

DISPRAXIA OCULOMOTORA COMO SIGNO PRECOZ DE DIAGNÓSTICO EN LA ATAXIA-TELANGIECTASIA

Eduardo García Soblechero

Margarita Rodríguez Benjumea

Adrián García Ron

M^a Ángeles Delgado Rioja

José Sierra Rodríguez

José Ceballos Aragón



Hospital Juan Ramón Jiménez
(Huelva)

INTRODUCCIÓN

- La **ataxia-telangiectasia (A-T)** es un trastorno autosómico recesivo, con gen localizado en el cromosoma 11 y caracterizado por **ataxia cerebelosa, telangiectasias** en conjuntiva y piel, **inmunodeficiencia mixta** (humoral y celular) y cierta predisposición en su evolución a padecer **tumores** generalmente **de tipo hematológico**.
- La A-T es la causa más común de ataxia cerebelar **progresiva** en la mayoría de los países.
- La **dispraxia oculomotriz** es uno de los primeros signos de aparición y de alerta en el diagnóstico por su presentación a los tres-cuatro meses de vida.
- El mecanismo que produce la apraxia oculomotora se desconoce. Se ha asociado a defectos del desarrollo neurológico (hipoplasia vérmix cerebeloso, aplasia del cuerpo calloso, heterotopias de la sustancia gris), déficits metabólicos parciales (de NADH deshidrogenasa o piruvato carboxilasa, o algunas alteraciones cromosómicas).

GENÉTICA

- Se hereda de forma **AUTOSÓMICA RECESIVA**, aunque los portadores tienen riesgo incrementado de desarrollar cáncer.
- El gen de la A-T, gen ATM (A-T mutada), se ha localizado en el **cromosoma 11, región 11q 22-23**.
- Los **estudios de genética molecular** sirven para confirmar el diagnóstico, la detección de portadores y para el diagnóstico prenatal, pero aún no están disponibles en la mayoría de laboratorios.

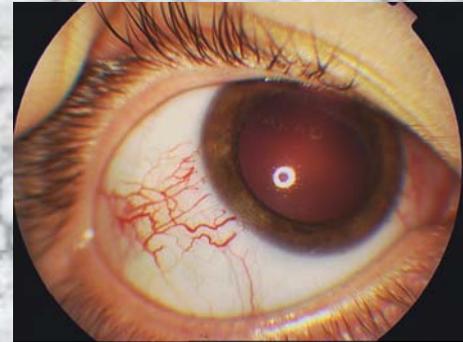
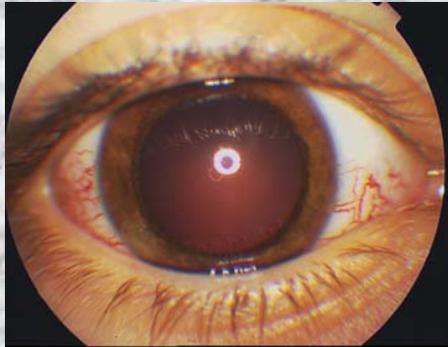
CASO CLÍNICO

- Niña de 7 años de edad que consulta por **marcha inestable**.
- **Antecedentes familiares** sin interés.
- **Antecedentes personales**: Embarazo, parto y periodo neonatal sin incidencias. Desde la época de lactante le observan **dificultad en la fijación de la mirada** con desviación de la cabeza y globos oculares hacia el lado opuesto del objeto a mirar, con "cierta torpeza motora" que parece mejorar durante un tiempo. **No refiere infecciones de repetición**.
- **Aporta** niveles de Vitamina B₁₂ y ácido fólico, serología lues, EEG y RMN (2 estudios) normales.



EXPLORACIÓN:

- **Neurológica:** **Dispraxia oculomotora**. Discreta hipotonía global. Fuerza muscular conservada. RMP presentes, bilaterales y simétricos. R. Plantares en flexión. **Marcha y equilibrio inestables con aumento de la base de sustentación. Romberg negativo.** Temblor de acción en miembros superiores.
- **Oftalmológica:** Dispraxia oculomotora, **telangiectasias** conjuntivales bilaterales paralelas al ecuador de ambos ojos. Fondo de ojo normal.



PRUEBAS SOLICITADAS:

- **Alfa-fetoproteína:** 192 U/ml (0-10).
- **Estudio inmunológico:** Linfopenia. Niveles disminuidos de células T y B. IgA e IgG2 indetectables. IgG3 muy disminuidos. IgG2 anti-PCP muy disminuidos.

DIAGNÓSTICO:

ATAXIA-TELANGIECTASIA (SÍNDROME DE LOUIS-BAR).

- La **EVOLUCIÓN** es **progresiva**, con una **esperanza de vida** de alrededor de **25 años**. Las **causas de muerte** van desde **cáncer** (riesgo de malignización 38%), tipo leucemia (linfocítica aguda T en los más jóvenes o más agresivos en los de mayor edad) o linfomas (B), a **infecciones** graves (neumocócicas).

MANEJO

- **NO EXISTE TRATAMIENTO ESPECÍFICO.** El TRATAMIENTO es DE APOYO.
- **FISIOTERAPIA** para minimizar contracturas, silla de ruedas, fisioterapia pulmonar. Especial cuidado si existen problemas en la deglución.
- Se deben **EVITAR RADIACIONES IONIZANTES** por existir mayor sensibilidad a éstas en la A-T.
- Se recomiendan **ANTIOXIDANTES**, aunque no existe evidencia formal de su eficacia.
- Parece conveniente la terapia de reemplazo con administración de **INMUNOGLOBULINAS INTRAVENOSAS**, en individuos con infecciones frecuentes y graves o en aquellos cuyo nivel se encuentre muy disminuido.
- **VACUNACIÓN** (H. Influenza y Neumococo) en los que tienen niveles normales de IG y respuesta normal de anticuerpos a vacunas.
- **SEGUIMIENTO** para detectar signos precoces de tumores o posibles complicaciones.
- Las **expectativas de tratamiento específico** futuro se fundamentan sobre todo a expensas de la **terapia génica**.

CONCLUSIONES

- El diagnóstico de la A-T se puede realizar a partir de una detallada historia clínica desde el nacimiento del paciente, una minuciosa valoración neurológica y el apoyo de pruebas inmunológicas.
- En nuestro caso llama la atención la ausencia de infecciones de repetición.
- La dispraxia oculo-motora, aunque no patognomónica de la A-T, por su precocidad de aparición (3 meses de vida) debe ser considerada como un signo precoz de sospecha de la enfermedad.
- Recomendamos solicitar una alfa-fetoproteína en todas las dispraxias oculo-motoras.