PERMANYER

Check for updates

CASO CLÍNICO

Atrofia de múltiples sistemas tipo cerebelosa: un desafío diagnóstico en el abordaje de la ataxia progresiva

Cerebellar-type multiple system atrophy: a diagnostic challenge in the evaluation of progressive ataxia

Sebastián Múzquiz-Aguirre[1], Carlos E. Valderrama-Xilotl[1] y Juan M. Calleja-Castillo[2]*

[1]Departamento de Medicina Interna; [2]Departamento de Neurología. Centro Médico ABC, Ciudad de México, México

Resumen

La atrofia de múltiples sistemas (AMS) es una sinucleinopatía esporádica caracterizada clínicamente por disautonomía, síndrome cerebeloso y/o parkinsonismo. Se presenta el caso de una mujer de 63 años con ataxia progresiva, incontinencia urinaria y trastorno de conducta del sueño REM. Un estudio de PET-FDG demostró hipometabolismo cerebeloso y pontino. Se diagnosticó AMS tipo cerebelosa (AMS-C) establecida. El caso resalta la importancia del abordaje sistemático de la ataxia y el valor de las imágenes funcionales en el diagnóstico de sinucleinopatías.

Palabras clave: *Atrofia de múltiples sistemas. AMS-C. Ataxia cerebelosa. Disautonomía. PET-FDG. Trastorno de conducta del sueño REM.*

Abstract

Multiple system atrophy (MSA) is a sporadic α-synucleinopathy characterized by autonomic dysfunction, cerebellar syndrome, and/or parkinsonism. We report the case of a 63-year-old woman with progressive ataxia, urinary incontinence, and REM sleep behavior disorder. A FDG-PET showed cerebellar and pontine hypometabolism. A diagnosis of established cerebellar-type multiple system atrophy (MSA-C) was made. This case highlights the relevance of a systematic ataxia workup and the diagnostic value of functional neuroimaging in distinguishing synucleinopathies.

Keywords: *Multiple system atrophy. MSA-C. Cerebellar ataxia. Autonomic dysfunction. FDG-PET. REM sleep behavior disorder.*

***Correspondencia:**
Sebastián Múzquiz-Aguirre
E-mail: sebastian.muzquiz@gmail.com

Fecha de recepción: 13-05-2026
Fecha de aceptación: 30-06-2026
DOI: 10.24875/AMH.26000027

Disponible en internet: 12-11-2026
An Med ABC. 2026;71(Supl 1):58-62
www.analesmedicosabc.com

0185-3252 / © 2026 Asociación Médica del Centro Médico ABC. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

Introducción

La atrofia de múltiples sistemas (AMS) es una sinucleinopatía esporádica, progresiva y de baja prevalencia, caracterizada por la degeneración de los sistemas olivopontocerebeloso, estriatonigral y autonómico. Clínicamente, se manifiesta mediante combinaciones variables de síndrome cerebeloso, parkinsonismo y disautonomía, los cuales definen sus dos fenotipos principales: AMS tipo parkinsoniana (AMS-P) y AMS tipo cerebelosa (AMS-C)[1,2]. Su prevalencia se estima entre 3 y 5 casos por cada 100,000 habitantes, con inicio habitual en la sexta década de la vida y una evolución más rápida que la observada en otras sinucleinopatías, como la enfermedad de Parkinson o la demencia con cuerpos de Lewy (DCL)[3].

El diagnóstico de AMS-C representa un reto clínico significativo, especialmente en las fases iniciales, cuando los hallazgos imagenológicos y autonómicos pueden ser sutiles. Dentro del espectro de síndromes de ataxia cerebelosa progresiva del adulto, las causas adquiridas y tratables (metabólicas, tóxicas, inmunitarias o estructurales) deben ser descartadas antes de considerar causas neurodegenerativas. En este contexto, la AMS-C debe sospecharse ante un cuadro de ataxia progresiva asociado a disautonomía, parkinsonismo leve o alteraciones del sueño REM, particularmente cuando los estudios estructurales son normales o muestran cambios discretos[4-6].

El trastorno de conducta del sueño REM (RBD) constituye un marcador precoz de sinucleinopatía y se caracteriza por la pérdida de la atonía muscular durante el sueño, que provoca vocalizaciones o movimientos que «actúan» los sueños. Su presencia se considera un dato de soporte diagnóstico importante en las guías de la *Movement Disorder Society* (MDS) para AMS, Parkinson y DCL[7].

El reconocimiento de estas manifestaciones y su correlación con hallazgos funcionales (como el hipometabolismo cerebeloso y pontino en tomografía por emisión de positrones con 18 fluorodesoxiglucosa [PET-FDG]) son fundamentales para un diagnóstico oportuno y certero[8]. El caso que se presenta a continuación ejemplifica la complejidad del abordaje de la ataxia progresiva con disautonomía y RBD, y resalta la utilidad de una evaluación sistemática apoyada en neuroimagen avanzada y exclusión diagnóstica integral.

Presentación de caso

Se presenta el caso de una mujer de 63 años, abogada de profesión (sin ejercer). Entre sus antecedentes personales patológicos destacan tiroiditis de Hashimoto en tratamiento estable con levotiroxina 100 μg diarios, migraña sin aura bajo profilaxis con propanolol y topiramato, dislipidemia tratada con simvastatina/ezetimiba, y prediabetes manejada con metformina. Niega consumo actual de alcohol; fumó durante 10 años con un índice tabáquico de 4, suspendido hace 25 años. Tamizajes oncológicos para la edad sin alteraciones. Refiere cirugías previas (rinoplastia, cirugía ortognática, liposucción e histerectomía) sin complicaciones recientes. Sin antecedentes transfusionales ni traumáticos. Es alérgica a tiamina y fresas. En la revisión de medicamentos se identifican suplementos (omega 3, complejo B, ginkgo biloba y senósidos) y fármacos utilizados previamente asociados al padecimiento actual: memantina, donepezilo y escitalopram.

Seis meses antes de su primera valoración en el Centro Médico ABC, la paciente inició con un cuadro caracterizado por disartria de tipo atáxica y desequilibrio progresivo en la marcha, inicialmente con lateralización hacia el lado derecho. Posteriormente presentó sensación de debilidad en las piernas, pasos cortos y marcha de base estrecha. A lo largo de ese periodo sufrió múltiples caídas sin traumatismo mayor, dificultad para la coordinación fina (particularmente al escribir), y episodios de incontinencia urinaria. Fue valorada inicialmente en su ciudad de origen, donde se descartaron causas metabólicas y estructurales evidentes, sin observar mejoría pese a tratamientos empíricos con fármacos neuromoduladores. Ante la progresión de los síntomas y el deterioro funcional, fue referida al Centro Médico ABC para abordaje diagnóstico integral.

Durante el interrogatorio dirigido, la paciente refirió sueños vívidos con vocalizaciones nocturnas compatibles con un RBD. También mencionó cambios emocionales con episodios de risa y llanto inmotivados (labilidad emocional) y alucinaciones olfatorias recurrentes descritas como olor a incienso. No reportó diplopía, acúfenos, vértigo ni síntomas autonómicos gastrointestinales relevantes. No refiere otro antecedente o sintomatología agregada.

En la exploración física, se encontró a la paciente alerta, orientada y cooperadora, con funciones mentales superiores conservadas. Los signos vitales fueron normales (tensión arterial 130/70 mmHg, frecuencia cardiaca 83 lpm, frecuencia respiratoria 19 rpm, temperatura 36.1 °C, saturación de oxígeno 98%). La fuerza muscular fue 5/5 en las cuatro extremidades y la sensibilidad, incluyendo la propiocepción, se encontraba conservada. En la evaluación cerebelosa se evidenció disdiadococinesia leve, dismetría en miembros superiores, disgrafía y marcha atáxica cerebelosa con

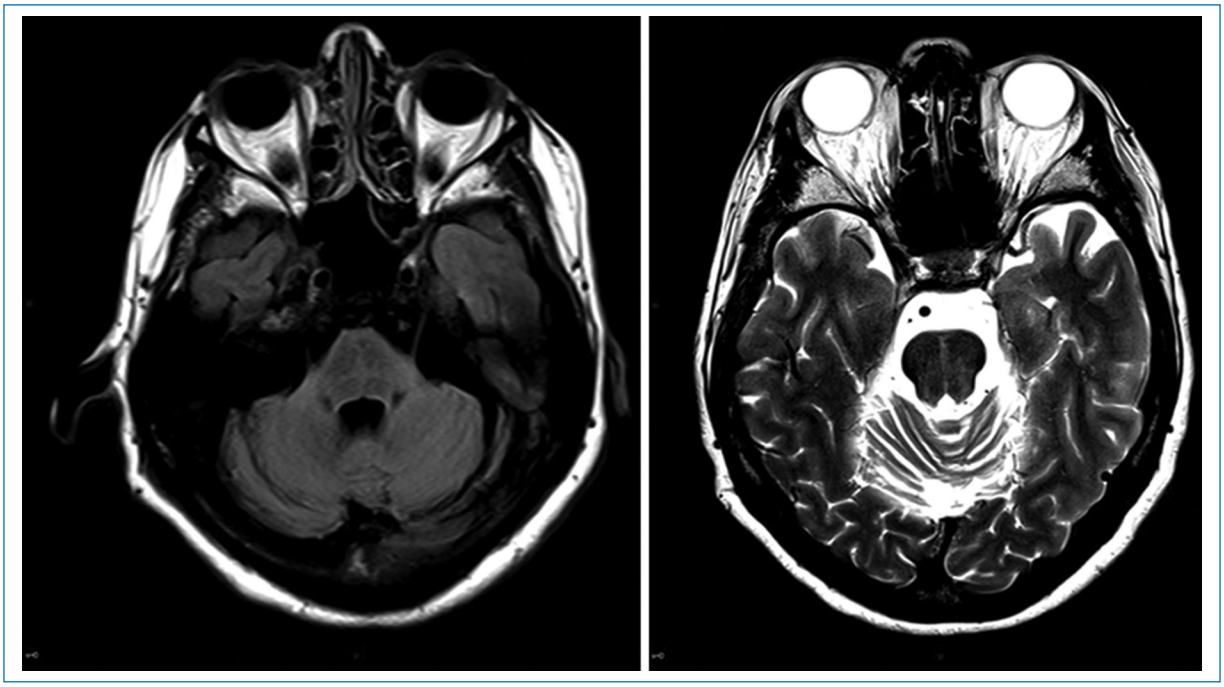


Figura 1. Resonancia magnética cerebral, corte axial. Secuencias FLAIR (izquierda) y T2 (derecha) que muestran atrofia pontina con una hiperintensidad cruciforme en el puente (signo de *hot cross bun*), hallazgo característico de atrofia de múltiples sistemas tipo cerebelosa. Se observa además leve atrofia cerebelosa de predominio hemisférico derecho.

pasos cortos, dificultad para realizar marcha en tándem, para mantener la postura en la sedestación y para levantarse desde la sedestación. La escala SARA para ataxia obtuvo un puntaje de 10/40. Se observó nistagmo horizontal bilateral agotable, sacadas hipermétricas con limitación de supraversión en el ojo derecho, bradilalia y disartria leve. No se identificaron rigidez ni signos piramidales (Babinski negativo). La valoración cognitiva mediante MoCA fue de 25/30 puntos.

La exploración oftalmológica mostró agudeza visual de 20/40 en ojo derecho y 20/60 en izquierdo, sacadas hipermétricas horizontales, en ojo derecho limitación a la supraversión.

Campimetría normal, fondo de ojo sin alteraciones y test de Ishihara 7/8.

En los estudios de laboratorio, la biometría hemática, química sanguínea, pruebas de función hepática y electrolitos fueron normales. El perfil tiroideo confirmó estado eutiroideo con anticuerpos antiperoxidasa tiroidea dentro de rango normal. Las concentraciones séricas de vitaminas B1, B6, B12, folato y E se encontraron dentro de límites fisiológicos.

El líquido cefalorraquídeo (LCR) mostró presión de apertura normal (110 mmHg), ausencia de pleocitosis, proteínas de 26.9 mg/dl y glucorraquia adecuada. Los cultivos bacterianos, fúngicos y micobacterianos fueron negativos, al igual que el panel molecular para meningitis y la prueba de reacción en cadena de polimerasa para *Mycobacterium tuberculosis*. Se solicitó panel de encefalitis autoinmune y paraneoplásica, con resultado negativo. Se detectó proteína 14-3-3 elevada, interpretada como marcador inespecífico de daño neuronal, mientras que la RT-QuIC fue negativa, al igual que la proteína T-tau, lo que permitió descartar enfermedad por priones.

Los estudios electrofisiológicos (potenciales evocados, velocidades de conducción nerviosa y electroencefalograma) fueron normales, sin evidencia de actividad irritativa cortical ni neuropatía periférica.

En la resonancia magnética cerebral se identificó atrofia pontina con una hiperintensidad lineal cruciforme en secuencia T2, correspondiente al signo de *hot cross bun*, hallazgo sugerente de AMS-C. Además, se observó leve atrofia cerebelosa hemisférica de predominio derecho (Fig. 1).

La PET-FDG cerebral demostró hipometabolismo bilateral en hemisferios cerebelosos (predominio derecho) y a nivel del puente, así como hipometabolismo cortical frontotemporal bilateral, sugestivo de degeneración neuronal (Figs. 2 A y B). La correlación estructural y funcional de ambas modalidades de imagen, en conjunto con la clínica y los resultados negativos de

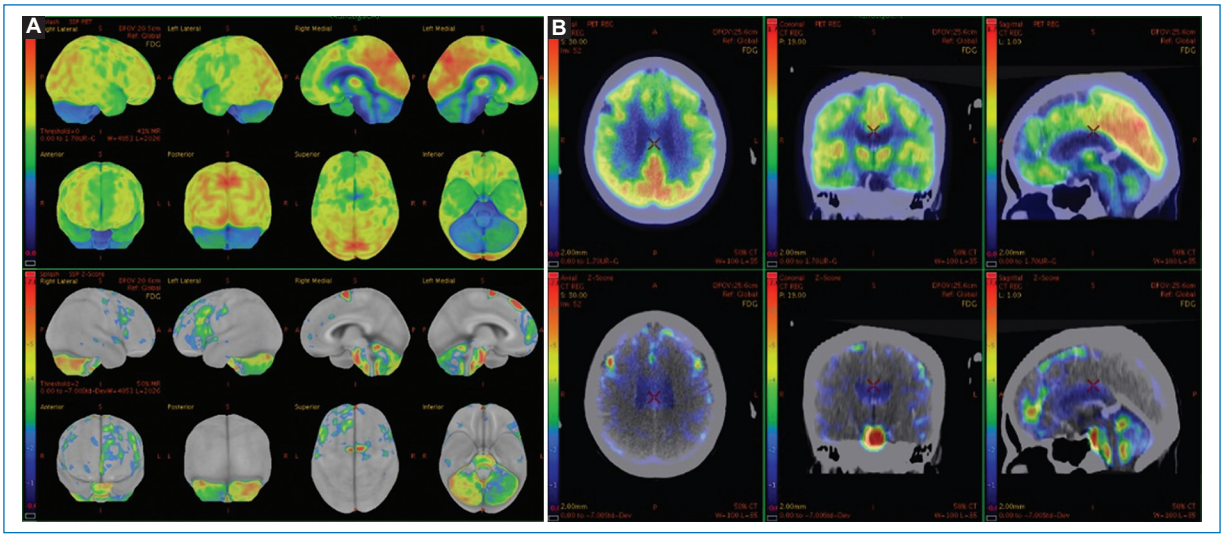


Figura 2. A: PET-18FDG cerebral (análisis SSP-Z-*score*). Se observa hipometabolismo bilateral en hemisferios cerebelosos (predominio derecho) y a nivel pontino, con leve disminución frontotemporal, hallazgos compatibles con AMS-C. Los valores Z correspondientes oscilaron entre –4.4 y –5.7 en cerebelo y puente. **B:** cortes axiales, coronales y sagitales fusionados en PET-18FDG que confirman el patrón descrito. Interpretación: hallazgos funcionales compatibles con AMS-C. AMS-C: atrofia de múltiples sistemas tipo cerebelosa; PET-FDG: tomografía por emisión de positrones con 18 fluorodesoxiglucosa

otras posibles causas, resultó altamente sugestiva de AMS-C establecida según los criterios diagnósticos actuales.

Discusión

Este caso corresponde a un síndrome cerebeloso progresivo con disfunción autonómica, urinaria y trastorno del sueño REM, sin evidencia de parkinsonismo franco. En el algoritmo de ataxias en adultos, la exclusión de causas estructurales, metabólicas, infecciosas, inmunitarias y paraneoplásicas fue negativa[5-7]; esto, junto con el patrón funcional en la PET-FDG (hipometabolismo cerebeloso y pontino), respalda AMS-C[8].

Entre los diagnósticos diferenciales considerados se incluyó la DCL, dado el antecedente de trastorno de sueño REM y fenómenos perceptivos, aunque se descartó por la ausencia de alucinaciones visuales típicas, parkinsonismo y por el patrón metabólico en PET-FDG, que no mostró hipometabolismo occipital característico. La parálisis supranuclear progresiva fue también una posibilidad inicial ante la presencia de sacadas alteradas, sin embargo la falta de parkinsonismo axial, caídas precoces y los hallazgos imagenológicos discordantes hicieron improbable este diagnóstico. La hidrocefalia normotensiva se consideró por la tríada de incontinencia, alteraciones de la marcha y cognición leve, sin embargo la neuroimagen y la evolución clínica no apoyaron dicha entidad. Cabe resaltar que no contaba con antecedentes familiares que sugirieran ataxias genéticas.

Dentro de las causas rápidamente progresivas, se descartó una prionopatía con predominio inicial con ataxia (enfermedad de Gerstmann-Sträussler-Scheinker), ya que, aunque se detectó elevación de proteína 14-3-3 en LCR, este hallazgo se interpreta como marcador inespecífico de daño neuronal. La RT-QuIC negativa (con alta especificidad para enfermedad priónica), junto con niveles normales de proteína T-tau, sustentaron la exclusión de esta posibilidad.

Finalmente, se consideraron causas autoinmunes, como ataxia autoinmune asociada a anti-GAD; sin embargo, el resultado negativo en el panel, aunado a la presencia de disautonomía, trastorno de sueño REM y el patrón metabólico cerebeloso y pontino en PET-FDG favorecieron fuertemente el diagnóstico de AMS-C.

De acuerdo con los criterios diagnósticos actualizados de la MDS en 2022, el caso cumple los requisitos para AMS-C establecida, al presentar: un síndrome cerebeloso progresivo con ataxia axial y apendicular, disfunción autonómica urinaria documentada y evidencia estructural en resonancia magnética compatible con atrofia pontocerebelosa y presencia del signo de *hot cross bun*[9,10]. Estos hallazgos, en conjunto con el hipometabolismo cerebeloso y pontino observado en la PET-FDG, así como haber descartado otras causas, confirman la afectación del sistema olivopontocerebeloso, consolidando el diagnóstico de AMS-C establecida. La identificación simultánea de marcadores clínicos, estructurales y funcionales refuerza la validez diagnóstica y permite distinguirla de otras

sinucleinopatías, como la DCL o la parálisis supranuclear progresiva, en las cuales los patrones metabólicos y de atrofia difieren significativamente[4-6].

El manejo de la AMS es principalmente sintomático y multidisciplinario, enfocado en la preservación funcional, la calidad de vida del paciente y cuidados paliativos de acuerdo con la evolución. No existe un tratamiento modificador aprobado[5,8]. En este caso, el tratamiento se dirigió a las manifestaciones motoras y autonómicas, integrando estrategias de fisioterapia y rehabilitación orientadas a la marcha y el equilibrio, junto con medidas de prevención de caídas. Para la disautonomía urinaria se recomendaron intervenciones conductuales, como la restricción de líquidos nocturnos y micción programada, reservando el uso de antimuscarínicos para casos refractarios debido al riesgo de empeorar la función cognitiva.

El trastorno de conducta del sueño REM se abordó mediante higiene del sueño y el uso de melatonina, priorizando su perfil de seguridad frente a benzodiazepinas. Asimismo, se enfatizó la vigilancia de disfagia y alteraciones de la motilidad intestinal, con apoyo nutricional oportuno ante progresión de síntomas.

El pronóstico funcional de la AMS-C es reservado. La enfermedad suele tener una progresión más rápida que otras sinucleinopatías. Se estima que cerca del 30% de los pacientes requieren asistencia para la marcha a los tres años del inicio y hasta un 60% presentan dependencia de silla de ruedas hacia los 6 años, mientras que alrededor del 10% desarrolla disfagia grave que puede requerir gastrostomía[5,6]. La mediana de supervivencia oscila entre 7 y 9 años, aunque existen casos con evolución menor a 3 años y otros que superan los 15 años. Las principales causas de muerte son infecciones respiratorias o urinarias recurrentes y eventos súbitos relacionados con disautonomía o apnea central. La planificación anticipada de cuidados, el soporte psicosocial al paciente y su entorno familiar, así como el seguimiento estrecho por equipos de medicina interna, neurología, rehabilitación y psiquiatría, son esenciales para una atención integral.

Conclusiones

Se presentó un caso de AMS-C establecida, con correlación clínico-estructural y funcional (resonancia magnética con signo de *hot cross bun* y PET-FDG). La exclusión de causas metabólicas, autoinmunes, paraneoplásicas e infecciosas y la negatividad de RT-QuIC fortalecen el diagnóstico. Este caso enfatiza la importancia de un abordaje sistemático de la ataxia progresiva e ilustra el valor y la importancia de integrar los hallazgos clínicos con biomarcadores y neuroimagen avanzada en la confirmación diagnóstica. El reconocimiento temprano de la disautonomía y del trastorno de conducta del sueño REM resulta clave para identificar oportunamente esta sinucleinopatía.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Los autores han obtenido la aprobación del Comité de Ética para el análisis de datos clínicos obtenidos de forma rutinaria y anonimizados. Debido a la naturaleza del estudio, no fue necesario el consentimiento informado individual. Se han seguido las recomendaciones éticas pertinentes.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no se utilizó ningún tipo de inteligencia artificial generativa para la redacción ni la creación de contenido de este manuscrito.

Referencias

1. Watanabe H, Saito Y, Terao S, Ando T, Kachi T, Mukai E, et al. Early diagnosis of multiple system atrophy. J Mov Disord. 2018;11(3):107-20.
2. Poewe W, Stankovic I, Halliday G, Meissner WG, Wenning GK, Pellecchia MT, et al. Multiple system atrophy. Nat Rev Dis Primers. 2022;8(1):56.
3. Goh YY, Tan EK, Foo JN. Diagnosing multiple system atrophy in clinical practice. Pract Neurol. 2023;23(3):208-21.
4. Goolla S, Mondal S, Shaikh Z, Kaur P, Panda R. Diagnosing multiple system atrophy: imaging and emerging molecular biomarkers. Front Neurol. 2023;14:1210220.
5. de Silva RN, Vallortigara J, Greenfield J, Hunt B, Hadjivassiliou M, Hoggard N, et al. Diagnosis and management of progressive ataxia in adults. Pract Neurol. 2019;19(3):196-207.
6. Mitoma H, Manto M, Hampe CS. Immune-mediated cerebellar ataxias: clinical diagnosis and treatment based on immunological and physiological mechanisms. J Mov Disord. 2021;14(1):10-28.
7. Postuma RB, Iranzo A, Hu M, Högl B, Boeve BF, Manni R, et al. REM sleep behavior disorder and prodromal neurodegeneration: updated perspectives and diagnostic criteria. Sleep Med Rev. 2019;43:60-72.
8. Kuo SH. Ataxia. Continuum (Minneap Minn). 2019;25(4):1036-54.
9. Koga S, Lin WL, Milner D, Cheshire WP, Ghetti B, Dickson DW. Consensus criteria for the diagnosis of multiple system atrophy: 2022 revision by the Movement Disorder Society. Mov Disord. 2023;38(1):17-30.
10. Lee PH, Yong SW, An YS. The hot cross bun sign in multiple system atrophy: a clinicoradiologic correlation. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2004;75(3):423-6.