

ENFERMEDAD DE CHARCOT—MARIE—TOOTH PRESENTACION DE CINCO CASOS ACTUALES. MENCION DE CINCO CASOS PASADOS

Dres. José de Js. Jiménez Almonte y José de Js. Jiménez Olavarrieta
Santiago, R.D.

SINONIMIA

Atrofia muscular progresiva neurítica. Tipo peroneo—antibraquial de la atrofia muscular progresiva. Enfermedad de Charcot—Marie. Parálisis atrófica juvenil de las extremidades.

DEFINICION

Es una forma particular de amiotrofia progresiva, hereditaria y familiar, que comienza generalmente en la niñez, pubertad o adolescencia; rara vez en la edad adulta, que afecta primero los miembros inferiores donde ataca con marcada predilección los músculos peroneos y con menos frecuencia los tibiales anteriores y los demás músculos de la pierna, invadiendo posteriormente las manos, deteniéndose en los tercios inferiores de los brazos y muslos, de distribución simétrica y bilateral y de marcha marcadísimamente lenta, respetando los músculos de la cara y los de la cintura escapular y pelviana.

HISTORIA

En 1886 Charcot y Pierre Marie publicaron en la Revue de Medicine su trabajo original describiendo una forma de atrofia muscular distinta de las de tipo Aran Duchenne y de las distrofias musculares. En el mismo año Tooth describió la misma entidad morbosita con el nombre de "Peroneal Type of Progressive Muscular Atrophy" en su tesis de Cambridge. Luego Hoffmann en Alemania en 1889 publicó nuevos casos de la enfermedad, por lo que su nombre aparece detrás de los de Charcot, Marie y Tooth en las publicaciones alemanas.

ANATOMIA PATOLOGICA

Es una enfermedad primitivamente degenerativa que comprende médula, nervios periféricos y músculos.

A nivel medular se encuentran lesiones degenerativas que los cordones posteriores, fascículos de Goll y Burdach, en la sustancia gris y en las células radicales de las astas anteriores; estos cambios predominan en los abultamientos cervical y lumbar.

En los nervios periféricos se encuentran lesiones degenerativas, especialmente en los nervios ciáticos popliteos externo e interno. Estos nervios periféricos están desmielinizados con desintegración axonal.

Los músculos afectados se hayan atrofiados en masa, la atrofia es volumétrica y sus fibras quedan reducidas a una vaina conjuntiva que contiene granulaciones adiposas.

ETIOLOGIA Y PATOGENIA

Hasta el presente se desconoce en absoluto el origen de la enfermedad. Se han acusado múltiples afecciones que traerían por consecuencia la atrofia de grupos musculares sistematizados. El alcohol, infecciones diversas, el plomo, la tuberculosis y la sífilis han sido más de una vez incriminados.

A pesar de algunos casos esporádicos sin antecedentes hereditarios conocidos, la enfermedad tiene marcada predilección por diversos miembros de una misma familia.

La consanguinidad ha podido demostrarse en algunos casos. Lo común es que la enfermedad se transmita según las diversas modalidades de caracteres heredados: dominantes, recesivos o ligados al sexo. Según algunos autores, la enfermedad es más frecuente en el sexo masculino que en el femenino. La edad media de aparición de la enfermedad es de 14 años para los dominantes y de 10 años para los recesivos.

No existe una explicación precisa y satisfactoria en cuanto al mecanismo que pone en marcha la degeneración, especialmente en los casos esporádicos donde no se puede poner en claro un factor genético. El cuadro clínico de esta afección es tan típico que no se dejará de diagnosticar la enfermedad por el hecho de que no se encuentren datos entre hermanos o antepasados.

En el presente trabajo vamos a citar cinco casos diagnosticados por nosotros a comienzos de la década de 1980 y al final del trabajo haremos mención de otros cinco casos presentados por el doctor José de Js. Jiménez Almonte y por el doctor Jiménez Olavarrieta estudiados a finales de la década de 1950.

Los cinco casos recientes son todos hermanos, cuatro varones y una hembra. Los padres de los enfermitos son natural de Juncalito Arriba, sección de San José de las Matas, aunque en la actualidad se mudaron a Los Montones. Un dato importante es que tanto el padre Aquilino Núñez (de 60 años y en salud aparente) como la madre Vitalina Núñez (de 54 años y también en salud aparente) son hijos de dos primos hermanos. Hemos cuestionado cuidadosamente a este matrimonio y no parece haber la más mínima huella de neuropatía degenerativa entre sus antepasados.

SINTOMATOLOGIA

El comienzo de la enfermedad por lo general es alrededor de los 12 a 14 años. Barraquer Ferré cita cuatro casos de los cuales tres manifestaron signos de inicio entre 13 y 14 años y el otro a los 9. En todos nuestros casos, recientes y pasados, refieren los pacientes haber experimentado los

primeros signos de comienzo entre los 12 y 14 años de edad. El comienzo es insidioso y extremadamente lento. Los primeros síntomas consisten en debilitamiento de los pies y las piernas, casi siempre simétrica.

Hay marcada predilección por los músculos peroneos laterales largo y corto. Estos van atrofiándose muy lentamente y a medida que progresa el mal, otros músculos van afectándose a su vez.

Con el correr de los años estas atrofiaciones van acentuándose lentamente, propagándose a los músculos posteriores de las piernas y finalmente deteniéndose en el tercio inferior de los muslos: es la llamada pierna en cigüeña o en avestruz.

A medida que el mal progresa el pie poco a poco se deforma hacia dentro, es decir, se torna en pes cavus, en parte por la atrofia de los músculos peroneos.

Varios años más tarde comienzan a manifestarse las atrofiaciones en los miembros superiores, comenzando en una forma distal: por la musculatura intrínseca de las manos. El aspecto tiene mucha similitud con la enfermedad de Aran Duchenne. Todos los músculos de la mano terminan atrofiándose; los dedos se deforman en garra.

El proceso degenerativo continúa ascendiendo en ambas extremidades superiores y finalmente las atrofiaciones se detienen en el tercio inferior de los brazos.

Los esfínteres permanecen normales. Los reflejos son normales al comienzo de la enfermedad, aunque luego que aparecen las atrofiaciones musculares hay abolición total de los mismos.

El estado mental se ha reportado como normal en la literatura médica, aunque algunos autores han señalado trastornos psíquicos. Debemos aprovechar para señalar que en los primeros cinco casos de esta serie estudiados por nosotros a finales de la década de 1950 presentaban un estado mental normal aunque los últimos cinco casos estudiados a comienzos y mediados de la década del 1980 mostraron cierto grado de retraso mental aparte de ser analfabetos.

Las contracciones fibrilares son constantes para algunos aunque otros las niegan. Nosotros no hemos observado esto en ninguno de nuestros casos.

Las contracciones fibrilares de la lengua estuvieron presentes en los cinco casos de la serie reciente y en los casos No. 1 y No. 2 de la serie pasada.

Las sensibilidades superficial y profunda por lo general están intactas, como sucede en todos nuestros casos.

Generalmente los nervios craneales están intactos aunque tres pacientes de la primera serie fueron sordos (digo así pues ya murieron) y uno de la serie reciente también lo es. Es decir, en estos casos ha habido también un proceso degenerativo del octavo par. En una amplia literatura revisada no hemos encontrado este tipo de complicación.

Los exámenes rutinarios de laboratorio como hemograma, orinas, coprológico, líquido cefalorraquídeo, BUN, ácido úrico, glicemia, etc., son generalmente normales, como lo señala la literatura mundial.

La excitabilidad eléctrica está disminuida en los nervios y músculos en proporción al grado de la atrofia.



CASO No. 1

PRESENTACION DE LOS CASOS ACTUALES

Caso No. 1: Danilo Antonio Núñez. Soltero. 32 años. Raza blanca.

Este caso podremos tomarlo como patrón, ya que todos los demás casos, hermanos todos, son similares.

Hijo mayor del matrimonio de doña Vitalina Núñez, de 54 años, y don Aquilino Núñez. Hemos visitado este matrimonio en Los Montones donde residen en la actualidad. No hay historia de atrofiaciones musculares en sus antepasados. Ambos están en salud aparente y procrearon 13 hijos, diez varones y tres hembras. Hay que recalcar que son hijos de dos primos hermanos, es decir, son primos segundos. De sus trece hijos, cuatro varones y una hembra presentan la enfermedad.

El mayor de los hijos, Danilo Antonio Núñez, no señala ningún antecedente patológico de importancia en su niñez. Debemos señalar de nuevo que todos los pacientes son analfabetos y presentan un avanzado grado de retraso mental, por lo que la historia ha sido necesariamente pobre, con el agravante de que varios de éstos, especialmente este paciente, presenta una hostilidad marcada hacia el médico y a base de mucha paciencia fue posible retratarle y hacerle

un somero examen físico.

Enfermedad actual: A los 12 años fue perdiendo fuerzas en ambas extremidades inferiores y luego fueron atrofiándose muy lentamente los músculos de las piernas, especialmente los peroneos. Con el correr de los años estas atrofiaciones en las extremidades inferiores se han detenido en el tercio inferior de los muslos. Este paciente, al igual que los demás, está confinado a una silla de ruedas, pues no puede caminar.

Examen físico: Cabeza normocéfalo. Retrasado mental. Ta 120—80, pulso 80 regular. Visión normal. Pupilas normales.

Tórax: Pulmones claros y ruidos cardíacos normales. Abdomen: hígado y bazo no palpables.

Sistema nervioso: Nervios craneales intactos. Este paciente, al igual que los demás, presenta contracciones fibrilares en la lengua.

Sensibilidades superficial y profunda intactas. No hay presencia de elementos del síndrome cerebeloso aunque la voz es ligeramente escondida, al igual que los demás hermanos enfermos.

Todos los reflejos están abolidos en extremidades inferiores y superiores.

Los miembros superiores presentan atrofiaciones de manos, antebrazos y tercio inferior del brazo. No hay contracciones fibrilares.

Los músculos de la cintura escapular y pelviana están intactos.

En las extremidades inferiores hay marcada atrofia hasta el tercio inferior de ambos muslos con ambos pies escavados y desviados hacia dentro: pes cavus.

No hay nudosidades a lo largo de los nervios periféricos.

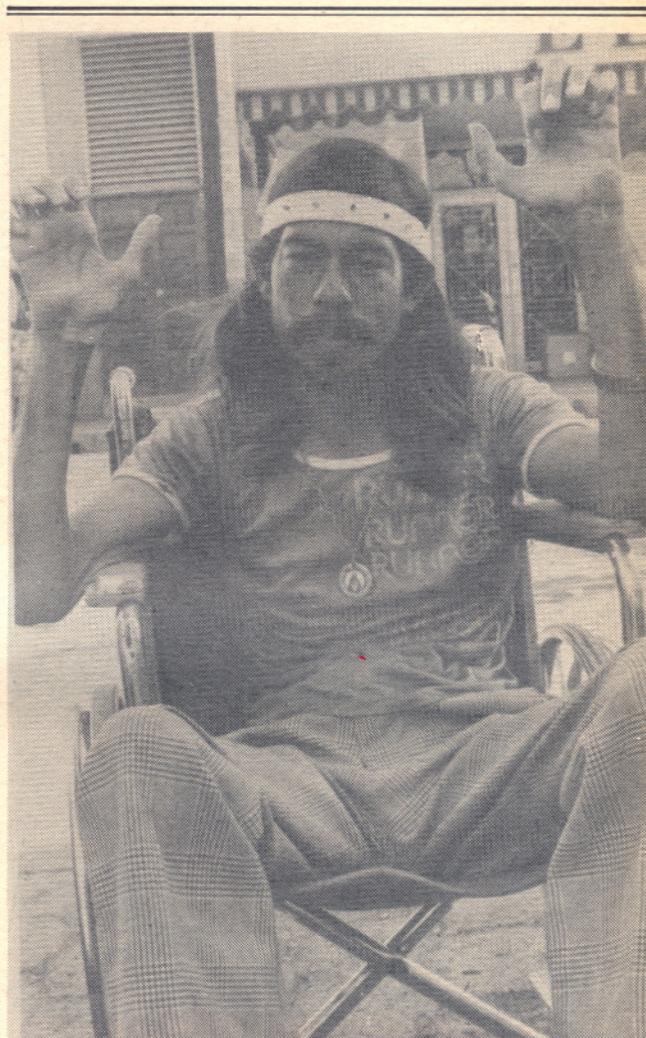
Laboratorio: A este paciente, al igual que los demás, fue imposible convencerle para que los permitiera hacer una rutina de laboratorio. Debemos recordar, como señalamos en las generalidades, que esta condición no presenta ningún tipo de alteración en cuanto a laboratorio se refiere.

Caso No. 2: Daniel Núñez. 28 años. Segundo hijo del matrimonio. Su caso fue similar al de su hermano: pérdida de las fuerzas en extremidades inferiores a la edad de 13 años aproximadamente; luego comenzaron a aparecer atrofiaciones en el territorio de los peroneos y poco a poco se fueron afectando todos los músculos de ambas, deteniéndose el proceso en el tercio inferior de los muslos. Las atrofiaciones en las extremidades superiores comenzaron, al igual que los demás casos, unos cinco años después de las de las piernas.

Al igual que los demás, presenta retardo mental, contracciones fibrilares en la lengua y voz ligeramente escandida. Sus sensibilidades están intactas y sus reflejos abolidos. Actualmente está confinado a una silla de ruedas.

Caso No. 3: Felix Antonio Núñez. 26 años. Su caso es similar a los anteriores.

Caso No. 4: José Leonardo Núñez. 24 años. Su caso es similar a los anteriores con la particularidad de que el paciente poco a poco se ha ido tornando sordo, al igual que tres pacientes de la primera serie estudiados a finales de la



CASO No. 2

década del 1950 como señalamos.

Caso No. 5. Jacqueline Núñez. 15 años. Al igual que sus hermanos, el proceso comenzó por las piernas a los 13 años y ya muestra una atrofia incipiente en sus extremidades inferiores. Esta niña es totalmente hostil y ni siquiera permitió ser retratada. Es la única de los pacientes que todavía puede caminar. Hay un dato importante a señalar y es que todos los pacientes presentan sus piezas dentarias en muy mal estado. No solamente eso, sino que todos han perdido parte de la dentadura. Esta pacientita, con tan sólo 15 años ha perdido parte de la misma.

Hay 7 hermanos en aparente estado normal de salud, según se nos manifestó, ya que no les hemos visto al no residir éstos con sus hermanos. Hay asimismo que señalar que todos los hermanos sanos son adultos, excepto Ramón, de 11 años, y José de 13, los cuales hasta ahora lucen normales.

DIAGNOSTICO

Las características de las atrofiaciones comenzando por los



CASO No. 3

músculos peroneos laterales y propagándose a los demás músculos de pies y piernas, la afectación posterior de los músculos de la mano, la simetría de las atrofiás, la detención de las mismas en tercios inferiores de muslos y brazos, la conservación de las musculaturas escapular y pelviana, la extrema lentitud del proceso, el carácter familiar de la misma no deja dudas respecto al diagnóstico.

Hay una serie de amiotrofias que deben diferenciarse del Charcot-Marie-Tooth, las cuales mencionaremos brevemente. Las distrofias musculares o miopatías se caracterizan por atrofiás musculares proximales, es decir, atrofiás localizadas en las cinturas escapular y pelviana.

En la enfermedad de Friedreich encontramos un síndrome cerebeloso con Babinsky bilateral con atrofiás que recuerdan al Charcot-Marie.

En la Heredoataxia Cerebelosa de Pierre Marie encontramos un síndrome cerebeloso añadido a trastornos piramidales.

La Neuritis Hipertrófica de Dejerine-Sotás es prácticamente idéntica al Charcot-Marie, con la diferencia de que muchos de los nervios periféricos muestran un "engrosa-

miento cordonal arrosariado, palpable y doloroso", por hipertrofia de los elementos gliales de la vaina de Schwann, como cita textualmente el tratado "Enfermedades del Sistema Nervioso" del profesor Pedro Pons.

La Poliomiéлитis Anterior Crónica o Enfermedades de Aran-Duchenne se caracteriza por atrofiás distales en miembros superiores respetando las piernas.

Otros procesos que no encajan con esta condición son la Esclerosis Lateral Amiotrófica, Distasia Arrefléxica de Roussy-Levy, etc.

EVOLUCION Y PRONOSTICO

La progresión es extremadamente lenta y en general los enfermos terminan por no poder valerse de sí mismos, arrastrando su miserable existencia a la cama o al sillón de ruedas. En todos nuestros casos, los pacientes masculinos han terminado siendo pordioseros en las diferentes calles de Santiago. Los pacientes pueden vivir un lapso de vida normal a no ser que sean atacados por una enfermedad intercurrente. Hasta la fecha no existe ningún tratamiento que sea capaz siquiera de detener la enfermedad.

CASO No. 4



PRESENTACION DE LOS CASOS PASADOS

Vamos ahora a mencionar brevemente los casos estudiados por el doctor José de Js. Jiménez Almonte y por el doctor Jiménez Olavarrieta a fines de la década del 1950.

Caso No. 1a. Paulina Aracena. 61 años. El proceso comenzó a los 12 años por las piernas y varios años después pasó a los brazos. Se tornó sorda alrededor de los 50 años. Su lengua mostraba contracciones fibrilares tal como los pacientes actuales. Desconocemos cómo falleció la paciente.

Caso No. 2a. Claudio Aracena. 70 años. El proceso morboso comenzó a los 15 años con una evolución similar a los anteriores. También desarrolló sordera y fasciculaciones en la lengua.

Caso No. 3a. Asela Aracena. Muerta a los 36 años de fiebre tifoidea. Cuadro similar a sus hermanos. Sorda también.

Caso No. 4a. Donatilio de Jesús Aracena. 35 años. Sobrino de los anteriores con cuadro similar, aunque sin sordera ni contracciones fibrilares en la lengua. Perdimos al paciente de vista para 1960 y no sabemos qué suerte corrió el mismo.

CASO No. 1-A



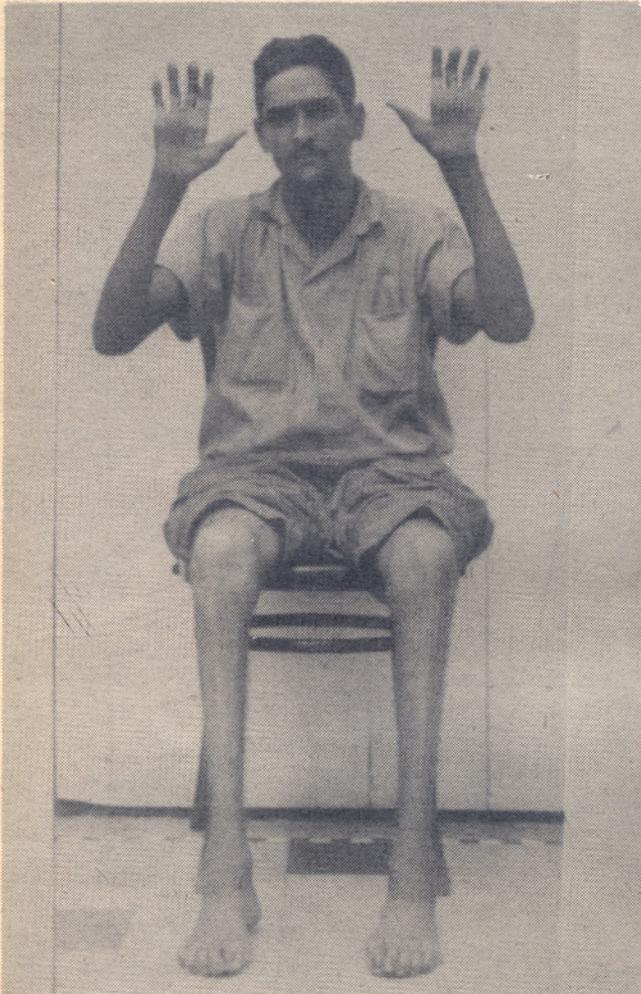
CASO No. 2-A

Caso No. 5a. Roberto Antonio Aracena. 33 años. Cuadro similar a los demás.

Un dato importante es que ambas familias, los Aracena y los Núñez, son oriundos del municipio de San José de las Matas, los Núñez de Los Montones y los Aracena próximo al poblado de San José de las Matas. Aparentemente ambas familias no se conocen y en sus antepasados, de ambos lados, no aparece historia de problemas atróficos que conduzcan a la invalidez.

CONCLUSIONES

1. Presentamos diez casos de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth en dos familias diferentes de las proximidades de San José de las Matas.
2. Estos casos son probablemente los primeros observados en el área del Cibao. No tenemos conocimiento de que casos similares hayan sido diagnosticados en otro lugar del país.
3. En las obras consultadas no hemos encontrado atro-



CASO No. 4—A

fia del octavo par. Tampoco hemos encontrado citado las contracciones fibrilares de la lengua.

4. En la patogenia de la enfermedad no se ha encontrado ninguna afección anterior a la cual se haya podido incriminar la causa de la enfermedad.

BIBLIOGRAFIA

1. Harrison. Principles of Internal Medicine.
2. Barraquer Ferré, Luis. Tratado de Enfermedades Nerviosas. Salvat Editores, Barcelona, 1936.
3. Enfermedades del Sistema Nervioso. Pedro Pons. Salvat Editores. 1974.
4. Dassen & Fustinoni: Semiología del Sistema Nervioso. Editorial El Ateneo. Buenos Aires, 1955.
5. Suros, J. Semiología Médica. Segunda edición. Salvat Editores. Barcelona—Madrid, 1957.