

Tratamiento neurorehabilitador en paciente con arteriopatía cerebral hereditaria

Neurorehabilitation treatment in a patient with hereditary cerebral arteriopathy

Jhordan Reinel Ruiz Milián, Idianelys Cancio Pérez, Lisvani Consuegra León, Yaili Díaz Berazategui

Centro de Rehabilitación Kurhotel Escambray. Sancti Spiritus. Cuba

RESUMEN

La arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía, es poco frecuente y con escasos informes en la literatura médica y tiene una mayor prevalencia en el continente europeo. Este cuadro clínico se caracteriza por migrañas con aura, enfermedad cerebrovascular isquémica, demencia y alteraciones psiquiátricas. Su diagnóstico se confirma cuando se detecta una alteración genética característica y/o por cambios anatomopatológicos ocurridos en la piel. Se presenta el caso de un paciente del sexo masculino, de 49 años de edad que ha presentado manifestaciones neurológicas episódicas de cefalea tipo migraña y hemiparesia derecha. Se realizó biopsia de piel, encontrándose alteraciones típicas de esta enfermedad. Se describe la evolución clínica detallada a través del tratamiento neurorehabilitador en un paciente con arteriopatía cerebral hereditaria. Se aplica este tratamiento por 21 días, basado en técnicas de ejercicios neurológicos, cuidados posturales, terapia ocupacional, acupuntura, ozonoterapia, psicológicos, para obtener una mayor independencia en las actividades de la vida diaria, restablecer funciones y mejorar la discapacidad que presenta el paciente. Se describen los cambios ocurridos en las actividades de la vida diaria del paciente y su evolución favorable después del tratamiento neurorehabilitador. La arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía es un terreno poco transitado por los centros de rehabilitación. La ausencia de un tratamiento etiológico hace que la rehabilitación aplicada y practicada permita mantener -periódicamente- un grado mayor de independencia con una mejora de la calidad de vida del paciente y sus familiares. El diagnóstico precoz y la fisioterapia brindan nuevas oportunidades al paciente.

Palabras clave: arteriopatía cerebral hereditaria; infarto cerebral subcortical; leucoencefalopatía; fisioterapia; tratamiento neurorehabilitador.

ABSTRACT

Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy is rare and there are few reports in the literature, with a higher prevalence in Europe. This clinical condition is characterized by migraine with aura, ischemic cerebrovascular disease, dementia and psychiatric disorders. It is done a detailed clinical description of the evolution and diagnosis of this hereditary disease. Diagnosis is confirmed by detecting a characteristic and / or pathological changes in the skin. We present the case of a 49-year-old male patient who has presented episodic neurological manifestations of migraine-type headache and right hemiparesis. A skin biopsy was performed, finding typical alterations of this disease. Detailed clinical course is described through neuro-rehabilitating treatment in a patient with hereditary cerebral arteriopathy. This treatment is applied for 21 days, based on techniques of neurological exercises, postural care, occupational therapy, acupuncture, ozone therapy, psychological, to obtain greater independence in daily living activities, restore functions and improve the disability in this patient. This paper describes the changes that occurred in the patient daily life activities and his favorable evolution after the neurorehabilitator treatment. Autosomal dominant cerebral arteriopathy with subcortical infarctions and leukoencephalopathy is a gray area for rehabilitation centers. The absence of an etiological treatment means that the rehabilitation applied and practiced allows greater degree of independence to be maintained periodically with an improvement in the quality of life of the patient and family. Early diagnosis and physiotherapy offer new opportunities for the patient.

Keywords: hereditary cerebral arteriopathy; subcortical infarcts; leukoencephalopathy; therapy; neurorehabilitation treatment.

INTRODUCCIÓN

La arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía (en inglés CADASIL), es una enfermedad de las arterias menores del cerebro que produce múltiples infartos en sus partes más profundas. Es una enfermedad hereditaria, transmitida directamente de padres a hijos según un patrón autosómico dominante, 50 % de los hijos de un enfermo la heredan.

Los primeros síntomas pueden aparecer alrededor de los 20 años de edad, pero el lento desarrollo de la enfermedad provoca un lapso de varios años hasta la aparición de síntomas graves como la demencia. La enfermedad suele manifestarse por medio de accidentes isquémicos transitorios, entre los 40 y los 50 años de edad. Los daños en el cerebro se manifiestan de diversas formas, desde dolores de cabeza muy intensos (migraña) y parálisis de alguna parte del cuerpo, hasta la pérdida de la memoria y demencia.¹

La patología causante del CADASIL es la degeneración progresiva de las células musculares lisas en los vasos sanguíneos. Las mutaciones del gen *Notch3* en el brazo corto del cromosoma 19 causan una acumulación de la proteína en la membrana plasmática de las células musculares, en los vasos sanguíneos del cerebro y fuera de él.²

Los cuatro síntomas más importantes del CADASIL son: migraña con aura, infartos subcorticales recurrentes, síntomas psiquiátricos con declive cognitivo y demencia.

Los ataques de migraña pueden iniciarse incluso antes de los 10 años de edad, pero más frecuentemente durante la tercera década. El primer ataque isquémico varía ampliamente entre los 28 y los 60 años de edad. La muerte se produce aproximadamente 20 años después de la aparición de los síntomas.³ Hoy no existe ningún tratamiento específico para la cura de esta enfermedad y no se ha logrado modificar el curso. Se reconoce que la intervención del proceso rehabilitador puede obtener -en gran medida- una mayor independencia en las actividades de la vida diaria del paciente, restablecer funciones y mejorar la discapacidad para prevenir complicaciones.

Se describe este caso, por tratarse de una enfermedad muy poco frecuente, sobre todo fuera del continente europeo y divulgar en la literatura médica este interesante caso.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, de 49 años, de tez blanca, con manualidad derecha y de procedencia urbana, provincia de Holguín. Presenta antecedentes patológicos personales de exfumador (hace 8 años que lo abandonó), osteoartrosis generalizada asintomática, hernias discales en región lumbosacra (L4-L5) (L5-S1) y fractura en L2 hace 6 meses. En 2003, presentó un cuadro con sensación de parestesias en el hemicuerpo derecho sin afectar la cara, con una duración de minutos. También describe episodios de lenguaje disártrico y vahídos muy aislados, precedido o sucedido en tiempo variable de crisis de cefalea. Estos eventos se repitieron en el transcurso de 2 años con las mismas manifestaciones descritas.

En el 2005 presentó cefalea occipital que no describe como pulsátil. En la noche se sintió muy intranquilo y amaneció con parestesias en miembro superior derecho. Progresivamente se extendió al miembro inferior homolateral, acompañado de ligera deficiencia motriz de dichos miembros. Se constató fuerza muscular de 4/5 en extremidades derechas y reflejos osteotendinosos asimétricos, aumentados en el hemicuerpo afecto sin otro elemento de signo piramidal. En el año 2010 (durante sus labores de trabajo habituales) comenzó con diplopía e inestabilidad de la marcha. Al examen físico, presentó signo de Babinski izquierdo y tendencia a la lateropulsión izquierda. Los síntomas disminuyeron progresivamente en un período de 10 días.

El 30 de diciembre de 2013 presentó un cuadro brusco de hemiparesia derecha, disartria, mareo, que se repitió a las 48 horas y diplopía binocular durante 10 días. También tuvo trastorno de convergencia, el cual mantiene. Se le realizó una Resonancia Magnética Nuclear (RMN), en la cual se observó la presencia de un infarto lacunar en evolución a nivel de pedúnculo cerebral izquierdo; así como múltiples infartos lacunares no recientes a nivel de ambos tálamos y hemisferios cerebelosos, e infartos corticales y en la sustancia blanca.

En febrero de 2014, su hermana, de 50 años de edad con antecedentes de cefalea migrañosa, comenzó a presentar crisis frecuentes de cefalea, acompañadas de trastornos sensitivos en hemicuerpo izquierdo y mareos. Se le realizó una TAC de cráneo multicorte, donde aparecen lesiones similares.

Se le realizó al paciente biopsia de piel (brazo y espalda) y se comprobó la presencia de la enfermedad de CADASIL, por membrana basal de las células musculares, con depósito de material granular osmiofílico. Se detectaron partículas similares a virus en la piel.

En julio del 2015, el paciente fue recibido en el Kurhotel Escambray por el programa de atención neurorehabilitador, con el objetivo de obtener una mayor independencia en las actividades de la vida diaria, restablecer funciones y mejorar su discapacidad motora.

Al interrogatorio por aparatos, refiere dificultad para hablar fluidamente y dolor en región lumbar que le dificulta la marcha. En el examen físico general del SOMA presenta dolor de ligera intensidad en región lumbar a los movimientos del tronco. En cuanto al sistema nervioso central, se encuentra consciente, orientado en tiempo, espacio y persona. Presenta un deterioro cognitivo (hipomnesia de fijación y evocación), sin alteración de la personalidad o conducta, pero con bradipsiquia y lenguaje disártrico con tendencia bradilálico. La marcha la realiza con aumento de sustentación de la base de ambos miembros inferiores semejante a la marcha cerebelosa; resulta adecuada la marcha en punta y talón. El tono muscular y trofismo conservados y la sensibilidad superficial no es precisada por el paciente; sus reflejos osteotendinosos se evidencian con un patrón de hiperreflexia generalizada.

La fuerza muscular está ligeramente disminuida con un patrón segmentario en miembros superiores de 4⁺/5 y miembro inferior derecho de 5/5 y miembro inferior izquierdo 4⁺/5. Además, presenta un trastorno de la coordinación de miembros superiores e inferiores, disdiadococinesia, dificultad para realizar el ejercicio de coordinación talón-rodilla. Presenta dismetría con dificultad para escribir (disgrafía); signo de Babinski bilateral y signo de Hoffman en mano derecha; pares craneales con afectación del VII par craneal derecho 2/3. No hay nistagmo, no diplopía.

La rehabilitación se inició teniendo en cuenta los objetivos propuestos. Se realizaron ejercicios neurológicos en el gimnasio individual, corrección postural frente al espejo, movilizaciones activas libres de miembros superiores y miembros inferiores de manera gentil, técnicas de facilitación neuromuscular propioceptivas para ambos hemicuerpos, técnicas de coordinación y equilibrio de pie y sentado. Todos se realizaron sin utilizar colchón, por presentar dolor a las incorporaciones producto a la fractura vertebral que presenta el paciente y no tener corsé.

Trabajó con patrones dinámicos de marcha, terapia ocupacional con el empleo de la mesa universal y tablero para actividades de la vida diaria (AVD), ejercicios de vocalización frente al espejo, mecanoterapia mediante la rueda de hombro (con el empleo de comandos verbales, estimulación con ejercicios repetitivos). No se emplearon posturas ni movimientos bruscos para no provocar dolor a nivel del raquis.

Se aplicó terapia con corriente interferencial tetrapolar con el equipo Sonopuls-492, con electrodos paravertebrales en región dorso-lumbar, método tetrapolar canal 1 y 2 programa (6), Cama Magnética en región lumbar programa de fractura (35) y en miembros inferiores programa (73), masaje subacuático a 37 °C, aplicado a 1^{1/2} durante 15 minutos; ozonoterapia, aplicadas durante 20 sesiones, cráneo-puntura

en zona sensitivo-motora, con una frecuencia de 10 sesiones, además de auriculoterapia y homeopatía 5 gotas 3 veces/día sublinguales de complejo lumbar.

RESULTADOS

El paciente recibió tratamiento neurorehabilitador durante 21 días y en 11 días se realizó una consulta de evolución donde se evidenciaron signos de mejoría clínica. En la consulta al egreso se encontraron signos de mejoría de su afección neurológica, buen desempeño en la actividad del gimnasio; a pesar de que mantuvo discretas molestias en región lumbar. La marcha la realiza con mayor coordinación, ha mejorado la oscilación de los miembros superiores con aumento notable en la amplitud del paso; ha logrado disminuir la base de sustentación, además baja y sube escaleras sin dificultad. Muestra una mayor independencia en las actividades de la vida diaria (AVD), así como una respuesta favorable en la mímica facial. Obtuvo resultados satisfactorios en el equilibrio y la coordinación de los movimientos finos y gruesos. Mantiene el lenguaje pobre y disártrico, aunque coopera más al interrogatorio con mayor espontaneidad y fluidez. Se logró una ligera mejoría en cuanto al deterioro cognitivo, pues el paciente se concentra con mayor facilidad.

DISCUSIÓN

El paciente es un caso típico de enfermedad de CADASIL, entidad rara en Cuba. En Europa, esta enfermedad tiene una prevalencia entre 1/50,000 y 1/121,000, según las series.⁴

La sospecha diagnóstica se estableció mediante el cuadro clínico de episodios de ictus, demencia, antecedente patológico familiar, las lesiones imaginológicas características, y se confirma mediante el estudio por biopsia de piel.

La Tomografía Axial Computarizada (TAC) muestra habitualmente una imagen de leucoaraiosis periventricular e infartos lacunares, especialmente en substancia blanca profunda, ganglios basales y protuberancia. La RNM muestra en secuencia T1 los infartos lacunares descritos en la TAC y en imagen ponderada en T2 se aprecia una imagen hiperintensa comprometiendo gran parte de la substancia blanca.⁷⁻⁸

La confirmación del diagnóstico se logra establecer mediante el estudio genético;⁹ o bien, mediante la biopsia de piel y músculo y su correspondiente estudio por microscopía electrónica. En esta se aprecia el depósito de un material osmiofilico granular¹⁰⁻¹¹ en la pared de los vasos sanguíneos.

La enfermedad de CADASIL es poco conocida en los centros de rehabilitación. El tratamiento neurorehabilitador mejoró la calidad de vida del paciente. Se sugiere su empleo debido a la evolución favorable del paciente; este es una opción que ofrece una mejor calidad de vida al paciente, sobre todo porque no existe un protocolo consensuado y desarrollado para tratar esta enfermedad.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Chabriat H, Vahedi K, Iba-Zizen MT, Joutel A, Nibbio A, Nagy T, et al. Clinical spectrum of CADASIL: a study of 7 families. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy. *Lancet*. 1995;346:934-9.
2. Monet-Leprêtre M, Haddad I, Baron-Menguy C. Abnormal recruitment of extracellular matrix proteins by excess Notch3 ECD: a new pathomechanism in CADASIL. *Brain*. 2013;136:1830.
3. Chabriat H, Levy C, Taillia H, Iba-Zizen MT, Vahedi K, Joutel A, et al. Patterns of MRI lesions in CADASIL. *Neurology*. 1998;51(2):452-7.
4. Ghosh M, Balbi M, Hellal F. Pericytes are involved in the pathogenesis of cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy. *Ann Neurol*. 2015;78:887.
5. Sacco S, Degan D, Carolei A. Diagnostic criteria for CADASIL in the International Classification of Headache Disorders (ICHD-II): are they appropriate? *J Headache Pain*. 2010;11:181-6.
6. Sorbi S, Hort J, Erkinjuntti T, et al. European Federation of Neurological Societies/European Neurological Society (EFNS-ENS) Guidelines on the Diagnosis and Management of Disorders associated with Dementia. *Eur J Neurol*. 2012;19:1159-79.
7. Charles A. CADASIL pathogenesis, clinical and radiological findings and treatment. *Arq Neuropsiquiatr*. 2010;68:287-99.
8. Malandrini A, Carrera P, Ciacci G, Gonnelli S, Villanova M, Palmeri S, et al. Unusual clinical features and early brain MRI lesions in a family with cerebral autosomal dominant arteriopathy. *Neurology*. 1997;48(5):1200-3.
9. Pescini F, Nannucci S, Bertaccini B. The Cerebral Autosomal-Dominant Arteriopathy With Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL) Scale: a screening tool to select patients for NOTCH3 gene analysis. *Stroke*. 2012;43:2871.
10. Jellinger K. Pathology and pathogenesis of vascular cognitive impairment-a critical update. *Front Aging Neurosci*. 2013;5:17.
11. Craggs L, Yamamoto Y, Deramecourt V, Kalara RN. Microvascular pathology and morphometrics of sporadic and hereditary small vessel diseases of the brain. *Brain Pathol*. 2014;24:495-509.

Recibido: 26 de octubre de 2016.

Aprobado: 26 de diciembre de 2016.

Jhordan Reinel Ruiz Milián. Centro de Rehabilitación Kurhotel Escambray. Sancti Spiritus. Cuba.

Correo electrónico: jhordan89@nauta.cu