

www.fisiokinesiterapia.biz

Le Atassie Cerebellari

ATASSIA:

alterazione della coordinazione motoria
in assenza di disturbi della forza e del
tono muscolare

TIPI DI ATASSIA

- ATASSIA CEREBELLARE

- lesioni cerebellari o delle vie spino-cerebellari

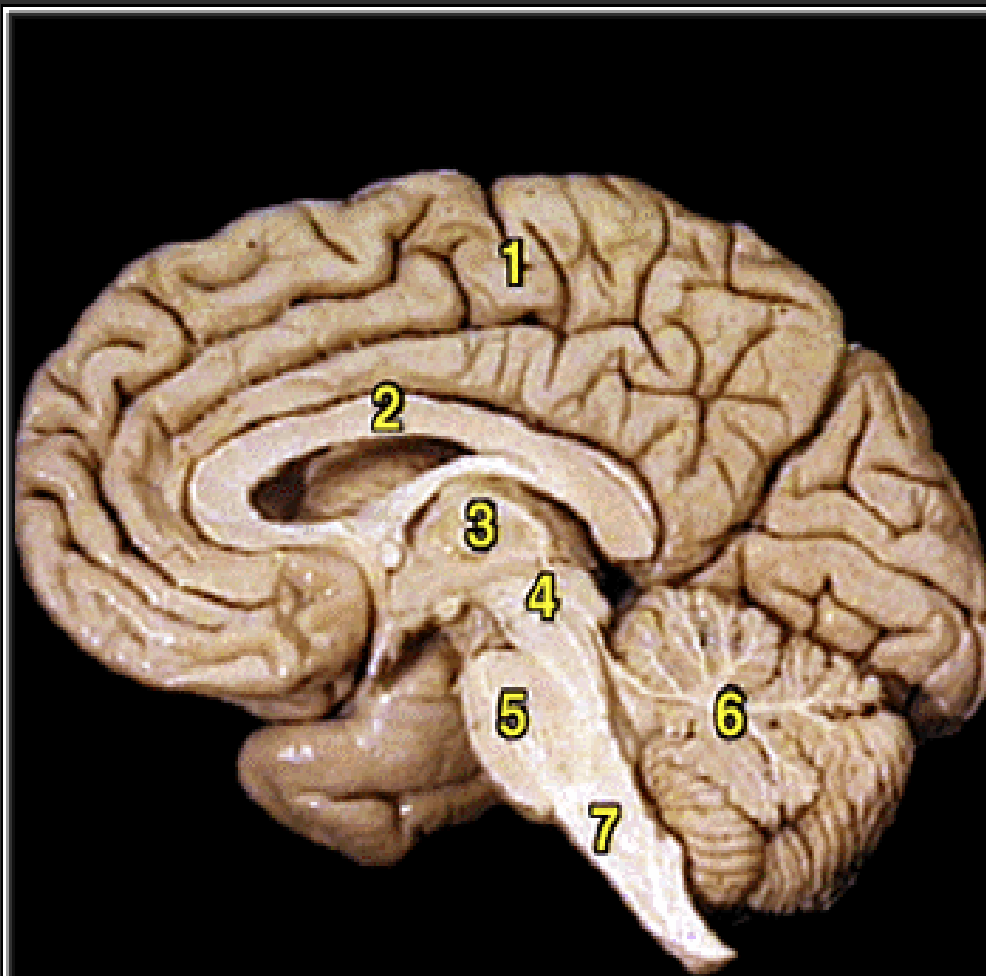
- ATASSIA SENSORIALE

- lesione dei nervi spinali sensitivi
- lesione delle vie della sensibilità profonda
(cordoni posteriori del midollo spinale)

- ATASSIA LABIRINTICA

- lesione del complesso vestibolo-cerebellare

Brain, Sagittal Section, Medial View

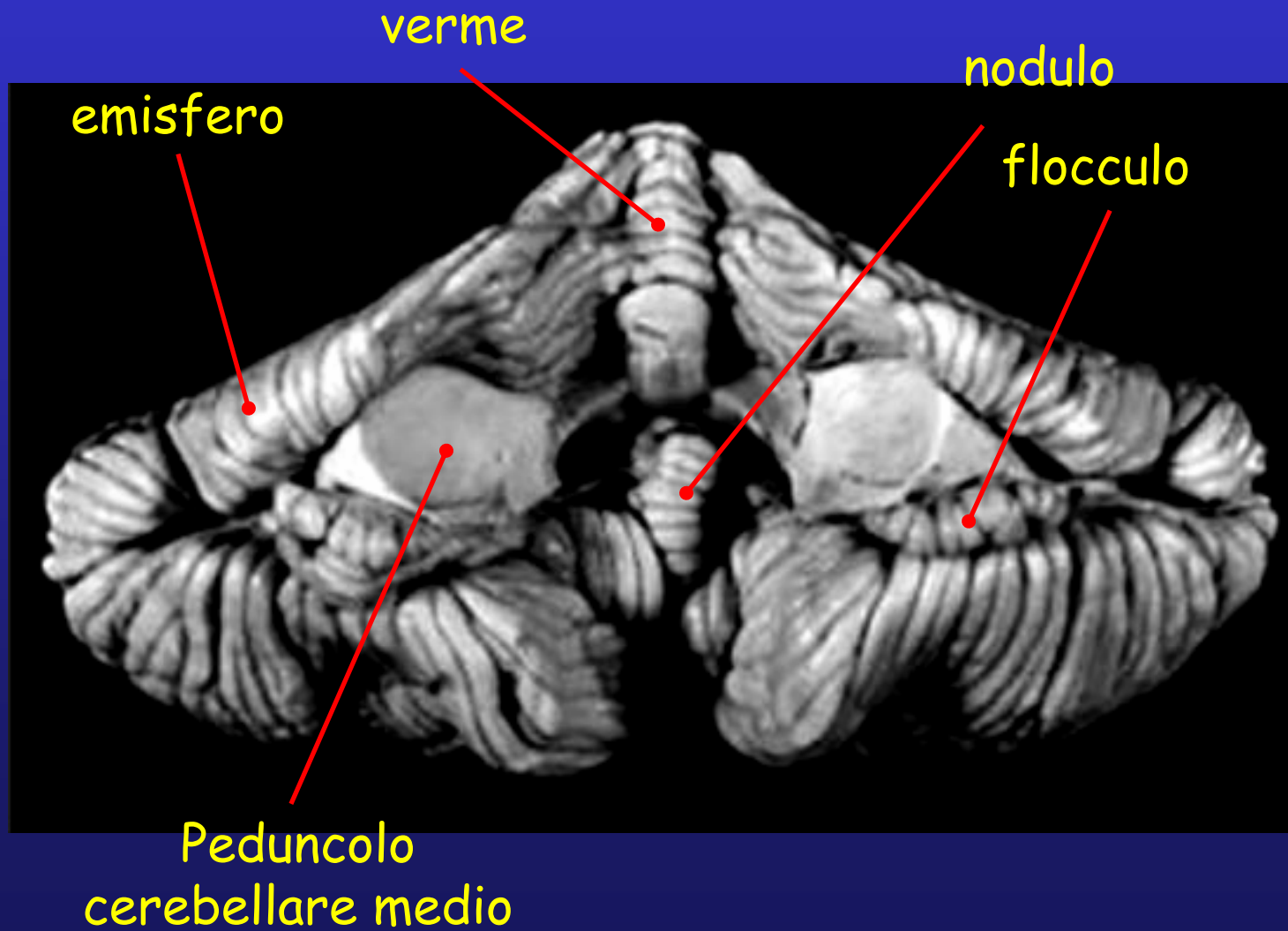


Copyright 1997 The Anatomy Project

1. Cerebral hemisphere
2. Corpus callosum
3. Thalamus
4. Midbrain
5. Pons
6. Cerebellum
7. Medulla oblongata

CERVELLETO

vista antero-inferiore



SUDDIVISIONE ANATOMO-FUNZIONALE DEL CERVELLETTO

- ARCHICEREBELLUM, LOBO FLOCCULO-NODULARE O VESTIBOLO-CEREBELLUM
- VERMIS, PALEO-CEREBELLUM O SPINO-CEREBELLUM
- EMISFERI CEREBELLARI, NEO-CEREBELLUM O CEREBRO-CEREBELLUM (PONTO-CEREBELLUM)

CONNESSIONI CEREBELLARI:
VESTIBOLO-CEREBELLUM (ARCHI-)

Recettori vestibolari



VIII nervo cranico



Nuclei vestibolari



Nervi oculomotori

Tratto vestibolo-spinale

**Lobo
flocculonodulare**

CONNESSIONI CEREBELLARI:
SPINO-CEREBELLUM (PALEO-)



CONNESSIONI CEREBELLARI:
CEREBRO-CEREBELLUM (NEO-)

Corteccia cerebrale:

M1, S1, SMA, PMA,
corteccia parietale
posteriore, corteccia visiva



Nuclei pontini omolaterali

Talamo (nucleo ventrale laterale)



(decussazione)



Emisferi cerebellari

SINDROMI CEREBELLARI

Lobo flocculo-nodulare

- nistagmo
- alterazione del riflesso vestibolo-oculare
- atassia statica e dinamica (della marcia)

Atassia statica e della marcia

1. Atassia statica:

base allargata

prova di Romberg positiva = alla chiusura degli occhi
tende a cadere

2. Atassia della marcia:

cauta, peggiorata da condizioni di scarsa luminosità o su
terreni sconnessi

base allargata

lancio degli arti

tallonante

braccia abdotte "a bilanciere"

necessario il controllo visivo

SINDROMI CEREBELLARI

Verme cerebellare

- atassia di tronco
- andatura a base allargata

SINDROMI CEREBELLARI

Emisferi cerebellari

- dismetria
- tremore intenzionale
- disdiadococinesia
- disartria (parola scandita)
- ipotonia muscolare

Atassia segmentaria

Dismetria: discontinuità del movimento, ritardo nell'inizio e nell'arresto di un atto volontario, errori di ampiezza e misura/precisione;

Fenomeno del rimbalzo:

- è testato dapprima opponendosi e quindi lasciando improvvisamente andare il pugno del paziente che sta flettendo l'avambraccio sul braccio. Per l'ipotonìa e l'asinergia il paziente cerebellare non è in grado di bloccare il movimento e si colpisce la spalla.

Prova indice-naso (o calcagno-ginocchio)

- movimento esitante, frammentato, in misura maggiore in prossimità del bersaglio (ove trapassa nel tremore intenzionale) che può essere mancato.

Non vi sono differenze legate alla disponibilità dell'input visivo (non differenza tra occhi chiusi ed occhi aperti)

Atassia segmentaria

Adiadococinesia

- impossibilità ad eseguire rapidamente dei movimenti alternati (prono-supinazione della mano).

Tremore cinetico:

- durante l'esecuzione di un movimento, ampio, irregolare

Cause di atassia cerebellare

- **Forme ad esordio acuto e transitorie**
 - Intossicazione da alcool o da farmaci (bzd,antiepilettici)
 - Episodi di sclerosi multipla
- **Forme ad esordio acuto e permanenti**
 - Intossicazioni da mercurio, toluene
 - Malattie infiammatorie dell'infanzia
- **Forme subacute**
 - Processi espansivi
 - Sindromi paraneoplastiche
 - Disturbi nutrizionali da alcool
 - Deficit vitaminici (vit E, vit B12)
- **Forme croniche**
 - **Atassie ereditarie**
 - Patologie dismetaboliche ereditarie e non
 - Celiachia

ATASSIE EREDITARIE

Autosomico recessive, ad esordio precoce (< 20 aa),
prevalentemente sensitive (Atassia di Friedreich)

Autosomico dominanti, ad esordio tardivo (>20 aa),
prevalentemente cerebellari.
(Spino-Cerebellar Ataxia, SCA)

ATASSIA DI FRIEDREICH

- espansione GAA
- gene X25, 9q13
- ↓ frataxina ("loss of function")
- ripetizioni normali: 6-34
- Friedreich: 800-1000

ATASSIA DI FRIEDREICH

FRATAXINA: funzioni

- proteina localizzata nei mitocondri
- coinvolta nell'omeostasi del ferro
- in modelli di laboratorio: accumulo di ferro e formazione di radicali liberi

ATASSIA DI FRIEDREICH

FRATAXINA: localizzazione

- più abbondante nei tessuti non nervosi
- miocardio, muscoli scheletrici, fegato, reni, pancreas
- SNC: midollo > cervice > corteccia cerebrale

ATASSIA DI FRIEDREICH

CLINICA

- esordio < 20 anni
- atassia prevalentemente sensitiva
- disartria
- Babinski
- assenza di riflessi profondi
- alterazioni ECG o ecocardiografiche
- scoliosi, piede cavo
- neuropatia assonale sensitiva (\downarrow VCM)
- diabete mellito

ATASSIE CEREBELLARI AUTOSOMICO DOMINANTI (A C A D)

Classificazione clinica

- ACAD I: atassia cerebellare con segni di coinvolgimento più esteso del sistema nervoso (spasticità, neuropatie periferiche, parkinsonismo, mioclonie, disfagia, demenza ecc.)
- ACAD II: atassia cerebellare con retinopatia pigmentosa
- ACAD III: atassia cerebellare pura

ATASSIE CEREBELLARI AUTOSOMICO DOMINANTI

Classificazione genetica

Spino Cerebellar Ataxia:

SCA 1, SCA 2, SCA 3,SCA 24...?!?

ATASSIE CEREBELLARI AUTOSOMICO DOMINANTI

Caratteristiche comuni

- Espansioni *CAG* senza interruzioni *CAT*
- Residuo poliglutaminico anormale
- "Gain of function"

ATASSIE CEREBELLARI AUTOSOMICO DOMINANTI

Caratteristiche comuni

- Esordio tardivo
- Atassia cerebellare
- Familiarità
- Anticipazione
- Correlazione espansione/fenotipo

ATASSIE CEREBELLARI AUTOSOMICO DOMINANTI

ATASSIA SPINO CEREBELLARE TIPO 1 (SCA1)

- Ataxin-1, 6p23, *GAG* repeats
- normale: 6-44 ripetizioni; SCA1: 39-83 ripetizioni senza interruzioni CAT
- Atassia del tronco > arti, disartria, *dismetria oculare*
- Spasticità con *riflessi vivaci* e Babinski
- Disturbo della sensibilità profonda
- Demenza (50%)

ATASSIE CEREBELLARI AUTOSOMICO DOMINANTI

ATASSIA SPINO CEREBELLARE TIPO 2 (SCA2)

- Ataxin-2, 12q24.1, GAG repeats
- normale: 14-31 ripetizioni; SCA2: 33-64 ripetizioni senza interruzioni CAT
- Atassia progressiva, *tremore*, disartria
- *Riflessi assenti* (polineuropatia sensitivo-motoria assonale)
- *Rallentamento dei movimenti saccadici*
- Parkinsonismo