

SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS

ATAXIA DE FRIEDERICH: UN CASO TIPICO Y DOS FORMAS ABORTIVAS O INCIPIENTES EN UNA MISMA FAMILIA

* Dr. José de Jesús Jimenez Olavarrieta

** Dra. Gilda Moronta

Resumen

Presentamos las manifestaciones clínicas de esta enfermedad en tres hermanos de una familia de la ciudad de La Vega, Prov del mismo nombre, R.D. El caso No. 1, masculino de 23 años de edad, es el mas severo, con el paciente actualmente confinado en silla de ruedas, con un cuadro clínico que sin dudas corresponde a la Ataxia de Friederich. Los otros dos casos, el No. 2 de 31 años, masculino y el No. 3, femenino de 20 años, aún no han desarrollado el cuadro completo de la enfermedad. Hacemos una revisión de la patología y cuadro clínico de esta enfermedad en 6 libros de texto de Medicina Interna y Neurología.

Ataxia de Friederich

tres hermanos

ciudad de La Vega

Abstract

We report the clinical manifestations of this disease in three brothers of a family of the city of La Vega, Prov la Vega, D.R. Case No. 1, masculine of 23 years of age, is the most severe, with the patient at the present limited to a wheel chair with a clinical picture characteristic of Friederich's Ataxia. The other two cases, No. 2 of 31 years of age, masculine and No. 3, femenine of 20 years of age, have not yet developped the full clinical picture of the disease. We had done a review of the pathology and clinical picture of this disease in 6 textbooks of Internal Medicine and Neurology.

Friederich's Ataxia

three brothers

city of La Vega

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

** Residente de Medicina Interna, Hospital Regional Universitario, José María Cabral y Baez, Santiago, R.D.

Sinonimia.-¹⁻⁶

Ataxia Espinocerebelosa, Ataxia Familiar, Ataxia Hereditaria de Friederich, Ataxia Espinal Hereditaria.

Definición.-

Es una ataxia familiar y hereditaria cuyos cambios degenerativos están localizados en la médula espinal y en el cerebelo o sus vías. Se caracteriza clínicamente por ataxia de las extremidades y tronco, arreflexia tendinosa, pérdida de la sensibilidad profunda, signo de Babinski bilateral, síndrome cerebeloso, pie escavado y cifoescoliosis. En muchos casos ha aparecido cardiomiopatía. Esta condición hace su aparición en la primera o segunda década de la vida.

Patología.-

Macroscopicamente la médula espinal y el cerebelo pueden aparecer normales o la médula ligeramente delgada. El cerebelo puede lucir arrugado.

Los cambios histológicos característicos en la médula consisten en degeneración de los cordones posteriores, los espinocerebelosos dorsales y ventrales y los tractos piramidales cruzados. Las astas anteriores están usualmente preservadas. Atrofia de las células de Purkinje y núcleos dentados en el cerebelo se ha encontrado. No hay cambios en la corteza cerebral y la degeneración de los tractos corticoespinales rara vez se extiende por encima del bulbo raquídeo.

Incidencia.-

Es una de las mas comunes enfermedades hereditarias del sistema nervioso, un poco mas común en varones. Se hereda como un desorden autosómico recesivo, aunque también existen casos esporádicos. El comienzo es en la primera, en la segunda y hasta en la tercera década de la vida.

Sintomatología.-¹⁻⁶

Iniciaremos por los síntomas consecutivos a lesión del cordón posterior. Todo lo relativo al examen físico va dedicado a los estudiantes de medicina.

a) Exploración de la sensibilidad vibratoria (palestesia).

Se hace con ayuda del diapason, el cual se hace vibrar y se coloca sobre una superficie ósea. En casos normales el sujeto percibe una sensación de vibración. Se pierde en lesión del cordón posterior.

b) Actitudes segmentarias (batiestesia).

Sin que el enfermo mire, se le mueve pasivamente una articulación cualquiera o los dedos de la mano o del pié hacia arriba o hacia abajo. Esta facultad se pierde en lesión del cordón posterior.

c) Reconocimiento de los objetos al palpado (estereoagnosia).-

Sin que el enfermo mire, se le coloca un objeto común en la palma de la mano, para que lo reconozca, lo identifique.

d) Exploración de la sensibilidad a la presión (barestesia).

Haciendo presión con la yema del dedo sobre puntos distintos del cuerpo del paciente.

e) Apreciación de los pesos (barognosia).-

Sin que el paciente mire, colocar diferentes pesos en ambas manos. Una persona normal puede diferenciar cual objeto pesa mas.

f) Signo de Romberg.-

Con el enfermo de pié, se le pide que cierre los ojos, pies juntos; si oscila y tiende a caer, se dice que presenta el signo de Romberg positivo.

Si todas estas pruebas están alteradas, podremos decir que el paciente presenta una lesión del cordón posterior, por donde corre la sensibilidad profunda.

Ademas de lo señalado anteriormente, el paciente presentará abolición de los reflejos osteotendinosos.

Los síntomas por lesión cerebelosa comprenderán los elementos del síndrome cerebeloso:

hipotonía muscular,
marcha titubeante o de ebrio,
hipermetría o dismetría en las pruebas talón-rodilla o índice nariz
imposibilidad de realizar movimientos alternativos con rapidez (adiadococinesia) como la prueba de las marionetas
temblor intencional o de movimiento (braditeoquinesia o descomposición del movimiento).
trastornos de la escritura, resultado del temblor
reflejos tendinosos patelares tipo pendular
trastorno de la palabra (palabra

escandida, entrecortada, lenta, atribuido al temblor de las cuerdas vocales) y finalmente nistagmus horizontal o rotatorio.

El discreto síndrome motor de tipo piramidal se manifiesta por un signo de Babinski bilateral. Las alteraciones tróficas se traducen por pie escavado y escoliosis.



FIGURA No. 1.- O. R. G. CASO No. 1.- IMPOSIBILIDAD DE CAMINAR; SUS PIERNAS COMIENZAN A MOSTRAR ATROFIA. PIE ESCAVADO CON BABINSKI BILATERAL. SINDROME CEREBELOSO MAS ALTERACION DEL CORDON POSTERIOR DE LA MEDULA. SIN DUDA ENFERMEDAD DE FRIEDERICH.

El comienzo de la enfermedad es lento, solapado, en la primera o segunda década de la vida. Lo primero que atrae la atención son los trastornos de la marcha: debilidad en las piernas, frecuentes caídas. Las alteraciones tróficas pueden ya observarse.

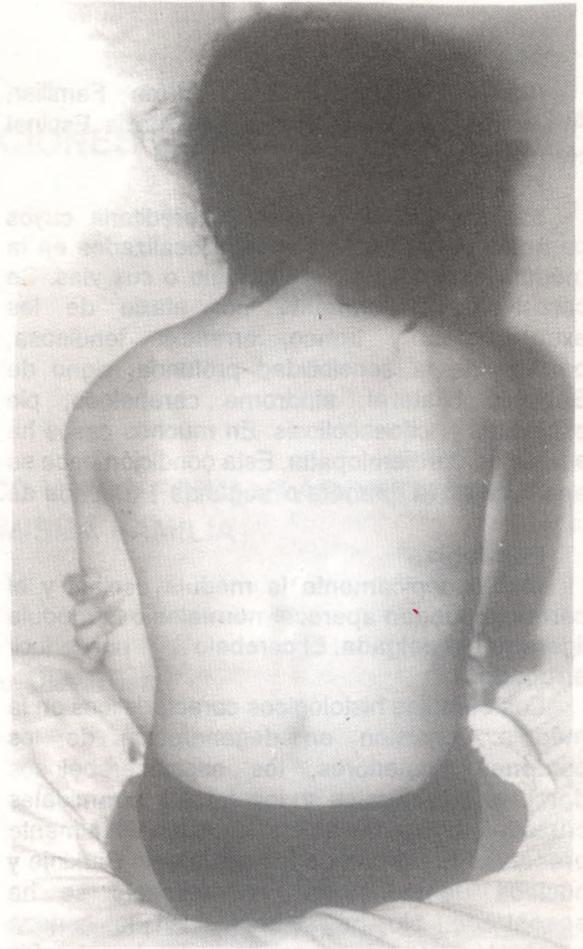


FIGURA No. 2.- CASO No. 1. NOTESE UNA INCIPIENTE CIFOESCOLIOSIS-

En el período de estado, cuando el cuadro es ya completo, aparece un síndrome cerebeloso como el señalado mas arriba, mas un síndrome del cordón posterior: el paciente no solo presentará una marcha de ebrio, sino que tampoco podrá caminar sin la ayuda de sus ojos, al no percibir la posición de sus extremidades (abatiestesia). Sus ojos serán sus muletas; con el correr del tiempo aparecerán los trastornos de tipo piramidal, lo que conducirá a una parálisis total de sus extremidades inferiores. Con alguna frecuencia aparecerán atrofiaciones de los músculos de las extremidades inferiores hasta el tercio inferior del muslo que recordarán la "pata de cigüeña".

En otro orden, la sensibilidad superficial está conservada, mientras que la profunda (cordón posterior como señalamos) está alterada.

Los reflejos osteotendinosos están abolidos



FIGURA No. 3.- CASO No. 1. LA DRA GILDA MORONTA BUSCA EL REFLEJO, PLANTAR Y OBTIENE UN SIGNO DE BABINSKI POSITIVO EN LA LA PACIENTE O. R. G.

y habrá un signo de Babinski bilateral.

Ya señalamos los trastornos tróficos (pie zambo o escavado y cifoescoliosis). Los esfínteres están intactos, la inteligencia está normal usualmente. Puede haber cardiomiopatía.

La causa es desconocida, la evolución es lenta, pudiendo morir el paciente por trastornos cardíacos.

El tratamiento es cirugía para la escoliosis si es necesario y tratar la condición cardíaca de ésta estar presente.

PRESENTACION DE CASOS

Caso No. 1.- O. R. G. de 23 años natural de la ciudad de La Vega, hija de C. G. de 44 años y C. R. de 58. No hay parentesco entre ambos.

Procrearon 6 hijos, 3 hembras y (dos afectadas) y 3 varones (uno afectado). No hay historia familiar de problemas degenerativos.

El paciente inició hace tres años con dificultad para la marcha con pérdida de las fuerzas. En la actualidad está confinada a una silla de ruedas.

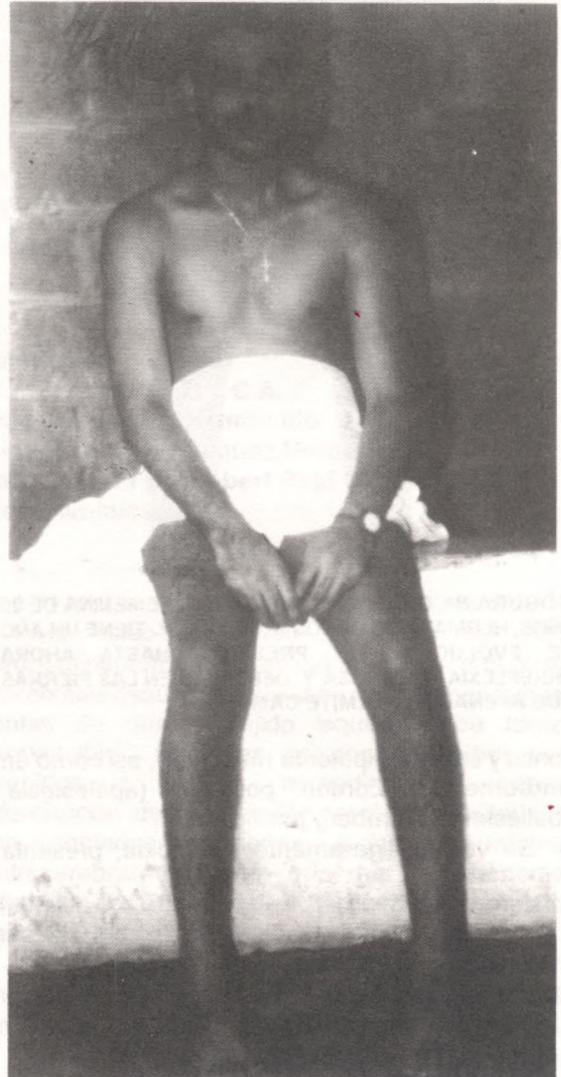


FIGURA No. 4.- G. R. G. CASO No. 2. 31 AÑOS, HERMANO DE CASOS No. 1 Y No. 3. SU PROCESO SE INICIO HACE 2 AÑOS. IMPOSIBILIDAD PARA LA MARCHA. SU SINTOMATOLOGIA SE ASEMEJA AL CASO No. 1.

Presenta cierto grado de atrofia muscular en las piernas, abolición de todos los reflejos osteotendinosos, Babinski bilateral, manifestaciones cerebelosas (temblor, títubeo del



FIGURA No. 5.- C. R. O. CASO No. 3. FEMENINA DE 20 AÑOS, HERMANA DE CASOS No. 1 Y No. 2. TIENE UN AÑO DE EVOLUCION Y PRESENTA HASTA AHORA ARREFLEXIA TENDINOSA Y DEBILIDAD EN LAS PIERNAS QUE APENAS LE PERMITE CAMINAR.

tronco y cabeza, hipotonía muscular), así como un síndrome de cordón posterior (apalestesia, abatiestesia, Romberg positivo, etc).

Su voz es ligeramente escandida, presenta

cierto grado de escoliosis, pies ligeramente escavados aunque no tiene nistagmus. Sin dudas es un caso de enfermedad de Friederich.

Caso No. 2.-

C. R. G. de 31 años, masculino, hermano de casos No. 1 y No. 3. Inició su cuadro clínico a los 28 años de edad con progresiva debilidad en las piernas y brazos. En la actualidad presenta ligero trastorno de cordón posterior, ligeras manifestaciones cerebelosas, arreflexia tendinosa y Babinski positivo bilateral. Figura No. 4.

Caso No. 3.-

C. R. O. de 20 años, femenina, hermana de casos No. 1 y No. 2. Su cuadro clínico presenta un año de evolución con debilidad en las piernas que apenas le permite caminar y arreflexia tendinosa. Terminará siendo otro Friederich. En Acta Medica Dominicana hemos reportado globalmente unos siete casos de esta condición.

REFERENCIAS

- 1.- Agustín Pedro Pons. Enfermedades del Sistema Nervioso. Salvat editores, Barcelona 1974: 519-25
- 2.- Dassen y Fustinoni. Sistema Nervioso. Biblioteca de Semiología. Librería El Ateneo, Buenos Aires 1949: 449
- 3.- Mark Dambro. Griffith's 5 minutes Clinical Consult. Williams & Williams, Baltimore 1996: 1179
- 4.- Rubin E y Farber J. Pathology. J B Lippincott Co, Philadelphia 1994: 1432
- 5.- Harrison. Principios de Medicina Interna. 6ta ed en español, McGraw Hill, New York, Vol 2, 1986: 2995
- 6.- Lewis Rowland. Merrit's Textbook of Neurology. 7th ed, Lea & Febiger, Philadelphia 1984: 499