

## SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS

## PRIMERAS CITAS DE CASOS DE ATAXIA TELANGECTASIA REPORTADOS EN EL CIBAO

\*Dr. José de Js. Jiménez Olavarrieta  
 \*\*Dr. Fernando Manuel Tejada

## RESUMEN:

Se describe la enfermedad y se reportan los primeros 4 casos conocidos en la region del Cibao.  
 Ataxia telang-ectasia Cibao \*

## Abstract

A description of the disease is done and the firsts known cases for the Cibao region are reported.

Ataxia telangectasia Cibao.

## SINONIMIA

Síndrome de madame Louis Bar, doctora quien por primera vez describió la condición en 1941. Hasta la fecha hay unos 100 casos reportados en la literatura mundial.

## Concepto

Se trata de una enfermedad heredodegenerativa con trastorno genético autosómico recesivo con inmunodeficiencia. La anomalía inmunológica parece tener relación con la falta de desarrollo del timo, el cual está usualmente hipoplásico. La mayoría de los pacientes tienen deficiencia de las Inmunoglobulinas E y A.

Algunos han considerado incluir esta condición dentro de las Facomatosis por el hecho de las lesiones oculares y cutáneas, aparte del carácter familiar.

La inmunodeficiencia se manifiesta por infecciones de los senos paranasales y bronquitis recurrentes, conduciendo estas últimas a bronquiectasias. Incide en la infancia y afecta a ambos sexos.

## ANATOMIA PATOLOGICA

Usualmente hay degeneración de las células de Purkinje en el cerebelo y a veces puede encontrarse degeneración de las columnas posteriores de la médula. Asimismo, hay hipoplasia del timo, telangectasias en las conjuntivas bulbares, en los

globos oculares y en diferentes partes de la piel (como en las orejas); bronquiectasias a nivel pulmonar y enfermedades malignas del sistema retículoendotelial (los linfomas son los más comunes).

## SINTOMAS

Se manifiestan cuando el pacientito tiene cerca de un año de nacido: comienzan a aparecer manifestaciones cerebelosas: ataxia que le impide mantener erecto el tronco y la cabeza. Esta ataxia va acentuándose lentamente hasta el grado que a los 6 u 8 años, el niño no puede efectuar la marcha. Aparecen otros signos cerebelosos: dismetría, temblor intencional, voz escandida, etc.

Las telangectasias son de temprana aparición, usualmente en conjuntivas oculares, alrededor de las orejas, cuello, pliegues de flexión, articulaciones de rodillas y codos.

Por otro lado, estos enfermos sufren con frecuencia bronquitis y sinusitis a repetición. Las bronquitis pueden terminar en bronquiectasias. Algunas veces hay retardo mental.

## EVOLUCION

El cuadro neurológico progresa lentamente y conduce a la invalidez. Los pacientes mueren generalmente antes de los 25 años por infecciones pulmonares o por tumores malignos. Como señalamos, el laboratorio sólo muestra deficiencia de las inminoglobulinas A y E en suero.

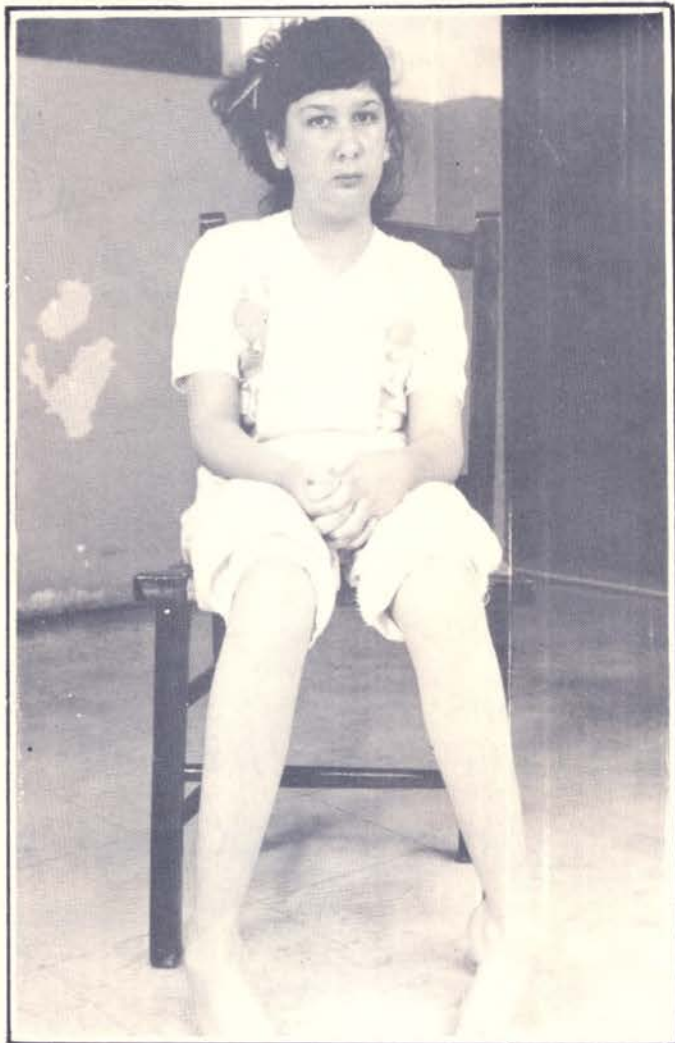
\* Jefe del Servicio de Medicina Interna, Hospital Regional y Universitario José María Cabral y Báez, Santiago, R. D.

\*\* Médico general en el ejercicio de la profesión, Moca, R. D.

## PRESENTACION DE CUATRO CASOS

## CASO No. 1

Miguelina Mercedes Tejada García (M.M.T.G.). 15 años. La Soledad, Moca, Padre, Rafael Tejada (R.T.) y madre Inocencia García (I.G.). No hay parentesco entre ambos. El cuadro



Caso No. 1; MMTG de 15 años de edad, femenina, nativa de La Soledad, Moca. Telangectasias en ojos y gran titubeo tipo cerebeloso del tronco. Junio, 1991.

comenzó a notarse casi al año de nacida: titubeo de la cabeza, dificultad para mantener el tronco erecto. Telangectasias en globos oculares desde la niñez. Posteriormente, dificultad para la marcha (imposible hoy en día), pies escavados. voz escandida, nistagmus, abolición de reflejos patelares y aquíleos. No hay cifoescoliosis. Dismetría en pruebas talón-rodillás e índice-nariz. Adiadococinesia. En resumen: síndrome cerebeloso más telangectasias en conjuntivas bulbares y oídos. Reporte de

placa de tórax por la Dra. Lissette Bermúdez, radióloga del hospital J.M.C. en resumen: moderada bronquiectasia del pulmón derecho. Figuras No. 1 y 2.



Caso No. 1; marcada telangectasias en ambos ojos.

## CASO No. 2

Carolina Lizardo Tejada. 3 años, sobrina del caso No. 1. Síndrome cerebeloso con telangectasias. Fig. No. 3.



Caso No. 2; CLT de años de edad, sobrina del caso No.1. Titubeo cerebeloso y telangectasias en ambos ojos.

## CASO No. 3

Juan Manuel Tejada. 4 años. Sobrino del caso No. 1 y primo del caso No. 2. Similar al caso No. 2. No fue retratado por considerarlo innecesario.

## CASO No. 4.

Alex Tejada. 7 años. Primo del caso No. 1. Caso similar a los anteriores. Natural de Jamao al Norte, Moca. En sí, todos los casos citados son de Moca, R. D.

## BIBLIOGRAFIA

1. Enfermedades del Sistema Nervioso. Agustín Pedro Pons. Salvat Editores, S. A., Mallorca 43, Barcelona, España, 1974. Pág. 503.
2. Pathology for the Physician. William Boyd. 7th edition. Philadelphia 1965. Lea & Febiger, Pag. 767.
3. Merritt's Textbook of Neurology. 7th edition. Edited by Lewis Rowland, M.D. Lea & Febiger, Philadelphia, 1984; pág. 503.
4. Principios de Medicina Interna. Harrison. Décima edición. Sexta en español en dos volúmenes. McGraw-Hill Inc., U.S.A., 1983, pág 494, 1162, 2982 y 1113.