

## SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS

DEGENERACION CEREBELOSA FAMILIAR.  
PRESENTACION DE CUATRO CASOS

\* Dr. José de Js. Jiménez O.

\* Dr. Adalberto Liranzo

Hay cierto número de enfermedades familiares o hereditarias en naturaleza, las cuales están caracterizadas por signos y síntomas correspondientes a degeneración en el cerebelo, tallo cerebral y médula espinal.

Muchos artículos y trabajos han sido escritos acerca de los diferentes procesos que afectan el cerebelo o sus vías. Se han descrito todo tipo de grados de procesos degenerativos puramente cerebelosos y de otros en los cuales se han encontrado mezclas de degeneraciones de cerebelo, tallo cerebral y médula espinal.

A veces se encuentran familias en la cual la enfermedad asume una forma clínica. Otras veces, un miembro de una familia adopta una forma diferente a otro miembro de la misma familia, como es el caso que describiremos más adelante y que nos concierne.

Las enfermedades heredodegenerativas del cerebelo se dividen de acuerdo al cuadro clínico característico y a la edad en que aparecieron los síntomas. Esta división es algo arbitraria y como señalamos anteriormente, muchas veces se encuentra similitud entre un proceso y otro, otras veces formas mixtas: procesos que muestran signos de una enfermedad mezclados con signos de otra.

Antes de entrar en detalles sobre las diferentes patologías degenerativas del cerebelo, vamos a mencionar los elementos del síndrome cerebeloso, con fines de orientar a los estudiantes de medicina del país, a los cuales llegará sin dudas la prestigiosa Acta Médica Dominicana.

De todo lo que se sabe hasta hoy sobre el cerebelo, puede afirmarse que este órgano interviene en la coordina-

ción de los movimientos, en el tono muscular y en el mantenimiento de la postura y del equilibrio.

Su patología por tanto estará enfocada en trastornos, repetimos, de la coordinación, del tono y del equilibrio.

La marcha será titubeante, incapaz de marchar en línea recta, y de ahí la expresión de "marcha de ebrio". A veces existe lateropulsión, retropulsión o anteropulsión. Este trastorno se debe a la falta de coordinación.

Al realizar las pruebas índice-nariz o talón rodilla, se observa que el dedo del enfermo no toca correctamente la punta de la nariz, estando sus ojos cerrados; o que el talón de un pie, estando el paciente acostado sobre el dorso, caiga correctamente sobre la rodilla del miembro opuesto.

De otra manera, cuando se le pide a un cerebeloso tomar un objeto, digamos, un vaso, se observará que el enfermo abre la mano más de lo necesario, es decir, desmesuradamente, y cuando se aproxima lo suficiente al objeto, lo toma rápidamente.

La prueba de las marionetas consiste en colocar sucesivamente las manos en pronación y supinación, lo que normalmente se denomina diadococinesia. Es decir, repitiendo, la facultad de realizar movimientos opuestos, alternos, con rapidez. El cerebeloso pierde esta facultad, realizando estos movimientos torpemente o muy lentamente. La pérdida de esta facultad se denominará adiadococinesia.

Asimismo, en este tipo de paciente, los reflejos osteotendinosos serán pendulares. Es decir, al buscar el reflejo patelar en un paciente sentado sobre un taburete, la pierna oscilará varias veces antes de tomar la posición de reposo.

Cuando estos pacientes realizan movimientos, se notará fácilmente un temblor, que se denomina intencional o de movimiento, algo muy característico de estas condiciones y que permiten hacer un diagnóstico tan sólo de observar al paciente.

Otros trastornos incluyen dificultad de la escritura

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

(irregular, angulosa, en zigzag), trastornos de la palabra (escandida, lenta monótona) y nistagmus (movimientos involuntarios rápidos del globo ocular cuando se pide al sujeto mirar hacia un extremo).

Una vez conocido esto, vamos a pasar revista de las principales patologías degenerativas del cerebelo, antes de la presentación de nuestros casos.

#### ATAXIA CEREBELOSA DE FRIEDREICH

Aparece en la primera o segunda década de la vida. En la médula se encuentra esclerosis de los cordones espino-cerebelosos, de los cordones posteriores y haz piramidal cruzado. En el cerebelo los cambios son discretos, aunque se ha descrito ligera disminución de volumen del mismo y cambios degenerativos a nivel de las células de Purkinje. Los pacientes presentan ataxia cerebelosa, temblor de movimiento, nistagmus, palabra lenta y escandida por lesión de los tractos espino-cerebelosos. Habrá arreflexia patelar y aquiliana con Babinski bilateral.

Las alteraciones del cordón posterior pueden determinar pérdida de la apreciación de las vibraciones al diapasón, signo de Romberg, pérdida del sentido de la posición de las extremidades, imposibilidad de reconocer los objetos al tacto, etc.

Hay dos alteraciones del esqueleto muy importantes: una es el pie escavado, pes cavus (Pie de Friedreich), presente en el 75% de los casos. La otra condición es xifoescoliosis, presente en el 80% de los casos.

#### DISTASIA ARREFLEXICA DE ROUSSY-LEVY

En 1926 estos autores describieron un síndrome caracterizado por trastorno del equilibrio al caminar o estar de pie, arreflexia tendinosa generalizada, pie escavado, atrofia ligera de los músculos de las extremidades inferiores y a veces xifoescoliosis. Generalmente no hay signos cerebelosos aunque a veces suele aparecer solamente un esbozo del mismo, expresado por nistagmo. Las primeras manifestaciones de esta enfermedad aparecen cuando el niño comienza a caminar. La evolución de este proceso es muy lenta y muchas veces se detiene sin que se establezca una incapacidad severa.

Esta enfermedad podría ser una variante de la enfermedad de Friedreich para algunos. La anatomía patológica es desconocida por no contarse con observaciones necrópsicas.

#### HEREDOATAXIA CEREBELOSA

En 1892, Sanger Brown y en 1893 Pierre Marie usaron el término Ataxia Cerebelosa Hereditaria para describir unos casos algo diferentes de la enfermedad de Friedreich, y que consistían en la presencia de un síndrome cerebeloso con exageración de los reflejos osteotendinosos y frecuente ocurrencia de atrofia óptica.

El comienzo es más tardío en esta enfermedad (después de los 25 años según unos, entre los 40 y 60 años según otros) que en la de Friedreich. Hay que insistir en el carácter hereditario de estas condiciones y señalar que los diferentes libros señalan familias en que algunos pacientes presentaban Heredoataxia Cerebelosa de Pierre Marie; otros presentaban la enfermedad de Friedreich.

Los cambios anatomopatológicos en la enfermedad de Pierre Marie señalan marcada atrofia del cerebelo y de haces espino-cerebelosos.

Muchos consideran estas dos últimas condiciones (Friedreich y Marie) como formas diferentes de un mismo proceso morbosos. Hay que señalar que en la enfermedad de Marie también puede encontrarse degeneración de los tractos piramidales y de esa forma por supuesto se explica la hiperreflexia tendinosa.

#### DEGENERACION PRIMARIA DEL CEREBELO

Descrita por Holmes. Consiste en atrofia del cerebelo. Proceso que se instala aproximadamente a los 30 años. Muy similar a la enfermedad de Pierre Marie, solamente que aquí no hay un síndrome cerebeloso sin signos piramidales.

#### ATROFIA OLIVOPONTOCEREBELOSA

Descrita por Degerine y Thomas en 1900. Proceso muy similar al anterior, solamente que aquí la degeneración inicia por los pedúnculos cerebelosos medios y posteriormente se afecta el cerebelo.

#### ATROFIA OLIVORRUBROCEREBELOSA

Descrita por Lhermitte. Condición similar al anterior, sólo que el proceso toma pedúnculos cerebelosos superiores, núcleo rojo de Stilling y cerebelo.

En otro orden de ideas, Norman ha reportado degeneración de la corteza cerebelosa con deficiencia mental en niños. Estos casos consisten en la presencia de un síndrome cerebeloso con retardo mental.

Asimismo se ha reportado Ataxia Aguda Cerebelosa en niños aproximadamente de cinco años, cuadro precedido

por infección respiratoria privada. Algunos han denominado este proceso como "cerebelitis aguda" y se ha considerado la posibilidad de una etiología viral. Este proceso es usualmente benigno y los pacientitos se recobran por completo en unos seis meses.

### PRESENTACION DE CUATRO CASOS

El 1 de octubre de 1985 visitamos el paraje denominado La Cruz del Salgé, Licey al Medio, lugar desolado situado a algunos diez kilómetros del poblado de Licey. Allí reside el matrimonio de Tilo Antonio García de 65 años y Ana Delia Santiago, de 63 años. Entre ambos, campesinos puros, procrearon 18 hijos, seis de los cuales murieron en la niñez de enfermedades comunes. Actualmente hay doce hijos vivos: seis varones y seis hembras. El mayor de los hermanos es Lorenzo, de 40 años, en perfecto estado de salud. Los cinco hermanos siguientes, cuyas edades oscilan entre 28 y 38 años, están todos en salud aparente. Vamos ahora a describir los casos patológicos.



FIGURA No. 1. Los miembros afectados de la familia García Santiago. De izquierda a derecha: 1. CG. 26 años. Síndrome cerebeloso puro. 2. SG. 18 años. Enfermedad de Friedreich. 3. JG. 24 años. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. 4. AG. 21 años. Síndrome cerebeloso puro.

C.G. 26 años. Sus problemas iniciaron cuando tenía 13 o 14 años, al igual que sus otros tres hermanos enfermos. El proceso comenzó por dificultad en la marcha, marcha titubeante, temblor dinámico o de movimiento, dificultad para hablar, con voz lenta. Al examen físico, la paciente no puede sostenerse de pies pues cae de una vez. Las pruebas talón-rodilla e índice-nariz muestran marcada incoordinación. Hay temblor de movimiento, descomposición del mismo (braditeleoquinesia), imposibilidad de realizar movimientos opuestos (prueba de las marionetas). Su voz es escandida, lenta, monótona. No hay atrofia de brazos o piernas aunque presenta arreflexia generalizada. No tiene nistagmos (ninguno de los otros pacientes que señalaremos tampoco presenta nistagmo). Cordón posterior intacto, es decir, sensibilidad profunda intacta. Sensibilidad superficial (táctil, térmica y dolorosa) intacta. No hay pie escavado ni xifoescoliosis. Es decir, esta paciente en resumen presenta un síndrome cerebeloso puro sin nistagmo y con arreflexia tendinosa generalizada. El resto del examen físico (corazón, pulmones, tensión arterial, etc.) es normal.

J.G. 24 años. Comenzó a presentar debilidad en las piernas a la edad de 15 años, y poco tiempo después también empezó a quejarse de debilidad en las manos. En la actualidad la paciente muestra piernas atroficas hasta el tercio inferior de los muslos y atrofia tipo Aran-Duchenne en ambas manos. Los reflejos patelar y aquileo están abolidos, con Babinski bilateral. La sensibilidad superficial (térmica, dolorosa y táctil) está intacta; en cuanto a la sensibilidad profunda: barognosia, batiestesia y palestesia normales, con astereognosia (imposibilidad de reconocer los objetos al tacto) y signo de Romberg positivo. Es decir, la paciente presenta cierta alteración del cordón posterior.

La paciente presenta un síndrome cerebeloso: pruebas talón-rodilla e índice-nariz incorrectas, imposibilidad de realizar movimientos opuestos (adiadococinesia), voz ligeramente escandida. No hay pez cavus pero sí una marcada xifoescoliosis.

En resumen, esta paciente presenta rasgos tanto de la enfermedad de Friedreich como de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

Algo importante a señalar es que no hay historia de procesos degenerativos ni en la familia de la madre ni del padre de estos pacientes.

A.G. 21 años. La paciente presenta un síndrome cerebeloso típico sin nistagmus (ninguno de estos hermanos presenta nistagmus, como hemos señalado). El cordón posterior está intacto. La paciente presenta un pez cavus tipo Friedreich aunque sin Babinski bilateral y sin xifoescoliosis.

En resumen, este paciente presenta un síndrome cerebeloso. Hay que señalar que esta paciente no presenta fasciculaciones de la lengua y que todos los otros hermanos si las presentan.

S.G. 18 años. Unico varón afecto. Presenta un síndrome cerebeloso evidente, abolición de reflejos patelar y aquileo con Babinski bilateral más marcada xifoescoliosis. Presenta cierto grado de atrofia peroneal sin pez cavus. El cordón posterior está intacto. No hay atrofia tipo Aran-Duchenne en miembros superiores. En resumen, este cuadro clínico encaja más bien en la enfermedad de Friedreich.

Globalmente considerados, tendremos que Catalina (26 años) presenta un síndrome cerebeloso puro, Josefina (24 años) una mezcla de Friedreich y Charcot-Marie-Tooth, tirando más al Charcot-Marie-Tooth; Altagracia (21 años) con un síndrome cerebeloso puro y finalmente Santana (18 años) con un cuadro tipo Friedreich.

Para concluir, al igual como lo han descrito diferentes autores, estas condiciones parecen tener un común denominador: degeneración. Formas clínicas diferentes de un mismo proceso, sin tratamiento hasta ahora conocido.