

SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS

AMIOTROFIA ESPINAL PROGRESIVA TIPO ESCAPULOHUMERAL DE VULPIAN BERNHARD. REPORTE DE DOS CASOS

* Dr. José de Js. Jimenez Olavarrieta

* Dra. Maria García

* Dra. Raysa Franco

La Esclerosis Lateral Amiotrófica es una enfermedad sistematizada que se caracteriza por la degeneración de la vía motora voluntaria en sus dos neuronas: la neurona superior y la inferior. Mientras las grandes células corticales se afectan de forma difusa, las neuronas del asta anterior degeneran con mayor intensidad en determinadas zonas, como el engrosamiento cervical y el bulbo raquídeo.

El comienzo del proceso degenerativo puede coincidir en ambos tipos de neuronas motoras o puede ser de distinta cronología. En este último caso las primeras manifestaciones clínicas pueden corresponder a sufrimiento de la neurona superior como de la inferior, lo cual explica que pueda haber diversas formas clínicas según sea la topografía lesional de comienzo.

Se desconoce la etiología de esta enfermedad. Muchas teorías han sido consideradas, como disfunción pancreática, defectos en la absorción de aminoácidos, la posibilidad de un virus, etc. pero nada ha podido ser demostrado. Se han descrito 4 subgrupos de esta enfermedad: un grupo familiar en un 8% de los casos; la forma de Guam por la alta incidencia en los indios Chamorros de esa isla; un grupo supuestamente secundario a toxicidad al plomo, mercurio, sífilis, etc. y un último grupo que es el esporádico, que es la forma más común que vemos en la práctica diaria.

Las lesiones anatomopatológicas podemos

resumirlas como 1) atrofia de la corteza gris del área motora (circunvolución frontal ascendente) más degeneración de la vía piramidal en todo su trayecto.

2) lesiones de las astas anteriores medulares y de los núcleos bulbares correspondientes a los últimos nervios craneales. Microscópicamente se advierte degeneración y desaparición de múltiples neuronas. 3) los músculos periféricos presentan, en la zona que sea afectada, una atrofia neurógena secundaria.

La sintomatología de esta enfermedad luego de desarrollarse completamente, comprende: 1) un síndrome piramidal mayormente en las extremidades inferiores, con reflejos profundos exaltados, signo de Babinski presente bilateralmente más marcha espástica. 2) un síndrome motor periférico que describiremos como Amiotrofia Espinal Progresiva. 3) Finalmente un síndrome bulbar que consiste en disartria, atrofia de la lengua, dificultad para tragar y masticar y que termina con trastornos respiratorios (disnea, crisis de sofocación, imposibilidad de toser, respiración débil y bronconeumonía terminal) y circulatorios (taquicardia y síncope terminal).

Puede darse el caso de que el pt. inicie esta condición con un síndrome bulbar (25% de los casos). Amiotrofia Espinal Progresiva.

Se trata de una atrofia muscular distal que se inicia por ambas manos. La musculatura tenar primeramente; luego el grupo muscular hipotenar,

*Jefe del Servicio de Medicina Interna. Hospital Regional Universitario Jose Maria Cabral y Baez, Santiago, R. D.

** Fisiatras, Centro de Rehabilitación, Hospital Regional Universitario José María Cabral, Santiago, R.D/

lumbricales, interóseos, quedando finalmente la "mano en garra". Con el paso de los meses o años el proceso



FIG. No. 1. CA PACIENTE CON AMITROFIA ESPINAL PROGRESIVA, VARIEDAD VULPIAN-BERNHARD. NOTESE LA ATROFIA DE LOS MUSCULOS DEL HOMBRO. SEPT 1992.

asciende a los músculos del antebrazo y mitad superior del brazo. Es lo característico en las atrofiás mielopáticas por degeneración de cabeza de astas



FIG. No. 2. PACIENTE CA VISTO POR DETRAS.

anteriores en el segmento cervical de la médula. Es lo que todavía se denomina "atrofia tipo Aran-Duchenne".

La Esclerosis Lateral Amiotrófica es enfermedad mayormente del varón y aparece después de los 40 años usualmente.

Un hallazgo característico de esta enfermedad es la presencia de fasciculaciones o contracciones fibrilares en los músculos y que se deben a corrientes de acción anormales generadas en el seno de la neurona motora anterior.

Puede darse el caso que un paciente masculino de más de 40 años presente en sus extremidades superiores atrofiás simétricas tipo Aran-Duchenne acompañadas de fasciculaciones y que nunca desarrolle piramidalismo en sus extremidades inferiores. Estaríamos entonces en presencia de una Amiotrofia Espinal Progresiva, o como algunos la llaman: "atrofia muscular espinal". Esta condición aislada es bastante rara, pero más rara aún es la "Amiotrofia" Espinal Progresiva tipo Escapulohumeral



FIG. No. 3. CASO No. 2 LMA PACIENTE CON AMITROFIA ESPINAL PROGRESIVA, VARIEDAD VULPIAN-BERNHARD. NOTESE ATROFIA DE MUSCULOS CINTURA ESCAPULO-HUMERAL MAS MARCADA DEL LADO IZQUIERDO. ABRIL 1992

de Vulpian-Bernhard" que se caracteriza por el hecho

de que el proceso atrófico no comienza por las manos, como en la forma descrita por Aran-Duchene, sino a nivel de los músculos deltoides, supra e infraespinosos, serrato mayor y bíceps, esto es, a partir de la raíz del brazo, de donde se propaga en sentido descendente hacia la mano, siempre acompañando a la condición: fasciculaciones o contracciones fibrilares.

PRESENTACION DE DOS CASOS

1) Casimiro Almonte, 68 años, natural de Los Ranchos de Babosico al Medio, Carretera Jánico, Sabana Iglesia. Casado con 5 hijos, todos sanos. Hermanos y hermanas: 14 en total, todos sanos. No hay historia en sus padres. El proceso inició hace 4 años por dificultad en elevar sus brazos por debilidad de los músculos del hombro. También desde hace 4 años, el paciente nota que "sus carnes le brincan" a nivel de sus hombros (fasciculaciones muy visibles).



FIG. No. 4. PACIENTE LMA VISTO POR DETRAS

El proceso ha ido avanzando lentamente a lo largo de los años mencionados. No hay piramidismo; no fasciculaciones en la lengua. No hay trastornos para deglutir. Un electrocardiograma realizado por las Dras. María García y Raisa Franco se reportó así: "el estudio de agujas reportó aumento de la actividad de inserción, presencia de ondas positivas (+3), potenciales de fasciculaciones, polifásicos en tríceps y disminución del reclutamiento. Todos estos datos apoyan el diagnóstico clínico sospechado".

2) Luis Manuel Arias, 57 años, Ensanche Bolívar, Santiago. Atrofias de los músculos del hombro bilateral con fasciculaciones, proceso que inició hace cerca de un año. El paciente apenas puede elevar sus brazos. No hay indicios de piramidismo ni trastornos bulbares. Al igual que el caso anterior, las diferentes sensibilidades están intactas, nervios craneales intactos, no hay disfunción cerebelosa. Las Dras. García y Franco trataron de hacerle un electromiograma, pero el paciente se resistió a que le colocaran las agujas.

Diagnóstico diferencial.

Las Distrofias Musculares o Miopatías son de carácter familiar, se presentan en la infancia o en la juventud, las atrofias aparecen por la cintura escapular o pelviana y lo más importante: no hay contracciones fibrilares o fasciculaciones. Pronóstico. Es malo a la corta o a la larga. Tratamiento. En la actualidad no hay ningún medicamento que detenga el proceso y cure al paciente.

BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

- Enfermedades del Sistema Nervioso. Agustín Pedro-Pons, página 532, Salvat Editores, S.A. Mallorca 43, Barcelona, España. 1974
- Pathology for the Physician. William Boyd, 7ma edición. Lea & Febiger, Philadelphia 1965, página 872.
- Clinical Neurology in Three Volumes (Volume 3, page 1506). A.B. Baker, M.D., Editor. A Hoeber-Harper Book. Copyright 1955 by Paul Hoeber, Inc., New York.
- Merritt's Textbook of Neurology, 7th edition edited by Lewis Towland, M. D. Lea & Febiger, Philadelphia, page 552. 1984.
- Clinical neurology, Edition 6 by Bernard Alpers and Elliott Mancall, MD's. F.A. Davis Company, Philadelphia, 1971, page 598.