

ASOCIACION DE ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH CON DEGENERACION ESPINOCEREBELOSA

Dr. José de Jesús Jiménez Olavarrieta

Jefe del Servicio de Medicina Interna, Hospital Dr. José María Cabral y Baez,
Santiago, Republica Dominicana

Quiero dedicar este trabajo a la memoria de mi difunto padre, Dr. José de Jesús Jiménez Almonte, quien tuvo el mérito de estudiar y diagnosticar los primeros cinco casos de esta enfermedad en Santiago, en la década de 1950.

El me cedió esos casos para preparar mi tesis de médico a finales de 1960

En la revista "Medicina Interna", órgano de la Sociedad Dominicana de Medicina Interna, Regional Norte, entidad muy ligada al Dr. Mariano Defilló Ricart, publiqué en el Vol. 3, Nov-Dic 1992, un total de 28 casos de esta rara enfermedad.

Poco a poco con el paso de los días la serie va por un total de 46.

Es sumamente importante para la posteridad este tipo de reporte.

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es una forma particular de amiotrofia progresiva, hereditaria y familiar. La herencia es habitualmente autosómica dominante.¹⁻³

Usualmente comienza en la niñez, pubertad o adolescencia, rara vez en la edad adulta. A la primera le llaman "tipo I" y a la tardía "tipo II".

Todos mis casos han sido "tipo I".

Afecta primero los miembros inferiores donde ataca con marcada predilección los músculos peroneos laterales y con menos frecuencia a los tibiales anteriores y demás músculos de la pierna.

El proceso de evolución, muy lento, se detiene finalmente a nivel del tercio inferior del músculo. Me

refiero a las atroñas.

Cinco o seis años después, el proceso atrófico se inicia por ambas manos, tomando lentamente el antebrazo y finalmente deteniedose las atroñas en el tercio inferior de los brazos. El proceso es de distribución simétrica bilateral, de marcha muy lenta, respetando los músculos de la cara y de las cinturas pelviana y escapular.⁴

Esta enfermedad fue descrita por Charcot y Marié en 1886. Ese mismo año el Dr. Tooth en su tesis de Cambridge, Inglaterra, describía la misma entidad.

Anatomía Patológica.-

Predominan los cambios degenerativos en nervios periféricos, músculos y médula espinal. A nivel de nervios periféricos, las lesiones degenerativas, especialmente en nervios ciáticos poplíteos externos que inervan los músculos peroneos laterales y ciático poplíteos internos.

El territorio muscular correspondiente se atrofia en masa y sus fibras quedan reducidas a una vaina conjuntiva.

A nivel medular se encuentra degeneración de cordones posteriores y cabeza de astas anteriores.



FIGURA No. 1.- EL PADRE J. E. R., DE 64 AÑOS DE EDAD Y SU ESPOSA A. L. P., DE 60 AÑOS, PADRES DE LOS PACIENTES ENFERMOS. NO HAY CONSANGUINIDAD ENTRE ELLOS. AMBOS ESTAN SANOS.

Etiología.-

Hasta el presente se desconoce la causa de la enfermedad.

Tiene marcada predilección por diversos miembros de una misma familia, aunque aparecen casos esporádicos. Lo común es que se transmita como autosómica dominante.-

Síntomas.-

El comienzo es insidioso y lento. Inicia por los músculos peróneos (en un niño de 5 a 10 años) y poco a poco va tomando los demás músculos de la pierna para finalmente detenerse el proceso a nivel del tercio inferior del muslo.

Varios años después de las atrofiaciones se manifiestan en las extremidades superiores.

Se inicia por la musculatura intrínseca de las manos, luego los músculos del antebrazo,



FIGURA No. 2.- A. G. R. P. FEMENINA DE 25 AÑOS DE EDAD, PADECIENDO UNA ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH TÍPICA, CON ATROFIA PERONEAL INICIAL, (A LOS 11 AÑOS DE EDAD) CON ATROFIA TIPO ARAN-DUCHENNE EN LAS MANOS (INICIO A LOS 15 AÑOS). HAY ALTERACION EN LOS CORDONES POSTERIORES DE LA MEDULA. NO HAY SÍNDROME CEREBELOSO.

deteniéndose el proceso a nivel del tercio inferior del brazo. Los reflejos osteotendinosos son normales al comienzo de la enfermedad aunque luego de aparecer las atrofiaciones musculares hay

abolición de los mismos. La sensibilidad superficial está intacta. Aún se describe en esta condición degeneración de los cordones posteriores de la médula. En nuestra experiencia hemos encontrado "ligeros cambios" a ese nivel.

Diagnóstico diferencial.-

Las distrofias musculares se caracterizan por atroñas proximales, es decir, atroñas localizadas en la cintura escapular o pelviana.

La enfermedad de de Friedreich recuerda al Charcot-Marie, pero el paciente presentará un síndrome cerebeloso, una marcha tabeto cerebelosa por lesión del cortón posterior, un pie excavado característico, un Babinski bilateral por afección del haz piramidal, mas cifoesciosis de la columna vertebral. Usualmente las extremidades superiores están indemnes. Cita el profesor Dr. Carlos Jimenez Diaz ⁵, lo siguiente: "Muchos autores señalan que la enfermedad de Friedreich y el Charcot-Marie no son enfermedades distintas, sino formas diferentes de un mismo proceso." Fin de la cita.

En nuestra extensa serie de casos (46), el caso No. 21 injció como Friedreich cuando le vimos por primera vez el 29 de marzo de 1961 y luego, 24 años mas tarde, el 1 de Octubre de 1985, que decidimos visitar a la paciente, encontramos que la misma presentaba una mezcla de las dos condiciones, con atroñas tipo Aran-Duchenne en ambas extremidades superiores.

En otro orden, en la amplia bibliografía citada el final, notamos un síndrome cerebeloso. En vista de que tres de los cuatro hermanos que citaremos presentan un Charcot-Marie asociado a un síndrome cerebeloso, para hacer las cosas breves diremos algunas palabras sobre el síndrome cerebeloso.

Este órgano interviene en la cordinación, equilibrio y tono muscular. El cerebro informa al cerebelo donde quiere mover las partes del cuerpo. Una vez informado acerca de lo que hacen los músculos y que acción deberán desarrollar, el cerebelo contribuye a la cordinación de las contracciones musculares individuales, para producir acciones voluntarias uniformes.

El síndrome cerebeloso está constituido por disartria, nistagmus, hipotonía muscular, alteración de las pruebas índice-nariz y talón rodilla; imposibilidad de realizar movimientos opuestos (adiadococinesia), una marcha incoordinada de ebrio, temblores estático y también

intencional, disimetría, reflejos pendulares, voz escandida, imposibilidad de mantener el tronco erecto, etc. ⁶



FIGURA No. 3.- F. A. R. J., DE 34 AÑOS. SINDROME DE CORDON POSTERIOR, SINDROME CEREBELOSO LIGERO Y TAMBIEN LIGERO CHARCOT-MARIE-TOOTH.

Cuando el cordón posterior está afectado encontramos: ⁶

Disminución de la sensibilidad a la presión (barestesia), lo cual se denomina abarestesia; abolición o disminución de la facultad de apreciar el peso de los objetos (abarognosia), abolición o disminución de percibir la vibración del diapásón, (apalestesia) sobre una articulación, pérdida del sentido de las actitudes segmentarias (abatiestesia) y signo de Romberg positivo.

Evolución y pronóstico.-

Usualmente los enfermos terminan por no poder valerse de si mismos, arrastrando su

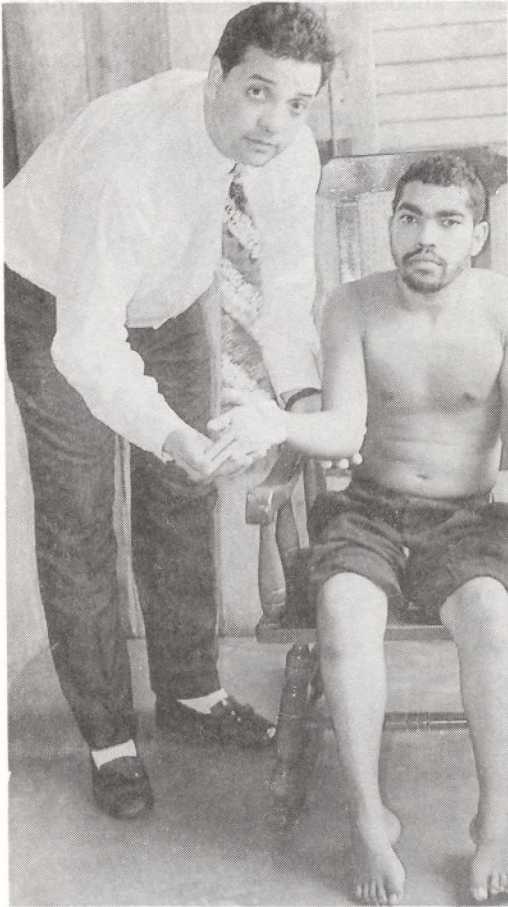


FIGURA No. 4.- N. A. R., DE 24 AÑOS. LIGERO CHARCOT-MARIE-TOOTH CON SINDROME CEREBELOSO. NOTESE EL MEDICO INTERNISTA DR. LEONEL LIRIANO, MOSTRANDO LAS MANOS DEL PACIENTE. CORDON POSTERIOR INTACTO.

miserable existencia a la cama o al sillón de ruedas.

BREVE PRESENTACION DE LOS CASOS

En la Figura No. 1 mostramos los padres de los enfermos: J. E.R., de 64 años y su esposa A. L. P., de 60 años. No hay consanguinidad entre ellos, son personas normales.

En la Figura No. 2 vemos a A.G. R., de 25 años quien padece de atrofia peroneal iniciada a los 11 años con atrofia de manos tipo Aran-Duchenne, que inició a los 15 años. No hay alteración de cordón posterior, ni síndrome cerebeloso. Un Charcot-Marie-Tooth típico.

En la Figura No. 3 aparece F. A. R., de 34 años con historia mas o menos similar al caso N. A. R. 2. En este paciente el Charcot-Marie-Tooth es muy acentuado, aunque presenta elementos de cordón posterior, mas un evidente síndrome cerebeloso.



FIGURA No. 5.- A. C.R., QUIEN PADECE DE ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH, CON AFECTACIÓN DE TRACTOS CEREBELOSOS Y CORDON POSTERIOR. A SU IZQUIERDA EL ESTUDIANTE DE MEDICINA JOSE ANTONIO DIAZ Y A SU DERECHA EL DR. BRUNO DEL ROSARIO, MEDICO RESIDENTE DEL HOSPITAL CABRAL Y BAEZ.

Temblor de movimiento, voz escandida, alteración en la prueba índice nariz, etc.

Debo señalar que ninguno de estos pacientes presentan fasciculaciones (contracciones fibrilares). Muy pocos de los pacientes que he visto con esta condición lo han presentado.

En la Figura No. 4 vemos a N.A. R., de 24 años de evolución similar a sus hermanos. Presenta un Charcot-Marie-Tooth poco acentuado,

cordón posterior intacto, pero si un síndrome cerebeloso. Presenta retardo mental, igual que el caso No. 1 mostrado en la Figura No. 2.

En la Figura No. 5 vemos a A. C.R., femenina de 22 años, en quien el proceso se inició a los 15 años por las piernas y a los 17 años siguió por las manos. La joven presenta un Charcot-Marie típico mas un síndrome cerebeloso. Al igual que los demás hermanos, todos nacieron normales. No hay indicios de la enfermedad en generaciones anteriores de la familia.

REFERENCIAS

- 1.- Alpers B. Clinical neurology. 6th Ed F. A. Davis Co. Philadelphia, 1971:583
- 2.- Merrit H. A Textbook of Neurology. 7th Ed. Lea & Febiger, Philadelphia 1984: 480
- 3.- Pons A P. Enfermedades del Sistema Nervioso. Salvat Editores, Barcelona, 1974: 525
- 4.- Dassen & Fustinoni. Semiología del Sistema Nervioso. Editorial el Ateneo, Buenos Aires, 1955: 205
- 5.- Jimenez Diaz C. Lecciones de Patología Médica. Tomo II, 5ta Ed, Editorial Científico Médica, Madrid 1950: 174
- 6.- Dee Myer W. Técnica del examen neurológico. 3era Ed, Editorial Medica Panamericana, Buenos Aires, 1987