

## Unidad de Trastorno del movimiento/Parkinson

Esta Unidad se dedica al tratamiento y a la investigación de los trastornos del movimiento como la enfermedad de Parkinson y los parkinsonismos, el temblor esencial y otros temblores, las distonías, la enfermedad de Huntington y otras coreas, los tics y el síndrome de Gilles de la Tourette, las mioclonías, el síndrome de piernas inquietas y las ataxias.

La unidad fue creada para brindar cuidado integral a los pacientes y sus familias desde el diagnóstico hasta su tratamiento y rehabilitación, incluyendo a neurólogos, neurorradiólogos, médicos nucleares, genetistas, neurocirujanos, psiquiatras, psicólogos, nutricionistas e investigadores que trabajan en conjunto para asistir a los pacientes y sus familias.

Cuenta con herramientas de alta tecnología para facilitar el diagnóstico de los trastornos del movimiento como el programa de investigación en 18FDOPA PET en enfermedad de Parkinson de moderada a avanzada en comparación con sujetos normales, estudio que permite observar “in vivo” el déficit de dopamina que define al parkinsonismo deficiente en dopamina, primer estudio realizado en la Argentina de PET-CT y su co-registro con Resonancia Magnética para hacer cuantificación segmentaria por área.

Se realizan también los estudios de 18-FDG PET CT con o sin fusión con Resonancia Magnética cerebral para el estudio de las demencias así como el diagnóstico diferencial de los parkinsonismos atípicos entre sí.

Los estudios de PET-CT son uno de los desarrollos más recientes y complejos en el diagnóstico por imágenes. Combina la definición anatómica de la tomografía computada con el registro de la actividad metabólica que posibilita las imágenes moleculares. Estos estudios son de gran utilidad en la patología neurológica, pudiendo incidir en el pronóstico y tratamiento de las enfermedades, dado que facilita y acelera el diagnóstico en situaciones clínicas ambiguas o inciertas, así como en aquellas donde se necesita una documentación diagnóstica.

Los tratamientos que brindan incluyen medicamentos, rehabilitación, cirugía, aplicaciones de toxina botulínica y tratamiento psiquiátrico.

Dentro de los tratamientos quirúrgicos de avanzada se encuentra el programa de neurocirugía funcional para la enfermedad de Parkinson, el temblor, las distonía, el síndrome de Gilles de la Tourette, mediante el implante de estimuladores cerebrales profundos acompañado de micro registro intraoperatorio, tratamientos aprobados por la FDA

La toxina botulínica es un medicamento derivado de la bacteria *Clostridium botulinum* y se inyecta en los músculos para el tratamiento de la distonía, el espasmo hemifacial, el blefaroespasma, la espasticidad y otras condiciones, los cuales pueden realizarse bajo

registro electromiográfico en conjunto con un especialista en neurofisiología, lo que permiten aumentar la eficacia del procedimiento y mejorar los resultados obtenidos.

#### Patologías que se atienden en la Unidad de Trastorno del movimiento

- Enfermedad de Parkinson
- Parkinsonismos atípicos: Atrofia Multisistémica, Parálisis supranuclear progresiva, Degeneración corticobasal
- Parkinsonismos secundarios: farmacológico, hidrocefalia normotensiva, toxinas (MPTP, CO), pseudoparkinson vascular, post traumático, postencefalítico, enfermedad de Wilson, degeneración de Pantotenato kinasa, asociado a calcificación de ganglios de la base
- Temblor esencial y otros temblores
- Distonía: blefaroespasmos, espasmo hemifacial, distonía cervical, distonía en músicos, distonías tarea específica, distonía laríngea
- Distonias secundarias
- Distonias paroxísticas
- Ataxias espinocerebelosas (SCA 1-17)
- Ataxias secundarias
- Ataxia de Friedreich
- Enfermedad de Huntington
- Otras coreas: aceruloplasminemia, corea-acantocitosis, síndrome de McLeod, neuroferritinopatías, ataxias espinocerebelosas
- Enfermedad por cuerpos de Lewy
- Mioclonías
- Síndrome de piernas inquietas
- Síndromes tardíos farmacológicos: disquinesia tardía, parkinsonismos, distonías agudas y crónicas
- Tics
- Síndrome de Gilles de la Tourette
- Enfermedad de Wilson
- Espasticidad y paraparesias espásticas
- Trastornos del movimiento en enfermedades sistémicas
- Emergencias en movimientos anormales: síndrome neuroléptico maligno, parkinsonismos agudos, crisis distónicas
- Movimientos anormales psicogénicos

#### **Enfermedad de Parkinson**

##### **¿Qué es la enfermedad de Parkinson?**

Es un trastorno neurodegenerativo frecuente, que afecta en promedio a más de 80.000 personas en la Argentina y al 2% de la población mundial por arriba de los 65 años. Sin embargo, un 10% de las personas comenzaría antes de los 40 años.

Contrariamente a lo que se supone habitualmente, el Parkinson no es un trastorno de personas mayores, sino que comienza habitualmente entre los 55 a 65 años.

### **¿Por qué se produce la enfermedad de Parkinson?**

La enfermedad de Parkinson se produce por una pérdida de células nerviosas que contienen dopamina en la sustancia nigra pars compacta, una estructura del tronco cerebral.

La causa de la enfermedad es desconocida con exactitud. Se estima que resulta de una combinación de factores de predisposición genética y factores ambientales y la edad. En la actualidad se han descubierto varias mutaciones genéticas que podrían ser la base para el desarrollo de la enfermedad, sin embargo, la genética tendría un rol determinante en aquellos casos de inicio antes de los 40 años.

### **¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Parkinson?**

Las principales características clínicas de la enfermedad incluyen:

- Lentitud del movimiento (bradicinesia)
- La rigidez en los brazos y las piernas
- Dificultad para caminar
- Desequilibrio / inestabilidad
- Temblor de reposo

Quienes la padecen, además de desarrollar los clásicos síntomas motores, padecen también síntomas no motores. Los síntomas no motores se llaman así porque no son visibles a simple vista como el temblor y afectan la calidad de vida de las personas.

Las investigaciones recientes han demostrado que estos síntomas, especialmente la depresión, los trastornos de la conducta del sueño REM, la disminución del olfato o la constipación pueden anteceder por años a la ocurrencia del Parkinson, por lo que en la actualidad se sabe que cuanto más precozmente la persona consulte y más precozmente se intervenga, más efectiva será la disminución en el impacto que la enfermedad tiene sobre la calidad de vida.

En las etapas más avanzadas de la enfermedad pueden aparecer trastornos del habla, salivación excesiva, dificultad para tragar y caídas.

### **¿Cómo se hace el diagnóstico de la enfermedad de Parkinson?**

El diagnóstico se realiza en base a la historia completa de los síntomas neurológicos y al examen neurológico detallado, es decir, es un diagnóstico clínico.

Por el momento no hay estudios que confirmen el diagnóstico de la enfermedad y los análisis de sangre, pruebas de laboratorio o estudios de imágenes se pueden utilizar para descartar otras enfermedades o condiciones que pueden estar causando los síntomas.

Dentro de las imágenes de la dopamina existen estudios como el SPECT BCIT o 18FDOPA PET que pueden contribuir al diagnóstico clínico en situaciones de diagnóstico ambiguo o con superposición de síntomas.

Luego de realizado el diagnóstico, se diseñará un plan de tratamiento adaptado específicamente a las necesidades del paciente.

Se puede organizar que reciba atención con un psiquiatra para ayudarlo con los problemas relacionados con el ánimo o el humor, así como incluirlo en un plan de rehabilitación integral e intensivo para mejorar la fuerza, el equilibrio, la marcha y la destreza manual.

Si presenta problemas con el habla, se puede organizar una cita con una fonoaudióloga especializada, así como si se presentan trastornos de la deglución.

Se le aconsejará que se ponga en contacto con el servicio de nutrición en caso que presente pérdida de peso o si se estima que deba modificar algunos aspectos de su dieta.

En la actualidad se cuenta cada vez con mayor evidencia del efecto beneficioso del ejercicio en forma regular así como la dieta sana y equilibrada, por lo que se sugiere incorporarlos desde temprano en el tratamiento.

### **¿Cómo se trata la enfermedad de Parkinson?**

El tratamiento para la enfermedad de Parkinson es de reemplazo o sustitución de la dopamina. No se encuentran disponibles tratamientos que puedan detener la enfermedad.

Existe una variedad importante de fármacos disponibles para neutralizar los síntomas y permitir una vida autónoma y una buena calidad de vida en todos los aspectos de la misma, familiar, personal, laboral.

El tratamiento más efectivo para la enfermedad es la levodopa, la cual mejora la lentitud de movimiento, la rigidez y el temblor.

También se cuenta con otros medicamentos que actúan a diferentes niveles que la levodopa y que son útiles en las diferentes etapas tempranas de la enfermedad, los que incluyen:

- Agonistas dopaminérgicos: fármacos que imitan la acción de la dopamina estimulándola para producir más dopamina.

Los más utilizados en la actualidad son los no ergolínicos como el pramipexol, el ropinirol, la rotigotina de uso en parches y otros como la apomorfina de uso subcutáneo.

- Inhibidores de enzima: inhiben el metabolismo de la dopamina y prolongan su beneficio. Incluyen a la rasagilina, selegilina y el entacapone y tolcapone.
- Anticolinérgicos, como trihexifenidilo: son fármacos antiguos y por el perfil de efectos colaterales, actualmente no se utilizan en forma frecuente. Podría utilizarse para el temblor.

### **¿Puede operarse la enfermedad de Parkinson? Que es la cirugía de estimulación cerebral profunda?**

La estimulación cerebral profunda es un procedimiento quirúrgico aprobado por la Food and Drug Administration (FDA) en el año 2002, para el temblor esencial en el 1997 y para la Disonía en 2003.

En el caso de la enfermedad de Parkinson esta técnica quirúrgica se utiliza para el tratamiento de los síntomas motores debilitantes como el temblor, la rigidez y la lentitud de movimiento que no han podido ser adecuadamente controlados por la medicación.

La cirugía de estimulación cerebral profunda se realiza con el paciente despierto y utilizando un marco de estereotaxia. A través de un pequeño agujero en el cráneo se coloca un electrodo que contiene 4 polos de contacto en un área del cerebro elegida previamente para neutralizar los síntomas de la enfermedad. Ese electrodo se conecta por debajo de la piel a un dispositivo con batería llamado un generador de impulsos implantable, el cual es semejante a un marcapasos cardíaco – implantado por debajo de la clavícula o en el abdomen – que produce la estimulación eléctrica destinada a áreas específicas del cerebro que controlan el movimiento, bloqueando así las señales nerviosas anormales que causan los síntomas de la enfermedad (video 1)

Es de gran importancia durante la cirugía realizar un micro registro intra operatorio para monitorear que el sitio anatómico elegido para el implante sea el adecuado así como una micro estimulación intra operatoria.

Los targets o sitios de implante son el núcleo subtalámico o el globo pálido para la enfermedad de Parkinson.

Una vez realizado el implante se da comienzo a la neuromodulación, período durante el cual los parámetros eléctricos del dispositivo se ajustan progresivamente para obtener un muy buen control sobre los síntomas del Parkinson. Otro de los objetivos de la cirugía es reducir la dosis de medicamentos que el paciente recibe y una de las ventajas de la misma es que no destruye en forma permanente una parte o estructura del cerebro y por lo tanto es reversible y ajustable.

Dentro de los aspectos más importantes de la estimulación cerebral profunda es determinar si un paciente es un candidato adecuado para la cirugía o no. Para esto CEMIC cuenta con un equipo multidisciplinario y con experiencia en la evaluación de pacientes para la estimulación cerebral profunda y en el ajuste de los parámetros eléctricos de la misma.

### **¿Que son los llamados Parkinsonismos atípicos o Parkinson Plus?**

Son cuadros que presentan características semejantes a la enfermedad de Parkinson, pero también tienen otras características que no suelen verse inicialmente en la enfermedad de Parkinson. Dichos signos llamados “atípicos” incluyen hipotensión arterial ortostática precoz, inestabilidad de marcha temprana, deterioro cognitivo o demencia y trastorno supranuclear o parálisis de mirada.

Dentro de esta categoría se encuentra la Parálisis Supranuclear Progresiva, la Atrofia Multisistémica, la Degeneración Corticobasal y la Demencia por cuerpos de Lewy.

### **¿Qué es la Distonía?**

La distonía es un trastorno del movimiento caracterizado por contracción simultánea de músculos agonistas y antagonistas lo que produce posturas anormales, clásicamente de torsión, acompañadas de sacudidas musculares y eventualmente dolor.

Puede comenzar en un músculo o grupo muscular y luego extenderse y hacerse generalizada.

La distonía se produce por un funcionamiento anormal en algunas partes del cerebro en las que un grupo de neuronas que debería atenuar la contracción del grupo muscular oponente al movimiento no lo realiza en forma adecuada.

Su causa en general es desconocida, existe mucha investigación dedicada a investigar las causas de la distonía. Sin embargo, se sabe que existen algunas distonías que tienen una base genética, como la distonía idiopática generalizada (DYT1) de comienzo habitualmente en la infancia o antes de los 21 años o la enfermedad de Wilson, otras se asocian con un déficit neuroquímico de enzimas, otras son consecuencia del empleo de una medicación recibida al mismo tiempo del inicio de la distonía o en el pasado.

### **¿Cómo se clasifican a las distonías?**

Se las clasifica de distintas maneras, de acuerdo al segmento corporal afectado, la edad de comienzo, la causa.

Puede ser focal, segmentaria o generalizada:

- La distonía focal afecta un solo grupo muscular y dentro de ellas se reconocen la distonía cervical o tortícolis, el blefaroespasma, la disfonía espasmódica, o la distonía oromandibular o la distonía tarea específica.
- La distonía segmentaria afecta a dos o más regiones del cuerpo contiguas.
- La distonía generalizada afecta a ambas piernas y al menos otra parte del cuerpo.

### **¿Cómo se tratan las distonías?**

Si la distonía es leve y no afecta su vida cotidiana, puede no indicarse un tratamiento farmacológico.

Si la distonía es moderada o intensa, los tratamientos incluyen:

Anticolinérgicos como el trihexifenidilo

Relajantes musculares como el baclofeno, diacepam, clonacepam

Medicamentos bloqueantes dopaminérgicos

Toxinas botulínica, la cual es de primera elección en las distonías focales.

En los casos severos, donde el tratamiento farmacológico no ha sido capaz de controlar los síntomas, la cirugía de estimulación cerebral profunda es la indicación.

### **¿En qué consiste la cirugía de estimulación cerebral profunda para la distonía?**

El target más comúnmente elegido para el tratamiento de la distonía generalizada es el globo pálido interno, cuya actividad eléctrica es anormal en la distonía. Para las distonías que afectan principalmente el cuello y la cara, como el tortícolis o distonía cervical o síndrome de Meige, además del globo pálido se considera el núcleo subtalámico.

La estimulación cerebral profunda se elige como tratamiento en las distonías en las situaciones en las que afecta negativamente la calidad de vida al interferir en forma significativa con las actividades normales de la vida cotidiana o causar aislamiento social. También cuando no se ha logrado controlar los síntomas mediante el uso de una variedad de medicamentos (anticolinérgicos, baclofeno, clonazepan, diacepam) o cuando la distonía afecta a un área del cuerpo demasiado extensa como para ser tratada eficazmente con inyecciones de toxina botulínica y cuando el tratamiento con fármacos no ha sido satisfactorio.

La cirugía de estimulación cerebral profunda se realiza con el paciente despierto y utilizando un marco de estereotaxia. A través de un pequeño agujero en el cráneo se coloca un electrodo que contiene 4 polos de contacto en un área del cerebro elegida previamente para neutralizar los síntomas de la enfermedad. Ese electrodo se conecta por

debajo de la piel a un dispositivo con batería llamado un generador de impulsos implantable, el cual es semejante a un marcapasos cardíaco – implantado por debajo de la clavícula o en el abdomen – que produce la estimulación eléctrica destinada a áreas específicas del cerebro que controlan el movimiento, bloqueando así las señales nerviosas anormales que causan los síntomas de la enfermedad

Los targets o sitios de implante son el globo pálido interno para la distonía.

Una vez realizado el implante se da comienzo a la neuromodulación, período durante el cual los parámetros eléctricos del dispositivo se ajustan progresivamente para obtener un muy buen control sobre los síntomas de la distonía. Otra de las ventajas de la cirugía es que no destruye en forma permanente una parte o estructura del cerebro y por lo tanto es reversible y ajustable.

Dentro de los aspectos más importantes de la estimulación cerebral profunda es determinar si un paciente es un candidato adecuado para la cirugía o no. Para esto CEMIC cuenta con un equipo multidisciplinario y con experiencia en la evaluación de pacientes para la estimulación cerebral profunda y en el ajuste de los parámetros eléctricos de la misma.

## **Temblor Esencial**

### **¿Qué es el Temblor Esencial?**

El temblor esencial es un movimiento rítmico que afecta comúnmente las manos, sobre todo, al realizar tareas como beber de un vaso, servir una taza, llevar una fuente, sostener un diario o escribir. Sin embargo, puede afectar también la cabeza, la voz y en forma mucho menos frecuente las piernas.

Puede comenzar a cualquier edad, aunque lo más común es que lo haga luego de los 40 años.

En aproximadamente la mitad de los casos, el temblor esencial parece ser el resultado de una mutación genética, lo que se conoce como temblor esencial familiar.

### **¿Cómo se manifiesta el temblor esencial?**

En general el temblor esencial comienza gradualmente, a veces en la juventud y empeora con el tiempo.

Si involucra la cabeza, puede ocasionar un movimiento tipo "sí-sí" o "no-no" y clásicamente empeora con el estrés emocional, la fatiga, la cafeína o las temperaturas extremas.

### **¿Cómo se diagnostica el temblor esencial?**



El diagnóstico del temblor esencial se realiza siguiendo la historia clínica médica, los antecedentes familiares junto con un examen físico neurológico.

Dado que no hay tests específico que documenten el temblor esencial, el médico neurólogo puede realizar un análisis de sangre para descartar enfermedad de la glándula tiroides, trastornos metabólicos, puede preguntarle acerca de fármacos que esté recibiendo y si el alcohol mejora el temblor.

Se puede realizar la prueba del vaso de agua, el dibujo de un espiral, evaluar la escritura o realizar un registro electromiográfico de temblor.

### **¿Cómo se trata el temblor esencial?**

Si el temblor esencial es muy leve y no interfiere con las actividades cotidianas de la persona, puede no indicarse ningún tratamiento.

En caso de ser necesario el empleo de un fármaco, los betabloqueantes como el propranolol o metoprolol, así como la primidona, han sido evaluados en estudios controlados con respecto a su eficacia para controlar los síntomas del temblor.

Se ha observado que ambos pueden disminuir la amplitud del temblor fundamentalmente.

Hay otros medicamentos como los anticonvulsivantes como el gabapentin y el topiramato que también pueden ser efectivos o los tranquilizantes como el clonazepan o el alprazolam. Estos últimos pueden ser útiles en los casos en que la ansiedad empeora claramente el temblor.

### **¿Puede ser beneficiosa la cirugía de estimulación cerebral profunda para el temblor esencial?**

La cirugía puede ser una opción en los casos de personas en las que los temblores sean incapacitantes y que no respondan a los medicamentos.

El target es el tálamo.

La cirugía de estimulación cerebral profunda se realiza con el paciente despierto y utilizando un marco de estereotaxia. A través de un pequeño agujero en el cráneo se coloca un electrodo que contiene 4 polos de contacto en un área del cerebro elegida previamente para neutralizar los síntomas de la enfermedad. Ese electrodo se conecta por debajo de la piel a un dispositivo con batería llamado un generador de impulsos implantable, el cual es semejante a un marcapasos cardíaco – implantado por debajo de la clavícula o en el abdomen – que produce la estimulación eléctrica destinada a áreas específicas del cerebro que controlan el movimiento, bloqueando así las señales nerviosas anormales que causan los síntomas de la enfermedad (video 1)

Es de gran importancia durante la cirugía realizar un micro registro intra operatorio para monitorear que el sitio anatómico elegido para el implante sea el adecuado así como una micro estimulación intra operatoria.

Los targets o sitios de implante son el globo pálido interno para la distonia.

Una vez realizado el implante se da comienzo a la neuromodulación, período durante el cual los parámetros eléctricos del dispositivo se ajustan progresivamente para obtener un muy buen control sobre los síntomas de la distonia. Otra de las ventajas de la cirugía es que no destruye en forma permanente una parte o estructura del cerebro y por lo tanto es reversible y ajustable.

Dentro de los aspectos más importantes de la estimulación cerebral profunda es determinar si un paciente es un candidato adecuado para la cirugía o no. Para esto CEMIC cuenta con un equipo multidisciplinario y con experiencia en la evaluación de pacientes para la estimulación cerebral profunda y en el ajuste de los parámetros eléctricos de la misma.

### **¿Qué otras ayudas existen para el temblor esencial?**

Se pueden recomendar también el empleo de tratamientos no farmacológicos que tienen que ver con modificaciones del estilo de vida de la persona.

Por ejemplo, evitar el consumo de cafeína u otros estimulantes ya que pueden aumentar el temblor, aprender técnicas de relajación, dado que el estrés y la ansiedad empeoran los temblores. Puede elaborar estrategias con su médico y su terapeuta para disminuir el temblor.

### **Coreas y Enfermedad de Huntington**

#### **¿Qué son los movimientos coreicos?**

La definición de corea representa a movimientos involuntarios irregulares que presentan una cadencia de movimiento semejante a una “danza” o baile y que pueden ocurrir al realizar un movimiento voluntario.

#### **¿Qué enfermedades producen corea?**

Una de las causas más comunes es la enfermedad de Huntington, en la cual los movimientos involuntarios se desarrollan gradualmente y empeoran con el tiempo.

Existen varias enfermedades genéticas que se parecen a la enfermedad de Huntington, que son mucho menos frecuentes e incluyen

- Ataxias espinocerebelosas
- Neuroacantocitosis
- Síndrome de McLeod
- Neuroferritinopatías
- Aceruloplasminemia

#### **Otras causas de coreas incluyen**

- Enfermedades autoinmunes, Diabetes, ACV
- Empleo de dosis altas de medicación en la enfermedad de Parkinson
- Uso de medicamentos neurolépticos
- Uso de antieméticos

## **Enfermedad de Huntington**

### **¿Cómo se manifiesta la enfermedad de Huntington?**

La enfermedad de Huntington tiene una base genética, lo que significa que se puede transmitir de padres a hijos. Presenta una combinación de síntomas neurológicos y psiquiátricos. Si comienza en adolescentes, llamada variante Westphal puede presentarse como parkinsonismo y crisis convulsivas.

En personas adultas, la enfermedad se manifiesta como corea, tics, ataxia e inestabilidad de marcha, psicosis, impulsividad, depresión, ansiedad, pérdida de peso, disfagia.

### **¿Cómo se diagnostica la enfermedad de Huntington?**

Como es una enfermedad que tiene una base genética, se lleva a cabo una prueba genética utilizando una muestra de sangre para identificar la presencia de un triplete expandido CAG. Se debe realizar proporcionando asesoría y consejo genético para que se pueda comprender los resultados.

### **¿Cómo se trata la enfermedad de Huntington?**

El tratamiento está dirigido a reducir la intensidad de los síntomas. En algunos casos se pueden prescribir tratamientos especializados como las inyecciones de toxina botulínica. Además del neurólogo, es conveniente organizar una reunión con un psiquiatra que lo puede ayudar con los trastornos del ánimo.

También se puede requerir la ayuda de una nutricionista para suplir la pérdida de peso que es un problema común en la enfermedad y rehabilitación kinesiológica para ayudar a mejorar la fuerza y coordinación. Con una terapeuta del lenguaje ayudar con los trastornos del habla y de la deglución.

## **Ataxias**

### **¿A qué síntomas se denominan ataxia?**

La ataxia se denomina a la falta de coordinación en el movimiento y en el control del equilibrio durante los movimientos voluntarios. Se evidencia más claramente al caminar o al intentar tomar objetos. La persona percibe que su marcha está inestable y en ocasiones la puede predisponer a las caídas.

También puede afectar los movimientos oculares produciendo nistagmus, el habla produciendo disartria y la deglución produciendo disfagia.

### **¿Por qué ocurre la ataxia?**

La ataxia ocurre cuando existe una afectación en el cerebelo, que es la parte del cerebro encargada del control de la coordinación del movimiento. También cuando existe compromiso de los nervios periféricos y la médula espinal que se conectan con el cerebelo puede ocurrir ataxia.

Las afectaciones talámicas pueden dar lugar a una ataxia sensorial.

### **¿Cuáles son las causas de ataxia?**

- La ataxia puede ocurrir por muchas razones, entre ellas se incluyen el abuso crónico de alcohol, un accidente cerebrovascular, un tumor o las enfermedades desmielinizantes como la esclerosis múltiple.
- Existen otras causas como traumatismos encefalocraneanos, la parálisis cerebral infantil, causas post infecciosas como encefalitis, síndromes paraneoplásicos o tóxicas como la exposición crónica a los barbitúricos, la fenitoína, metales pesados como el plomo, o déficits de vitaminas.
- En forma esporádica puede asociarse con parkinsonismo en forma de atrofia multisistémica y también ser parte de enfermedades priónicas.
- También existen numerosas causas genéticas de ataxia. Dentro de las ataxias autosómicas dominantes se encuentran las ataxias espinocerebelosas, para las que se han encontrado más de 20 genes hasta el momento.
- Dentro de las ataxias paroxísticas, se han descrito 7 tipos. Consisten en episodios de ataxia breves y asociados a espasmos musculares.
- Las ataxias autosómicas recesivas, la más común es la ataxia de Friedreich, la cual afecta al cerebelo, la médula espinal y los nervios periféricos, produciendo pie cavo, disartria, nistagmus, escoliosis, hipoacusia, cardiopatía e insuficiencia cardíaca.
- Cuando se combinan con telangectasias, que son pequeñas “arañitas” en la piel de las orejas, mejillas o en las conjuntivas, dan origen a una enfermedad infantil poco frecuente que es la ataxia telangectasia.
- Cuando se vincula con anomalías en el metabolismo del cobre, ocurre la enfermedad de Wilson, se presenta asociado a distonía, parkinsonismo, trastornos psiquiátricos y afectación hepática entre otros.

### **¿Cómo se evalúa la ataxia?**

Su médico hará una historia clínica, luego un examen neurológico, y podrá pedirle estudios de memoria, visión, audición, y pruebas de laboratorio como estudios por imágenes como tomografía computarizada o resonancia magnética de cerebro.

Se puede determinar realizar una punción lumbar para extraer una muestra de líquido cefalorraquídeo para estudio de causas infecciosas, inflamatorias, enfermedades priónicas, paraneoplásicas, etc.

También se pueden determinar pruebas genéticas.

### **¿Cómo se trata la ataxia?**

El tratamiento para la ataxia depende del tratamiento de la causa subyacente.

Para ayudar en el equilibrio de la marcha existen andadores o bastones que ayudan a mantener la independencia. La terapia física, la rehabilitación fonoaudiológica y la terapia ocupacional también pueden ayudar en el control de los síntomas.

### **Tics y Síndrome de Gilles de la Tourette**

#### **¿Qué es el Síndrome de Gilles de la Tourette ?**

El síndrome de Tourette consiste en la ocurrencia de tics motores y fonatorios fluctuantes y variables en el tiempo, de inicio antes de los 18 años y de al menos un año de duración. Se lo considera un trastorno del espectro neuropsiquiátrico.

Los síntomas son más intensos durante la adolescencia y tienden a mejorar en la edad adulta. Sin embargo, en un porcentaje bajo, pueden persistir en la edad adulta.

Los tics motores simples más comunes consisten en fruncir la nariz, cerrar involuntariamente los párpados, elevar un hombro o girar la cabeza. Dentro de los tics fonatorios se encuentran “ruiditos” como aclararse la garganta, tararear, gritar, resoplar u olfatear.

Pueden existir tics más complejos y en ocasiones incapacitantes como cuando incluyen movimientos intensos que resultan en daño a la persona misma.

Con frecuencia el Síndrome de Tourette se acompaña de comorbilidad psiquiátrica como los trastornos obsesivos compulsivos o el déficit de atención e hiperactividad (ADD) entre otros.

#### **¿Cuál es la causa del Síndrome de Gilles de la Tourette?**

Aunque la causa es desconocida, las investigaciones actuales sugieren que existen anomalías en ciertas áreas del cerebro como los ganglios de la base y la corteza cerebral frontal y temporal o parietal y los neurotransmisores que son parte de las vías de comunicación de estos circuitos.

#### **¿Cómo se trata el Síndrome de Gilles de la Tourette?**

Si los síntomas no causan deterioro o limitación funcional en la persona, no se requiere tratamiento para controlar los tics.

En caso de necesitar disminuir la intensidad y la frecuencia de los mismos se pueden utilizar neurolépticos como el haloperidol, la pimozida, el aripiprazole, la risperidona entre otros.

Otros medicamentos que han mostrado eficacia son los agonistas alfa adrenérgicos como la guanfacina y la clonidina o los bloqueantes cálcicos como la flunarizina o cinarizina.

Para el tratamiento del ADD se puede utilizar el metilfenidato y la atomoxetina.

Para los síntomas obsesivos compulsivos que alteran el desempeño diario de la persona se pueden utilizar los inhibidores selectivos de la recaptación de la serotonina como la clomipramina, sertralina, paroxetina o fluvoxamina.

Los tratamientos cognitivos conductuales dirigidos a formar conciencia y capacitar para controlar los tics pueden ayudar a reducir los mismos.

## **Síndrome de piernas inquietas**

### **¿Qué es el síndrome de piernas inquietas?**

El síndrome de piernas inquietas consiste en una urgencia o necesidad imperiosa de mover las piernas acompañado o no de molestias sensitivas como ardor, calambres, picazón, hormigueos, etc, en las piernas, que comienza clásicamente por la tarde o noche al acostarse y que calma con el movimiento.

Menos frecuentemente puede ocurrir durante el día y afectar los brazos.

Algunas personas lo experimentan cuando permanecen largo tiempo sentados, por ejemplo, durante un viaje prolongado, al ir al cine o al teatro, etc.

Tiene una prevalencia alta en la población general. En casos moderados a severos, el síndrome de piernas inquietas tiene un impacto sobre la calidad de vida de la persona, dado que produce molestias marcadas o frecuentes en las piernas o dificultad para conciliar o mantener el sueño.

### **¿Cuáles son las causas del síndrome de piernas inquietas?**

El síndrome de piernas inquietas puede ser primario, es decir, no se encuentra una causa asociada evidente, pudiéndose vincular con alteraciones funcionales en el metabolismo de la dopamina a nivel cerebral y en ocasiones ser familiar.

En otras ocasiones puede ser debido a un déficit de hierro como la anemia crónica, u otras como la diabetes, el embarazo, la esclerosis múltiple y las neuropatías periféricas entre otras.

### **¿Cómo se diagnostica el síndrome de piernas inquietas?**

No se cuenta con un examen específico para su diagnóstico. Se llega al mismo mediante la elaboración de una historia clínica y un examen físico adecuado y se pueden solicitar exámenes de laboratorio que permitan descartar causas asociadas.

Se puede solicitar un estudio del sueño, denominado Polisomnografía, con la finalidad de observar si existen movimientos periódicos de las piernas.

### **¿Cómo se trata el síndrome de piernas inquietas?**

Es importante hacer un diagnóstico adecuado, dado que los tratamientos disponibles son muy efectivos para el manejo del mismo.

#### **Existen tratamientos no farmacológicos que consisten en:**

- Ir a dormir a la misma hora todos los días, en una cama confortable
- Ayudar a relajar los músculos con ejercicios suaves de estiramiento o baños previos y masajes
- Evitar la cafeína y el alcohol o el tabaco, ya que pueden empeorar los síntomas

#### **Tratamiento farmacológico**

Los fármacos más comúnmente usados son los agonistas dopaminérgicos que reducen los síntomas del síndrome de piernas inquietas y los movimientos periódicos de las piernas.

Se prefieren de inicio antes que la levodopa, dado que la levodopa puede asociarse con el tiempo a fenómenos de “aumentación” o “acrecentamiento” de los síntomas, lo que significa que los síntomas disminuyen por la noche, pero comienzan más temprano durante el día que al inicio del tratamiento.

- Pramipexole
- Ropinirole
- Levodopa
- Benzodiacepinas como el clonazepan
- Anticonvulsivantes como el gabapentin o la pregabalina
- Opioides

#### **Espasticidad**

##### **¿Qué se entiende por espasticidad?**

La espasticidad se refiere a un trastorno en el control motor donde los músculos se tornan rígidos y tensos. Puede estar acompañada de reflejos hiperactivos, de espasmos

musculares, de dolor, de contracturas o posturas anormales que pueden disminuir la capacidad funcional de la persona y afectar sus actividades básicas de la vida diaria.

Si la espasticidad no recibe tratamiento adecuado, puede conducir a rigidez en las articulaciones y a disminución en la capacidad de movimiento.

### **¿Cuáles son las causas de espasticidad?**

La espasticidad se produce como consecuencia la afectación de las neuronas motoras superiores y se asocia con:

- Accidente cerebrovascular
- Traumatismo encéfalo craneano
- Esclerosis Múltiple
- Parálisis cerebral
- Lesiones de la médula espinal
- Lesiones cerebrales por hipoxia
- Enfermedades Neurodegenerativas: esclerosis lateral primaria entre otras.
- Cuando afecta solo las piernas se la conoce como **paraparesia espástica**, la cual puede presentarse como formas puras o asociadas a otros síntomas neurológicos. Se dispone actualmente de test genéticos para algunos de estos síndromes.

### **¿Cómo se trata la espasticidad?**

El tratamiento para la espasticidad incluye medicamentos vía oral como el baclofeno, la tizanidina, el diazepam, el clonazepam o el dantrolene. Las inyecciones locales de toxina botulínica ayudan a relajar los músculos.

La rehabilitación kinesiológica y la terapia ocupacional con ejercicios de estiramiento para evitar contracturas y acortamiento de tendones se recomienda junto con el tratamiento vía oral o de inyecciones de toxina botulínica.

La cirugía con técnicas de neurotomía selectiva microquirúrgica, lesión de DREZ, rizotomía dorsal selectiva o implante de bombas de infusión intratecal de baclofeno puede ser de utilidad.