



GRAU EN ÒPTICA I OPTOMETRIA

TREBALL FINAL DE GRAU

Efecte de processos neurodegeneratius motors en els moviments oculars

Mireia Costa Mallol

DIRECTOR/A: Juan Carlos Ondategui

TUTOR/A: Rosa Borràs García

DEPARTAMENT: Òptica i Optometria

11/01/2016

Facultat d'Òptica i Optometria de Terrassa

© Universitat Politècnica de Catalunya, any 2016. Tots els drets reservats



UNIVERSITAT POLITÈCNICA DE CATALUNYA
BARCELONATECH

Facultat d'Òptica i Optometria de Terrassa

Facultat d'Òptica i Optometria de Terrassa

© *Universitat Politècnica de Catalunya, any 2016. Tots els drets reservats*



GRAU EN ÒPTICA I OPTOMETRIA

El Sr./Sra. Rosa Borràs García, com a tutor/a del treball y el Sr./Sra. Juan Carlos Ondategui Parra com a director/a del treball

CERTIFIQUEN

Que el Sr./Sra. Mireia Costa Mallol ha realitzat sota la seva supervisió el treball Efecte de processos neurodegeneratius motors en els moviments oculars que es recull en aquesta memòria per optar al títol de grau en Òptica i Optometria.

I per a què consti, signo/em aquest certificat.

Sr/Sra Rosa Borràs

Tutor/a del treball

Sr/Sra Juan Carlos Ondategui

Director/a del treball

Terrassa, 11 de gener de 2016



UNIVERSITAT POLITÈCNICA DE CATALUNYA
BARCELONATECH

Facultat d'Òptica i Optometria de Terrassa

Facultat d'Òptica i Optometria de Terrassa

© *Universitat Politècnica de Catalunya, any 2016. Tots els drets reservats*



GRAU EN OPTICA I OPTOMETRIA

Efecte de processos neurodegeneratius motors en els moviments oculars

RESUM

Dins les malalties neurodegeneratives motores amb implicació visual hi trobem:

1. Esclerosi múltiple: es caracteritza per l'aparició de lesions al sistema nerviós central. Els símptomes visuals són comuns ja que en el 25% dels casos tenen neuritis òptica.
2. Huntington: es deu a la mutació del cromosoma 4 i és hereditària. Els moviments oculars sacàdics reflexes i especialment els voluntaris es troben afectats.
3. Parkinson: causat per el mal funcionalment o mort de la substància química anomenada dopamina que s'encarrega de la coordinació dels moviments. La reactivitat pupil·lar es troba afectada.
4. Atrofia multisistèmica: causa danys al sistema nerviós i és un trastorn del moviment i una part dels síndromes del Parkinsonisme. És comú el blefarospasme.
5. Neurona motor: són un grup de trastorns neurològics progressius que destrueixen les neurones motores. Conserven els moviments oculars.

L'optometrista juga un paper important, assegurant que els problemes visuals estiguin correctament corregits i derivant els pacients als professionals de la salut pertinents.



GRAU EN OPTICA I OPTOMETRIA

Efecto de procesos neurodegenerativos motores en los movimientos oculares

RESUMEN

En las enfermedades neurodegenerativas motoras con implicación visual encontramos:

1. Esclerosis múltiple: se caracteriza por la aparición de lesiones al sistema nervioso central. Los síntomas visuales son comunes puesto que en el 25% de los casos tienen neuritis óptica.
2. Huntington: se debe de a la mutación del cromosoma 4 y es hereditaria. Los movimientos oculares sacádicos reflejos y especialmente los voluntarios se encuentran afectados.
3. Parkinson: causado por el mal funcionalmente o muerte de la sustancia química llamada dopamina que se encarga de la coordinación de los movimientos. La reactividad pupilar se encuentra afectada.
4. Atrofia multisistémica: causa daños al sistema nervioso y es un trastorno del movimiento y una parte de los síndromes del Parkinsonismo. Es común el blefarospasmo.
5. Neuronas motoras: son un grupo de trastornos neurológicos progresivos que destruyen las neuronas motoras. Conservan los movimientos oculares.

El optometrista juega un papel importante, asegurando que los problemas visuales estén correctamente corregidos y derivando los pacientes a los profesionales de la salud pertinentes.



GRAU EN OPTICA I OPTOMETRIA

Effect of neurodegenerative motors processes eye movements

SUMMARY

Among neurodegenerative motor diseases with visual involvement we find:

1. Multiple Sclerosis: characterized by the appearance of lesions to the central nervous system. Visual symptoms are common because in 25% of cases have optic neuritis.
2. Huntington: is due to a mutation on chromosome 4 and is hereditary. Saccadic reflex eye movements and especially the voluntaries are affected.
3. Parkinson: caused by the malfunction or death of the chemical substance called dopamine which is responsible for the movements coordination. Pupillary reactivity is affected.
4. Multiple system atrophy: Causes damage to the nervous system and it's a movement disorder and a part of the syndromes of Parkinsonism. Blepharospasm is common.
5. Motor Neuron: they are a group of progressive neurological disorders that destroy motor neurons. Ocular/Eye movements are preserved.

The optometrist plays an important role by ensuring that visual problems are properly fixed and by deriving the patients to the required health professionals.



UNIVERSITAT POLITÈCNICA DE CATALUNYA
BARCELONATECH

Facultat d'Òptica i Optometria de Terrassa

Índex

1. Objectius del treball.....	4
2. Introducció a les malalties neurodegeneratives motores.....	6
3. Malalties neurodegeneratives motores amb implicació visual.....	12
3.1 Esclerosis múltiple.....	12
3.1.1 Descripció.....	12
3.1.2 Etiologia.....	13
3.1.3 Epidemiologia.....	13
3.1.4 Diagnòstic i pronòstic.....	14
3.1.5 Síntomes i alteracions de la funció visual.....	16
3.2 Huntington.....	20
3.2.1 Descripció.....	20
3.2.2 Etiologia.....	21
3.2.3 Epidemiologia.....	22
3.2.4 Diagnòstic i pronòstic.....	22
3.2.5 Síntomes i alteracions de la funció visual.....	24
3.3 Parkinson.....	26
3.3.1 Descripció.....	26
3.3.2 Etiologia.....	26
3.3.3 Epidemiologia.....	27
3.3.4 Diagnòstic i pronòstic.....	28
3.3.5 Síntomes i alteracions de la funció visual.....	30
3.4 Atròfia multisistèmica.....	32
3.4.1 Descripció.....	32
3.4.2 Etiologia.....	32
3.4.3 Epidemiologia.....	33
3.4.4 Diagnòstic i pronòstic.....	33
3.4.5 Síntomes i alteracions de la funció visual.....	35
3.5 Neuron motor.....	38
3.5.1 Descripció.....	38
3.5.2 Etiologia.....	39
3.5.3 Epidemiologia.....	39
3.5.4 Diagnòstic i pronòstic.....	39
3.5.5 Síntomes i alteracions de la funció visual.....	42



4. Conclusió.....	44
5. Summary.....	46
6. Bibliografia.....	54

1. Objectius del treball

L'objectiu d'aquest treball és identificar els processos degeneratius de diferents malalties motores a nivell ocular per tal de, com a professionals de la salut, puguem aplicar aquests coneixements per corregir els problemes visuals i poder derivar els nostres pacients als pertinents professionals de la salut.

Amb la finalitat d'identificar els processos degeneratius de cada malaltia s'haurà de profunditzar en cadascuna d'elles i conèixer la descripció, la etiologia per conèixer les causes, la epidemiologia per saber la freqüència, el diagnòstic i pronòstic per conèixer el tractament i desenvolupament i finalment els símptomes i alteracions que causen a la funció visual.



2. Introducció a les malalties neurodegeneratives motores

En aquest document inicial sobre les malalties neurodegeneratives amb implicació motora, es farà un estudi general de diferents malalties per tal de després fer una ampliació de totes aquelles que tinguin una implicació visual important.

Esclerosi múltiple

L'esclerosi múltiple és una malaltia desmielinitzant que afecta a la substància blanca que recobreix els axons.

Afecta aproximadament a 1 de cada 1000 persones afectant sobretot a les dones, la majoria dels casos es presenten quan els pacients tenen entre 20 i 40 anys.

Algunes de les manifestacions clíniques són feblesa motora i dificultats visuals. Dins els símptomes visuals trobem: Visió borrosa, visió doble, neuritis òptica, moviments oculars ràpids i involuntaris, pèrdua total de la visió en rares vegades.

També trobem dèficits cognitius que afecten principalment a l'atenció, concentració, velocitat de processament de la informació, memòria i funcions executives.

No existeix cura per a l'esclerosi múltiple. No obstant això s'han trobat diversos medicaments que són eficaços a l'hora de frenar el desenvolupament de la malaltia i combatent els símptomes.

L'evolució de la malaltia fa que la discapacitat després de cinc anys es correspongui amb la discapacitat als 15 anys: 2/3 dels pacients amb esclerosi múltiple que tinguin poca discapacitat als 5 anys, no es deterioraran molt en els 10 anys següents.

Un de cada tres pacients seguirà sent capaç de treballar després de 15 a 20 anys.

L'esclerosi múltiple té una implicació visual important i per tant més endavant s'ampliarà la informació.

Huntington

Huntington és una malaltia neurològica que està causada per un defecte genètic en el cromosoma 4 i és hereditària.

La incidència mitjana està en 4 o 8 afectats per cada 100.000 persones, tot i que hi ha grans diferències entre països.

Els canvis de comportament solen ser els primers símptomes: comportaments antisocials, irritabilitat, inquietud entre uns altres.

També es presenten trastorns motors com a ganyotes facials, moviments espasmòdics ràpids i sobtats dels braços, les cames, la cara i altres parts del cos, moviments lents i incontrolables o marxa inestable. També es caracteritza per pèrdua d'expressió facial, i fins i tot trastorns oculars com moviments sacàdics i alteracions en el parpelleig.

Hi ha cursos de la malaltia que poden durar més de 40 anys, però si la malaltia comença des del principi amb símptomes aguts, acaba amb una mort prematura. Només un terç dels pacients sobreviuen més de 15 anys després de l'inici dels símptomes.

La malaltia de Huntington té una implicació visual important i per tant més endavant s'ampliarà la informació.

Parkinson

El Parkinson és un trastorn crònic que condueix amb el temps a una incapacitat progressiva. Les cèl·lules nervioses, encarregades de produir dopamina, a les persones amb la malaltia de Parkinson moren o no funcionen de manera adequada.

Afecta el sistema nerviós i causa problemes amb el moviment muscular, els efectes de la malaltia empitjoren amb el temps.

Segons els estudis realitzats a la Unió Europea, la prevalença de Parkinson en el continent europeu és d'1,43% en les persones que superen els seixanta anys d'edat.

Algunes de les manifestacions i símptomes del Parkinson són: bradicinèsia (lentitud en el moviment), alteració de la motricitat, hipofonia (trastorn de la fonació), tremolor, rigidesa i al·lucinacions visuals entre d'altres.

No hi ha cura per el Parkinson, però el tractament ajuda a alleujar els símptomes.

El Parkinson té una implicació visual important i per tant més endavant s'ampliarà la informació.

Atròfia multisistèmica

L'atròfia multisistèmica és una afecció que causa símptomes similars al Parkinson, no obstant això, els pacients amb aquesta malaltia presenten un dany més generalitzat a part del sistema nerviós que controla funcions importants, com la freqüència cardíaca, la pressió arterial i la sudoració.

La seva prevalença és molt elevada en homes majors als 60 anys.

Entre els símptomes trobem: Interrupció en els patrons del somni (especialment el somni amb moviments oculars ràpids tard per la nit), canvis en la visió com la disminució d'agudeses visual o visió doble.

L'evolució de l'atròfia multisistèmica és descoratjadora. La pèrdua de les funcions mentals i físiques empitjora lentament. Els pacients normalment viuen de 7 a 9 anys després del diagnòstic.

L'atròfia multisistèmica té una implicació visual important i per tant més endavant s'ampliarà la informació.

Neurona motor

La neurona motor o també coneguda com esclerosi lateral amiotròfica és una malaltia degenerativa de tipus neuromuscular. S'origina quan unes cèl·lules del sistema nerviós que es diuen motoneurons disminueixen gradualment el seu funcionament i moren, provocant una paràlisi muscular progressiva de pronòstic mortal.

La incidència a Catalunya és d'1,4/100000 habitants/any i la prevalença de 5,4/100000 habitants i la relació home/dona és d'1.5/1.0, és a dir, afecta més a homes que a dones. En edats més joves aquesta diferència augmenta però tendeix a igualar-se després dels 60 anys.

En les seves etapes avançades els pacients pateixen una paràlisi total que s'acompanya d'una exaltació dels reflexos tendinosos (resultat de la pèrdua dels controls musculars inhibitoris).

En la neurona motor, les funcions cerebrals no relacionades amb l'activitat motora, és a dir, la sensibilitat i la intel·ligència, es mantenen inalterades. D'altra banda, amb prou feines resulten afectades les motoneurons que controlen els músculs

extrínsecs de l'ull, per la qual cosa els malalts conserven els moviments oculars fins al final.

La neurona motor té implicació visual i per tant més endavant s'ampliarà la informació.

Priònica

Les malalties priòniques o encefalopaties espongiformes transmissibles són un conjunt de processos neurodegeneratius caracteritzats per l'acumulació de isoformes (una versió d'una proteïna amb petites diferències d'una altra forma, isoforma, de la mateixa proteïna) patològiques de la proteïna priònica.

La malaltia de Creutzfeldt – Jacob és la malaltia priònica més comú. Es tenen referència de casos a tot el món i la seva prevalença es calcula propera a 1:1000 000 000 d'habitants. L'inici de la malaltia apareix entre els 50 i els 60 anys i el seu curs clínic pot tenir diverses fases fins a aconseguir una demència greu amb mioclònies.

Les seves manifestacions clíniques inclouen una combinació variable de deterioració cognitiva, símptomes psiquiàtrics i alteracions motores.

El signe anatomopatològic clàssic és la espondilosis, però no és imprescindible ni exclusiu d'aquests processos.

En la fase inicial els pacients presenten una demència establerta, els símptomes visuals poden evolucionar fins a ceguesa cortical i l'atàxia cerebel·losa sol acompanyar-se d'altres manifestacions, com mioclònies i signes piramidals i extrapiramidals.

La malalties priòniques no tenen una implicació visual important i per tant més endavant no s'ampliarà la informació.

Atròfia muscular espinal

L'atròfia muscular espinal o també anomenat neurona motor infantil és una malaltia hereditària que afecta les neurones motores inferiors.

Constitueixen un grup característic de malalties de la neurona motor de caràcter autosòmic recessiu que s'inicia durant la infància o l'adolescència. En general es

relacionen amb alteracions en el cromosoma 5, específicament la deleció d'un gen associat a un 98% dels casos.

La feblesa i consum dels músculs esquelètics estan causats per la degeneració progressiva de les cèl·lules de l'asta anterior de la medulla espinal. Freqüentment aquesta feblesa és més greu en les cames que en els braços.

En general, mentre més primerenc apareguin els símptomes, menor serà l'esperança de vida de l'individu. L'aparició de la clínica és sobtada i amb una notable deterioració veloç de les cèl·lules neuronals motores. No es coneix tractament curatiu de l'atròfia muscular espinal.

L'atròfia muscular espinal no té una implicació visual important i per tant més endavant no s'ampliarà la informació.

Degeneració corticobasal

La degeneració corticobasal és un trastorn neurodegeneratiu que es caracteritza clínicament per un quadre progressiu marcadament asimètric d'afectació extrapiramidal (rigidesa, distonia i tremolor entre d'altres) i cortical.

La degeneració corticobasal té una prevalença i incidència desconegudes tot i que s'estima que podria representar aproximadament el 5% de tots els parkinsonismes. La edat de presentació es situa en la setena dècada de la vida (edat mitjana de presentació de 63 anys), amb el cas més jove amb confirmació anatomopatologia descrit als 45 anys.

En les manifestacions de la degeneració corticobasal presenten un quadre de parkinsonisme unilateral o marcadament asimètric amb rigidesa extrapiramidal i bradicinèsia com a principals signes.

El quadre progressa amb el curs de la malaltia afectant als altres membres. El tremolor de repòs clàssic de la malaltia de Parkinson és molt estrany, encara que pot existir un tremolor postural i d'acció irregular.

Té supervivència mitjana d'uns 8 anys des de l'inici de la malaltia.

La degeneració corticobasal no té una implicació visual important i per tant més endavant no s'ampliarà la informació.

Demència de cossos de Lewy

La demència de cossos de Lewy és una malaltia o síndrome degenerativa progressiva del cervell. Comparteix alguns símptomes amb unes altres malalties i a vegades se superposa amb aquestes, sobretot amb dues malalties comunes entre els ancians: l'Alzheimer i el Parkinson.

La seva etiologia no està clara. El seu diagnòstic real només pot fer-se post-mortem, amb la demostració de la presència en l'escorça frontal, parietal i temporal, i en la substància negra, dels cossos de Lewy, que designen a unes estructures incloses en les neurones i que corresponen a degeneració del seu citoplasma formades per l'acumulació anormal de proteïnes.

Estudis recents de la demència de cossos de Lewy diuen que podria constituir del 10% al 36% de les demències, només sobrepassada per l'Alzheimer, a la qual freqüentment s'associa. L'edat de començament de la demència de cossos de Lewy sol ser entre els 50 i els 70 anys, com també passa amb altres demències degeneratives.

Els símptomes de la malaltia inclouen la presència de deterioració cognitiva, similar al que podem observar en la demència tipus Alzheimer, a més de l'aparició de símptomes de parkinsonisme (lentitud de moviments, rigidesa articular i de vegades tremolor), al·lucinacions, deliris o respostes anormals a diversos fàrmacs.

Les seves principals característiques clíniques són la deterioració mental, parkinsonisme d'intensitat variable, trets psicòtics com les al·lucinacions visuals, i fluctuacions de l'estat cognitiu que afecten especialment a l'atenció i concentració.

La demència de cossos de Lewy no té una implicació visual important i per tant més endavant no s'ampliarà la informació.

3. Malalties neurodegeneratives motores amb implicació visual

3.1 Esclerosi múltiple

3.1.1 Descripció

L'esclerosi múltiple, és una malaltia caracteritzada per l'aparició de lesions desmielinitzants, neurodegeneratives i cròniques del sistema nerviós central. Actualment es desconeixen les causes que la produeixen, encara que se sap que hi ha diversos mecanismes autoimmunitaris implicats.

El diagnòstic de l'esclerosi múltiple és complex ja que es requereix d'evidències d'una disseminació de lesions tant temporal com aparentment espacialment en el sistema nerviós central i per tant hi ha d'haver mínim dues lesions diferents.

Una mostra de líquid cefaloraquídi obtinguda amb una punció lumbar serveix per obtenir proves de la inflamació crònica en el sistema nerviós.

El procés de diagnòstic es completa amb la realització de proves per excloure altres malalties que poden assemblar-se a l'esclerosi múltiple.

Es distingeixen diversos subtipus d'esclerosi múltiple, molts dels afectats presenten formes diferents de la malaltia amb el pas del temps.

A causa dels seus efectes sobre el sistema nerviós central, pot tenir com a conseqüència una mobilitat reduïda i invalidesa en els casos més greus.

Almenys el 50% dels pacients conserven un elevat grau de mobilitat després de quinze anys. Menys del 10% dels malalts moren a causa de les conseqüències de l'esclerosi múltiple o de les seves complicacions.

L'esclerosi múltiple es caracteritza per dos fenòmens:

1. Aparició de focus de desmielinització escampats en el cervell i parcialment també en la medul·la espinal causats per l'atac del sistema immunitari contra la beina de mielina que recobreix els nervis.
2. Les neurones, i especialment els seus axons es veuen danyats per diversos mecanismes.

Com a resultat, les neurones del cervell perden parcial o totalment la seva capacitat de transmissió, causant els símptomes típics de adormiment, pessigolleig, espasmes, paràlisi, fatiga i alteracions en la vista.

En la variant remitent-recurrent també s'ha detectat inflamació en el teixit nerviós i transacció axonal, o el tall dels axons de les neurones, la qual cosa fa que les seqüeles siguin permanents.

3.1.2 Etiologia:

Els orígens de la malaltia són desconeguts.

Hi ha la hipòtesi que pot ser produïda per una combinació de diversos factors genètics i mediambientals on s'inclouen possibles infeccions virals, altres factors en la infantesa o durant l'embaràs que puguin preparar el sistema immunitari per a una reacció anormal més tard.

A nivell molecular, pot ser que existeixi una similitud estructural entre una agent infecciós desconegut i components del sistema nerviós central, la qual cosa causaria confusió més tard en el sistema immunitari, anomenat mimetisme molecular. Encara no es coneix cap virus de l'esclerosi i per descomptat l'esclerosi múltiple no és contagiosa.

Altres hipòtesis proposades intenten establir relacions amb malalties vasculars. Recentment ha estat proposada una relació amb una malaltia vascular coneguda com a insuficiència venosa cerebroespinal crònica, descrita per primera vegada al 2008.

3.1.3 Epidemiologia:

Des de la gairebé completa eradicació de la poliomièlitis, l'esclerosi múltiple és, després de l'epilèpsia, la malaltia neurològica més freqüent entre els adults joves i la causa més freqüent de paràlisi als països occidentals. Afecta aproximadament a 1 de cada 1000 persones, en particular a les dones.

La majoria dels casos es presenten quan els pacients tenen entre 20 i 40 anys, rares vegades per sota dels 15 o per sobre dels 60, encara que en les persones majors no sol detectar-se.

Com és el cas de moltes malalties autoimmunes,

és dues vegades més comuna entre dones que entre homes. Entre els nens, que rares vegades desenvolupen la malaltia, la proporció pot arribar a tres nenes per cada nen. En els casos de persones de més de 50 anys sol tractar-se d'homes.

Els primers estudis duts a terme a Catalunya al 1968 calculaven una prevalença d'únicament 6.5 casos per 100.00 habitants.

Es considera que l'esclerosi múltiple apareix quan es dona una combinació de factors ambientals en persones genèticament predisposades a adquirir-la.

Tabla. Estudios epidemiológicos sobre esclerosis múltiple realizados en España.

Zona	Latitud	Autor	Año	Prevalencia	Incidencia
Cataluña	42°	Oliveras	1968	6,5	
Las Palmas	28°	Sosa	1983	6,2	0,6
Cantabria	44°	Miró	1984	5,6	1,21
Málaga	37°	Fernández	1986	10,9	
Aragón	40-44°	Barduzal	1987	9,1	0,7
Salamanca	41°	Ruiz	1988	10,6	1,35
Zamora	42°	Ruiz	1988	11,6	1,35
Alcoi (Alicante)	38°	Martín	1988	17	2,9
Osona (Girona)	41°	Buñil	1988	18,7	
Cantabria	44°	Miró	1989	15,6	0,9
Lanzarote	28°	García	1989	15	
Navarra	43°	Antón	1991	16,4	0,49
Gijón	43°	Uriá	1991	23,3	
Alcoi (Alicante)	38°	Ribera	1992	27,6	2,8
Vélez Málaga	36°	Fernández	1994	53	
Segovia	40°	Pérez Sempere	1995	56	3,2
Osona (Girona)	41°	Buñil	1995	58	
Teruel	40°	Modrego	1997	32	2,2
Gijón	43°	Uriá	1997	65	3,7
Alcoi (Alicante)	38°	Mallada	1997	41,2	2,8

REV NEUROL 1999; 29 (9): 864-867

3.1.4 Diagnòstic i pronòstic:

El diagnòstic de l'esclerosi múltiple és complex. Es requereixen evidències de lesions tant temporal com en el sistema nerviós central. Això vol dir que, no només ha d'haver-hi almenys dues lesions diferents per símptomes clínics o per ressonància magnètica, si no que a més hi ha d'haver-hi evidències de nous símptomes o lesions en un interval de 30 dies.

Una mostra de líquid cefaloraquídi obtinguda amb una punció lumbar serveix per obtenir proves de la inflamació crònica en el sistema nerviós.

Els estudis de conductivitat nerviosa dels nervis òptic, sensorials i motors també proporcionen proves de l'existència de la malaltia, ja que el procés de desmielinització implica una reducció de la velocitat de conducció de les senyals nervioses. L'estudi es realitza comparant els temps de reacció amb mesuraments preestablerts.

El procés de diagnòstic es completa amb la realització de proves per excloure altres malalties que poden assemblar-se a l'esclerosi com la malaltia de Devic, la sarcoïdosis, la vasculitis i la malaltia de Lyme.

No existeix cura per a l'esclerosi múltiple. No obstant això s'han trobat diversos medicaments que són eficaços a l'hora de frenar el desenvolupament de la malaltia i combatent els símptomes.

Els tractaments possibles són interferón, un conjunt de polipèptids anomenat acetat de glatiramer, un immunosupresor anomenat Mitoxantrona i un anticòs monoclonal anomenat natalizumab.

El fingolimod, aprovat en més de 60 països, és el primer tractament oral modificador de la malaltia aprovat en primera línia a EUA per a l'esclerosi múltiple recidivant, la forma més freqüent. En la Unió Europea es va aprovar al març de 2011.

La FDA (Food and Drug Administration) i la EMA (*European Medicines Agency*) confirmen que el perfil general risc-benefici és favorable per als pacients d'acord a la selecció adequada dels mateixos en relació als paràmetres dels prospectes actualitzats.

L'esclerosi múltiple progressiva primària és molt difícil de tractar. Els corticosteroides a altes dosis cada tres mesos poden tenir algun efecte. En principi no existeix un tractament preventiu efectiu per a l'esclerosi múltiple progressiva primària. El tractament dels símptomes, i la rehabilitació duta a terme principalment des de teràpia ocupacional, fisioteràpia i logopèdia, tenen un paper important. És molt important, igualment, l'avaluació per part d'un neuropsicòleg per poder abordar qualsevol dèficit cognitiu que pogués instaurar-se.

Actualment no hi ha proves clíniques establertes que permetin un pronòstic o decidir una resposta terapèutica, encara que existeixen recerques prometedores que necessiten ser confirmades, com a factors predictors d'evolució a la malaltia instaurada. La incertesa és un dels aspectes psicològics que resulta més difícils de portar en l'esclerosi múltiple.

A causa de la millora en el tractament de complicacions com infeccions pulmonars o en la bufeta urinària, l'esperança de vida de les persones diagnosticades amb esclerosi múltiple només es veu lleugerament reduïda.

Com més jove s'és quan apareix la malaltia, més lentament avança la discapacitat. Això és a causa que en persones majors és més freqüent la forma crònica progressiva, amb una acumulació major de discapacitat.

La discapacitat després de cinc anys es correspon amb la discapacitat als 15 anys: 2/3 dels pacients amb esclerosi múltiple que tinguin poca discapacitat als 5 anys, no es deterioraran molt en els 10 anys següents. Altres casos d'esclerosi múltiple en la família no influeixen en la progressió de la malaltia. Un de cada tres pacients seguirà sent capaç de treballar després de 15 a 20 anys.

La pèrdua de visió o símptomes sensorials com l'entumiment o formigueig com a símptomes inicials són signes d'un pronòstic benigne. Les pertorbacions al caminar i el cansament són signes d'un pronòstic negatiu.

Si la forma és amb recaigudes i remissions, estadísticament seran necessaris 20 anys fins que la cadira de rodes sigui necessària. Això vol dir que molts pacients mai la necessitaran. Si la forma és progressiva primària, com a mitjana, es necessitarà una cadira de rodes després de 6 o 7 anys. Cal tenir en compte que aquestes dades a llarg termini van ser presos abans de l'arribada dels medicaments immunomoduladors moderns, a principis dels anys 2000. Aquests medicaments aconseguixen retardar el progrés de la malaltia diversos anys.

3.1.5 Símtomes i alteracions de la funció visual:

Els símptomes generals més comuns són:

- Símtomes musculars, d'equilibri i coordinació:
 - Fatiga.
 - Pèrdua de l'equilibri.
 - Entumiment (parestèsia) o sensació anormal a qualsevol àrea del cos.
 - Problemes per moure els braços i les cames.
 - Problemes per caminar.
 - Problemes amb la coordinació i per fer moviments petits.
 - Tremolor en un o tots dos braços o cames.
 - Feblesa en un o tots dos braços o cames.

- Síntomes vesicals i intestinals:
 - Restrenyiment.
 - Miccions freqüents i/o urgents.
 - Incontinència urinària.
- Síntomes oculars:
 - Visió doble.
 - Visió borrosa.
 - Moviments oculars ràpids i incontrolables, sacàdics.
 - Pèrdua de visió (infreqüent).
- Entumiment, formigueig o dolor:
 - Dolor muscular i dolor facial.
 - Espasmes musculars dolorosos.
 - Sensació de picor, formigueig o cremor en braços i cames.
- Altres símptomes cerebrals i neurològics:
 - Disminució del període d'atenció, de la capacitat de destriar i pèrdua de memòria.
 - Dificultat per raonar i resoldre problemes.
 - Depressió o sentiments de tristesa.
 - Vertígens i marejos.
 - Hipoacúsia.
- Síntomes sexuals:
 - Problemes d'erecció.
 - Problemes amb la lubricació vaginal.
- Síntomes del parla i de la deglució:
 - Llenguatge mal articulat o difícil d'entendre.
 - Parla lenta.
 - Problemes per mastegar i deglutir.

Els símptomes visuals són comuns en l'esclerosi múltiple. La neuritis òptica és una conseqüència en el 25% dels pacients en aquesta malaltia.

La implicació psicosocial relacionada amb la discapacitat visual és que els símptomes visuals poden amenaçar el funcionament independent de la persona com pot ser conduir, augmentar la fatiga i interferir amb les activitats a la feina i de casa. En els símptomes de l'esclerosi múltiple trobem pèrdua de visió, visió doble i nistagmus entre molts altres.

En la majoria dels casos l'esclerosi comença amb l'aparició aguda de símptomes en un espai que varia d'hores a dies, habitualment anomenat exacerbació, atac o episodi. Més endavant es parla de recaiguda.

El primer signe, i que més ens interessa als optometristes, és sovint la Neuritis Òptica. La Neuritis Òptica és un procés inflamatori i/o desmielinizant que afecta al nervi òptic, causant deterioració visual i dolor amb el moviment ocular. No obstant això, no tots els pacients amb una neuritis òptica desenvolupen esclerosi múltiple.

Es poden diferenciar dos tipus de Neuritis Òptica segons la localització:

- Papil·litis: És la inflamació unilateral o bilateral del cap del nervi òptic. En aquest cas, s'observa mitjançant oftalmoscòpia l'edema del nervi òptic i el estel macular incomplet. Encara que en un primer moment semblen greus, tenen un bon pronòstic visual, recuperant la visió ràpidament en uns mesos. En aquest tipus de neuritis òptica és difícil arribar a desenvolupar esclerosi múltiple.
- Neuritis retrobulbar: Els pacients es queixen de visió borrosa, però mitjançant observació oftalmoscòpia el nervi òptic té un aspecte normal, ja que la desmielinització és per darrere del nervi òptic.

Si el fenomen desmielinizant succeeix prop de la làmina cribosa, llavors és quan es edematitza la papil·la, però si el nervi òptic presenta sang en algun dels seus sectors, es pot descartar per complet el diagnòstic de neuritis òptica.

Si en la Ressonància Magnètica tot el nervi òptic està engrossit, no seria típic d'una neuritis òptica, si no més d'una inflamació del mateix per sarcoïdosis.

Signes clínics de la neuritis òptica:

- Pèrdua aguda d'Agudeses Visual en dues setmanes (alguns pacients no perceben ni llum).
- Afecta només a un ull, és unilateral.
- Defecte de camp visual central o escotoma central dens (la pèrdua de CV comença de forma difusa i després es converteix en localitzada).
- Defecte pupil·lar aferent relatiu (DPAR).
- Discromatòpsia aguda (no discriminen bé els colors, només discriminen la primera làmina en el Test de Ishihara).
- Disminució sensibilitat al contrast.
- Pacients que no es queixen de fotofòbia.
- L'agudeses visual es recupera en dues setmanes i també el camp visual, encara que els pacients es segueixen queixant de sensació de pèrdua de lluentor i de colors apagats.
- Dolor i/o molèsties amb els moviments oculars.



Els corticosteroides intravenosos seguits amb dosi descendent de corticosteroides orals + Inteferon beta-1a (fàrmac modificador de la malaltia) és el tractament més adequat a seguir segons els últims estudis publicats.

3.2 Huntington

3.2.1 Descripció:

La malaltia de Huntington, també coneguda com a corea de Huntington, és una malaltia neurològica hereditària.

El terme corea (del grec: choreia = dansa) procedeix dels símptomes típics de la malaltia: moviments incontrolats, arrítmics i irregulars com el trontoll al caminar, o les ganyotes.

La corea de Huntington antigament es denominava ball de Sant Vito. Originalment per curar-se de l'anomenat ball de Sant Vito es feien peregrinacions al segle XIV a l'anomenada capella de Sant Vito, prop de Ulm (Alemanya). En la malaltia de Huntington els moviments normals són interromputs temporalment per moviments incontrolables, la qual cosa pot recordar a un ball. Actualment la anomenada corea descriu moviments bruscs involuntaris de diversos músculs diferents.

La malaltia de Huntington es deu a una mutació genètica. Apareix entre els 30 i 40 anys d'edat i evoluciona progressivament.

La mutació del cromosoma 4 el qual és responsable de l'aparició de la malaltia de Huntington es deu a una alteració de la proteïna anomenada huntingtina i per la qual les neurones moren a certes zones del cervell. Després del brot d'aquesta malaltia hereditària es produeixen als pocs anys moviments incontrolats, demència i canvis de caràcter. La malaltia de Huntington no és curable. La seva durada és variable, d'anys a dècades. El tractament de la malaltia de Huntington té com a objectiu alleujar els símptomes.

Alguns treballs han suggerit l'existència de tres grups evolutius diferents en funció de la deterioració neuropsicològica:

1. Signes de deterioració subcortical: disàrtria, bradipsíquia, bradicinèsia i pseudoalteració de la memòria. Aquestes alteracions responen a alteracions dels ganglis basals pròpies dels primers estadis de la malaltia.
2. Signes de deterioració subcortical més signes de disfunció frontal: alteracions del càlcul mental i escrit, adinàmia verbal, cert grau d'agrafia, alteracions de la seqüenciació motora i de la capacitat d'inhibició.

3. Signes afaso-apraxo-agnòsics i una major afectació de les funcions motores i promotores, que podria reflectir una generalització de la degeneració que afectaria al còrtex cerebral, pròpia de les fases avançades de la malaltia.

A mesura que progressa la malaltia es fa més evident la deterioració de les funcions intel·lectuals, especialment del factor manipulatiu, i s'observen diferències intercients entre el factor verbal i manipulatiu. S'aprecia un declivi del coeficient d'intel·ligència, encara que difícilment es troba un coeficient menor a 70 en subjectes de menys de 10 anys d'evolució. No obstant el coeficient d'intel·ligència global sol ser menor a 100.

El diagnòstic de la malaltia de Huntington s'aconsegueix mitjançant mètodes d'exploració neurològics, electrofisiològics i tècniques d'imatge. Mitjançant una prova genètica s'evidencia directament la mutació genètica i es descarten altres malalties. Una anàlisi genètica pot utilitzar-se per a la detecció precoç d'aquesta patologia en persones encara sanes però amb major risc de patir la malaltia (com per exemple en el cas de tenir antecedents familiars) i com a part del diagnòstic prenatal. No obstant això, s'apliquen directrius estrictes: un diagnòstic predictiu per a la malaltia de Huntington ha de ser considerat acuradament, dur-se a terme només per petició expressa, i garantint un suport psicològic anterior i posterior de la persona en qüestió.

Els trets característics del Huntington inclouen moviments involuntaris, la demència, i els canvis de comportament.

Com més suau sigui, més tard apareixerà la malaltia. La malaltia de Huntington no té curació.

3.2.1 Etiologia:

La malaltia de Huntington està produïda per una mutació genètica, és a dir, una alteració d'un gen concret. El gen afectat és el responsable de la formació de la proteïna huntingtina. Com a resultat de la mutació genètica, la proteïna altera la seva estructura i produeix canvis neurodegeneratius que causen la mort de cèl·lules nervioses a certes àrees del cervell.

Gairebé tots els casos de la malaltia de Huntington tenen les mateixes causes: l'herència. Els pares amb els gens corresponents els transmeten a la seva

descendència. És suficient amb que només un dels pares porti el gen mutant, doncs l'herència de la malaltia de Huntington es realitza a través de l'herència autosòmica dominant. Això significa que els fills hereten el gen defectuós amb una probabilitat del 50% i, per tant, també afectaria per igual a tots dos sexes.

En molt rares ocasions (5% dels casos) la malaltia de Huntington es produeix sense que cap dels pares biològics porti el gen mutant corresponent. En aquests casos, una mutació nova del gen és la causa de la malaltia. Els afectats poden transmetre aquesta mutació als seus propis fills.



3.2.2 Epidemiologia:

S'estima que la incidència mitjana està de 4 a 8 afectats per cada 100.000 persones.

En la majoria de països europeus la prevalença oscil·la de 1,63 fins a 9,95 per cada 100.000 habitants.

Malgrat això, se sap que hi ha grans diferències entre les poblacions humanes, sent les poblacions asiàtiques, per exemple, menys propensos, mentre que a Regne Unit la incidència augmenta bruscament.

3.2.3 Diagnòstic i pronòstic:

En la malaltia de Huntington el diagnòstic per mitjà de símptomes ja existents és difícil en la primera etapa, a causa que els trastorns característics de moviments nerviosos de la malaltia són poc pronunciats al principi. En l'exploració neurològica, no obstant, ja es poden notar els trastorns de la pronunciació i dels moviments oculars. En el cas de existir trastorns típics i severs del moviment es pot establir una alta sospita de la malaltia de Huntington. És important per al diagnòstic saber si s'han produït en la família casos de la malaltia de Huntington. A vegades és útil crear un arbre genealògic de la família.

En la malaltia de Huntington té importància el diagnòstic precoç amb mètodes neurofisiològics i d'imatge com la tomografia per emissió de positrons (PET), la tomografia per ressonància magnètica (TRM), la tomografia computeritzada (TC) i el electroencefalograma (EEG). Amb ells es poden detectar els canvis de 5 o 10 anys abans de l'aparició de la malaltia de Huntington.

En la malaltia de Huntington el tractament té com a objectiu alleujar els símptomes individuals. No existeix fins ara cap tractament que pugui eliminar les causes de la malaltia de Huntington. Atès que els símptomes poden ser molt diferents segons el cas, el tractament de la malaltia de Huntington s'adapta sempre individualment.

En la malaltia de Huntington s'ha de parar atenció en la dieta, ha de ser adequada. Per evitar que s'ingereixi poc menjar i es perdi molt pes, el menjar ha de ser ric en calories. A causa del trastorn de deglució que pot passar en la malaltia, han d'evitar-se els aliments molt líquids, perquè els hi és difícil de mantenir-l'ho a la boca. És millor prendre aliments pastosos i menjars més lleugers. Les begudes com el cafè, l'alcohol o la nicotina poden augmentar les molèsties i reduir l'efecte dels medicaments.

La malaltia de Huntington, en un curs més lleu, pot conduir a un pronòstic més favorable. Hi ha cursos de la malaltia que poden durar més de 40 anys. Però si la malaltia comença des del principi amb símptomes aguts, acaba amb una mort prematura. Només un terç dels pacients sobreviuen més de 15 anys després de l'inici dels símptomes.

La malaltia de Huntington pot posteriorment anar associada amb complicacions. A causa de la dificultat per empassar i els trastorns de les vies respiratòries poden sofrir una aspiració de menjar a les vies respiratòries produint una infecció respiratòria (pneumònia espirativa). Aquesta és la causa més freqüent de mort en aquests pacients. A més, sovint també sofreixen de depressió severa, per la qual cosa la taxa de suïcidi en la malaltia de Huntington és alta.

No existeixen mesures que permetin prevenir la gènesi de la malaltia de Huntington. Si ja es tenen els gens causants d'aquesta malaltia hereditària, es pot renunciar a tenir fills biològics o fer un diagnòstic prenatal i, en cas de comprovar-se una variació genètica, sospesar la possibilitat de realitzar un avortament. Així es pot evitar el naixement d'un nen que, estant sa en un primer moment, desenvoluparà d'adult la malaltia de Huntington. Per a les famílies afectades és aconsellable, per tant, l'assessorament genètic.

3.2.4 Síntomes i alteracions de la funció visual:

Els principals dèficits neuropsicològics es centren en una alteració de l'atenció i de la capacitat de concentració, pensament alentit, incapacitat per operar amb un coneixement adquirit, disminució de capacitat d'aprenentatge visual i verbal, així com la seva posterior recuperació, falta de planificació i ordenació seqüencial, per acabar en un dèficit de capacitat de solució de problemes i formació de conceptes. Els aspectes motors, visuoespacials, memòria visual immediata i remota, i les disfuncions frontals ens permeten diferenciar entre pacients amb un lleu i moderada deterioració de la capacitat funcional.

També es caracteritza per pèrdua d'expressió facial, i fins i tot trastorns oculars com moviments sacàdics i alteracions en el parpelleig.

L'ordre de presentació dels símptomes és gairebé sempre el dels no-motors abans que els motors, sent els primers els psiquiàtrics (els oculars poden ser un signe precoç), després moviments nerviosos o inquietos, que donen pas al quadre general, i els més avançats són els deguts a la deterioració neurològica, sobretot a nivell cognitiu, del llenguatge, dificultat en la deglució, etc.

Hi ha estudis de la malaltia de Huntington on relacionen la malaltia amb els moviments oculars, mostren una interacció exitosa de les investigacions experimentals bàsiques fisiològiques i anatòmiques on es combinen amb mesures clíniques acurades i quantitatives de el rendiment motor ocular en pacients humans per avançar en la nostra comprensió tant d'una malaltia neurològica com és el Huntington com en el comportament humà normal.

Les observacions inicials dels moviments oculars en pacients amb Huntington es van analitzar en el context dels resultats de la ciència bàsica i van donar lloc a una hipòtesi específica sobre la naturalesa dels defectes dels moviments oculars en pacients amb la malaltia de Huntington. Els moviments oculars sacàdics voluntaris es creu que estan més afectats que els moviments sacàdics reflexes, a causa de la participació selectiva en els lòbuls frontals i els ganglis basals. La idea que hi ha una separació del control dels moviments sacàdics dins els hemisferis cerebrals en les vies més voluntàries i més reflexes, ha estat una hipòtesi útil amb el qual estudiar els defectes motors oculars en la malaltia de Huntington.



Després d'aquest suggeriment, els nous resultats de la ciència bàsica i conjuntament amb els estudis clínics dels defectes funcionals i anatòmics en la malaltia es podrien combinar, en un procés iteratiu, per desenvolupar millors paradigmes per als moviments de les proves oculars en els pacients, per tal d'inferir els moviments oculars sent controlats pels ganglis basals en els éssers humans. Tal com es comprendran la base molecular i la patologia cel·lular de la malaltia de Huntington, es pot esperar noves perspectives sobre la normalitat fisiologia del motor ocular, tant a nivell conductual i neuronal.

3.3 Parkinson

3.3.1 Descripció:

La malaltia de Parkinson és un trastorn neurodegeneratiu crònic el qual amb el temps condueix a una incapacitat progressiva. Aquesta incapacitat es deu normalment a les cèl·lules nervioses les quals normalment produirien una substància química anomenada dopamina, que s'encarrega d'enviar senyals per la coordinació dels moviments, que moren en els malalts de Parkinson o no funcionen correctament.

Afecta el sistema nerviós i causa problemes amb el moviment muscular, els efectes de la malaltia empitjoren amb el temps.

No hi ha cura per el Parkinson, però el tractament ajuda a alleujar els símptomes.

Com a manifestacions motores trobarem:

- Bradicinesia (lentitud en el moviment). Constitueix un element essencial en el diagnòstic de la malaltia de Parkinson.
- Alteració de la motricitat fina.
- Micrografia (estat en què la lletra en manuscrita del pacient cada vegada es fa més petita i il·legible).
- Hipofonia (trastorn de la fonació). El problema radica en la quantitat d'aire que passa per les cordes vocals i en l'aire, condicionant una tonalitat baixa de la veu.
- Sialorrea (producció excessiva de saliva).
- Tremolor en repòs no regular.
- Rigidesa muscular.
- Alteració de la postura.
- Inestabilitat postural.

3.3.2 Etiologia:

Les causes del Parkinson poden ser múltiples i encara no són conegudes del tot. En un nombre reduït de persones, la genètica sembla jugar un paper. Aquestes persones han heretat els gens de la malaltia del Parkinson d'un membre de la família o tenen una mutació genètica.

Les investigacions recents suggereixen que les mutacions dels gens s'associen amb el Parkinson, amb la degeneració neuronal, dopaminèrgica i amb l'acumulació de qualsevol α -sinucleïna o sense nucli.

Algunes formes de parkinsonisme s'han relacionat amb una mutació heterozigot juntament amb una deleció heterozigot en el gen.

Són molt pocs els factors de risc que s'han identificat de manera inequívoca en el Parkinson. La malaltia no sembla estar associada amb l'estrès, excés de treball, l'embaràs, el tabaquisme, l'alcohol, classe social ni tampoc s'ha demostrat estar relacionat amb la dieta. Apareixen algunes ocupacions que s'associa amb una major incidència de Parkinson, com els agricultors, treballadors de la silvicultura, els jardiners, els professors i els soldadors.

Els factors ambientals poden també jugar un paper. Per exemple, l'exposició a llarg termini a certes toxines, com els pesticides, pot augmentar el risc de la malaltia de Parkinson.

3.3.3 Epidemiologia:

La incidència anual de Parkinson globalment és de divuit nous casos per cada cent mil habitants. L'alta esperança de vida que solen presentar els pacients fa que la prevalença de la malaltia en la població (proporció d'individus d'un grup o una població que presenten la malaltia en un moment o en un període determinat) sigui quantitativament major que la incidència, registrant-se uns cent seixanta-quatre casos per cada cent mil habitants. La incidència és el nombre de casos nous d'una malaltia, un símptoma, mort o lesió que es presenta durant un període de temps específic. La incidència mostra la probabilitat que una persona en aquesta població resulti afectada per la malaltia.

Segons els estudis afavorits pel grup d'estudi del Europarkinson (xarxa cooperativa Europea d'investigació, diagnòstic i tractament de la malaltia de Parkinson és un projecte multinacional finançat per la Comissió Europea), la prevalença de Parkinson en el continent europeu és d'1,43% en les persones que superen els seixanta anys d'edat, encara que s'han fet estimacions en estats com Espanya o Regne Unit, que exposen que prop de cent vint mil habitants es veuen afectats per

aquesta malaltia. A Amèrica del Nord la xifra es dispara fins al milió de pacients afligits de Parkinson, estant afectada un 1% de la població que supera els 65 anys.

En edats primerenques, abans dels quaranta anys, el Parkinson és excepcional i la seva prevalença és menor de l'1/100.000. La incidència d'aquesta malaltia comença a augmentar a partir dels cinquanta anys i no s'estabilitza fins als vuitanta.

Diversos estudis han posat al descobert una prevalença accentuada de Parkinson en el mitjà rural, especialment entre els homes. Això podria ser pel fet que la vida en el camp inclou, en algunes ocasions, diferents exposicions ambientals de risc com a contaminació en l'aigua dels pous o l'ús de pesticides i insecticides.

3.3.4 Diagnòstic i pronòstic:

El diagnòstic del Parkinson, generalment clínic, pot arribar a tenir una gran complexitat ja que, en els primers estadis de la malaltia, els símptomes que el pacient presenta poden ser atribuïts a altres trastorns.

És important dins de la semiologia de la malaltia de Parkinson, realitzar un exhaustiu anamnesis per esbrinar altres possibles causes que diferenciïn a la malaltia de Parkinson amb altres possibles síndromes, ja que d'inici no existeix una diferència clara en el diagnòstic per les característiques clíniques que són compartides per altres trastorns del moviment.

No existeix cap prova de laboratori o estudi radiològic que permeti diagnosticar la malaltia, encara que algunes empreses de diagnòstics genètics sí que ofereixen test per a la seqüenciació dels gens SPARK1, SPARK2 i SPARK4 altament relacionats amb la malaltia; encara que la detecció de mutacions en aquests gens no determina terminantment el futur desenvolupament de la malaltia en l'individu.

Aquest tipus de proves estan dirigides a famílies amb alta incidència de la malaltia de Parkinson i també a malalts que presenten alguna mutació concreta en algun d'aquests gens SPARK. En aquests casos es podria seqüenciar en algun dels seus descendents el gen en el qual es presenta la mutació familiar, encara que l'existència o no de la mutació no assegura la presència de la malaltia.

Tot i això no és recomanable realitzar aquest tipus de seqüenciacions si no s'ha presentat prèviament cap símptoma de la malaltia, ja que és una malaltia greu i actualment sense cura.

També és freqüent que es realitzin analítiques sanguínies amb l'objectiu de descartar altres possibles trastorns, com l'hipotiroïdisme (ja que també comporta una ralentització en els moviments), una disfunció hepàtica o patologies autoimmunes. D'altra banda, per tal d'excloure altres dolències amb símptomes semblants al Parkinson, s'utilitzen tècniques d'imatge cerebral, com són la ressonància magnètica, la tomografia per emissió de positrons o la tomografia per emissió de fotó únic. Amb les proves anomenades anteriorment podrem excloure un accident cerebrovascular o un tumor cerebral.

Resulta habitual que dins l'anamnesi es facin preguntes al pacient amb les quals pretenen saber si aquest va consumir alguna classe d'estupefaent o si va estar exposat a virus o toxines mediambientals, per així determinar si un factor específic va poder haver estat la causa del Parkinson. És objecte d'observació l'activitat muscular del pacient durant un període de temps, doncs amb l'avanç de la malaltia els trastorns motors específics es tornen més evidents.

Un indicatiu diagnòstic sol ser la prova terapèutica, que consisteix en l'aplicació de teràpia farmacològica amb Levodopa (que és considerat el fàrmac d'elecció en el tractament de malaltia de Parkinson) per almenys 30 dies observant l'evolució del pacient. La prova terapèutica amb Levodopa sol ser confirmatòria si se sospita la malaltia; no obstant això si la prova resulta negativa el metge haurà de seguir investigant altres probables causes del trastorn o realitzar estudis de major profunditat com els marcadors genètics.

La Malaltia de Parkinson es classifica en estadis clínics segons el grau d'afectació.

3.3.5 Síntomes i alteracions visuals:

En els efectes secundaris de la malaltia del Parkinson hi trobem alteracions visuals ja que poden tenir símptomes psicòtics o de demència els quals afecten del 6 – 45% dels pacients.

En les etapes primerenques inclouen:

- Al·lucinacions visuals
- Depressió
- Demència

La depressió i la demència són els principals desencadenants de la psicosi, també ho és l'administració de fàrmacs administrats per el Parkinson com els dopaminèrgics, anticolinèrgics, amantadina i salicilin.

Com a símptomes del Parkinson trobem els problemes en la coordinació dels músculs, el que es coneix com a trastorn del moviment que inclouen:

- Degeneració corticobasal
- Atròfia multisistèmica
- Paràlisi supranuclear progressiva
- Demència de cossos de Lewy.
- Expressió facial amb la pèrdua del parpelleig

Altres símptomes de la malaltia del Parkinson:

- Funció oculomotora
- Reactivitat de la pupil·la
- Moviments oculars involuntaris
- Sacàdics els quals els podem analitzar amb l'ajuda de la tecnologia

Un dels signes més importants de la malaltia del Parkinson és el que implica a la funció oculomotora i reactivitat de la pupil·la, per tant, un pacient amb símptomes o signes d'aquest tipus i que siguin inexplicables han de ser referits per tal de realitzar un examen neurològic.



Els dèficits visuals en el Parkinson són importants i són un factor de risc per al desenvolupament de les al·lucinacions. Per tant, identificar i corregir els problemes visuals d'un pacient en la mesura com sigui possible pot beneficiar significativament en la qualitat de vida del pacient de Parkinson.

3.4 Atrofia multisistèmica

3.4.1 Definició:

L'atròfia multisistèmica és un trastorn del moviment i una part dels síndromes del Parkinsonisme, que també inclouen la malaltia de Parkinson, la paràlisi supranuclear progressiva, la demència amb cossos de Lewy i la degeneració corticobasal.

Atròfia sistèmica múltiple és una síndrome complex, en el qual els pacients exhibeixen una varietat de signes i símptomes, incloent parkinsonisme, atàxia i disfunció autonòmica. Pot ser difícil separar l'atròfia multisistèmica (MSA sigles en anglès) dels altres síndromes Parkinsonians, però si els signes oculars i els símptomes són presents, poden ajudar al diagnòstic diferencial. Les característiques oculars típiques de l'atrofia multisistèmica inclouen blefaroespasme, sacsejades, alteració vestibular-ocular reflex, nistagme i alteració de l'esdeveniment-relacionats potencials evocats entre d'altres.

Els aspectes de la visió primària, com l'agudesia visual, la visió del color o camps visuals no són generalment afectats.

Un rol més específic per l'optometrista és per corregir la visió per prevenir caigudes i per supervisar el anterior de l'ull per evitar que l'ull sec i controlar el blefaroespasme.

3.4.2 Etiologia

La causa de l'atrofia multisistèmica no s'ha establert. No obstant això, l'abundància d'inclusions citoplasmàtiques glials α -sinucleïna-immunorreactiva en diverses àrees del cervell suggereix un defecte fonamental del citoesquelet que afecta les cèl·lules glials però els canvis patològics en pacients humans no semblen tenir una base genètica simple.

No hi ha alteracions de nucleòtids a la regió de codificació del gen de la α -sinucleïna de l'atrofia multisistèmica. No obstant això, podria haver mutacions en

les regions reguladores o intròniques del gen, que podrien contribuir a la causa de la malatia.

Dos nous gens han estat implicats en l'atrofia multisistèmica, el ZNF 231 és un nou gen específic del cervell que codifica una proteïna nuclear implicada en la transcripció i elevació (Src homologia 2 dominis que conté) transformant la proteïna 2 localitzat en el cromosoma 19, un gen implicat en el senyal de transduccions al·lèlica de variació de l'apolipoproteïna E, que pot ser un factor de risc en la demència de cossos de Lewy, no apareix a participar en l'atrofia multisistèmica. Com a alternativa, s'ha suggerit que l'atrofia multisistèmica pot tenir una causa ambiental, però hi ha poca evidència per donar suport a aquesta conclusió.

3.4.3 Epidemiologia

La incidència anual mitjana de l'atrofia multisistèmica és de 0,6 per cada 100.000 habitants i de 3,0 per cada 100.000 habitants majors de 50 anys de la població.

La prevalença és d'entre un 1,9 a un 4,9 per 100.000 habitants i l'edat mitjana d'aparició és als 60 anys tot i que hi ha casos aproximadament des de els 34 als 84 anys d'edat.

El trastorn és lleugerament més comú en homes que en dones (raó home: dona de 1,3: 1).

El temps de supervivència mitjana és d'entre 7 i 9 anys des dels primers símptomes, però si ens trobem una major edat d'aparició s'associa amb un temps de supervivència més curta a la mitjana.

3.4.4 Diagnòstic i pronòstic

Proves i exàmens importants a realitzar inclouria una revisió ocular per detectar si hi ha alguna de les característiques oculars típiques de l'atrofia multisistèmica com serien el blefaroespasme, alteració vestibular-ocular reflex o nistagme entre d'altres, dels nervis, músculs i mesurar la pressió arterial ja que en els pacients de l'atrofia

multisistèmica presenten un dany generalitzat a la part del sistema nerviós que inclou alteració de la freqüència cardíaca, pressió arterial alta i sudoració.

No existeixen exàmens específics per confirmar aquesta malaltia, tot i això un neuròleg pot fer el diagnòstic a partir de:

- La història dels símptomes
- Els resultats en l'examen físic
- Exclusió d'altres causes dels símptomes

Els exàmens per ajudar a confirmar el diagnòstic poden incloure:

- Ressonància magnètica del cap per tal de comprovar que els teixits i nervis del cervell estiguin bé
- Nivells de norepinefrina en el plasma
- Examen d'orina per als productes de la descomposició de la norepinefrina (catecolamines en orina)

No existeix una cura per a aquesta malaltia ni tampoc una forma coneguda per evitar que empitjori. L'objectiu del tractament és controlar els símptomes.

Es poden utilitzar medicaments anticolinèrgics per reduir els tremolors inicials o lleus. La Levodopa pot millorar els moviments i l'equilibri.

La Carbidopa generalment se li agrega a la Levodopa per reduir els seus efectes secundaris i fer que funcioni millor. No obstant això, per a les persones amb l'atrofia multisistèmica, la resposta a aquests medicaments pot ser decebedor. Moltes persones afectades no responen bé al tractament amb anticolinèrgics o Levodopa.

Els medicaments que es poden utilitzar per tractar la pressió arterial baixa inclouen els següents:

- Betabloquejadors
- Fludrocortisona (*Florinef)
- IMAO
- Vasoconstrictors (*midodrina)
- Vasopresina

Un marcapassos programat per estimular al cor a bategar a un ritme ràpid (més de 100 batecs per minut) pot augmentar la pressió arterial per a algunes persones.

Les malalties degeneratives que afecten al sistema nerviós autònom o vegetatiu com l'atrofia multisistèmica tenen una limitació cada vegada més severa per la falta de col·laboració de l'organisme en el moviment intestinal, cada vegada més acusada. El restrenyiment es pot tractar amb una dieta rica en fibra i laxants. Hi ha medicaments disponibles per tractar la impotència.

El pronòstic clínic és descoratjador. La pèrdua de les funcions mentals i físiques empitjora lentament i és probable que es produeixi una mort prematura.

En la malaltia de l'atrofia multisistèmica hi ha possibles complicacions com:

- Pèrdua progressiva de l'habilitat per caminar o cuidar de si mateix
- Dificultat per realitzar les activitats diàries
- Lesions per caigudes o desmaïes
- Efectes secundaris dels medicaments

3.4.5 Síntomes i alteracions de la funció visual:

L'atrofia multisistèmica causa danys al sistema nerviós els quals provoca molts dels símptomes. Els símptomes i alteracions poden ser:

- Canvis facials: cara amb aparença de màscara, pot presentar-se incapacitat de tancar la boca, reducció en l'habilitat per mostrar expressions facials i mirada fixa.
- Dificultat per mastegar o deglutir, pèrdua del control intestinal i nàusees i problemes amb la digestió.
- Interrupció en els patrons del somni especialment el somni amb moviments oculars ràpids tard per la nit.
- Apnea del somni i obstrucció de les vies respiratòries.
- Vertigen o desmai en aixecar-se o després d'estar dempeus immòbil i caigudes freqüents.
- Impotència.
- Pèrdua de les destreses motores fines: dificultat per qualsevol activitat que requereixi moviments petits i l'escriptura pot ser petita i il·legible.
- Pèrdua de sudoració de qualsevol part del cos.
- Disminució lleu de la funció intel·lectual.
- Dificultat de moviment: pèrdua de l'equilibri, arrossegar dels peus, canvis en el patró de la marxa.
- Molèsties, dolors i rigidesa muscular: dificultat per doblegar braços i cames.
- Dificultats en la postura: la postura pot ser inestable i encorbada.
- Moviments lents: dificultat en començar a caminar o iniciar qualsevol moviment voluntari.

- Tremolors, es poden presentar en diferents graus.
- Canvis en la veu i la parla, dificultat per parlar, veu monòtona, parlar amb lentitud, veu de volum baix.
- Altres símptomes: confusió, demència, depressió.

En els símptomes i alteracions visuals trobem:

- Més comuns:
 - Blefarospasme
 - Excessives sacsejades d'ona quadrada
 - Dificultat pels moviments sacàdics
 - Reflex vestibul-ocular alterada (VOR)
 - Nistagme
 - Alteració d'esdeveniments relacionats amb els potencials evocats
 - Disfunció de la reactivitat pupil·lar
 - Agudeses visual en disminució
 - Visió del color afectada
 - Camp visual reduït
- Menys comuns:
 - Lentitud dels moviments oculars en sacàdics
 - Paràlisi de la mirada en vertical
 - Al·lucinacions visuals
 - Electrorretinograma alterat (ERG)

Atròfia sistèmica múltiple és una síndrome complex, en el qual els pacients exhibeixen una varietat de signes i símptomes, incloent els de parkinsonisme, atàxia i disfunció autonòmica.

Els signes visuals més importants de l'atròfia multisistèmica inclouen problemes oculomotors i la disfunció de la reactivitat pupil·lar. No obstant això, els pacients poden ser visualment asimptomàtics.

L'optometrista pot jugar un paper important en aquesta gestió, tant per assegurar que els problemes visuals es corregeixen en la mesura del possible com de la derivació de pacients a professionals de la salut pertinents.

Un paper més específic de l'optometrista és treballar per a identificar i gestionar els dèficits visuals del pacient i la correcció visual per tal prevenir caigudes i vigilar la cara anterior de l'ull per evitar ull sec i controlar el blefarospasme.



3.5 Neurona motor

3.5.1 Descripció:

Les malalties de la neurona motora (MND, sigles en anglès) són un grup de trastorns neurològics progressius que destrueixen les neurones motores, les cèl·lules que controlen l'activitat muscular voluntària essencial com parlar, caminar, respirar i empassar.

Normalment, els missatges de les cèl·lules nervioses en el cervell (anomenades neurones motores superiors) es transmeten a les cèl·lules nervioses en la tija cerebral i la medul·la espinal (anomenades neurones motores inferiors) i d'allà a els músculs en particular. Les neurones motores superiors dirigeixen a les neurones motores inferiors per produir moviments com caminar o mastegar. Les neurones motores inferiors controlen el moviment dels braços, les cames, el tòrax, la cara, el coll i la llengua. Les neurones motores espinals també es denominen cèl·lules de l'asta. Les neurones motores superiors també s'anomenen neurones corticoespinals.

Quan hi ha interrupcions en les senyals entre les neurones motores inferiors i el múscul, els músculs no funcionen correctament, gradualment els músculs s'afebleixen i poden començar a consumir-se i desenvolupar tics incontrolables (fasciculacions). Quan hi ha interrupcions en les senyals entre les neurones motores superiors i les inferiors, els músculs dels membres desenvolupen rigidesa (espasticitat), els moviments es tornen lents i es realitzen amb esforç i els reflexos tendinosos com sacsejades del genoll i el turmell es tornen hiperactius. Finalment, pot perdre's la capacitat de controlar el moviment voluntari. Amb el temps, podria perdre's la capacitat de controlar el moviment voluntari.

Les malalties de la neurona motora es produeixen en adults i en nens. En els nens, particularment en les formes familiars o heretades de la malaltia, els símptomes poden estar presents en el naixement o aparèixer abans que el nen aprengui a caminar. En els adults, aquestes malalties són més comuns en homes que en dones i els símptomes poden aparèixer després dels 40 anys d'edat.

3.5.2 Etiologia:

Algunes malalties de la neurona motora són heretades, però les causes de la majoria de les MND són desconegudes. En les malalties de la neurona motora esporàdiques o no heretades, poden estar implicats factors ambientals, tòxics, virals o genètics.

3.5.3 Epidemiologia

La incidència a Catalunya és d'1,4/100000 habitants/any i la prevalença de 5,4/100000 habitants.

La relació home/dona és d'1.5/1.0, és a dir, afecta més a homes que a dones. En edats més joves aquesta diferència augmenta però tendeix a igualar-se després dels 60 anys.

Entre el 5 i el 10% són formes familiars amb un patró d'herència, generalment, autonòmic dominant. En els últims anys s'ha constatat la presència de mutacions en el gen C9orf72 en un percentatge significatiu de casos amb una presentació esporàdica, sent especialment rellevant en aquells casos en els quals existeixen antecedents familiars de demència fronto-temporal. En un estudi realitzat al nostre país es va detectar la presència d'expansió patològica en aproximadament el 3% de casos amb presentació esporàdica.

3.5.4 Diagnòstic i pronòstic:

No hi ha proves específiques per diagnosticar la majoria de les malalties de la neurona motor encara que ara hi ha proves genètiques per l'atrofia muscular espinal (SMA, sigles en anglès). Els símptomes poden variar d'un individu a un altre i en les etapes primerenques de la malaltia, poden ser similars als d'altres malalties, fent difícil el diagnòstic. Els pacients primer han de sotmetre's a un examen físic seguit d'un examen neurològic per tal d'avaluar les aptituds motores i sensorials, la funció nerviosa, audició i parla, visió, coordinació i equilibri, estat mental i canvis en l'ànim o la conducta.

Les proves per descartar altres malalties o per mesurar la participació muscular són les següents:

La electromiografia (EMG) s'usa per diagnosticar trastorns de les neurones motors inferiors, igual que trastorns musculars i dels nervis perifèrics. En la EMG, el metge insereix un elèctrode d'agulla fina, unit a un instrument d'enregistrament, dins d'un múscul per tal d'avaluar l'activitat elèctrica durant una contracció voluntària i en repòs. L'activitat elèctrica en el múscul està causada per les neurones motores inferiors. Quan les neurones motores es degeneren, es produeixen senyals elèctrics anormals característiques en el múscul. Generalment les proves duren al voltant d'una hora o més, depenent del nombre de músculs i nervis a ser estudiats.

Generalment la EMG es fa juntament amb un estudi de velocitat de la conducció nerviosa. Els estudis de conducció nerviosa mesuren la velocitat i la grandària dels impulsos en els nervis de petits elèctrodes pegats a la pell. Un petit pols d'electricitat (similar a una sacsejada d'electricitat estàtica) s'aplica a la pell per estimular el nervi que dirigeix un múscul en particular. El segon joc d'elèctrodes transmet el senyal elèctric de resposta a una màquina enregistradora. Els estudis de conducció nerviosa ajuden a diferenciar les malalties de les neurones motores inferiors de la neuropatia perifèrica i poden detectar anormalitats en nervis sensorials.

Les proves d'anàlisi de laboratori de sang, orina o altres substàncies s'usen per descartar malalties musculars i altres trastorns que puguin tenir símptomes similars als de MND. Per exemple, l'anàlisi del líquid cefaloraquídi (líquid que envolta al cervell i la medul·la espinal) pot detectar infeccions o inflamació que també pot causar rigidesa muscular.

Els anàlisis de sang poden indicar els nivells de la proteïna creatina-cinasa (que és necessària per a les reaccions químiques que produeixen l'energia per a les contraccions musculars). Els nivells alts poden ajudar a diagnosticar malalties musculars com la distròfia muscular.

Les imatges per ressonància magnètica (IRM) usen un camp magnètic poderós per produir imatges detallades de teixits, òrgans, ossos i nervis i altres estructures corporals. La IRM sovint s'usa per descartar malalties que afecten el cap, el coll i la medul·la espinal. Aquestes imatges poden ajudar a diagnosticar tumors cerebrals i espinals, malalties oculars, inflamacions, infeccions, i irregularitats vasculars que

poden portar a l'atac cerebral. Les IRM també poden detectar i monitoritzar trastorns com l'esclerosi múltiple i poden documentar lesions cerebrals degudes a trauma.

L'espectroscòpia per ressonància magnètica és un tipus de IRM que mesura substàncies químiques en el cervell i pot usar-se per avaluar la integritat de les neurones motores superiors.

La biòpsia de múscul o nervi pot ajudar a confirmar una malaltia i regeneració nervioses. S'extreu una petita mostra de múscul o nervi sota anestèsia local i s'estudia sota un microscopi. La mostra ha de ser extreta quirúrgicament, a través d'una obertura feta a la pell, o per biòpsia amb una agulla, en la qual s'insereix l'agulla fina a través de la pell i dins del múscul. Un tros petit de múscul queda a l'agulla quan es retira del cos. Encara que aquesta prova pot proporcionar informació valuosa sobre el grau del dany, és un procediment invasiu i molts experts no creuen que sempre sigui necessària una biòpsia per fer un diagnòstic.

L'estimulació magnètica transcraniana va ser desenvolupada per primera vegada com a eina diagnòstica per estudiar àrees del cervell relacionades amb l'activitat motora. També s'usa com a tractament de certs trastorns. Aquest procediment no invasiu crea un pol magnètic dins del cervell que evoca l'activitat motora en un àrea del cos. Els elèctrodes enganxats a diferents àrees del cos capten i registren l'activitat elèctrica dels músculs. Les mesures de l'activitat evocada poden ajudar en el diagnòstic de disfunció de la neurona motora superior en la MND o en el monitor de l'evolució de la malaltia.

El pronòstic varia depenent del tipus de malaltia de la neurona motora i de l'edat a l'inici. Algunes MND, no són fatals i evolucionen lentament. Les persones amb atrofia muscular espinal poden semblar estables durant llargs períodes, però no ha d'esperar-se una millorança. Algunes malalties de la neurona motora, com l'esclerosi lateral amiotròfia i algunes formes de atrofia muscular espinal, són fatals.

3.5.5 Síntomes i alteracions de la funció visual

En l'esclerosi lateral amiotròfia, les funcions cerebrals no estan relacionades amb l'activitat motora, que són la sensibilitat i la intel·ligència i per tant aquestes es mantenen inalterades.

D'altra banda, amb prou feines resulten afectades les motoneurons que controlen els músculs extrínsecs de l'ull, per la qual cosa els malalts conserven els moviments oculars fins al final.



4. Conclusió

La velocitat sacàdica és un marcador neurofisiològic que ens serveix com a instrument per desemmascarar malalties degeneratives i constitueix un signe amb el qual podem observar quan d'avançades i progressives es troben aquestes malalties en els pacients.

La progressió del dany funcional dels moviments oculars sacàdics va en augment amb l'avanç i estadi de les malalties degeneratives.

Com a optometristes hi ha signes que ens interessen especialment com la neuritis òptica o símptomes de visió doble i nistagme entre d'altres en el cas de l'esclerosi múltiple.

En el cas de la malaltia del Parkinson i de l'atrofia multisistèmica és el que implica a la funció oculomotora i reactivitat de la pupil·la, per tant, un pacient amb símptomes o signes d'aquest tipus i que siguin inexplicables han de ser referits per tal de realitzar un examen neurològic.

No obstant això, hem de recordar que els pacients poden ser visualment asimptomàtics.

L'optometrista pot jugar un paper important, tant per assegurar que els problemes visuals es corregeixen en la mesura del possible per tal de prevenir caigudes i vigilar la cara anterior de l'ull per evitar ull sec i controlar el blefaroespasma com de la derivació de pacients a professionals de la salut pertinents.



5. Summary

The aim of this work is to identify the degenerative process of different kinds of “Motor Diseases” that affect our eyes, how to cure them and lead our patients to right health professional.

Firstly, the study of neurodegenerative diseases with motor involvement, after making an extension of all those who have a visual implication.

Multiple sclerosis

Multiple sclerosis is a demyelinating disease that affects the white matter around axon coasts.

Some of the clinical manifestations are motor weakness and impaired vision. Symptoms include: blurred vision, double vision, optic neuritis, involuntary rapid eye movement, total loss of vision in rare times.

Multiple sclerosis has an important visual implication and therefore the information will be explained later.

Huntington

Huntington is a neurological disease that is caused by a genetic defect on chromosome 4 and is hereditary.

It is characterized by loss of facial expression, eye disorders and even saccadic movements and changes in the eye blinking.

Huntington's disease has an important visual implication and therefore the information will be explained later.

Parkinson

Parkinson's is a chronic disorder that leads eventually to a progressive disability. The nerve cells responsible for producing dopamine, that is responsible for movement coordination of the body, die or do not work properly.

It affects the nervous system and causes problems with muscle movement, the effects of the disease worsen with time.

Some of the symptoms of Parkinson's are: Bradykinesia (slowness of movement), impaired motor skills, visual hallucinations and trembling among others.

There is no cure for Parkinson's, but treatment helps to relieve symptoms.

Parkinson has an important visual implication and therefore the information will be explained later.

Multisystem atrophy

Multisystem atrophy is an infection that has symptoms similar to Parkinson, however, patients with this disease have more widespread damage to part of the nervous system that controls important functions such as heart rate, blood pressure and sweating.

There are changes in vision such as vision loss or double vision.

Multisystem atrophy has an important visual implication and therefore the information will be explained later.

Motor neuron

Motor neuron also known as amyotrophic lateral sclerosis is a degenerative neuromuscular type disease. Caused when cells of the nervous system are called motor neurons gradually reduce its operation and die, leading to progressive muscle paralysis fatal prognosis.

Motor neurons that control the extrinsic muscles of the eye are hardly affected, so patients keep the movements of eye till end.

They has an important visual implication and therefore the information will be explained later.

Prion

The prion diseases or transmissible spongiform encephalopathies are a group of neurodegenerative diseases characterized by the accumulation of isoforms (a version of a protein with small differences from others or isoform of the same protein) pathological prion protein.

The prion diseases are not an important visual involvement and therefore no further information will be extended.

Spinal muscular atrophy

Spinal muscular atrophy, also known as “child motor neuron” is a hereditary disease that affects motor neurons below.

They build a group of diseases of motor neuron characterized as “autosomal recessive trait” that begins in childhood or adolescence. In general relates to alterations in chromosome 5, specifically the absence of a gene associated with a 98% of cases.

The Spinal Muscular Atrophy do not have any important visual involvement and therefore no further information will be extended.

Corticobasal degeneration

Corticobasal degeneration is a neurodegenerative disorder clinically characterized by a progressive,variable asymmetric extrapyramidal (rigidity, tremor and dystonia among others) and cortical.

Corticobasal degeneration do not have any important visual involvement and therefore no further information will be extended.

Dementia with Lewy bodies

Dementia with Lewy bodies is a disease or progressive degenerative brain syndrome. Shares some symptoms with other diseases and sometimes overlaps with them, especially with two common diseases: Alzheimer's and Parkinson's.

Dementia with Lewy bodies do not have any important visual involvement and therefore no further information will be extended.

Neurodegenerative diseases with motor visual involvement

Multiple sclerosis

Multiple sclerosis is a disease characterized by the appearance of demyelinating lesions, neurodegenerative and chronic central nervous system. Currently causes are unknown, although it is known that there are several autoimmune mechanisms involved.

Multiple sclerosis is characterized by two phenomena:

1. Emergence of focus scattered demyelination in the brain and spinal cord also partially caused by immune attack against myelin sheath that covers nerves.
2. Neurons, particularly their axons are damaged by various mechanisms.

As a result, the neurons of the brain or completely lose its transmission capacity, causing the typical symptoms of numbness, tingling, twitching, paralysis, fatigue and changes in sight.

The origins of the disease are unknown.

There is a hypothesis that can be produced by a combination of genetic and environmental factors which may include viral infections, other factors in childhood or during pregnancy can prepare the immune system for an abnormal reaction later.

It affects approximately 1 in every 1,000 people, particularly women.

Most cases appear when patients are between 20 and 40 years, rarely below 15 or above 60, although the older people are rarely detected with this disease.

The diagnosis of MS is complex. The evidence are needed of injuries both temporary and the central nervous system. This mean that not only the two evidence are required of clinical symptoms and magnetic resonance but also there should be evidence, in an interval of 30 days, of new symptoms.

Visual symptoms are common in multiple sclerosis. Optic neuritis is a result in 25% of patients with this disease.

Optic neuritis is an inflammation and / or demyelinating that affects the optic nerve, causing pain with visual impairment and eye movement. However, not all patients with optic neuritis develop Multiple sclerosis.

Huntington

Huntington's disease, also known as Huntington's chorea, is a hereditary neurological disease.

Huntington's disease is caused by a genetic mutation. Appears between 30 and 40 years of age and evolves progressively.

The mutation of chromosome 4 which is responsible for the onset of Huntington's disease is due to an alteration of the protein called huntingtin and due to the neurons die in certain areas of the brain.

Huntington's disease is caused by a genetic mutation, ie, an alteration of a gene specifically. The affected gene is responsible for the formation of the protein huntingtin.

As a result of genetic mutation, the protein alters its structure and causes neurodegenerative changes that cause the death of nerve cells in certain areas of the brain.

The incidence is estimated to average 4 to 8 per 100,000 people affected.

In most European countries the prevalence ranges from 1.63 to 9.95 per 100,000 inhabitants.

In Huntington's disease diagnosis by existing symptoms is difficult in the first stage, because of the unstable characteristic movement of nerve disease are little steep at first stage. At neurological examination, however, it can be noticed disorders of speech and eye movements.

The main focus neuropsychological deficits is in attention and impaired ability to concentrate, slowed thinking, inability to operate acquired knowledge, decreased visual and verbal learning ability, as well as its subsequent recovery, lack of planning and sequentially, ending in a deficit ability to problem solving and concept formation.

Parkinson

Parkinson's disease is a chronic neurodegenerative disorder that eventually leads to progressive disability. This inability normally hits nerve cells which normally produce a chemical called dopamine, which is responsible for sending signals to coordinate the movements that die in Parkinson's patients or not working properly.

The causes of Parkinson's are multiple and are not yet fully known. In a small number of people, genetics seems to play a role. These people have inherited genes for Parkinson's disease or a family member may have a genetic mutation.

The overall annual incidence of Parkinson's is eighteen new cases per hundred thousand inhabitants. The high life expectancy patients usually present makes the prevalence of the disease in the population (proportion of individuals in a group or population with the disease at some point in a given period) is quantitatively greater than incidence, registering a hundred and sixty-four cases per hundred thousand inhabitants.

The diagnosis of Parkinson's usually clinical, can be very complex because in the early stages of the disease, the symptoms that the patient can be attributed to other disorders.

At the side effects of Parkinson's disease since there are visual disturbances may have psychotic symptoms or dementia which affect the 6-45% of patients.

One of the most important signs of Parkinson's disease is implying eye motor function and reactivity of the pupil, so a patient with signs or symptoms of this type that are unexplained and should be referred to perform a neurological examination.

Multisystem atrophy

Multisystem atrophy is a disorder of movement and some of the syndromes of Parkinsonism, which also include Parkinson's disease, progressive supranuclear palsy, dementia with Lewy bodies and corticobasal degeneration.

The cause of the multisystem atrophy has not been found. However, the abundance of glial cytoplasmic inclusions α -synuclein-immunoreactive in several areas of the brain suggests a fundamental flaw of the cytoskeleton affects glial cells but pathological changes in human patients do not seem to have a simple genetic basis.

The average annual incidence of multisystem atrophy is 0.6 per 100,000 population and 3.0 per 100,000 over 50 population.

Perform important tests and exams include a revision eye to detect whether any of the characteristics typical eye multisystemic atrophy as would the blepharospasm, alteration or vestibular-ocular reflex nystagmus among others, nerves, muscles and measure blood pressure in patients because of atrophy

The major visual problems include multisystem atrophy and oculomotor dysfunction pupillary reactivity. However, patients can be visually asymptomatic.

Motor neuron

Motor neuron disease are a group of progressive neurological disorders that destroy motor neurons, cells that control voluntary muscle activity such as speaking essential, walking, breathing and swallowing.

Motor neuron diseases are inherited, but the causes of most the motor neuron is unknown. In motor neuron diseases sporadic or non-inherited, environmental factors may be involved, toxic or viral genetic.

The cases in Catalonia, Spain is 1.4 / 100 000 inhabitants / year and prevalence of 5.4 / 100 000 inhabitants.

The man / woman is 1.5 / 1.0, that is, it affects more men than women. In younger age groups this difference increases but tends to equalize after 60 years.

There is no specific tests to diagnose most diseases of the motor neuron although there are now genetic tests for spinal muscular atrophy (SMA).

In amyotrophic lateral sclerosis, brain functions are not related to motor activity, which are sensitivity and intelligence and therefore these remain unchanged.

On the other hand, motor neurons are hardly affected that control the extrinsic muscles of the eye, so patients do not have any early effect on eye movements.

Conclusion

As optometrists there are signs that interest us particularly as optic neuritis or symptoms of double vision and nystagmus among others in the case of multiple sclerosis.

In the case of Parkinson's disease and multisystem atrophy is implying oculomotor function and reactivity of the pupil, so a patient with signs or symptoms of this type that are unexplained and should be referring to perform a neurological examination.



5. Bibliografia

Webgrafia

- Artero, E. L. (5 de Novembre de 2015). *Innova Ocular, IOA Madrid*. Obtingut de Oftalmología Avanzada: <http://oftalmologia-avanzada.blogspot.com.es/2013/10/neuritis-optica-y-esclerosis-multiple.html>
- Asociación Parkison Madrid. (13 de Septiembre de 2015). Obtingut de Parkison Madrid: <http://www.parkinsonmadrid.org/el-parkinson/el-parkinson-vocabulario/>
- COCEMFE, AEDEM. (25 de Octubre de 2015). *AEDEM COCEMFE*. Obtingut de Asociación Española de Esclerosis múltiple: <http://aedem.org/esclerosis-m%C3%BAltiples/s%C3%ADntomas-de-la-em>
- Dr. William Jagust. (10 de Novembre de 2015). *GFA*. Obtingut de Family Caregiver Alliance, National Center on Caregiving: <https://www.caregiver.org/la-demencia-con-cuerpos-de-lewy>
- Family Doctor. (9 de Agosto de 2015). Obtingut de Family Doctor: <http://es.familydoctor.org/familydoctor/es/diseases-conditions/parkinsons-disease.html>
- Family Doctor. (9 de Agosto de 2015). Obtingut de Family Doctor: <http://es.familydoctor.org/familydoctor/es/diseases-conditions/multiple-sclerosis.html>
- Garcia, R. (20 de Septiembre de 2015). Obtingut de ALGORITMO DIAGNOSTICO DE ENFERMEDADES DE LA NEURONA MOTORA : http://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:7CwBk2cTBXUJ:neuronuscular.sen.es/wp-content/uploads/2013/09/ALGORITMO-DIAGNOSTICO-DE-ENFERMEDADES-DE-LA-NEURONA-MOTOR_rojas-garcia.docx+&cd=2&hl=es&ct=clnk&gl=es
- Garrido, D. M. (16 de Juliol de 2015). *Universidad de Zaragoza*. Obtingut de ZAGUAN: <http://zaguan.unizar.es/record/11932?ln=es>
- JOND. (16 de Juliol de 2015). *JOND research*. Obtingut de EU Joint Programme - Neurodegenerative Disease Research: <http://www.neurodegenerationresearch.eu/about/what/>
- Lasker, A. G. (16 de Juliol de 2015). Obtingut de Science Direct: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0042698996001691>
- Medline. (9 de Agosto de 2015). Obtingut de MedlinePlus: <https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000770.htm>

- MedlinePlus. (20 de Juliol de 2015). Obtingut de Medline:
<https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000757.htm>
- National Multiple Sclerosis Society. (25 de Octubre de 2015). *National MS Society*.
Obtingut de National Multiple Sclerosis Society:
<http://www.nationalmssociety.org/For-Professionals/Clinical-Care/Managing-MS/Symptom-Management/Visual-Impairment>
- Neurolinks. (13 de Septiembre de 2015). Obtingut de Neurolinks:
http://www.neurolinks.es/glosario/glosario_09.html
- NeuronUp. (21 de Juliol de 2015). Obtingut de Neuronup:
<https://www.neuronup.com/es/neurorehabilitation/disease>
- Neurowikia. (22 de Juliol de 2015). Obtingut de Neurowikia:
<http://www.neurowikia.es/content/enfermedades-pri%C3%B3nicas>
- Neurowikia. (21 de Juliol de 2015). Obtingut de Neurowikia:
<http://www.neurowikia.es/content/degeneraci%C3%B3n-corticobasal>
- Onmeda. (20 de Septiembre de 2015). Obtingut de Onmeda:
http://www.onmeda.es/enfermedades/enfermedad_huntington.html
- Vermuelen, D. A. (18 de Novembre de 2015). Obtingut de Neurolinks:
http://www.neurolinks.es/i1/i1_2/i1_2_2_1.html
- Vision Sciences, A. U. (22 de Noviembre de 2015). Obtingut de Pubnet:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25256122>
- Wikipedia. (10 de Novembre de 2015). Obtingut de Wikiepedia:
https://es.wikipedia.org/wiki/Demencia_de_cuerpos_de_Lewy
- Wikipedia. (10 de Novembre de 2015). Obtingut de Wikipedia:
https://es.wikipedia.org/wiki/Atrofia_muscular_espinal
- Wikipedia. (20 de Septiembre de 2015). Obtingut de Wikiepdia:
https://es.wikipedia.org/wiki/Enfermedad_de_Huntington
- Wikipedia. (15 de Septiembre de 2015). Obtingut de Wikiepdia:
https://es.wikipedia.org/wiki/Esclerosis_m%C3%BAltiple
- Wikipedia. (9 de Septiembre de 2015). Obtingut de Wikipedia:
https://es.wikipedia.org/wiki/Enfermedad_de_Parkinson
- Wikipedia. (22 de Juliol de 2015). Obtingut de Wikipedia:
https://es.wikipedia.org/wiki/Demencia_de_cuerpos_de_Lewy
- Wikipedia. (21 de Juliol de 2015). Obtingut de Wikipedia:
https://es.wikipedia.org/wiki/Esclerosis_lateral_amiotr%C3%B3fica
- Wikipedia. (16 de Juliol de 2015). Obtingut de Wikipedia:
<https://en.wikipedia.org/wiki/Neurodegeneration>

Articles de revistes

- Álvarez-Tostado, J. C. (2015). Interpretación neuroanatómica de los principales síntomas motores y no-motores de la enfermedad de Parkinson. *REVISIÓN NEUROLÓGICA*.
- Ari J. Green, S. M. (2015). Ocular pathology in multiple sclerosis: retinal atrophy and inflammation irrespective of disease duration. *Brain*.
- Armstrong, R. A. (2015). Visual signs and symptoms of multiple system atrophy. *Clinical and experimental Optometry*.
- Bing-wen Soong, MD, Ph.D. Dept Neurology National Yang-Ming University School of Medicine and Taipei Veterans General Hospital Taipei, Taiwan, R.O.C. (2015). Neurodegenerative Diseases.
- Bruna, O. (2015). Relación entre las alteraciones visoespaciales y los parámetros oculomotores en la Enfermedad de Parkinson. *Psicothema*.
- González, T. R. (2015). Enfermedades priónicas. *MEDISAN*.
- Greater Boston Physicians for Social Responsibility and Science and Environmental Health Network. (2015). Classification Controversies in Neurodegenerative Disease. *Environmental Threats to Healthy Aging*.
- Mallada, J. (2015). Epidemiología de la esclerosis múltiple en España. *SIMPOSIO DE NEUROEPIDEMIOLOGÍA*.
- Müri, R. m. (2015). Saccadic eye movement changes in Parkinson's disease dementia and dementia with Lewy bodies. *Brain*.
- Office of Communications and Public Liaison National Institute of Neurological Disorders and Stroke. (2015). Enfermedades de la neurona motora. *Public Health Service National Institutes of Health*.
- Oxford University Press on behalf of the Guarantors of Brain. (2015). Vestibular, saccadic and fixation abnormalities in genetically confirmed Friedreich ataxia. *Brain*.
- Visual signs and symptoms of Parkinson's disease. (2015). *Clinical and Experimental Optometry*.