

Síndrome de ataxia cerebelosa, arreflexia vestibular y neuropatía: diagnóstico mediante estimulación vestibular calórica

Syndrome of cerebellar ataxia, neuropathy and vestibular areflexia: diagnosis by caloric vestibular stimulation

Sr. Editor:

De prevalencia exacta desconocida, el síndrome constituido por ataxia cerebelosa, neuropatía y arreflexia vestibular (CANVAS) se ha descrito recientemente y tiene causa degenerativa y curso progresivo. De aparición preferentemente esporádica, se ha encontrado ocasionalmente en hermanos, planteando la posibilidad de una transmisión recesiva; sin embargo, aún no se ha podido relacionar este síndrome con alteraciones en un locus concreto^{1,2}. Los casos descritos se inician entre los 33 y los 71 años, y tras 10 años de enfermedad, la mayor parte precisa apoyo para la deambulaci3n².

Se presenta el caso de un var3n de 74 a3os, con inestabilidad para la marcha que empeora en la oscuridad y acorchamiento de los pies desde hace 21 a3os, progresivo hasta impedir la deambulaci3n aut3noma hace 5 a3os. La exploraci3n neurol3gica revel3 ausencia de reflejos aquileos, estática con gran ampliación de base, prueba de Romberg positiva y una marcha muy atáxica que requería apoyo bilateral. La sensibilidad vibratoria estaba abolida a partir de las crestas iliacas, disminuida por encima de estas y normal en la cara; la sensibilidad algésica estaba conservada. Se hallaron dismetría, descomposici3n del movimiento y temblor final en las extremidades; disartria escandida, seguimiento ocular a base de movimientos sacádicos, nistagmo evocado por la mirada tanto horizontal como vertical y, en la prueba de impulso cefálico (maniobra de Halmagyi) en el plano horizontal, correcci3n de la posici3n ocular mediante movimientos sacádicos.

Entre los datos complementarios, un registro videonistagmográfico (VNG) demostr3 movimientos pendulares espontáneos horizontales en la posici3n primaria de mirada, y un seguimiento ocular constituido por movimientos sacádicos. La estimulaci3n cal3rica bilateral indujo únicamente pequeños movimientos oculares erráticos y una audiometría demostr3 una audici3n normal.

Una RM craneal mostr3 atrofia global del cerebelo, especialmente en la parte superior del vermis, con afectaci3n de crus I; los laberintos membranosos no mostraron alteraciones. Una RM mostr3 una médula espinal de morfología, tama3o y se3al normales.

Un estudio electroneurográfico revel3 ausencia de potenciales de acci3n sensitivos y normalidad de las velocidades de conducci3n motora y las amplitudes de los potenciales de unidad motora, en los nervios de las 4 extremidades.

Se excluyeron mutaciones dinámicas de las ataxias espinocerebelosas (SCA) 1, 2, 3, 6 y 7, enfermedad de Friedreich (FRDA) y síndrome de temblor/ataxia ligado a X frágil. Las determinaciones de alfafetoproteína y antígeno carcinoembrionario fueron normales; los anticuerpos anti-GAD, endomisio, peroxidasa, Hu, Yo, Ri y Tr, así como las

titulaciones frente a *Brucella*, lúes y *Borrelia burgdorferi* en suero y líquido cefalorraquídeo, resultaron negativos.

Antes de la descripci3n de CANVAS, se conocían la asociaci3n de ataxia cerebelosa con vestibulopatía bilateral³, la presencia de neuropatía periférica en casos de vestibulopatía^{4,5} y la existencia de una ataxia vestibulo-cerebelosa periódica⁶.

En este caso, la afectaci3n cerebelosa se expresó mediante ataxia de la marcha, dismetría de las extremidades, aumento de la base de sustentaci3n y disartria escandida. La arreflexia aquilea propici3 el hallazgo de una neuropatía sensitiva (confirmada mediante electroneurografía), a pesar de que su topografía podía sugerir una enfermedad medular, excluida mediante RM.

La hipofunci3n vestibular se sospech3 al realizar la prueba de impulso cefálico, que suscit3 movimientos de tipo sacádico para mantener la fijaci3n ocular⁷, en lugar de mantenerse fija esta durante la maniobra. Además, mediante estimulaci3n cal3rica se obtuvo una respuesta oculomotora muy anómala, en lugar de la fisiológica (que consistiría en un nistagmo horizontal de componente rápido hacia el lado estimulado al aplicar calor, o hacia el lado opuesto con frío), dato que confirm3 una hipofunci3n vestibular bilateral^{8,9}.

La arreflexia vestibular en CANVAS está causada por una pérdida de neuronas en el ganglio de Scarpa, descrita en el único estudio necrópsico disponible¹⁰. Por el contrario, los órganos vestibulares se hallaron conservados¹⁰, tal y como se verific3 mediante RM craneal en este caso.

Los hallazgos aquí presentados están en línea con los descritos en CANVAS, a pesar de que se precisen estudios ulteriores para definir este síndrome de forma más concreta. Mientras tanto, estos autores son de la opini3n de que la práctica de pruebas de funci3n vestibular en ataxias que carezcan de diagnóstico preciso podría favorecer la detecci3n de casos con afectaci3n vestibulocerebelosa.

Agradecimientos

A María Jesús Pablo Zaro, del Servicio de Neurofisiología Clínica, Hospital San Jorge, Huesca.

A Ana Carmen Vela, del Servicio de Radiología, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

A Pilar Larrodé, del Servicio de Neurología, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza.

Bibliografía

1. Szmulewicz DJ, Waterston JA, Halmagyi GM, Mossman S, Chancellor AM, Mclean CA, et al. Sensory neuropathy as part of the cerebellar ataxia neuropathy vestibular areflexia syndrome. *Neurology*. 2011;76:1903–10.
2. Szmulewicz DJ, Waterston JA, Macdougall HG, Mossman S, Chancellor AM, Mclean CA, et al. Cerebellar ataxia, neuropathy, vestibular areflexia syndrome (CANVAS): a review of the clinical features and video-oculographic diagnosis. *Ann N Y Acad Sci*. 2011;1233:139–47.

3. Migliaccio AA, Halmagyi GM, McGarvie LA, Cremer PD. Cerebellar ataxia with bilateral vestibulopathy: description of a syndrome and its characteristic clinical sign. *Brain*. 2004;127:280–93.
 4. Zingler VC, Cnyrim C, Jahn K, Weintz E, Fernbacher J, Frenzel C, et al. Causative factors and epidemiology of bilateral vestibulopathy in 255 patients. *Ann Neurol*. 2007;61:524–32.
 5. Wagner JN, Glaser M, Brandt T, Strupp M. Downbeat nystagmus: aetiology and comorbidity in 117 patients. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2008;79:672–7.
 6. Jen JC. Hereditary episodic ataxias. *Ann N Y Acad Sci*. 2008;1142:250–3.
 7. Halmagyi GM, Curthoys IS. A clinical sign of canal paresis. *Arch Neurol*. 1988;45:737–9.
 8. Baloh RW, Honrubia V, Yee RD, Hess K. Changes in the human vestibulo-ocular reflex after loss of peripheral sensitivity. *Ann Neurol*. 1984;16:222–8.
 9. Baloh RW, Jacobson K, Honrubia V. Idiopathic bilateral vestibulopathy. *Neurology*. 1989;39:272–5.
 10. Szmulewicz DJ, Merchant SN, Halmagyi GM. Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome: a histopathologic case report. *Otol Neurotol*. 2011;32:e63–5.
- José Antonio Crespo-Burillo^{a,*},
Natalia Hernando Quintana^a, Jesús Fraile Rodrigo^b
y José Gazulla^a
- ^a *Servicio de Neurología, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España*
^b *Servicio de Otorrinolaringología, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España*
- * Autor para correspondencia.
Correo electrónico: [josanjose@hotmail.com](mailto:josanjoseli@hotmail.com)
(J.A. Crespo-Burillo).
- <http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2012.06.001>

Relación entre tics e infección estreptocócica: a propósito de un caso

The link between tics and streptococcal infection: a case report

Sr. Editor:

Los tics son movimientos repetidos y estereotipados, que pueden ser suprimidos por la voluntad, asociados a una necesidad de realizarlos para aliviar una sensación mental o corporal que los precede¹; la causa más frecuente es el síndrome de Gilles de la Tourette² (SGT). Se ha intentado establecer una relación entre estos y la infección por estreptococo beta hemolítico del grupo A³ (SBGA). En este sentido, presentamos el caso de un tic años después de presentar un corea de Sydenham (CS), entidad asociada con el SBGA, y discutimos la relación entre ambos episodios.

Presentamos a una niña que a los 9 años sufrió un cuadro agudo de corea de predominio derecho, precedido por alteración en el rendimiento escolar y en la escritura. Anticuerpos antiestreptolisina (ASLO): 1.152; ecocardiografía: insuficiencia mitral leve; RM cerebral normal; ceruloplasmina normal y estudios metabólico y hormonal, normales. Diagnosticada de CS, fue tratada con haloperidol con mejoría, perdurando el corea durante 2 años. Desde entonces, en tratamiento profiláctico con penicilina G mensual. A los 13 años acudió refiriendo un trastorno motor consistente en flexión dorsal brusca del tobillo izquierdo al caminar, provocando un chasquido de la articulación, que podía ser inhibido por la voluntad, aunque la paciente se veía obligada a realizarlo para aliviar una sensación de tensión en dicha articulación. El estudio traumatológico fue normal. ASLO: 285 (similar a previos); exudado faríngeo: flora habitual. El cuadro se resolvió espontáneamente al año sin tratamiento.

El papel del SBGA en la etiopatogenia de los tics es controvertido. Se conoce que los tics son un trastorno del movimiento frecuentemente asociado a la infección por estreptococo, cumpliendo incluso en ocasiones

criterios diagnósticos de SGT³. Sin embargo, la naturaleza de dicha asociación es controvertida⁴. Así, es sabido que el SBGA puede desarrollar CS, que es la manifestación neurológica autoinmunitaria de la fiebre reumática que cursa con corea y otros síntomas neuropsiquiátricos⁵, y en algunos casos tics^{5,6}, sugiriendo que el mismo mecanismo autoinmunitario pueda estar implicado en ambos. De hecho, se ha descrito una mayor susceptibilidad a presentar tics de origen medicamentoso en pacientes con CS⁷ y también se ha apuntado la posibilidad de una mayor susceptibilidad a desarrollar corea de Sydenham en niños que previamente habían desarrollado tics⁸. En este sentido, la naturaleza autoinmunitaria de dicha asociación se ve reforzada por el hallazgo concomitante de anticuerpos específicos contra antígenos de los ganglios basales y ASLO elevados en pacientes con SGT⁹. Por último, un elemento más a favor de una relación etiopatogénica autoinmunitaria entre tics e infección estreptocócica lo constituye la descripción del trastorno neuropsiquiátrico autoinmunitario pediátrico asociado a la infección estreptocócica (PANDA, por sus siglas en inglés), que se define por episodios recurrente-remitentes de tics y/o trastorno obsesivo compulsivo asociados a una infección estreptocócica reciente y atribuidos a un mecanismo autoinmunitario¹⁰, aunque su existencia es objeto en la actualidad de una fuerte controversia¹¹.

En nuestro caso, el trastorno motor referido por la paciente cumplía con las características clínicas de un tic, siendo interpretado como un tic motor simple del pie durante la marcha, los cuales, aunque menos frecuentes, están descritos¹². Así, la presencia de CS y tics en la misma paciente sugiere de nuevo la posibilidad de una relación entre los tics y la infección estreptocócica, siendo lo novedoso de nuestro caso que el tic apareciera años después del CS. En este sentido, nuestra paciente podría haber desarrollado una mayor predisposición a presentar tics tras padecer el CS, probablemente debido a la presencia de autoanticuerpos circulantes contra los ganglios basales, la posibilidad de un proceso recurrente-remitente tipo PANDA debido a una reinfección es menos probable, ya que los títulos ASLO no se elevaron en torno a la aparición del tic, el cultivo