

Atrofia Multisistémica: Algunas Respuestas

Lawrence I. Golbe, MD

*Profesor de Neurología,
Rutgers Robert Wood Johnson Medical School*

*Director de Asuntos Clínicos y
Presidente de la Junta de Asesoramiento Científico,
CurePSP*

Traducido por Andres Deik, MD, MSED

*Profesor Asistente de Neurología Clínica,
Universidad de Pensilvania*

Julio 2019



*Fondos fueron aportados por el Sr. y la
Sra. Henry G. Cisneros en memoria de
Pauline Cisneros Polette.*

¿Qué es la Atrofia Multisistémica?

La atrofia multisistémica es una enfermedad del cerebro y de la médula espinal. A menudo es clasificada como uno de los “síndromes parkinsonianos” porque se asemeja a la Enfermedad de Parkinson (EP), particularmente en las etapas tempranas de la enfermedad. La semejanza es, en general, debida a la presencia de lentitud, rigidez y pérdida del equilibrio. Sin embargo, en la atrofia multisistémica pueden observarse dos cambios adicionales que la distinguen de la EP: uno es la atrofia del cerebelo (lo cual causa un temblor grueso, cambios en el equilibrio y el habla), el otro es el deterioro del sistema nervioso autónomo, el cual normalmente se encarga de regular la presión sanguínea, el sueño, el tránsito intestinal y el vaciado de la vejiga. El resultado de la disfunción del sistema nervioso autónomo incluye desmayos, insomnio, estreñimiento y urgencia urinaria o incontinencia. Muchos otros síntomas más infrecuentes también pueden ocurrir.

¿Qué tan común es la Atrofia Multisistémica?

La atrofia multisistémica es rara, con alrededor de 13.000 personas padecen esta enfermedad en los Estados Unidos, la mayoría de los cuales todavía no han recibido un diagnóstico correcto. Esto se compara con cerca de 20.000 con parálisis supranuclear progresiva (PSP), que es una afección similar, alrededor de 500.000 personas con la enfermedad de Parkinson, y cinco millones con la enfermedad de Alzheimer. Surgen nuevos casos de AMS en aproximadamente seis personas por millón por año. Esto significa que, en los EE.UU., alrededor de cinco personas son diagnosticadas con AMS todos los días.

¿Existen diferentes tipos de Atrofia Multisistémica?

Hay tres subtipos. La atrofia multisistémica enfatizando la lentitud y rigidez que una vez fue llamado striatonigral degeneración. La atrofia multisistémica en la cual priman los problemas autónomos solía llamarse el síndrome de Shy-Drager y aquella en la que los problemas cerebelosos son prominentes se denominaba atrofia olivopontocerebelosa. Estos términos fueron declarados obsoletos en 1989, cuando se constató que los tres eran variantes de la misma enfermedad, que luego recibió su nombre actual. Todas estas presentaciones tienen en común la agregación de un tipo de proteína en las células nerviosas (también llamadas neuronas). Las diferencias entre los tres subtipos de la atrofia multisistémica dependen de las partes del cerebro o la médula espinal que se encuentran más afectadas.

¿Qué causa la Atrofia Multisistémica?

La causa definitiva (también conocida como la etiología de la enfermedad) se desconoce. Es muy raro que dos o más miembros de una misma familia padezcan esta enfermedad, y no se ha demostrado que factores como la ocupación, la industria, la dieta, el origen étnico o la geografía jueguen un papel importante. Una variante en un gen llamado alfa-sinucleína (la sigla en inglés es SNCA) ocurre con más frecuencia en personas con atrofia multisistémica que en el resto de la población, pero esto representa sólo una pequeña fracción del total de pacientes con esta enfermedad. Exposición a varias sustancias químicas también se ha sugerido como causa, aunque aún falta confirmar estos hallazgos.

¿Qué es lo que anda mal en las células del cerebro y la médula espinal?

La causa de la pérdida de células en el cerebro y la médula espinal (lo que se conoce como la patogénesis de la enfermedad) en personas con atrofia multisistémica no se entiende completamente. Sin embargo, se cree que la acumulación de la proteína alfa-sinucleína está directamente relacionada, como se ha mencionado previamente.

La alfa-sinucleína es una proteína que en condiciones normales es utilizada por las células del cerebro para transmitir señales. La teoría actual sobre el desarrollo de la enfermedad establece que una vez se alcanza una cierta concentración de alfa-sinucleína en la célula, la proteína empieza a pegarse. Los cúmulos resultantes, aun cuando son demasiado pequeños para ser vistos con un microscopio, son tóxicos. Las grandes aglomeraciones son visibles bajo el microscopio, y se denominan inclusiones citoplasmáticas gliales, las cuales pueden ser un intento por parte de las células del cerebro de solidificar estas acumulaciones tóxicas en un disco inofensivo.

La misma proteína, la alfa-sinucleína, se acumula en las células cerebrales en la Enfermedad de Parkinson, pero en áreas diferentes del encéfalo. Además, en la atrofia multisistémica, la acumulación inicial y la pérdida celular parece estar pre- dominantemente en la glía, que son las células eléctricamente inactivas que brindan soporte a las neuronas. En la Enfermedad de Parkinson, por otra parte, el problema comienza en las neuronas, las células eléctricamente activas.

¿A qué edad inicia la Atrofia Multisistémica?

El promedio de edad en que comienzan los síntomas de la atrofia multisistémica es de sólo 53. Esta edad es más joven que la media de 59 para el Parkinson y 63 para la Parálisis Supranuclear Progresiva.

¿Qué le sucede a alguien con Atrofia Multisistémica?

Los tres tipos de atrofia multisistémica importantes problemas de equilibrio que eventualmente pueden requerir asistencia para caminar o incluso una silla de ruedas. Los tres tipos también pueden mostrar dificultad para pensar en el aspecto de llamada función ejecutiva. La función ejecutiva es la que nos permite organizar la información en categorías, entender las abstracciones e instrucciones, crear y seguir un plan, e inhibir las acciones inadecuadas.

Algunos otros cambios ocurren en los tres subtipos de atrofia multisistémica. Quizá el más importante es la dificultad para tragar, lo que obliga a modificar la dieta para evitar los líquidos delgados y los sólidos difíciles. Los tres subtipos también pueden afectar la movilidad de los ojos (lo cual puede interferir con la lectura); y la capacidad del habla, haciendo necesaria la terapia del lenguaje y el uso de dispositivos de comunicación.

Las personas con atrofia multisistémica del tipo parkinsoniano tienden a manifestar más rigidez muscular y lentitud general. Aquellos con el tipo cerebeloso pueden desarrollar un temblor grueso al mover las extremidades, dificultad para apuntar con un dedo o de caminar en línea recta, similar a alguien que está ebrio. Aquellos con atrofia multisistémica predominantemente autonómica tienen una variedad de síntomas, incluyendo la urgencia y la incontinencia urinaria, estreñimiento, disfunción eréctil en hombres, mareos o desmayos, respiración irregular o ruidosa, alteración del sueño y dificultades con la regulación de la temperatura. La mayoría de las personas con atrofia multisistémica tienen una combinación de los tres subtipos en vez de tener una sola forma pura.

Algunos otros problemas con el movimiento puede ocurrir en atrofia multisistémica. Las manos pueden asumir gradualmente anormal, posturas fijas llamado distonía. Esto puede prevenirse en cierto grado por los ejercicios de estiramiento y pueden ser tratados en algunos casos por la toxina botulínica (Botox) inyecciones en las manos o antebrazos. Algunas personas con atrofia multisistémica mantenga su cabeza inclinada hacia delante a un grado extremo, una afección llamada antecollis. Esto puede responder a botox se inyecta en los músculos del cuello, aunque se debe tener cuidado de no exacerbar los problemas de deglución a través de la fuga de la Botox inmediatamente adyacente a los músculos. Otra cuestión en algunas personas es repentino, rápidas sacudidas de una extremidad o del tronco que es molesto pero casi nunca lo suficientemente grande como para interferir con el movimiento normal. Este llamado mioclono y puede ser tratada con medicamentos. Por último, un temblor, lo cual no es tan prominente como en la mayoría de las personas con Parkinson, puede ocurrir en la atrofia multisistémica. Este temblor ocurre generalmente cuando la extremidad está en uso, en lugar de en reposo como en la EP. Puede responder a la medicación, pero generalmente es demasiado suave para requerir tratamiento.

Algunas personas con atrofia multisistémica desarrollar apnea obstructiva del sueño. Aquí es donde las vías respiratorias superiores tiende a cerrar durante el sueño, lo que ocasiona insomnio y, a veces, insuficiente de los niveles de oxígeno en la sangre. Puede tratarse mediante el uso de una máscara durante el sueño que se conecta a una especie de bomba (llamada CPAP, en inglés) la cual mantiene abiertas las vías respiratorias mediante presión positiva continua. Un neumólogo o un especialista en medicina del sueño pueden prescribir este dispositivo cuando sea indicado.

¿Es la Atrofia Multisistémica una enfermedad mortal?

En promedio, alguien con atrofia multisistémica vidas alrededor de siete u ocho años después de la aparición de los síntomas. Este corto la supervivencia no es un efecto directo de la enfermedad, sino de las complicaciones de las dificultades en la deglución y moverse de forma segura. La más común de estas complicaciones son la neumonía, las infecciones del tracto urinario, y coágulos de sangre en las piernas que se alojan en los pulmones. Otras complicaciones potencialmente peligrosas de atrofia multisistémica son presión arterial baja, ritmo cardíaco lento, apnea del sueño, y lesiones por caídas.

¿Cómo se diagnostica la Atrofia Multisistémica?

El diagnóstico de la Atrofia Multisistémica todavía se basa en la historia neurológica y el examen físico realizado por un buen neurólogo. No hay análisis de sangre específicos o anomalías en el líquido cefalorraquídeo. La resonancia magnética muestra encogimiento y cicatrización de partes del tronco encefálico y el cerebelo, esto puede confirmar la impresión del médico, pero no se puede confiar en que sea la única prueba de diagnóstico. En la resonancia magnética, la cicatrización (llamada gliosis) en una parte del tronco cerebral llamada protuberancia toma la forma de una cruz, la cual, cuando se superpone a la forma cuadrada de la protuberancia, se ha ganado el término “signo de bollo de cruz caliente”. Se debe enfatizar que la Atrofia Multisistémica puede ocurrir sin ese signo de IRM, y el signo puede ocurrir en otras afecciones que afectan a la protuberancia y sus conexiones con el cerebelo.

¿Cómo se trata la Atrofia Multisistémica?

No tenemos ningún tratamiento o prevención de la enfermedad cerebral subyacente, pero algunos de los síntomas se pueden manejar exitosamente con medicamentos que aumentan la presión arterial, mejorar el sueño, inhibir el vaciado de la vejiga, o estimular el intestino. Los medicamentos para la EP que estimulan el sistema dopaminérgico del cerebro a veces trabajan durante unos años para la asamblea de lentitud y rigidez en la atrofia multisistémica.

¿Qué ocurre finalmente?

Lamentablemente, la progresión de la atrofia multisistémica es casi tan rápido como el de PSP, con el tiempo promedio desde el primer síntoma para requerir una silla de ruedas de cinco años. La muerte se produce un promedio de siete a ocho años después el síntoma inicial, generalmente por complicaciones del estado inmóvil como la neumonía u otras infecciones. Tenga en cuenta que esto es sólo un promedio de duración de la supervivencia. Muchas personas con atrofia multisistémica sobreviven por más tiempo.

¿Qué investigaciones se están llevando a cabo?

Un defecto fundamental de las células del cerebro en la atrofia multisistémica es la acumulación de la proteína “alfa-sinucleína”. La misma proteína se acumula en la Enfermedad de Parkinson, pero en un conjunto diferente de células cerebrales. Sólo en el 2010, 227 artículos de investigación sobre atrofia multisistémica fueron publicados en revistas científicas. A medida que los científicos comprenden mejor los diferentes trastornos degenerativos del cerebro (como el Alzheimer, el Parkinson, la enfermedad de Lou Gehrig, la Parálisis Supranuclear Progresiva y la atrofia Multisistémica), se empiezan a notar muchas similitudes entre estas enfermedades. Por ello, es posible que un avance en una de estas pudiera beneficiar a otras. Es completamente realista esperar que una vez los investigadores encuentren la manera de prevenir o de detener la progresión de una de estas enfermedades, las otras se beneficien de forma similar.

¿Cómo puedo ayudar a la investigación en la atrofia multisistémica?

Una manera es estar alerta para los ensayos de nuevos medicamentos o nuevas pruebas de diagnóstico. Estos se muestran en una página web mantenida por los Institutos Nacionales de Salud, www.clinicaltrials.gov (en inglés). Simplemente escriba “Atrofia Multisistémica” en el cuadro de búsqueda. Los participantes en los ensayos clínicos no sólo pueden beneficiarse de un tratamiento nuevo que no está disponible para el público en general, también suelen recibir cuidados y atención detallada que no forma parte de la rutina, incluso en centros médicos excelentes. También obtienen la satisfacción de ayudar en la lucha contra su enfermedad. Otros ensayos pueden buscar nuevos contribuyentes genéticos o ambientales a la causa de la atrofia multisistémica. Descubrir estos también podría apuntar a posibles medidas preventivas o tratamientos.

Más información sobre investigación está disponible a través de CurePSP (www.curepsp.org o 1-800-457-4777). CurePSP incluye a la atrofia multisistémica como uno de los trastornos para los cuales proporciona educación y apoyo a pacientes y sus familias.





UNLOCKING THE SECRETS OF BRAIN DISEASE™

1216 Broadway
2nd Floor
New York, NY 10001
347-294-2873 (CURE)

info@curepsp.org

www.curepsp.org

[Facebook.com/curepsp.foundation](https://www.facebook.com/curepsp.foundation)

©2020 CurePSP, Inc. CurePSP, Unlocking the Secrets of Brain Disease, and Because Hope Matters are registered trademarks of CurePSP, Inc.

C U R E P S P . O R G