


La ataxia episódica tipo 2: Reporte de caso

Episodic ataxia: case report

Cecilia Ximena Tene Carrillo^a,  cecilia.tene@cu.ucsg.edu.ec

Mónica Mariana Casanova^a,  monica.casanova@cu.ucsg.edu.ec

Aliz Janeth Calero Correa^a,  aliz.calero@cu.ucsg.edu.ec

Lucy Katherine Chávez Murillo^a,  lucy_chavez@yahoo.es

- a. Universidad Católica Santiago de Guayaquil, Docente de Pediatría, Guayaquil, Ecuador.

Autor de correspondencia: Cecilia Ximena Tene Carrillo;
Email: cecilia.tene@cu.ucsg.edu.ec

Citation: Tene Carrillo C.; Casanova M.; Calero Correa A.; Chávez Murillo L. La Ataxia episódica tipo 2: Reporte de caso. *Revista Ciencia Ecuador* 2025, 7, 30. URL: <https://cienciaecuador.com.ec/index.php/ojs/article/view/314>

Received: 18/03/2025

Accepted: 08/5/2025

Published: 09/5/2025

Publisher's Note: Ciencia Ecuador stays neutral with regard to jurisdictional claims in published maps and institutional affiliations.



Copyright: © 2025 by the authors. Submitted for possible open access publication under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution (CC BY) license (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

Resumen

La ataxia se considera un signo neurológico que se manifiesta como una falta de coordinación de los movimientos de diferentes músculos del cuerpo. En efecto, representa un hallazgo clínico, no una enfermedad, que se exterioriza principalmente como alteraciones de la marcha, cambios en el habla y movimientos oculares anormales. En el presente reporte se detalla el caso de una paciente de sexo femenino de 11 años 11 meses de edad, con antecedente de microcefalia por craneosinostosis y ataxia pos infecciosa. En efecto, fue intervenida quirúrgicamente para corrección de la craneosinostosis al año ocho meses de edad. Tras dos años de valoración se diagnosticó ataxia pos infecciosa aguda, signo clínico que posteriormente se presentó de forma reiterada después de unos meses. En consecuencia, recibió la determinación de diagnóstico de ataxia recurrente

Palabras clave: Ataxia, Ataxia de la marcha, Deficiencia de la coordinación.

Abstract

Ataxia is considered a neurological sign that manifests as a lack of coordination in the movements of different body muscles. Indeed, it represents a clinical finding, not a disease, which manifests primarily as gait disturbances, speech changes, and abnormal eye movements. This report describes the case of an 11-year-11-month-old female patient with a history of microcephaly due to craniosynostosis and postinfectious ataxia. She underwent surgery to correct the craniosynostosis at 1 year and 8 months of age. After two years of evaluation, acute postinfectious ataxia was diagnosed, a clinical sign that subsequently presented repeatedly after a few months. Consequently, the diagnosis was made of recurrent ataxia.

Keywords: Ataxia. Gait ataxia. Coordination deficit.

Introducción

La ataxia episódica tipo 2 (AE-2) se considera un trastorno neurológico autosómico dominante. En particular, se caracteriza por la presencia de crisis de ataxia generalizada sumado a episodios de náuseas y vértigo. En efecto, las crisis pueden desencadenarse por el stress emocional y durar de horas a días (1). En particular, inicia en la infancia con la presencia de migraña, nistagmo interictal y la evidente atrofia de vermis cerebeloso progresiva la diferencian de ataxia episódica tipo 1. Sumado a la instalación de un cuadro cerebeloso crónico permanente (1).

La ataxia se presenta en 26 casos por 100 000 niños nacidos vivos (8). En particular, la tasa de prevalencia de ataxias hereditarias es de 10 casos por cada 100 000 individuos con una tasa de ataxia cerebelosa dominante de 2,7 casos por cada 100 000 personas y la ataxia cerebelosa hereditaria recesiva en 3,3 por cada 100 000 personas (9). De hecho, la alta prevalencia de esta condición neurológica se observa en naciones con una notable

consanguinidad. Asimismo, la prevalencia a nivel mundial de ataxias espinocerebelosas es de 3 a 5,6 casos por cada 100 000 individuos (10) (11).

La cerebelitis se considera una causa importante de ataxia aguda. En efecto, el pronóstico es bueno sin tratamiento en la mayoría de los casos(2). Desde el punto de vista molecular, el locus para la AE-2 fue localizado en cromosoma 19p13. El análisis de la mutación de las familias con AE-2 demostró dos mutaciones en el gen, CACNL1A4 que codifica a la subunidad alfa-1 de los canales del calcio que genera una reducción de la proteína (3).

Los análisis de laboratorio y las neuroimágenes apoyan el diagnóstico de cerebelitis y el rol de otras entidades en el diagnóstico diferencial. La inmunoterapia no se prescribe comúnmente, pero ha sido utilizado en algunos casos. La cerebelitis aguda fulminante es infrecuente; pero requiere de una intervención agresiva para evitar su curso fatal (2).

Reporte de caso:

Se reporta el caso de una adolescente de sexo femenino de 11 años 11 meses de edad con el antecedente agravante de ataxia episódica. En efecto, se sustenta la sospecha de etiología genética/metabólica y epilepsia. Fue intervenida quirúrgicamente para corrección de la craneosinostosis al año ocho meses de edad. Con respecto a los exámenes de imagen, la resonancia de cerebro destacó como elemento imagenológico representativo el incremento de espacios subaracnoideos a nivel de vermis cerebeloso. Además, la electromiografía informada fue normal.

El estudio genético, reportado por el especialista, destaca el gen CACNA1A asociado con la encefalopatía epiléptica y el desarrollo autosómica dominante (DE), también conocida como encefalopatía infantil temprana, encefalopatía epiléptica (EIEE), ataxia episódica tipo 2 (EA2) y migraña hemipléjica familiar tipo 1. En particular, el gen CACNA1A se ha asociado con la ataxia espinocerebelosa 6 autosómica dominante (SCA6), originada por la expansión de la repetición de trinucleótidos. En particular no se evalúa las expansiones de repetición de trinucleótidos.

La paciente acude al servicio de emergencia por nuevo episodio de ataxia episódica, cuarto evento de ataxia acompañado de cefalea. No se reportan datos de infección. En efecto, se ha detallado un hemograma no infeccioso. La paciente recibe tratamiento con dosis de fenitoína infra terapéuticas. En relación con el análisis endocrinológico, familiar de paciente refiere el diagnóstico de enanismo por déficit de hormona de crecimiento (GH) en la curva de GH clonidina 2, por lo que se le administró somatotropina 0.5mg una vez al día hace cuatro años cuyo tratamiento duró 6 meses debido a la hiperglucemia aguda.

En el examen neurológico no se evidencian cambios que se sumen al diagnóstico reportado de ataxia. Se observa en video de EEG, 4 horas, informe sin paroxismos epileptiformes y sin evidencia de eventos ictales. Se considera alta y control por c/e. Se realizó punción lumbar en quirófano, con reporte de LCR normal.

Con la evidencia de dificultad de aprendizaje escolar y microcefalia (PC 43cm), se deriva a psicopedagogía. Impresiona su discapacidad intelectual. Acude a control estable sin eventos episódicos de ataxia ni epilépticos, paraclínica y EMO normal, Na 135 CL 98. PC: 46, 5 cm, no focalidad. El manejo tras los eventos de ataxia episódica tipo II (AE2) acompañado de cefalea sin datos que indiquen infección se basó en fenitoína (2. 6 ml vía oral cada 12 horas) y Acetazolamida (125 mg vía oral cada 12 horas). Dicho evento provocó la hospitalización inmediata.

Discusión

En la presentación del caso clínico se evidenció una paciente pediátrica femenina de 11 años de edad con diagnóstico de ataxia recurrente posinfecciosa que nació con craneosinostosis y microcefalia. Por las características de su patología fue hospitalizada en varias ocasiones. Incluso se programó cirugía en el transcurso de su tratamiento. De hecho, la ataxia puede ser causada por daño a la transmisión sensorial del cerebelo. Esta condición puede producir ataxia sensorial o espinal. La interrupción de las señales de la corteza cerebelosa provoca ataxia cerebelosa y la ataxia espinocerebelosa es la mezcla de las dos condiciones mencionadas (7).

La ataxia cerebelosa aguda se caracteriza por instalación aguda de la ataxia seguida de una enfermedad infecciosa, generalmente viral, la cual se manifiesta primariamente con trastornos de la marcha e incoordinación motora. Es relativamente frecuente, representando el 0.4% de los niños evaluados por problemas neurológicos en un hospital pediátrico. No hay que olvidar todas las causas citadas, intoxicaciones, lesiones traumáticas y tumorales y las formas agudas de ataxias familiares intermitentes o degenerativas (4,5).

La ataxia se considera un signo neurológico que se manifiesta como una falta de coordinación de los movimientos de diferentes músculos del cuerpo. Resulta un hallazgo clínico que se exterioriza principalmente como alteraciones de la marcha, cambios en el habla y movimientos oculares anormales (nistagmo) (4,5).

Se clasifica de acuerdo a su localización en cerebelosa, sensorial y vestibular. Se subdivide en esporádica (pacientes con antecedentes familiares de ataxia y se declara en la edad adulta), hereditaria (por defecto de un gen que se exterioriza en la niñez), adquirida (por condiciones estructurales o desmielinizantes (por toxicidad, tumores paraneoplásicos, infecciones y por enfermedades autoinmunes)) (6).

En particular, la ataxia de Friedreich es una condición autosómica recesiva que se presenta de forma común entre las formas hereditarias (7). En términos generales las crisis de la AE-2 pueden prevenirse con el tratamiento de acetazolamida (1). Además, se identificó el gen CACNA1A asociado con la ataxia espinocerebelosa 6 autosómica dominante (SCA6), ocasionado por la expansión de la repetición de trinucleótidos. No todas las variantes presentes en un gen causan enfermedad. Esta variante califica para estudios familiares complementarios (12) (13).

En particular se presenta después de la resolución completa o casi completa de un episodio de ataxia aguda o subaguda. Específicamente, puede originarse por una canalopatía por lo que es llamada ataxia episódica (14). Adicionalmente, cabe recalcar que la ataxia recurrente puede suscitarse tras afecciones como los trastornos inflamatorios o tóxicos, ciertos tipos de migraña (migraña del tronco encefálico con aura) y síndromes metabólicos (enfermedades mitocondriales y trastornos del ciclo de la urea). En los casos

que estos trastornos causan ataxia recurrente (es decir, trastornos que no se deben a una canalopatía) se denomina "ataxia periódica" (15,16).

Conclusión

La ataxia de la marcha resulta la manifestación clínica más habitual durante la evolución de la enfermedad. La ataxia es causada por múltiples factores, por lo que es necesario abordar todas las aristas posibles a través de reportes clínicos y otros diseños de estudio. En definitiva, el presente reporte clínico engloba un manejo multidisciplinario con la finalidad de proporcionar conocimiento y anécdotas a la comunidad científica para un correcto diagnóstico, tratamiento y control del precursor de este signo.

Identificación de la responsabilidad y contribución de los autores: Los autores declaran haber contribuido en idea original (CT, MC), parte metodológica (AC), redacción del borrador (LC) y redacción del artículo (CT, LC).

Revisión por pares

El manuscrito fue revisado por pares ciegos y fue aprobado oportunamente por el Equipo Editorial de la revista CIENCIA ECUADOR.

Fuente de financiamiento

Este estudio fue autofinanciado

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Blumkin L, Pranzatelli MR. Acquired ataxias, infectious and para-infectious. En: Handbook of Clinical Neurology, Vol 103. Ataxic disorders. Subramony SH, Durr A (eds). Elsevier, 2012.

2. Betancourt Y., Jiménez J., Jiménez C. Ataxias agudas en la infancia. MEDICINA (Buenos Aires).2013; 73, 30-37. .
3. Blumkin L, Pranzatelli MR. Acquired ataxias, infectious and para-infectious. En: Handbook of Clinical Neurology, Vol 103. Ataxic disorders. Subramony SH, Durr A (eds). Elsevier, 2012. .
4. Hafiz S, De Jesus O. Ataxia. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; February 12, 2023. .
5. Mariotti C, Fancellu R, Di Donato S. An overview of the patient with ataxia. J Neurol. 2005;252(5):511-518. doi:10.1007/s00415-005-0814-z. .
6. Klockgether T. Ataxiekrankheiten. Diagnostisches Vorgehen und Therapie [Ataxias. Diagnostic procedure and treatment]. Nervenarzt. 2005;76(10):1275-1285. doi:10.1007/s00115-005-1992-8. .
7. Kalyanaraman M, Anderson MR. COVID-19 in Children. Pediatr Clin North Am. 2022;69(3):547-571. doi:10.1016/j.pcl.2022.01.013. .
8. Muzaimi MB, Thomas J, Palmer-Smith S, et al. Population based study of late onset cerebellar ataxia in south east Wales. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2004;75(8):1129-1134. doi:10.1136/jnnp.2003.014662. .
9. Salman MS. Epidemiology of Cerebellar Diseases and Therapeutic Approaches. Cerebellum. 2018;17(1):4-11. doi:10.1007/s12311-017-0885-2. .
10. Ruano L, Melo C, Silva MC, Coutinho P. The global epidemiology of hereditary ataxia and spastic paraplegia: a systematic review of prevalence studies. Neuroepidemiology. 2014;42(3):174-183. doi:10.1159/000358801. .
11. Gómez F, Jdraque R, Latorre S. [Protocolo de diagnóstico y manejo de la ataxia aguda en pediatría]. Servicio de pediatría. 2020.. .
12. Rossi M. Ataxias espinocerebelosas de herencia autosómica dominante: nueva clasificación clínica y desarrollo de una herramienta informática para la orientación y predicción diagnóstica. 2016. .
13. Tarruella-Hernández D., Bataller, L. Síndromes atáxicos. Ataxias heredodegenerativas. Medicine-Programa de Formación Médica Continuada Acreditado.2023; 13(76), 4516-4524. .
14. Salman MS, Lee EJ, Tjahjadi A, Chodirker BN. The epidemiology of intermittent and chronic ataxia in children in M anitoba, C anada. Developmental Medicine & Child Neurology. 2013 Apr;55(4):341-7. .

15. Waln O, Jankovic J. Paroxysmal movement disorders. *Neurol Clin.* 2015;33(1):137-152. doi:10.1016/j.ncl.2014.09.014. .
16. Jen J, Kim GW, Baloh RW. Clinical spectrum of episodic ataxia type 2. *Neurology.* 2004;62(1):17-22. doi:10.1212/01.wnl.0000101675.61074.50. .