

## SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS

HEREDOATAXIA CEREBELOSA DE PIERRE MARIE Y ENFERMEDAD DE FRIEDERICH  
EN UNA FAMILIA

\* Dr. José de Js. Jiménez Olavarrieta

\*\* Dr. Milton Jiménez

## RESUMEN:

Reportamos un caso de Heredoataxia Cerebelosa de Pierre Marie y dos casos de Enfermedad de Friederich en una familia de la provincia de Santiago, República Dominicana.

Heredoataxia cerebelosa de Pierre Marie    Enfermedad de Friederich

## ABSTRACT:

A case of Cerebelose Heredoataxia of Pierre Marie and two cases of Friederich's disease in a family of the Santiago province of the Dominican Republic, are reported.

Cerebelose Heredoataxia of Pierre Marie    Friederich's disease

Las estadísticas, los reportes de casos clínicos especialmente las patologías raras, serán las bases que servirán a las futuras generaciones médicas como punto de referencia en el aspecto histórico de la medicina en el país. Por tanto, con el paso de los años la prestigiosa revista Acta Médica Dominicana adquirirá un valor incalculable por la razón antes mencionada.

Pues bien, la fría mañana del domingo 15 de enero de 1989 el Dr. Milton Jiménez y yo nos trasladamos a Sabana Iglesia, un pequeño poblado situado a unos 30 kilómetros al sur de Santiago donde nos habían informado que en una familia habían tres hermanos los cuales padecían una rara enfermedad.

El padre de los pacientes, señor Juan Ferreira, de 53 años, vivo y en salud aparente, había casado con su prima hermana Rosa Fernández, de 50 años. Entre ambos procrearon once hijos, 4 varones (de los cuales hay uno enfermo) y 7 hembras (de las cuales hay dos enfermas).

No hay historia pasada en la familia de ningún tipo de enfermedad degenerativa. Iniciamos el examen con el mayor de los enfermos: Juan Antonio Ferreira Fernández,

de 41 años. Su enfermedad inició a los 25 años. No hay datos de importancia en su historia pasada. El paciente está prácticamente confinado en cama ya que no puede caminar, el titubeo de su cuerpo y cabeza es tal que apenas puede mantenerse erecto. Tan sólo con observarlo notamos que estamos en presencia de un paciente con un síndrome cerebeloso: voz escándida, titubeo continuo de su cabeza; al realizar las pruebas talón-rodilla e índice-nariz notamos una marcada incoordinación con disimetría.

La prueba de las marionetas consiste en colocar sucesivamente las manos en pronación y supinación, lo que normalmente se denomina diadococinesia. El paciente no puede realizar correctamente este acto. El paciente presenta temblor intencional y al realizar la maniobra de Stewart-Holmes con el antebrazo flexionado del paciente y la muñeca del mismo sostenida firmemente por el examinador y haciendo el paciente fuerza hacia sí, al soltarlo, no solamente se golpea el hombro sino que cae hacia atrás, de no ser sostenido por alguien.

El fondo de ojo es normal y el paciente no presenta nistagmus, para sorpresa nuestra. Los nervios craneales están intactos.

Al investigar los reflejos osteotendinosos profundos, notamos que el paciente presenta un reflejo patelar pendular con hiperreflexia marcada. Asimismo: clonus y Babinski bilateral. En las extremidades inferiores hay espasticidad. Las extremidades superiores están normales, con reflejos

(\*) Jefe del Departamento de Medicina Interna, Hospital Regional Universitario José María Cabral y Báez, Santiago, R.D.

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



Figura No. 1

normales y sin indicios de atrofia. Los reflejos abdominales están presentes y las sensibilidades superficial y profunda están indemnes. Una rutina de laboratorio realizada al paciente fue básicamente normal. El resto del examen físico es normal.

Al estar frente a un paciente con un evidente síndrome cerebeloso así como con un síndrome piramidal más antecedentes de procesos similares en otros hermanos, hemos llegado a la conclusión de que el caso coincide con una heredoataxia cerebelosa de Pierre Marie.

Podemos diferenciar esta condición de la Esclerosis en Placas ya que ésta presenta un curso cíclico, con remisiones y exacerbaciones, inicio agudo o subagudo con frecuentes trastornos visuales del tipo neuritis óptica retrobulbar, afectación de los nervios craneales III-VI-VII, afectación de los cordones medulares piramidal, cerebeloso y posterior, nistagmus, trastornos esfinterianos, abolición de los reflejos abdominales, etc.

## CASO No. 2

Cesarina Ferreira Fernández, de 25 años, hermana del caso No. 1. Su enfermedad inició a los 20 años, igual que su hermano, de una forma lenta, con pérdida de las fuerzas en las extremidades inferiores y trastornos en la coordinación de los movimientos. Al igual que su hermano, está prácticamente confinada a silla de ruedas.

A la inspección notamos que la paciente presenta el mismo titubeo en la cabeza, el mismo temblor que su hermano. Revisando los elementos del síndrome cerebeloso, comprobamos que la paciente presenta nistagmus, voz escándida, imposibilidad de mantener el tronco erecto: se va hacia delante (anteropulsión), hacia atrás (retropulsión) o hacia los lados (lateropulsión). La paciente no puede sostenerse por sí sola de pie. Las pruebas índice-nariz y talón-rodilla son hechas de forma anormal, mostrando incoordinación, disimetría y descomposición de los movimientos (braditeleoquinesia).

Al explorar la sensibilidad profunda, es decir, el cordón



Figura No. 2

posterior, notamos que el mismo está afectado. Veamos: la paciente no puede precisar, teniendo los ojos cerrados, si tal o cual dedo de sus pies está doblado hacia arriba o hacia abajo por el examinador (abatiestesia); no percibe correctamente la vibración de un diapasón colocado verticalmente sobre una articulación cualquiera de sus extremidades (apalestesia); tiene dificultad para reconocer un objeto colocado en sus manos, digamos una pluma, estando sus ojos cerrados (astereognosia).



Figura No. 3

Al examen de los reflejos osteotendinosos, la paciente presenta abolición del reflejo patelar con un signo de Babinski bilateral. Sus pies se pueden clasificar como equinovaro, con el diámetro anteroposterior acortado, la región dorsal muy convexa y la plantar excavada; las primeras falanges están en extensión y las segundas en flexión, o sea, forma de garra. Es el llamado pie zambo o excavado, característico de la enfermedad de Friedreich.

La sensibilidad superficial está conservada, los reflejos tendinosos están abolidos como señalamos; reflejos abdominales presentes, esfínteres intactos; fondo de ojo normal. Un detalle muy importante es que la paciente presenta cifoscoliosis en la columna vertebral.

Con todos estos datos: síndrome cerebeloso, afectación del cordón posterior, Babinski bilateral, pie excavado y cifoscoliosis estamos francamente frente a una enfermedad de Friedreich.

Como señalan la mayoría de los libros consultados y citados en la bibliografía, hay familias en las cuales una enfermedad degenerativa asume una forma clínica. Otras veces, un miembro de una familia adopta una forma clínica,

digamos: una heredoataxia cerebelosa de Pierre Marie mientras otro adopta un Friedreich, como es el caso que nos concierne.

### CASO No. 3:

Rosario Ferreira Fernández, de 28 años, hermana de los anteriores. El proceso patológico empezó al igual que sus hermanos: a los 20 años. El mismo se ha ido instalando lentamente, es similar al anterior pero los signos cerebelosos y de cordón posterior son menos acentuados. La paciente



Figura No. 4

tiene voz escandida pero sin nistagmus; no puede mantenerse erecta por sí sola. Presenta arreflexia osteotendinosa con Babinski bilateral. La musculatura de sus extremidades inferiores está atrofiada. Al igual que los otros hermanos,

el resto del examen físico así como la rutina de laboratorio es normal.

Creemos sin dudas que estamos frente a una enfermedad de Friedreich.

#### BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

"Clinical Neurology in three volumes". A.B. Baker, M.D., editor. Hoeber-Harper Book. 1955. Pag. 1249 a 1253 y 1941 a 1942.

"Diseases of the Nervous System in Infancy, Childhood and Adolescence". Frank Ford, M.D. Charles Thomas, publisher. Fifth edition. 1966. Pag. 260 a 270.

Principios de Medicina Interna de Harrison. Décima edición. Sexta edición en español. McGraw-Hill. Vol. II, páginas 2972 a 2973. Año 1983.

"A Textbook of Neurology". Houston Merritt, M.D. Third edition. Lea & Febiger, Philadelphia 1963. Páginas 490 a 500.

"Sistema Nervioso". Biblioteca de Semiología. Dassen y Fustinoni. Librería El Ateneo, Buenos Aires. 1949. Página 449.

"Enfermedades del Sistema Nervioso". Agustín Pedro Pons. Salvat Editores. Mallorca 3, Barcelona, España, 1974. Pag. 519 a 525.