

AMIOTROFIA ESPINAL PROGRESIVA DE ARAN-DUCHENNE

Presentación de un caso

* Dr. José de Js. Jiménez O.

* Dr. Adalberto Liranzo

SINONIMIA:

Atrofia Muscular progresiva. Atrofia Muscular Mielopática. Poliomiélitis Anterior Crónica. Enfermedad de Aran-Duchenne. Atrofia Muscular Espinal.

HISTORIA:

Los primeros autores que individualizan la afección como un tipo clínico definido son Duchenne en 1849 y Aran en 1850. Al principio se confundían las distrofias musculares con las atrofas mielopáticas y tanto Aran como Duchenne creyeron estar frente a un proceso miopático aunque la primera y verdadera comprobación anatómica de la enfermedad se debe a Cruveilhier quien en 1853 pudo encontrar las lesiones evidentes en las astas anteriores de la médula en uno de los enfermos de Duchenne.

DEFINICION:

Puede definirse la Amiotrofia Espinal Progresiva como una atrofia muscular que, tal como su nombre indica, es de carácter progresivo, que suele iniciarse en los pequeños músculos de la mano y que se debe a degeneración de las células motoras de las astas anteriores de la médula, o sea la neurona motriz periférica.

(*) Médicos en ejercicio de la profesión. Santiago, R.D.

SINTOMATOLOGIA:

En la mayoría de los casos las primeras manifestaciones de la enfermedad corresponden a los miembros superiores. El enfermo nota cierta dificultad para algunos movimientos de los dedos. La atrofia muscular se localiza primeramente en la masa de los músculos de la eminencia tenar, de manera que el enfermo refiere trastornos en los movimientos del pulgar. El trastorno es en la mayoría de los casos simétrico.

Al examinar el dorso de la mano vemos que los surcos de los espacios interóseos se hacen más marcados por atrofia de los músculos lumbricales e interóseos.

Pronto se añade la atrofia de los músculos de la eminencia hipotenar y la mano se torna plana, la llamada "mano de mono". Puede presentarse la "mano en garra" por flexión de las dos últimas falanges sobre la primera.

La atrofia de los antebrazos se realiza casi siempre de una forma simétrica. Si existe parálisis de los flexores de los dedos puede observarse la "mano de predicador" por predominio de los músculos extensores. Cuando se afectan los músculos de la cara posterior del antebrazo la mano adopta la actitud de "colgante o péndula".

Desde el antebrazo la atrofia puede propagarse al brazo, aunque a menudo antes de que se afecten el biceps o el triceps, el deltoides ya participa del proceso. La atrofia del deltoides se revela por la dificultad de elevar el brazo.

Desde las extremidades superiores la atrofia va exten-

diéndose fatalmente en un período más o menos prolongado por la musculatura del tronco y región cervical. Al afectarse la cintura escapular el enfermo presenta una actitud característica: los brazos penden a lo largo del tronco, hallándose imposibilitados para las manipulaciones más necesarias.

Si el proceso asciende al bulbo, el paciente presentará una parálisis labioglosolaríngea con trastornos en la deglución, fonación, respiración, etc.

Un síntoma de gran importancia, característico de las enfermedades en que las astas anteriores de la médula sufren degeneración, son las contracciones fibrilares de los músculos, consistentes en pequeñas contracciones de algunas fibras que se realizan de manera involuntaria. Generalmente las contracciones fibrilares faltan en las distrofias musculares y son características de las afecciones mielopáticas. Los reflejos profundos tendinosos de las extremidades superiores van poco a poco aboliéndose, observándose arreflexia en los últimos períodos de la enfermedad.

Generalmente los esfínteres y las sensibilidades superficial y profunda están intactas, datos de gran importancia diagnóstica. El líquido cefalorraquídeo generalmente no presenta ninguna alteración. El curso de la afección es lento generalmente aunque la enfermedad sigue casi siempre una evolución fatalmente progresiva. La muerte sobreviene, ya por una enfermedad intercurrente o finalmente por un síndrome bulbar.

ANATOMIA PATOLOGICA:

El examen macroscópico de la médula no suele dar generalmente ningún dato particular. Histológicamente las lesiones se localizan en las astas anteriores motoras de la médula y especialmente en la porción baja de la médula cervical y son básicamente degenerativas. En los músculos hay una reducción general del tamaño de las fibras y muchas veces éstos están reducidos a fascículos delgados.

ETIOLOGIA Y PATOGENIA:

La etiología es desconocida aunque se han observado algunos factores que parecen influir en su aparición como traumatismos, fatiga excesiva y determinadas intoxicaciones.

La enfermedad ataca principalmente a individuos masculinos de edad adulta. La profesión parece desempeñar un papel importante ya que aparece en obreros, labradores, etc., que realizan trabajos manuales pesados. Esta condición que nos ocupa ofrece una semejanza considerable con la Esclerosis Lateral Amiotrófica, pudiendo admitirse que la diferencia entre ambas enfermedades se basaría en una mayor o menor extensión de las lesiones. En la Esclerosis Lateral Amiotrófica se afectan los tractos piramidales y las

cabezas de astas anteriores de la médula, muriendo finalmente el paciente por afección de los nervios craneales bulbares.

FORMAS CLINICAS:

La forma usual o más frecuente es la que aparece en los adultos por los pequeños músculos de la mano. Puede darse el caso que luego de establecido el cuadro en las extremidades superiores, años después y lentamente las atrofas pasen a las extremidades inferiores afectando poco a poco los músculos distales de las extremidades. Hay una forma infantil denominada de Werdnig-Hoffmann, muy rara, de carácter hereditario, que comienza dentro del primer año. La enfermedad comienza atacando los músculos de la cintura pelviana y posteriormente pasa a la cintura escapular. Finalmente la atrofia se propaga hasta los músculos distales en forma simétrica.

El curso de la enfermedad es fatalmente progresivo, de muy mal pronóstico y más rápido que en el adulto. Es raro que los niños pasen de los seis años. Generalmente no hay contracciones fibrilares en los músculos. Llama la atención que, siendo un proceso mielopático evolucione sin embargo como una distrofia muscular.

DIAGNOSTICO:

Todo proceso que inicie por atrofia de los músculos distales de la mano en un paciente de edad media, de forma simétrica, con contracciones fibrilares, sin trastornos de la sensibilidad y sin dolor, y que progrese hasta atrofiar todo el brazo de una forma simétrica como señalamos, encaja en la Enfermedad de Aran-Duchenne.

La Esclerosis Lateral Amiotrófica o Enfermedad de Charcot es bastante parecida a la enfermedad que nos ocupa. Anatómo-patológicamente hablando hay degeneración de haces piramidales y cabeza de astas anteriores de la médula. Por tanto, este proceso inicia como una Enfermedad de Aran-Duchenne en las extremidades superiores con la diferencia que los reflejos osteotendinosos están exaltados. Al cabo de unos meses aparece en las extremidades inferiores una paraplegia espástica con exaltación de reflejos y Babinsky positivo, finalmente terminando el proceso en muerte en un período de uno a tres años por afectación del bulbo raquídeo: trastornos respiratorios y cardíacos, atrofia de la lengua, perturbación de la deglución (los alimentos se salen por la nariz), etc.

Las distrofias musculares o miopatías son de carácter familiar, se presentan en la infancia o juventud, las atrofas aparecen por la cintura escapular o pelviana y no hay contracciones fibrilares. En la enfermedad de Charco-Marie-Tooth el proceso inicia por atrofia de las extremidades inferiores y años después pasa a las superiores.

LA POLIOMIELITIS AGUDA:

Es un proceso, como su nombre lo indica, agudo, presidido de fiebres y aparición de parálisis en forma rápida, de forma asimétrica y sin contracciones fibrilares y que generalmente ataca a niños.

PRONOSTICO:

En la inmensa mayoría de los casos es desfavorable, aunque la enfermedad evoluciona de una manera muy lenta. A veces puede pasar el paciente de quince a veinte años con esta condición, muriendo finalmente por alguna enfermedad intercurrente o por complicaciones bulbares.

TRATAMIENTO:

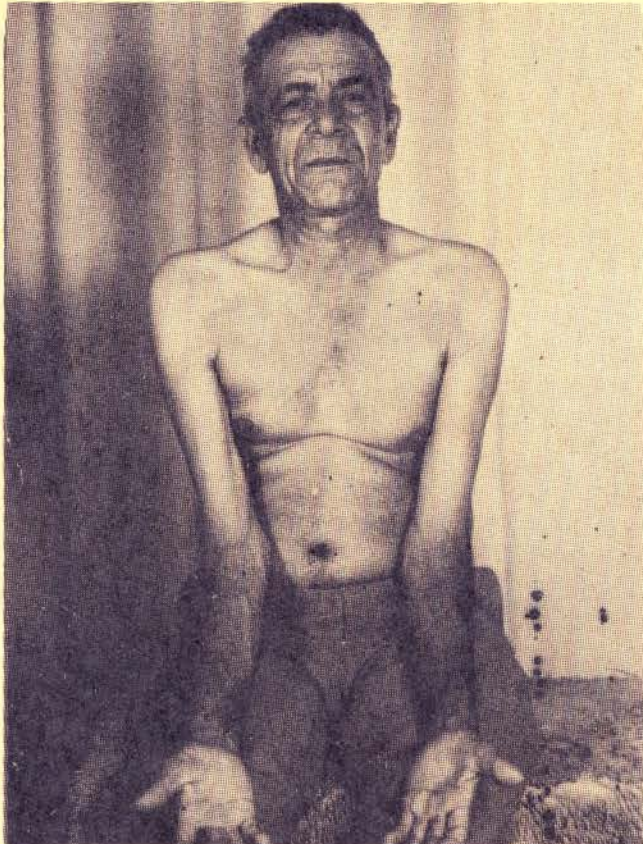
En la actualidad no hay ningún medicamento que detenga el proceso o cure al paciente.

PRESENTACION DEL CASO

Nombre: J.F.P., de 57 años. De color blanco. Casado.

OCUPACION: Agricultor. Natural de Carlos Díaz, Tamboril.

Síntoma de Presentación: Debilidad en las manos.



HISTORIA DE LA ENFERMEDAD:

Refiere el paciente que su enfermedad comenzó con debilidad en los músculos distales de ambas extremidades superiores desde hace tres años. Los músculos de la eminencia tenar comenzaron a atrofiarse lentamente y más luego siguió el proceso por la eminencia hipotenar. Este proceso, que lleva tres años de evolución, pasó luego a los músculos flexores primero y luego extensores de los antebrazos. Hoy en día los músculos del brazo están moderadamente atroficos y ya hay dificultad ligera para elevar los hombros. El paciente ha notado "saltitos" en las masas musculares (fasciculaciones) de las extremidades superiores desde cierto tiempo después de iniciarse el proceso atrofico en los dedos.

Este proceso no fue precedido o acompañado de fiebres, cefaleas, trastornos, visuales, vómitos, dolor en el cuello o extremidades superiores, pérdida de peso. Actualmente el paciente camina bien y no hay pérdida de fuerzas en extremidades inferiores.

HISTORIA FAMILIAR:

Padre muerto a los 50 años de causa desconocida. Madre viva con 80 años y en salud aparente. Tres hermanos (dos hembras y un varón) en salud aparente. No historia familiar de hipertensión arterial, diabetes, sífilis o carcinoma.

HISTORIA MARITAL:

Casado, con 6 hijos. Todos en salud aparente. Esposa de 54 años, en salud aparente.

ENFERMEDADES PREVIAS:

Niega historia de fiebre reumática, chancro sífilítico, blenorragia, diabetes, tonsilitis, pleuresia, infarto miocárdico, TB, etc.

ACCIDENTES:

Ninguno. Fracturas, ninguna.

REVISION DE SISTEMAS:

Cabeza: No traumas, sinusitis, etc.

Ojos: Utiliza lentes para leer.

Oídos: Audición normal.

Dentadura normal. No disturbios en el gusto.

Sistema cardiorrespiratorio: No historia de disnea, palpitations, asma, sudores nocturnos, dolor precordial.

Sistema gastrointestinal: No historia de disfagia, hematemesis, melena, ictericia, constipación, diarreas.

Sistema Genitourinario: No historia de disuria, hematuria, anuria o incontinencia.

Sistema neuromuscular: No historia de vértigos, mareos, neuralgias, anestesia, ataxia en la marcha, etc.

Hábitos: Fuma varios cigarros al día por muchos años. Alcohol ocasional. No toma o ha tomado ningún medicamento en años anteriores.

Alergia: No historia de alergia, urticaria, dermatitis, etc.

EXAMEN FISICO:

Estado mental normal, peso 140 libras, estatura 5 pies 8 pulgadas.

TA 120-80. Pulso 80 regular.

Piel: Color y textura normal.

Sistema ganglionar: No adenopatías en axilas, cuello o ingles.

Cara: Expresión simétrica.

Cráneo: Conformación normal.

Ojos: Movimientos normales con reflejos pupilar normal.

Oídos: Conductos auditivos normales con tímpanos intactos.

Nariz: De aspecto normal.

Boca: La mucosa bucal es normal. No hay atrofia y fasciculaciones en la lengua.

Cuello: Simétrico. No hay congestión yugular. Pulsos carotídeos presentes.

Tórax: Al examen de los campos pulmonares encontramos pulmones claros a la auscultación, frémito bucal normal. A la auscultación del corazón encontramos ruidos cardíacos normales.

Abdomen: Hígado y bazo no palpables. Abdomen ligeramente excavado aunque de configuración normal.

Examen rectal: Próstata de tamaño y consistencia normal. Genitales normales a grosso modo.

Extremidades: Pulsos periféricos presentes. No hay edemas en extremidades inferiores.

EXAMEN NEUROLOGICO:

I: Olfatorio: olfacción normal.

II: Visión: campimetría normal. Fondo de ojo normal.

III-IV-VI: Movimientos oculares normales.

V: Músculos masticadores normales, sensibilidad de la cara normal.

VII: Musculatura facial normal. Sensibilidad intacta

en conducto auditivo externo.

VIII: Audición normal.

IX-X: Velo del paladar normal. No hay voz bitonal.

XI: Esternocleidomastoideo y trapecio intactos.

XII: Lengua normal sin fasciculaciones.

Extremidades superiores: Atrofia de músculos de la mano, antebrazos, brazos y atrofia moderada del músculo deltoides. Reflejos radial, bicipital y tricipital abolidos. Fasciculaciones en músculos del brazo y hombros.

Extremidades Inferiores: Reflejos patelar y aquileo presente. Fuerza muscular intacta en extremidades inferiores sin atrofia muscular. Sensibilidad superficial y profunda intacta en todo el cuerpo.

Exploración del cerebelo: No hay voz escandida, nistagmus, temblor de movimiento, reflejos pendulares, adiadococinesia, etc.

Laboratorio: Se hizo una rutina de laboratorio, la cual consistió en hemograma, orina, V.D.R.L. y glicemia, los cuales fueron normales.

Sumario: Por las razones explicadas más arriba creemos estar frente a una enfermedad de Aran-Duchenne, enfermedad poco común. Esto último ha sido el motivo que nos ha movido a presentar este caso.

BIBLIOGRAFIA

- La Práctica Neurológica. Por M. Riser. Tomo I. Masson et Cie, Editeurs, 1952.
- Clinical Neurology. Edition 6. Alpers and Mancall. F.A. Davis Company. Philadelphia, Pa. 1971.
- Harrison's Principles of Internal Medicine. Eight edition. 1977.
- Sistema Nervioso. Por Dassen y Fustinoni. Biblioteca de Semiología. Quinta edición. Librería El Ateneo, Buenos Aires. 1949.
- Index of Differential Diagnosis. Herbert French. The Williams and Wilkins Company. Baltimore. 1945.
- Enfermedades del Sistema Nervioso. Tomo IV. Agustín Pedro Pons. Salvat Editores, Barcelona. 1974.
- Textbook of Neurology. Houston Merritt. Third edition. Lea and Febiger, Philadelphia. 1963.
- Clinical Neurology. Edition 6. Bernard Alpers. F.A. Davis Company, Philadelphia. 1971.
- Clinical Neurology. A.B. Baker, editor. 1955. Medical Book Department of Harper & Brothers.
- Tratado de Enfermedades Nerviosas. Luis Barraquer Ferré. Salvat Editores, S.A. Barcelona. 1936.