

Facultad de Medicina.

11233

1992

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO  
HOSPITAL GENERAL DE MEXICO S.S.  
UNIDAD DE NEUROLOGIA Y NEUROCIROLOGIA

10  
2oj.

"Ataxia cerebelosa infantil por  
hipoplasia de vermis cerebeloso:  
Presentación de un caso clínico y  
revisión de la literatura."

TESIS RECEPCIONAL

TESIS CON  
FALSA DE ORIGEN

QUE PRESENTA EL DR. ROMAN L<sup>A</sup>LAN TRIANO  
PARA OBTENER EL GRADO DE ESPECIALISTA  
EN NEUROLOGIA CLINICA

1992



SECRETARÍA  
DE LA  
ASISTENCIA PÚBLICA  
HOSPITAL GENERAL  
UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO  
UNIDAD DE NEUROLOGIA Y NEUROCIROLOGIA

*Sc...*



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 está 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.

## ATAXIA CEREBELOSA INFANTIL POR HIPOPLASIA DE VERMIS CEREBELOSO:

Presentación de un caso clínico y revisión de la literatura.

### HISTORIA:

Desde la primera descripción por Rossi (1) en 1821, 14 publicaciones de agenesia del vermis cerebeloso han sido reportados, las cuales están resumidas en la Tabla I. Casos aislados han sido descritos y los hallazgos patológicos han sido disponibles en cada caso.

La agenesia del vermis fué completa en 4 casos y parcial en 12. Estos últimos la porción postero-inferior del vermis estuvo ausente, mientras que la porción anterosuperior estuvo preservada. La sobrevivida después del nacimiento varió desde días hasta los 70 años, y su duración fué relacionada probablemente a la presencia de otro desorden o malformación asociado, como por ejemplo, profundo retardo. De la revisión de estos casos, no hay razón para creer que la ausencia del vermis a cualquier dirección afecta la vida del individuo. Algunos de los pacientes fueron de inteligencia normal y no tuvieron signos neurológicos. Dos de ellos vivieron entre 70 y 71 años respectivamente. El retardo psicomotor fué comunmente encontrado en otros pacientes de esta serie. Hipotonía e incoordinación también fueron mencionados.

AUTORES	AGENESIA	EDAD DE MUERTE	DATO CLINICO	PATOLOGIA CEREBELOSA	MALFOR. A SOCI ADA
ROSSI 1891	COMPLETA	31 A.	DEFECTO MENTAL	CORTEZA CEREBELOSA CON CITOARQUITECTU RA ANORMAL	--
ROSSI 1892	COMPLETA	2 DIAS	---	---	
GRADIG 1905	PARCIAL	10 DIAS			MIELOMENNGOCELE
OBERSTEINER 1916	PARCIAL	28 A.	INTELIG. NOR.	HETEROTOPIA EN LA SUBSTANCIA BLANCA- DEL CEREBELO	
GUTTMANN 1929	PARCIAL	5 A.	EPILEPSIA Y HEMIPERESIA	VERMIS ANTEROSUPE- RIOR NORMAL	AGENESIA DEL CUERPO CALLO SO
LYSENKOW 1931	COMPLETA	25 A.	INCAPACIDAD PARA CAMINAR		
PINOS 1932	PARCIAL	24 A.	DEFECTO MENTAL	HIPOPLASIA NUCLEO DENTADO Y ATROFIA CEREBELO IZQ.	
RUBINSTEIN 1940	PARCIAL	71 A.		HIPOPLASIA DE HE MISFERIOS CEREBELO	
SEHS 1941	PARCIAL	16 A.	NISTAGMO	HIPOPLASIA VERMIS	
LHERMITTE 1942	PARCIAL	20 M	---	---	---

MORSIER 1954	PARCIAL	2 M	---	HIPOPLASIA NUCLEOS DE OLIVAS	
MORSIER 1955	PARCIAL	2 M	---	HIPOPLASIA TRACTO ESPINOCEREBELOSO	---
HAENE 1955	PARCIAL	4 A	INCAPACIDAD PARA CAMINAR FLACCIDEZ	HIPOPLASIA DE NUCLEOS CEREBELOSOS	---
MORSIER 1962	PARCIAL	70 A	---	MALFORMACION DE LA ESTRUCTURA CORTICAL CEREBELOSA	AUSENCIA DEL SEPTUM PELUCIDUM
EISENRING 1968	PARCIAL	2 M	SINDROME DE KLIPPEL-FEIL	---	DIASTOMATOBULBIA

La incidencia familiar fué sugerida por Báene. Lhermi --  
tté también tuvo un hermano quien estuvo similarmente afectado -  
clínicamente; los padres eran consanguíneos.

En algunos casos, el mal desarrollo de los hemisferios -  
cerebelosos y sus núcleos fueron encontrados, en otros, los nú-  
cleos de la oliva estuvieron comprometidos. Alteraciones en la  
citoarquitectura de la corteza cerebelosa algunas veces se encontró  
y en otros casos heterotopias de neuronas estuvieron presentes  
en la sustancia blanca. En algunos casos, la agenesia del -  
vermis fué solamente la malformación del cerebelo. Malformaciones  
asociadas de la línea media del SNC fueron encontrados en al  
menos la mitad de los casos descritos. Estas incluyeron cranios-  
quisis, mielomeningocele, agenesia del cuerpo caloso, arrinencefalia,  
diastometobulbia y otros.

En adición a estos casos, la agenesia del vermis puede -  
ocurrir en asociación con considerable dilatación o agrandamiento  
del IV ventrículo. En los casos de Ostertag, la agenesia del  
vermis fué asociada con una dilatación quística del IV ventrículo  
comunicándose con hidromielia que se extendía hasta C6.

En los casos de Castrillon el vermis inferior estuvo ausente,  
el psi del IV ventrículo estuvo reducido a una membrana -  
y la cavidad comunicaba directamente con la cisterna magna.

Eisenring y col. estudiaron otros pacientes con ausencia-  
del vermis quienes también mostraron una dilatación quística del

#### IV VENTRICULO

La ausencia del vermis es también un rasgo significativo en el Síndrome de Dandy-Walker. En 1914, Dandy y Blackfan describieron un niño de 13 meses de edad con aplasia congénita del vermis asociado con un quiste de la línea media y obstrucción del agujero de Magendie. En 1921, Dandy discutió este problema y consideró que la dilatación del IV ventrículo y la ausencia del vermis era secundario a la hidrocefalia interna.

En 1954 Benda revisó la literatura y presentó 6 casos adicionales. Ella mostró que no hay involución del velum medular posterior del IV ventrículo el cual persiste como una membrana delgada. Hay alguna permeabilidad del agujero de Magendie o del velum y por lo tanto la obstrucción generalmente no es completa. Los rasgos de este síndrome son dolicocefalia con engrosamiento de la escama occipital, alta inserción del tentorio y senos laterales, hidrocefalia interna con dilatación quística del IV ventrículo, desplazamiento lateral del hemisferio cerebeloso y aplasia parcial completa del vermis.

En algunos casos, hay desplazamiento rostral y atrofia del vermis, como lo describió d'Agostino y col. y Gibson. Tales cambios parecen relacionados a la hidrocefalia interna, en particular al agrandamiento del IV ventrículo.

En muchos pacientes con el Síndrome de Dandy-Walker, malformaciones adicionales de la línea media tales como la age-

nesia del cuerpo calloso, también han sido descritas. Esto -- pudo desarrollarse que otros factores como la hidrocefalia interna desarrollada en el útero puede ser significativa en la etiología de esta malformación. (2)

Los síndromes de ataxia familiar y que se presentan en la niñez son raros. La ataxia de Friedreich y la ataxia-telangiectasia son desordenes progresivos con anormalidades neurológicas múltiples. Los síndromes menos comunes incluyen a una ataxia cerebelosa progresiva ligada al sexo asociada con epilepsia mioclónica, la enfermedad de Refsum y la ataxia cerebelosa asociada con severa deficiencia mental.

#### NEUROFISIOLOGIA DEL CEREBELO EN EL CONTROL DEL MOVIMIENTO:

El estudio del cerebelo ha probado ser una rama muy frustrante de las neurociencias. Tiene despectivamente una estructura de 3 capas (molecular, células de Purkinje y de células granulosas). Solamente 2 tipos de aferencias o llegadas que vienen de otras partes del SNC (fibras trepadoras y musgosas); Las células de Purkinje son excitadas directamente (fibras trepadoras) o indirectamente; las fibras musgosas excitan a las células granulosas cuyas fibras paralelas a su vez excitan a las células de Purkinje. Todas las salidas o aferencias de la corteza cerebelosa están proporcionadas por las células de Purkinje. Hay solamente 4 tipos de interneuronas (células granulosas, las cuales son exitatorias; células estrelladas, canasta y células de Golgi que todas son inhibitorias). Noso -



tros ahora tenemos una casi completa descripción y disposición de las salidas y llegadas del cerebelo y aún conocemos muchos de los transmisores empleados. No obstante no tenemos una idea clara de como el cerebelo contribuye al control del movimiento.

Nuestro entendimiento duramente ha avanzado de lo establecido en 1917 cuando Gordon Holmes publicó su clásico reporte de las funciones del cerebelo. El problema más difícil de todos es que es un nodo esencial en numerosas vías de retroalimentación; he aquí que el estudio del cerebelo aislados de otros componentes, revela poco a cerca de su verdadera función. Además, es un sistema de óptima seguridad el cual bien puede estar comprometido en la adquisición de destreza motora de larga duración. Finalmente contribuye al control de todo el árbol de la división motora, llamadas axial, proximal y distal, también recibe vías sensoriales de casi todas las conocidas vías sensoriales.

Es una excelente estructura "sensorimotora" y nuestro entendimiento de la transacción sensorimotor es primitiva en el extremo.

Holmes en 1939 sugirió una función para el cerebelo; El propuso que las unidades regularmente repetidas de las cuales está compuesto puede servir como un "detector de errores", comparando el curso intensionado de un movimiento con la dirección que realmente lleva.

Su evidencia para esta idea fué enteramente clínica.

Siguiendo a lesiones cerebelosas los pacientes exhibían ataxia postural y temblor de intención. Estos síntomas resultan de - disturbios de la amplitud, sitio y tiempo de contracción muscular.

Aunque la estructura fundamental de cada movimiento parece estar intacta, el control está ausente. En particular el síntoma de temblor de intención da una pista de la falta de - control. Los sujetos normales alcanzan un blanco visual en 2 tiempos. Primero, un movimiento rápido hecho en dirección general hacia el blanco. Esto seguido por un movimiento lento de - corrección que alcanza exactamente al blanco bajo el control - visual de retroalimentación. Un paciente con enfermedad del cerebelo lateral realiza el movimiento inicial rápido con poca - dificultad, pero conforme el blanco está siendo alcanzado - ellos se vuelven incrementadamente inexactos (temblor de intención). Es necesario decidir cuales parámetros de un movimiento pueden ser controlados por el cerebelo. Esto no es tan - simple como se dice debido a que nosotros no conocemos a que - nivel se inicia. Un movimiento puede ser definido en términos de su meta, o de su trayectoria a través del espacio, o en términos de los ángulos de las articulaciones comprometidas o por medio de una descripción detallada de la magnitud, sitio y - tiempo de la contracción de cada músculo comprometido en llevarlo a cabo. El cerebelo participa en todos estos niveles. Los lóbulos laterales reciben información acerca de la meta deseada de un movimiento de los lóbulos parietal posterior y pre -- frontal junto con el sistema visual, mientras que el cerebelo-paravermiano recibe información de la corteza sensorimotora, -

acerca de la vía intencionada de la ejecución del movimiento.. También recibe retroalimentación acerca de su progreso actual - a través de la piel, músculos, receptores de articulación, y - de interneuronas del cordón espinal por vía del tracto espino-cerebeloso.

Desafortunadamente nosotros no estamos aún en posición, de entender en detalles que transformación toma lugar durante estos movimientos, en explicación de la dificultad antes mencionada asociadas con el análisis del registro neuronal en el movimiento de un animal despierto.

Ninguna teoría de la función cerebelosa es todavía capaz de contestar con detalles las preguntas de como el resultado de la interacción computacional de la corteza cerebelosa y sus núcleos usados para modificar el movimiento.

Parece probable que el cerebelo pueda sobreponerse, - siendo capaz de hacer uso de la información sensorial de retroalimentación, acerca de como un movimiento exitoso en el pasado mejora la ejecución de movimientos similares en el futuro.- El cerebelo puede por lo tanto estar íntimamente relacionado con la adquisición de destrezas motoras, siendo capaz de almacenar experiencias acerca del éxito o falla de conseguir un movimiento en diferentes circunstancias.

El reflejo vestibulo-ocular asegura que la mirada visual pueda permanecer fijada en el espacio a pesar de los movimientos de la cabeza; he aquí que uno puede mantener los

ojos fijos en un objeto en el campo periférico aun cuando la -  
cabeza está sacudiéndose.

No obstante el movimiento de los ojos de un punto fijo -  
a otro mediante las sácadas, o el movimiento del trayecto de -  
un objeto con los ojos (seguimiento lento) o la mirada fija en  
un objeto que se mueve a la misma velocidad que la cabeza, cla -  
ramente el reflejo vestibulo-ocular debe ser suprimido. La su -  
presión de la parte flocculonodular del cerebelo previene tal  
supresión del reflejo vestibulo-ocular; posteriormente los -  
ojos tienden a compensar los movimientos de la cabeza aún cuan -  
do esto es totalmente inapropiado.

El cerebelo no es por lo tanto la cabeza del sistema -  
proprio septivo como originalmente Sherrington sugirió, pero es  
probablemente el más alto centro para la regulación automática  
sensorial del movimiento.

Desordenes atáxicos degenerativos: aun incomprensibles:  
Los desordenes degenerativos del sistema nervioso, incluyendo -  
demencias, desordenes del sistema motor y las degeneraciones -  
espinocerebelosas, están representando un gran problema. El de -  
sorden resulta de una degeneración selectiva y simétrica de -  
uno o más grupos de neuronas. Algunas están determinadas gené -  
ticamente, pero la mayoría nó; genralmente la enfermedad se -  
desarrolla debido a una combinación de factores genéticos y -  
del medio ambiente.

La degeneración cerebelosa y espinocerebelosa comprende un grupo complejo de más de 50 enfermedades. Su clasificación es CONTROVERSIAL, pero en la práctica ellas son mejor subdivididas de acuerdo a los rasgos clínicos y genéticos más que por criterios patológicos. (5)

Las ataxias degenerativas con reconocible defecto metabólico son raras, pero su DIAGNOSTICO ES IMPORTANTE PARA CONSEJO GENETICO y tratamiento. Algunas enfermedades por depósitos más comumente asociadas con desordenes neurodegenerativos de la niñez, tales como la deficiencia de hexosaminidasa y las leucodistrofias pueden presentarse en el adulto como un síndrome multisistémico incluyendo disfunción cerebelosa. La colestanolosis, una rara enfermedad autosómica recesiva causada por la deficiencia del metabolismo de las sales biliares causa ataxia, demencia, espasticidad neuropatía periférica, cataratas y xantomas tendinosos en la segunda década de la vida.

El tratamiento con ácido quenodexosicólico parece mejorar la función neurológica. Las deficiencias severas y de larga evolución de vitamina E causa un síndrome de ataxia progresiva, arreflexia y pérdida distal de la sensibilidad de vibración y posición. Adecuadas dosis de vitamina E detiene el progreso de los síntomas neurológicos y la mejoría en algunos casos. (6-7)

Los desórdenes atáxicos degenerativos de causa desconocida que comienzan en la niñez o adolescencia son siempre gené

ticamente determinados y generalmente son autosómicos recesivos. La más común de estas es la ATAXIA DE FRIEDREICH, la cual generalmente causa síntomas entre los 8 y 16 años de edad. Los rasgos cardinales son ataxia progresiva de la marcha y de los miembros, disartria y arreflexia, signos de disfunción del tracto piramidal y pérdida del sentido de vibración y posición. La escoliosis y evidencias electrocardiográficas de enfermedad cardíaca ocurren en cerca del 70% de los casos de ATAXIA DE FRIEDREICH. Los rasgos menos comunes incluyen pies cavus, atrofia óptica, atrofia distal y diabétes. En promedio los pacientes pierden la capacidad para caminar 15 años después de iniciados los síntomas y fallecen entre los 40 y 50 años. (8)

La causa de la ataxia de Friedreich permanece desconocida, y reportes iniciales sugirieron deficiencia de la piruvato deshidrogenasa o de la enzima málica mitocondrial que no han sido confirmadas.

Esfuerzos por localizar el gene de la enfermedad en una específica región del cromosoma ha excluido cerca de la mitad del genoma.

Cerca de un tercio de los pacientes con ataxia degenerativa que la desarrollan después de los 20 años de edad tienen una estrecha similitud de afección y la herencia es generalmente autosómica dominante. Los hallazgos patológicos en la degeneración cerebelosa de inicio tardío son variables, pero el síndrome de atrofia olivoponto cerebelosa (pérdida de las células en los núcleos pontinos y olivares y también de

las células cerebelosas de Purkinje) es visto al menos en la mitad de los casos esporádicos y familiares. Hay siempre cambios degenerativos acompañantes en los ganglios basales, cordón espinal y nervio periférico, tanto que el término de atrofia olivopontocerebelosa es engañoso. Ha sido sugerido que la actividad deshidrogenasa glutamato de leucocitos está específicamente reducida en algunos pacientes con atrofia olivopontocerebelosa, pero en recientes estudios Británicos estas observaciones no han sido confirmadas.

LA MAYORIA DE LOS INTENTOS PARA TRATAR LAS ATAXIAS DEGENERATIVAS HAN DADO RESULTADOS DESALENTADORES, REFLEJANDO NUESTRO INCOMPLETO CONOCIMIENTO DE LA FUNCION DE NEUROTRANSMISORES EN EL CEREBELO Y SUS CONEXIONES.

Resultados prometedores usando hormonas liberadoras de tiotropina para tratar las ataxias han sido reportadas por Japoneses; estas observaciones necesitan ser confirmadas, pero ellos sugieren que las vías de llegada noradrenergicas al cerebelo son más importantes que lo que previamente se creía.(9)

#### Clasificación de las Ataxias.

Las dificultades en la clasificación nosológica y correlaciones clínicas-anatómicas se deben a 1) muchos de los estudios anatómicos y clínicos han sido incompletos, especialmen

te del lado anatómico. 2) los tipos establecidos como "clásicos" de la enfermedad parecen ser infrecuentes en comparación a los tipos aberrantes y trascionales. 3) una gran parte del neocerebelo no tiene funciones asignadas. Juega un papel no reconocible en la función motora y de como contribuye a los reflejos visuales y auditivos es obscuro. De este modo, un hemisferio cerebeloso no desarrollado puede ser descubierto en una examinación postmortem en un individuo quien no haya tenido síntomas de disfunción cerebelosa durante la vida.

El Dr Greenfield da una clasificación modificada de las Ataxias (10)

- I) Ataxia hereditaria de forma predominante espinal.
  - a) Ataxia de Friedreich
  - b) Ataxia no-Friedreich
  
- II) Ataxia hereditaria de forma predominantemente cerebelosa.
  - a) atrofia cortical cerebelosa
    - 1) Tipo Holmes (atrofia olivocerebelosa)
    - 2) Atrofia cerebrulosa cortical tardía (Marie-foix alojouanine)
  - b) Atrofias de tallo cerebral-cerebelosas
    - 1) Atrofia olivopontocerebelosa de Menzel y de Dejerine Thomas.
    - 2) Otros tipos de atrofia olivopontocerebelosa - (Konigsmark y Weiner) incluye casos con degeneración estrioidal, degeneración retiniana y



y demencia.

3) Atrofia dentadorubo (Ramsay Hunt; Woods y Schaumburg).

Con lo que respecta a las ataxias denominadas NO FRIEDREICH, en la larga literatura de las ataxias cerebelosas, hay un número respetable de casos que semejan ataxia de Friedreich excepto que los miembros están espásticos y los reflejos miotáticos hiperactivos.

La pregunta sin contestar es si ellas representan una variante de la Ataxia de Friedreich o una enfermedad diferente. Se ha adoptado la posición de que ellas son una forma de degeneración espino-cerebelosa las cuales son transicionales entre la ataxia de Friedreich y algunos de los otros tipos con atrofia cerebelosa. (11)

## CASO REPORTADO:

Se trata de paciente sexo femenino de 19 años de edad, con un hermano de 13 años, producto de la segunda nupcia de la madre sin alteraciones.

Inició a caminar a los 17 meses, balbuceó palabras a los 11 meses, notandole la madre que conforme evolucionaba en su marcha al caminar lo hacía desviándose hacia los lados, cuando trataba de tomar algo con las manos lo hacía con movimientos torpes y vacilantes. En los últimos 4 años le han notado que la inestabilidad de la marcha no progresa en cambio le notaron alteraciones en la voz de tipo disártrico. Cursó hasta 2o. año de educación secundaria con buen rendimiento escolar.

Antecedentes negativos relacionados con el padecimiento de nuestra enferma.

Exploración Física: constantes vitales normales.

A nivel de pies, sin encontrar pies cavus.

Resto de la exploración física sin alteraciones.

Exploración Neurológica:

Pares craneales normales a excepción del VIII par en su rama vestibular, no hay nistagmo en la mirada de reposo, apare

ce nistagmo inagotable hacia las miradas extremas, el nistagmo optocinético es simétrico con sácadas de gran amplitud. X par la deglución es normal la fonación de la voz es de tipo disártrico..

Sistema sensitivo: normal para todas sus modalidades.

Sistema motor: normal con reflejos miotáticos normales.

Tono y trofismo normales.

Pruebas de coordinación muscular con disimetría, adiadoe cosinesia, descomposición en la fase final del movimiento, temblor de intención, asinergia bilateral. Estación de pie y marcha: Puede estar de pie por sí sola pero al hacerlo separa los pies como 30 cm., aproximadamente.

Camina por sí sola pero se desvía hacia los lados.

Funciones cerebrales superiores: normales.

Se realizan exámenes de laboratorio que comprendieron: Biometría hemática, química sanguínea, Pruebas de funcionamiento hepático EGO, Proteínas totales, albúmina y globulinas, pruebas de tendencia hemorragiparas e inmunoglobulinas (IgG IgA - IgM) resultando todos estos estudios normales.

Se realiza Tomografía computada de cráneo que: mostró - tanto en los cortes simples como con contraste hacia los cor -

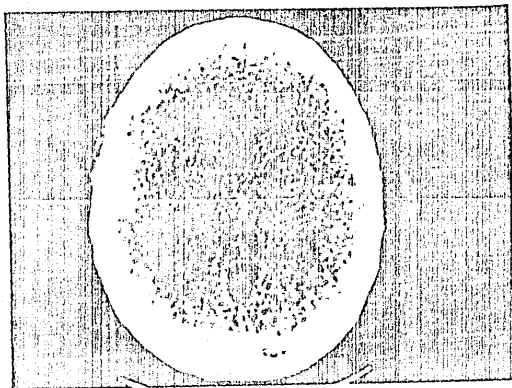
tes de fosa posterior una zona hipodensa hacia la línea media del cerebelo compatible con hipoplasia de vermis cerebeloso, - las cisternas ventriculares normales y la homogeneidad del par\_ enquima cerebral y cerebeloso normales. (ver fotos).

Resonancia nuclear magnética: define con mejor resolu - ción la atrofia del vermis anterior cerebeloso. (ver fotos).

Potenciales evocados multimodales (ver reporte).

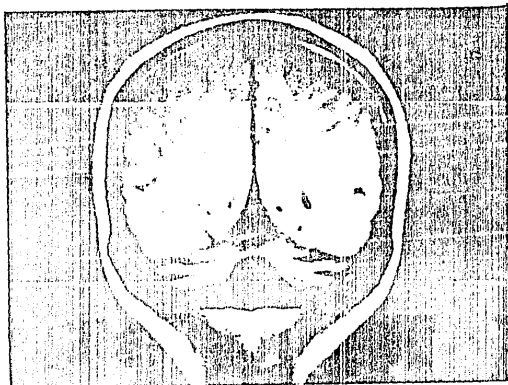
Pruebas Psicológicas: (ver reporte).

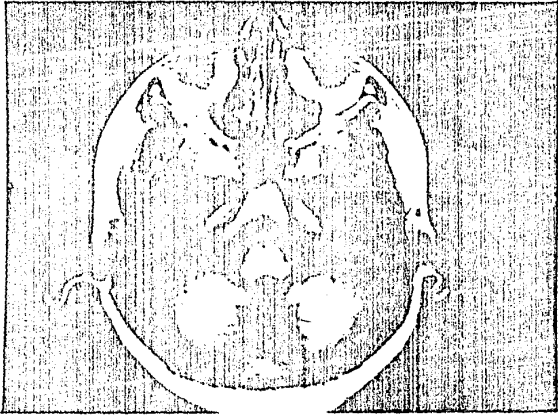
Pruebas de electronistagmografía (ver gráfica)



TOMOGRAFIA COMPUTADA

RESONANCIA NUCLEAR MAGNETICA





RESONANCIA NUCLEAR MAGNETICA

REPORTE PSICOLOGICO.

FICHA DE IDENTIFICACION

NOMBRE : Olivia R6mirez Anguiano.  
 EDAD : 19 a6os.  
 FECHA DE NAC. : 29-Sept.-1969  
 ESCOLARIDAD : 2o Sec.  
 REFERIDO POR : Dr. Olan. EXP. No. 847-88

MOTIVO DE CONSULTA.

Evaluaci6n de Coeficiente Intelectual. Acudi6 al servicio de Neurologia por padecer distrofia muscular. Aproximadamente hace 4 a6os Olivia es internada en este hospital, en la unidad de Cirug6a Gral. para intervenirla quirurgicamente de una hernia inginal debido a sus caracteristicas se solicita una valoraci6n de Gen6tica. Refiere la madre que : la edad de 2 a6os aprox., recibe rehabilitaci6n teniendo una duraci6n de 2 a6os, pues 6sta no la continuan.

DESCRIPCION Y ACTITUD DEL PACIENTE

Olivia tiene tez morena clara, pelo y ojos negros, complexi6n delgada se presenta limpia y ali6nada tiene dificultad para caminar - (cojea) y tartamudea al hablar.

HISTORIA DE DESARROLLO.

La paciente nace a t6rmino de 9 meses y presenta cian6sis . Refiere la madre que se endereza a los 4 meses, se sienta a los 7 y camina a la edad de 2 a6os.

HISTORIA FAMILIAR.

Olivia ocupa el 1er. lugar de 2 hijos, dentro de la familia, es hija 6nica del 1er matrimonio y tiene un medio hermano. Refiere la madre que cuando tena aprox. 4 meses de embarazo el pap6 de Olivia la abandona. Contrae nupcias por 2a vez y en la actualidad -- tienen 19 a6os de vivir juntos, sus relaciones son muy conflictivas , pues el padre es adicto a la marihuana. La paciente curs6 3 a6os de Kinder, y termin6 la primaria con buenas calificaciones. A partir del 1er a6o de SEc. se le empez6 a-- dificultar el aprendizaje, pero termina ese a6o escolar. En 2o.-- tiene un accidente su padastro y deja de asistir al colegio y ya no continua sus estudios.

ESTA TESIS NO DEBE  
 SALIR DE LA BIBLIOTECA

#### PRUEBAS APLICADAS.

Test Gestáltico Visomotor de Bender.

Test Escala de Inteligencia - Weis.

#### RESULTADOS AREA PERCEPTIVA

En la realización del test de Bender se observó que la colocación de las figuras fue lógica, no utilizó margen y existe macrografía, también presenta los siguientes determinantes: rotación, dificultad para hacer puntos y ángulos.

En base a estos determinantes se observan distorsiones de la Gestalt -- sus procesos perceptuales no son correctos, por lo cual, se recomienda emplear otras técnicas para corroborar la existencia de una lesión cerebral.

#### RESULTADOS AREA INTELLECTUAL.

VERBAL

ASOCIACION

TOTAL

C.I. = 74

C.I. = 69

C.I. = 70 DIAGNOSTICO = LIMITROFE

I.D. = MAYOR DEL 16 %

Olivia tiene una dotación natural media-baja, lo cual indica que en los primeros años de vida recibió poca estimulación, por lo tanto sus capacidades intelectuales están limitadas y los conocimientos que a logrado asimilar de su medio ambiente, tanto social como escolar son mínimos. Su capacidad de juicio es limitada por lo que las respuestas que da a su vida diaria serán poco eficientes. Su capacidad de atención y concentración se encuentra baja, de ahí que se le dificulta poner atención a las indicaciones que precisen un límite de tiempo. Su tipo de pensamiento es funcional-concreto. Mide más en el área verbal que en la de ejecución, por lo tanto se puede apreciar que tiene más facilidad para realizar tareas que requieran del uso del lenguaje. Respecto a discriminar que parte le hace falta a una figura obtiene una puntuación media-baja. La paciente presenta dificultad en su capacidad de análisis y síntesis y se le ha de dificultar planear una tarea. Las tareas que requieran de la imitación y el copiado las realiza con poca calidad y lentitud en su ejecución.

#### CONCLUSIONES.

Presenta distorsiones de la Gestalt, sus procesos perceptuales son incorrectos.

C.I. = 70, con un diagnóstico de limitrofe.

(I.D.) = INDICE DE DETENIMIENTO = MAYOR DEL 16 % Ésta puntuación corresponde al funcionamiento intelectual de un sujeto mayor a los 55 años.

*Elizabeth...*

Psic. María Elena...

*...*

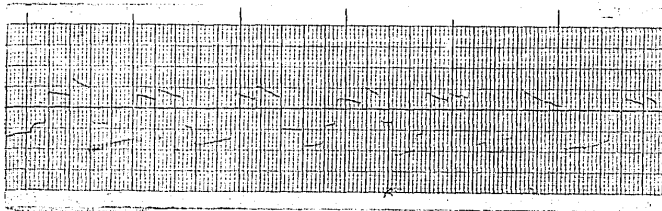
Psic. María Elena...

PSICOPEDAGOGA

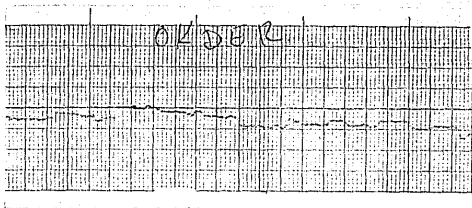


**SE REALIZARON ESTUDIOS DE POTENCIALES EVOCADOS MULTIMODALES**

**EL RESULTADO FUE NORMAL**

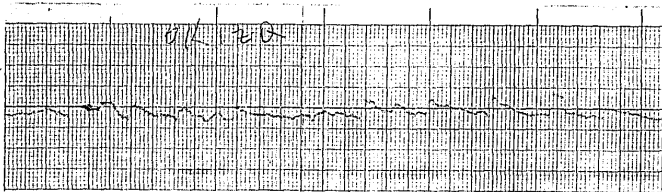


NISTAGMO EN REPOSO ESPONTANEO



NISTAGMO OPTOCINETICO ABOLIDO

NISTAGMO OPTOCINETICO NORMAL



**Interpretación de electronistagmografía:**

No paresias

Nistagmo espontáneo a la derecha

Rastreo atáxico

Nistagmo a la izquierda mínimo

Nistagmo opocinético a la izq. (normal)

Nistagmo opticénético a la derecha (abolido)

Pruebas calóricas: 44 GC

O.D. vel. angular der 11

vel. angular izq. 13

El lente de Frenzel no modificó el nistagmo

30 GC

OD Vel. angular 11

OI vel. angular 8

Se interpreta como preponderancia direccional izq.  
no habiendo inhibición a la fijación.

## Discusión:

Jervis (12), Norman, (13) Batten (14) y Scherer (15) - describieron un síndrome de ataxia no progresiva de inicio - temprano que difiere de nuestro caso en su modo de herencia, severidad del déficit mental, ausencia de nistagmo de sacudidas verticales y el hallazgo de degeneración pancerebelosa - (ver tabla 2). Kattah y col. (16) reportaron en una familiar con carácter autosómico dominante un síndrome de ataxia de inicio temprano cuyos miembros exhibieron nistagmo e incoordinación similar a la de nuestro caso, definiendo únicamente por el modo de herencia, ya que nuestro caso se trata de una presentación esporádica o de "novo". La familia reportada por Kattah y col. no tuvieron evidencias de rayos X o de tomografía de - atrofia cerebelosa localizada. Malamud y Cohen (17) reportaron una ataxia infantil recesiva ligada al cromosoma x asociada - con atrofia óptica y epilepsia mioclónica.

En 1985 los Dres. Furgam, Baloh y cols (18) reportan a una familia cuyos miembros tuvieron un síndrome no progresivo de inicio temprano con carácter autosómico dominante que incluía nistagmo espontáneo de sacudidas verticales y ataxia - moderada de la marcha. La resonancia magnética mostró imágenes de atrofia localizada del vermis cerebeloso. Creyendo - los autores de dicho artículo que su caso representa un tipo único de atrofia de vermis cerebeloso de tipo hereditario con manifestaciones tempranas.

TABLA 2

## SINDROME DE ATAXIA INFANTIL FAMILIAR

REFERENCIA	HERENCIA	PROGRESION	RETARDO MENTAL	NISTAGMO	HALLAZGOS
FURMAN 1985	DOMINANTE	NO	MINIMO	VERTICAL	ATROFIA DE VERMIS SUPERIOR
JARVIS 1950 NORMAN 1940 BATTON 1905 SCHARAR 1930	RECESIVO	NO	SEVERO	NO	DEGENERACION CELULAS PURKINJE Y GRANULAR
KATTAH 1983	DOMINANTE	SI	NO	PENDULAR	----
MALAMUD 1958	LIGADA AL	SI	SEVERO	NO	DEGENERACION DIFUSA DE CELULAS PURKINJE Y GLIOSIS
NUESTRO CASO 1988	ESPORADICO	NO	NO	DE REOJO - MIRADA EXTREMA	ATROFIA VERMIS SUPERIOR

Por los hallazgos de imagen de resonancia magnética este último caso se parece al nuestro, así como por su presentación clínica, contrastando únicamente en el modo de herencia.

## RESUMEN

Nuestro caso se trata de un Síndrome de Ataxia cerebelosa por hipoplasia de vermis cerebeloso, de manifestación clínica temprana, no progresivo, de presentación esporádica o de "novo", con un coeficiente intelectual limitrofe, condición que lo diferencia de los casos reportados en la literatura en casi la mayoría tuvieron grados diversos de retraso mental.

## B i b l i o g r a f í a .

- 1.- Marie Joubert, Eisenring, Robb, Andermann: Familial agenesis cerebellar vermis. *Neurol.* 1969, 19:9 813-825
- 2.- Marie Joubert, Eisenring, Robb, Andermann: Familial agenesis cerebellar vermis. *Neurol.* 1969, 19:9 813-825
- 3.- Coen, Clive Warwich; *Functions of the Brain.* Oxford University Press New York 1985.
- 4.- Coen, Clive Warwich; *Functions of the Brain.* Oxford University Press New York 1985.
- 5.- Greenfield JG. *The spinocerebellar degeneration.* Oxford -- Black well, 1984.
6. Muller DPR, Lloyd JK, Wolff OH. Vitamin E and neurological-function. *Lancet* 1983, i, 225-228
- 7.- Harding AE. *The hereditary ataxias and related disorders.* Edinburg; Churchill Livingstone 1984.
- 8.- Harding AE. *The hereditary ataxias and related disorders.* Edinburg; Churchill Livingstone 1984.
- 9.- Manyan BV, Recent advance in the treatment of cerebellar-ataxias *Clin Neuropharmacol*, 1986; 9:508-516.

- 10.- Adams RD: Principles of Neurology: McGraw-Hill Book Co. 1985
- 11.- Adams RD: Principles of Neurology: McGraw-Hill Book Co. 1985.
- 12.- Jervis GA: Early familial cerebellar degenerations. J. Nerv Ment Dis. 111: 398-407, 1950.
- 13.- Norman RM: Primary degeneration of the granular layer - of the Cerebellum; An unusual form of familial cerebellar atrophy occurring in early life. Brain 63: 379, 1940.
- 14.- Batten FE, Ataxia in childhood. Brain 28: 484-505, 1905.
- 15.- Scherer HJ. Beitrage zur Pathologischen anatomie des -  
Kleinhirn Gesamte Neurol+ Psychiatr. 145: 335, 1933.
- 16.- Kattah JC et al. Primary position vertical nistagmus and cerebellar ataxia. Arch Neurology. 40; 310-314, 1983.
- 17.- Malamud N. Cohen P: Unusual form of cerebellar ataxia - with sexlinked inheritance. Neurol. (Minneapolis) 8; 261-266 1958.
- 18.- Furman, Baloh and col.: Infantile cerebellar atrophy. Ann Neurol 17, 399-402 1985.