severo	No es posible hacerlo con seguridad

Anexo 3

Carta de Consentimiento Informado



INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN

**CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO
SUBDIRECCIÓN DE AUDIOLOGÍA, FONIATRÍA Y PATOLOGÍA DEL LENGUAJE**

México, D.F. a: _____ de _____ del 20 ____

Nombre del paciente: _____

Responsable o Tutor: _____

No. de Registro: _____

Domicilio (calle): _____

Colonia: _____ Delegación: _____ C.P. _____

Teléfono: _____ Celular: (55) _____ Firma: _____

En caso de emergencia hablar al teléfono: _____

Con: _____ Parentesco: _____

Nombre del Testigo: _____ Firma: _____

Por este conducto doy mi consentimiento para que se me realice valoración, mediante el diagnóstico instrumentado y tratamiento médico necesario para mi atención médica, toda vez que el Médico me explique lo relacionado con mi padecimiento, manejo y tratamiento a seguir.

Me comprometo a **RESPETAR** las citas médicas, acudir a todos los servicios a donde se me envíe. Asimismo, tengo obligación de acudir puntualmente a mis citas en día y hora programadas, durante el turno, consultorio y horario correspondiente.

Acepto que en alguna parte del tratamiento podría ser atendido por médicos en formación, con supervisión del médico especialista.

Riesgos (texto abierto): _____

Alternativas (texto abierto): _____

Nombre del médico: _____ Firma: _____

Cédula profesional: _____

14. BIBLIOGRAFIA

1. Snell Richard. Neuroanatomía Clínica. 2006. Ed Panamericana 6 Ed.
2. Allan H. Ropper, Robert H. Brown. Principio de Neurología. 2007. Ed Mc Graw Hill. 8 ed.
3. Patestas (2006). Neuroanatomía clínica. Editorial Manual Moderno
4. Grimaldi G, Manto M. Topography of cerebellar deficits in humans. *Cerebellum*. 2012 Jun; 11(2):336-51.
5. Bartual Pastor J. Anatomía y fisiología del sistema vestibular. El sistema vestibular y sus alteraciones. Barcelona: Masson; 1998. p. 21-52.
6. Guyton AC, Hall JE. Cortical and Brain Stem Control of Motor Function. Textbook of medical physiology. 11ª Ed. Filadelfia: Elsevier; 2006. p. 685-697.
7. Baloh RW, Honrubia V. The central vestibular system. En: Baloh RW, Honrubia V, editores. Clinical neurophysiology of the vestibular system. 3ª Ed. Nueva York: Oxford University Press; 2001. p. 53-107.
8. Delgado Lirola, Registro posturográfico y craneocorpográfico de las alteraciones del equilibrio producidas por el alcohol. Tesis doctoral 2010. Universidad de Santiago de Compostela.
9. Lysakowski A. Anatomy of vestibular end organs and neural pathways. En: Cummings CW, editor. Otolaryngology–Head and neck surgery. 4ª Ed. Philadelphia: Elsevier Mosby; 2005. p. 3089-3114.
10. Díaz C, Álvarez JC, Suárez C. Anatomía del sistema vestibular periférico y central. En: Gil-Carcedo LM, editor. Tratado de Otorrinolaringología y cirugía de cabeza y cuello. 2ª Ed. Tomo II Otología. Madrid: Editorial medica panamericana; 2007. p. 879-911.
11. Hain TC, Helminski JO. Anatomy and Physiology of the Normal Vestibular System. En: Herdman SJ, editor. Vestibular Rehabilitation 3ª Ed. Filadelfia: Contemporary perspectives in Rehabilitation; 2007. p. 2-18.
12. Brodal A. The cranial nerves. En: Brodal A, editor. Neurological anatomy in relation to clinical medicine. 3ª Ed. Nueva York: Oxford Press; 1981. p. 448-577.
13. Walzl EM, Mountcastle VB. Projection of vestibular nerve to cerebral cortex of cat. *Amer J Physiol* 1949; 159: 595-599.
14. Penfield W, Jasper HH. Epilepsy and the functional anatomy of the brain. Boston: Little, Brown & Co; 1954. 896 pp.
15. Gacek RR. Anatomy of the central vestibular system. En: Jackler RK y Brackmann DE, editores. Neurotology 2ª Ed. Filadelfia: Elsevier Mosby; 2005. p. 75-90.
16. Ojeda JL, Icardo JM. Sistema vestibular. En: Ojeda JL, Icardo JM, editores. Neuroanatomía Humana. Aspectos Funcionales y Clínicos. Barcelona: Masson: 2004. p. 223-231.
17. Baloh RW, Honrubia V. Vestibular function: an overview. En: Baloh RW, Honrubia V, editores. Clinical neurophysiology of the vestibular system. 2ª ed. Filadelfia: FA Davis; 1990. p. 3-19.
18. Brandt T. Introduction. En Brandt T, editor. Vertigo. Its multisensory syndromes. 2ª Ed.

Londres: Springer-Verlag; 2003. p. 3-21.

19. Brandt T, Dieterich M. Central vestibular syndromes in roll, pitch and yaw planes: Topographic diagnosis of brainstem recorders. *Neuroophthalmology* 1995; 15: 291-303.
20. Bartual Pastor J. Mantenimiento del tono y la postura. *Fisiología del sistema vestibulo espinal. Semiología vestibular*. Cádiz: Unimed; 1980. p. 65-78.
- 21.- Shinoda Y, Ohgaki T, Futami T, Sugiuchi Y. Morphology of single medial vestibulospinal tract axons in the upper cervical spinal cord of the cat. *J Comp Neurol* 1992; 316: 151-172.
- 22.- Suárez Nieto C. Morfología y función del sistema vestibular. En: Ramírez Camacho R, editor. *Trastornos del equilibrio*. Madrid: McGraw Hill; 2003. p. 3-19.
- 23.- Sanz Fernández R. Test de autorrotación: VAT y posturografía dinámica: CDP. *Verteré*. Madrid: Luzán 5; 1997; 25: 5-15.
- 24.- Bacsí AM, Colebatch JG. Evidence for reflex and perceptual vestibular contributions to postural control. *Exp Brain Res* 2005; 160(1): 22-28.
25. Peterson BW. Cervicocollic and cervicoocular reflexes. En: Peterson BW y Richmond F, editores. *Control of head movement*. Nueva York: Oxford Press; 1988. p. 90-99.
26. Vikram G. Shakkottai & Brent L. Fogel. Autosomal Dominant Spinocerebellar Ataxia. *Neurol Clin* 31 (2013) 987–1007
27. Perlman SL. Ataxias. *Clin Geriatr Med*. 2006 Nov;22(4):859-77.
28. Burke G. Ataxia. *Medicine*. 2008;36(10): 540-544
29. Harrison. *Principios de Medicina Interna*. Ed 16ª. Edit Mc Graw Hill.
30. Pérez Sempere. Ataxias Heredodegenerativas. *Medicine*. 1998 7(94): 4391-5
31. Bird TD, Pagon RA, La Spada AR. Spinocerebellar Ataxia Type 7. *GeneReview*. updated 2007 Sep 06.
32. Rüb U, Ludger Schols , Henry Paulson & col. Clinical features, neurogenetics and neuropathology of the polyglutamine spinocerebellar ataxias type 1, 2, 3, 6 and 7. *Progress in Neurobiology* 104 (2013) 38–66.
33. Rüb U, Brunt ER, Gierga K et al. Spinocerebellar ataxia type 7 (SCA7): first report of a systematic neuropathological study of a brain of a patient with a very short expanded CAG repeat. *Brain Pathol* . 2005 15: 287–295.
34. Klas Victorin, Björn Brådvik , Karin Nilsson & col. Autosomal dominant cerebellar ataxia with slow ocular saccades, neuropathy and orthostatism: A novel entity?. *Parkinsonism and Related Disorders* 20 (2014) 748-754.
35. Durr Alexandra. Autosomal dominant cerebellar ataxias: polyglutamine expansions and beyond. *Lancet Neurol* 2010; 9: 885–94.
36. Seidel Kay, Siswanto Sonny, Brunt Ewout R. & col. Brain pathology of spinocerebellar ataxias. *Acta Neuropathol* (2012) 124:1–21.
37. Teive HA. Spinocerebellar ataxias. *Arq Neuropsiquiatr*. 2009 Dec;67(4):1133-42.

38. Subramony S.H. Approach to ataxic diseases. Handbook of Clinical Neurology, 2012 Vol. 103 Editors Elsevier. (3rd)
39. Michalik A, Martin JJ, Van Broeckhoven C. Spinocerebellar ataxia type 7 associated with pigmentary retinal dystrophy. *Eur J Hum Genet.* 2004 Jan;12(1):2-15.
40. Tapia Y. 2012. Diagnóstico molecular de las ataxias espinocerebelosas tipo 1, 2, 3, 6 y 7 a través de electroforesis capilar en la población mestizo mexicana. Tesis de Maestría. Instituto Politécnico Nacional
41. Alonso E, Martínez-Ruano L, De Biase I, Mader C, Ochoa A, Yescas P, Gutiérrez R, White M, Ruano L, Fragoso-Benítez M, Ashizawa T, Bidichandani SI, Rasmussen A. Distinct distribution of autosomal dominant spinocerebellar ataxia in the Mexican population. *Mov Disord.* 2007 May 15;22(7):
42. Magaña JJ, Gómez R, Maldonado-Rodríguez M, Velázquez-Pérez L, Tapia-Guerrero YS, Cortés H, Leyva-García N, Hernández-Hernández O, Cisneros B. Origin of the spinocerebellar ataxia type 7 gene mutation in mexican population. *Cerebellum.* 2013 Dec;12(6):902-5.
43. Neetens A, Martin JJ, Libert J et al. Autosomal dominant cone dystrophy – cerebellar atrophy (ADCoCA) modified ADCA Harding II. *Neuroophthalmology.* 1990 10: 261–275.
- 44 Grattan-Smith PJ, Healey S, Grigg Jr and Christodoulou J. Spinocerebellar ataxia type 7: A distinctive form of autosomal dominant cerebellar ataxia with retinopathy and marked genetic anticipation. *J. Paediatr. Child Health* (2001) 37, 81–84).
45. Enevoldson TP, Sanders MD and Harding AE. Autosomal dominant cerebellar ataxia with pigmentary macular dystrophy. A clinical and genetic study of eight families. *Brain* 1994; 117: 445–460.
46. Morrison PJ. The spinocerebellar ataxias: Molecular progress and newly recognised phenotypes. *Eur. J. Paediatr. Neurol.* 2000; 4: 9–15.
47. Benton CS, de Silva R, Rutledge SL et al. Molecular and clinical studies in SCA-7 define a broad clinical spectrum and the infantile phenotype. *Neurology* 1998; 51: 1081–6.
48. Martin JJ. Spinocerebellar ataxia type 7. *Handb Clin Neurol.* 2012;103:475-91.
49. Van de Warrenburg, Frenken, Ausems et al. Striking anticipation in spinocerebellar ataxia type 7: the infantile phenotype. *J Neurol.* 2001 248: 911–914.
50. Holmberg M, Duyckaerts C, Dürr A et al. Spinocerebellar ataxia type 7 (SCA7): a neurodegenerative disorder with neuronal intranuclear inclusions. *Human Molecular Genetics*, 1998, Vol. 7, No. 5 913–918)
51. David G, Dürr A, Stevanin G et al. Molecular and clinical correlations in autosomal dominant cerebellar ataxia with progressive macular dystrophy (SCA7). *Hum. Mol. Genet.* 1998; 7: 165–70.
52. Lyon G, Adams RA and Kolodny EH. Early infantile progressive metabolic encephalopathies: Clinical problems and diagnostic considerations. *Neurology of Hereditary Metabolic Diseases in Childhood.* McGraw-Hill, New York, 1996.
53. Bird TD. Hereditary Ataxia Overview. *GeneReviews.* updated 2012 May 31.
54. Harrison Online. Parte XV. Trastornos neurológicos: Enfermedades del sistema nervioso central: Capítulo 352. Ataxias. 2012 Ed 18, Mac Graw Hill Interamericna Editores.
55. Saute JA, Donis KC, Serrano-Munuera C, Genis D, Ramirez LT, Mazzetti P, Pérez LV, Latorre P, Sequeiros J, Matilla-Dueñas A, Jardim LB; Iberoamerican Multidisciplinary Network for the Study of

Movement Disorders Study Group. Ataxia rating scales psychometric profiles, natural history and their application in clinical trials. *Cerebellum*. 2012 Jun;11(2):488-504.

56. Ceballos LR, Vargas AAM. Aplicación y utilidad del Dizziness Handicap Inventory en pacientes con vértigo del Servicio de Otorrinolaringología del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI. *An Med Asoc Med Hosp ABC* 2004; 49 (4): 176-183.

57. Altamar G, Curcio C, ROSSO V y col. Evaluación del mareo en ancianos en una clínica de inestabilidad, vértigo y caídas. *Acta Médica Colombiana* vol. 33 n° 1 2008.

58. Herman T, Inbar-Borovsky N, Brozgot M, Giladi N and Hausdorff JM. The Dynamic Gait Index in healthy older adults: the role of stair climbing, fear of falling and gender. *Gait & posture*. 2009; 29(2):237-41.

59. Winfried Ilg, Cornelia Schatton, Julia Schicks et al. Video game-based coordinative training improves ataxia in children with degenerative ataxia. *Neurology*. November 13, 2012 vol. 79 no. 20 2056-2060.

60. <http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/ataxias.htm>

61. Gwen Garden. Spinocerebellar Ataxia Type 7. *Gene Review*. December 20, 2012.

62. J.A. López-Escámez, M. Gómez Fiñana, A. Fernández y col. Evaluación del tratamiento del vértigo posicional paroxístico benigno mediante el cuestionario DHI-S. *Acta Otorrinolaringológica Española*. Volume 52, Issue 8, 2001, Pages 660–666

63. Vereeck L, Truijen S, Wuyts F & al. Test-retest reliability of the Dutch version of the Dizziness Handicap Inventory. *B-ENT* . 2006, 2(2):75-80.

64. Davide Cattaneo, Johanna Jonsdottir and Stefania Repetti. Reliability of four scales on balance disorders in persons with multiple sclerosis. *Disability and Rehabilitation* 2007, Vol. 29, No. 24, Pages 1920-1925.

65. Morales ALL, Cárdenas VMI, Evaluación de los pacientes con vértigo mediante el Cuestionario de Discapacidad por Vértigo (DHI). *An Orl Mex* 2014;59:59-65.

66. Kenton R. Kaufmana, Robert H. Brey, Li-Shan Chouc et al. Comparison of subjective and objective measurements of balance disorders following traumatic brain injury. *Mayo Clinic*. 25 May 2005.

67. Susan L. Whitney, Gregory F. Marchetti, Annika Schade and Diane M. Wrisley. The sensitivity and specificity of the Timed "Up & Go" and the dynamic gait index for self-reported falls in persons with vestibular disorders. *Journal of Vestibular Research*. Volume 14, Number 5/2004
Pages 397-409.

68. Jonsdottir J and Cattaneo D. Reliability and Validity of the Dynamic Gait Index in Persons With Chronic Stroke. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. Volume 88, Issue 11, November 2007, Pages 1410–1415

69. Sheau-Ling Huang, Ching-Lin Hsieh, Ruey-Meei Wu et al. Minimal Detectable Change of the Timed "Up & Go" Test and the Dynamic Gait Index in People With Parkinson Disease. *Journal of the American Physical Therapy*. January 2011 vol. 91 no. 1 114-121

70. Jennifer McConvey and Susan E. Bennett. Reliability of the Dynamic Gait Index in individuals with multiple sclerosis. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. Volume 86, Issue 1, January 2005, Pages 130–133
71. Line R. Jonsson, Morten T. Kristensen, Sigrid Tibaek et al. Intra and Interrater Reliability and Agreement of the Danish Version of the Dynamic Gait Index in Older People With Balance Impairments. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. Volume 92, Issue 10, October 2011, Pages 1630–1635
72. Jenni Tuomela, Jaana Paltamaa and Arja Häkkinen. Reliability of the Dynamic Gait Index in individuals with neurological disorders. *Rev. Disability and Rehabilitation* September 2012, Vol. 34, No. 19, Pages 1657-1664.
73. Anat Lubetzky-Vilnai, Tracy L Jirikowic, PhD and Sarah Westcott McCoy. Investigation of the Dynamic Gait Index in Children: A Pilot study. *Pediatr Phys Ther*. 2011 23 (3) 268-273.
74. Stanley J Winser, Catherine M Smith, Leigh A Hale et al. Systematic review of the psychometric properties of balance measures for cerebellar ataxia. *Clin Rehabil*. June 2014.