

células son más probablemente productoras que almacenadoras de la keraína.

En este punto permanecen hoy nuestros conocimientos sobre esta apasionante enfermedad, cuajada aún de misterios. Quizá la arribada de los isótopos radiactivos, y con ellos la posibilidad de un estudio metabólico más fino por medio de productos "marcados", pueda colaborar a despejar pronto muchas de estas incógnitas.

BIBLIOGRAFIA

- E. GAUCHER.—Tesis doctoral. París, 1882.
J. P. ANDERSON.—J. Am. Med. Ass., 101, 979, 1933.
S. J. TANHAUSER.—Lipoidoses: diseases of cellular lipid metabolism. Oxford University Press, 1941.
L. L. ULZMAN.—Arch. Pathol., 51, 329, 1951.
Q. B. DE MARSH y J. KAUTZ.—Blood, 12, 324, 1957.

DOS CASOS DE ATROFIA CEREBELOSA NO FAMILIAR CON LAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA ENFERMEDAD DE FRIEDREICH

A. GIMENO ALAVA y E. MARTÍNEZ PASTOR.

Gran Hospital de la Beneficencia General del Estado.
Madrid.

Servicio de Neurocirugía (Doctor S. ORRADOR).

Nos referimos en esta comunicación a dos casos de atrofia cerebelosa, de curso lento y progresivo, clínicamente muy semejantes.

Prescindiendo de las atrofas cerebelosas consecutivas a lesiones vasculares, infecciosas o a una esclerosis en placas, podemos dividir las degeneraciones más o menos sistematizadas que afectan al cerebelo en dos grandes capítulos.

El primero, corresponde a las atrofas cerebelosas que acompañan al amplio grupo de las enfermedades heredo-degenerativas, síndromes de FRIEDREICH, P. MARIE, STRUMPELL-LORRAIN y ROUSSY-LEVY, cuyo parentesco y asociación con otros síndromes degenerativos (enfermedad de CHARCOT, DEJERINE-SOTTAS y CHARCOT-MARIE-TOOTH) han sido extensamente estudiadas en 1948 por VAN BOGAERT, VAN LEEUVEN, FRANCESCHETTI y KLEIN, y entre nosotros por BARRAQUER BORDAS en 1955. En este mismo grupo cabe introducir la disinerfia cerebelosa mioclónica de RAMSAY-HUNT, cuyas formas transmisibles con herencia dominante han sido estudiadas por FRANCESCHETTI y cols. en 1954.

En general todos estos síndromes, y refiriéndonos especialmente al de FRIEDREICH, se manifiestan en edad más bien temprana, con caracteres variables de herencia familiar, malformaciones congénitas de las extremidades y afectación de los órganos óptico, auditivo y cardíaco.

En el segundo capítulo se incluyen las atrofas cerebelosas puras, cuyas primeras observaciones están descritas por A. THOMAS en el año

1900, y cuya asociación a otras degeneraciones del tronco cerebral fué completada por los trabajos de DEJERINE, LEJONNE, L'HERMITTE y G. HOLMES, así como por P. MARIE, FOIX y ALA-JOUANINE, que en el año 1922 describieron las atrofas de predominio vermiano.

Este tipo de atrofas puede presentarse ya como formas idiopáticas, ya como consecuencia de procesos de senescencia, ya relacionadas con diversos procesos que detallaremos más adelante.

En general son cuadros cuya época de comienzo suele rondar las cercanías de los cuarenta años, de evolución lentamente progresiva y sin remisiones, con ataxia más intensa en el tronco y miembros inferiores que en los superiores. El nistagmus y las alteraciones de la palabra son poco frecuentes, y anatomopatológicamente se caracterizan por una atrofia del vermis y de los hemisferios, con una selectiva afectación de las células de PURKINJE.

Estas atrofas pueden ser la consecuencia de lesiones similares en el hemisferio cerebral contralateral, como es frecuente comprobar en las encefalopatías infantiles.

Existe una atrofia senil, que puede traducirse en una sintomatología clínica cerebelosa, o transcurrir absolutamente asintomática. Este hecho, ya citado por BIRD en 1907, fué comprobado por HILLER (1941) en una paciente fallecida a los ciento tres años.

PARKER y KERNOHAM (1933), además de la etiología virásica, admiten que la atrofia cerebelosa del adulto puede guardar cierta relación con el alcoholismo, si bien observan la desproporción entre el número de alcohólicos crónicos y la relativa rareza de aparición de las atrofas cerebelosas, hecho que COURVILLE y FRIEDMAN han vuelto a poner de manifiesto en 1940.

SKILLIKORN y ROMANO, MICHAEL y MERRIT (1940), así como CHODOFF, AUTH y TOUPIN (1956), vuelven a invocar el papel del alcoholismo, que para MYERS y COURVILLE (1954) originaría lesiones cerebelosas muy semejantes a las producidas experimentalmente por anoxia, especialmente cuando existe asociado un déficit nutritivo.

VICTOR y ADAMS, por su parte, minimizan la importancia etiológica del alcoholismo e invocan el factor hereditario en estas afecciones, factor sobre el que ya insistieron RICHTER y AKELAITIS en 1938.

GREENFIELD, en 1954, admite múltiples causas que pueden ser relacionadas con las atrofas cerebelosas: Carcinomatosis extracraneales, enteritis crónicas, sífilis, tuberculosis, alcoholismo, traumatismos craneales, insolaciones, trastornos endocrinos, deficiencias en el aporte vitamínico e intoxicaciones por el plomo y mercurio.

Las atrofas consecutivas a carcinomatosis extracraneales, descritas por DOWNIE, R. BRAIN, WILKINSON, BERTRAND, GODET-GUILLAIN, etcétera, pueden ser originadas por carcinomas ová-

ricos, bronquiales o de cualquier otra localización, y son de curso subagudo. GRUNTAL ha descrito asimismo casos similares en la enfermedad de Paget.

HUNTER y RUSSELL (1954) han demostrado que las atrofas cerebelosas pueden aparecer muchos años después de una intoxicación mercurial.

ALAJOUANINE y cols. (1957) han demostrado dos casos de atrofia cerebelosa progresiva asociada a la existencia de nódulos pulmonares no parasitarios, neoplásicos ni leucémicos, con eosinofilia, y que según los autores tal vez se deberian a una colagenosis diseminada eosinofílica.

Ya G. HOLMES habló, a propósito de la enfermedad de Hodgkin, sobre la posibilidad de una relación entre eosinofilia y trastornos cerebelosos. Posteriormente, R. BRAIN y D. BROWN han hecho la observación de que parece existir una relación entre la eosinofilia en los cánceres y las atrofas cerebelosas.

VAN BOGAERT y COLLE (1955) han demostrado un caso de atrofia cerebelosa en la fase tardía de una epilepsia esencial, recordando que SPIELMAYER (1924 y 1926), al describir la esclerosis del asta de AMMON, ya refirió las lesiones atroficas del cerebelo.

Basado en la inespecificidad de las lesiones en todos estos procesos, ZULCH opina que la degeneración de las células de PURKINJE no basta para pensar en una afección sistematizada.

Vemos, pues, que en ciertos casos es indudable el carácter hereditario del proceso como lo es en otros la etiología exógena. Pero diferentes autores han insitado sobre la etiología mixta de muchos casos particulares, en los que un traumatismo de índole exógena pondría de manifiesto una predisposición endógena latente. En este subgrupo hemos incluido los dos casos que a continuación resumimos:

Caso núm. 1. F. G. G., enfermo de treinta y ocho años, soltero. Entre sus antecedentes familiares no hemos descubierto ningún trastorno neurológico ni oftalmológico.

Antecedentes personales.—Nació de parto normal, sin anoxia; marcha y lenguaje, normales, sin ninguna deformidad congénita. Fumador y bebedor moderado; no hay antecedentes venéreos.

A los catorce años sufre un traumatismo craneal por caída de una bicicleta, golpeándose en el macizo facial. Se rompe algunas piezas dentarias, pero no hay al parecer ninguna consecuencia conmovedora. Un año después comienza a notar inseguridad en la marcha, que se hace ebria, con lateropulsión y separación del polígono de sustentación. No había antero ni retropulsión. Nunca tuvo sensaciones vertiginosas. Este trastorno se va instaurando de manera muy lenta y progresiva y seis años después ingresa en el servicio militar, donde en cierta ocasión, al observar sus trastornos en la marcha, creen que está borracho, y al comprobar que no se trata de un ebrio lo envían al Hospital Militar, donde se le considera inútil total. Durante su corta estancia en el ejército es destinado como chofer, teniendo a veces la sensación de que su camión hace "eses" por la carretera sin poder evitarlo. En esta misma época comienza a notar pérdida de visión por el ojo izquierdo, y al mismo tiempo que aumentan sus trastornos de la marcha aparecen también dificultades para la coordinación de movimientos finos de las manos y trastornos de la deglución con

regurgitación nasal ocasional. Acompañando a toda esta sintomatología aparece un trastorno progresivo del lenguaje, que en la actualidad es escandido y con un evidente componente nasal. La potencia sexual está también disminuida desde hace unos meses.

Exploración.—Encontramos un enfermo en buen estado general. La marcha es imposible, y utiliza desde hace varios años una silla con ruedas para su desplazamiento. En el examen de los pares craneales el ojo derecho es normal y en el izquierdo existe un foco de antigua coriorretinitis que se extiende desde la papila hasta la mácula. Los medios refringentes son normales y la agudeza visual en O. D. es normal y en O. I. conserva únicamente 1/10. En el III, IV y VI pares presenta unas sacudidas nistagmiformes en la mirada lateral extrema

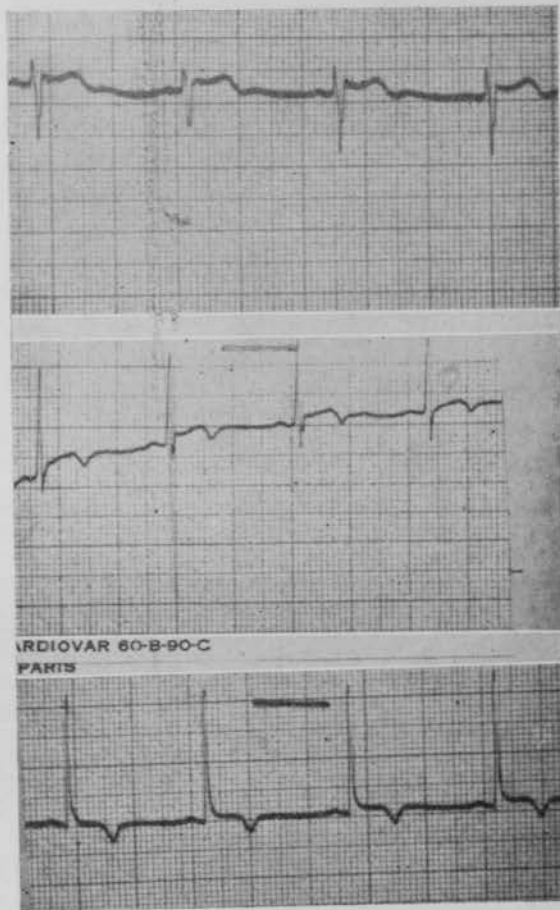


Fig. 1.

con un predominio en el lado derecho. Las pupilas son normales y la motilidad ocular es normal. VIII par: Desviación hacia arriba y afuera del índice izquierdo en la prueba de brazos extendidos. El resto de los pares craneales, bien. Miembros superiores: Fuerza muscular, sensibilidad táctil, dolorosa, y sentido de la posición, conservados. La sensibilidad vibratoria está conservada, si bien queda la duda de una ligera hipoestesia. Arreflexia bicubital, tricipital y estilorradiar. No Hoffmann. La prueba de Stewart-Holmes es discretamente positiva en ambos lados. Dismetria en las pruebas dedo-nariz en ambos brazos e imposibilidad de reunir ambos índices. Miembros inferiores: No hay deformación congénita de pies, pero existe una tendencia a la flexión dorsal de ambos pulgares que recuerdan el dedo en martillo. El enfermo nos cuenta que esta retracción se ha ido instaurando en el transcurso de su enfermedad. Tendencia a la triple flexión en los estímulos dolorosos. Fuerza muscular bien conservada; maniobra de Barré, negativa. Sensibilidad táctil, dolorosa, y sentido de la posición, conservados. Sensibilidad vibratoria abolida. Arreflexia patelar, conservándose ambos aquileos. No clonus. A la estimulación plantar hay una respuesta en flexión dorsal de ambos pulgares que es de interpretación dudosa, puesto que hay

una imposibilidad para la flexión plantar del pulgar. Intensa hipermetría en las pruebas talón-rodilla. En la de incorporación de Babinski con los brazos cruzados, hay una intensa asinergia. La marcha es imposible e intensamente atáxica. El tono muscular es, en términos generales, normal. Auscultación, normal.

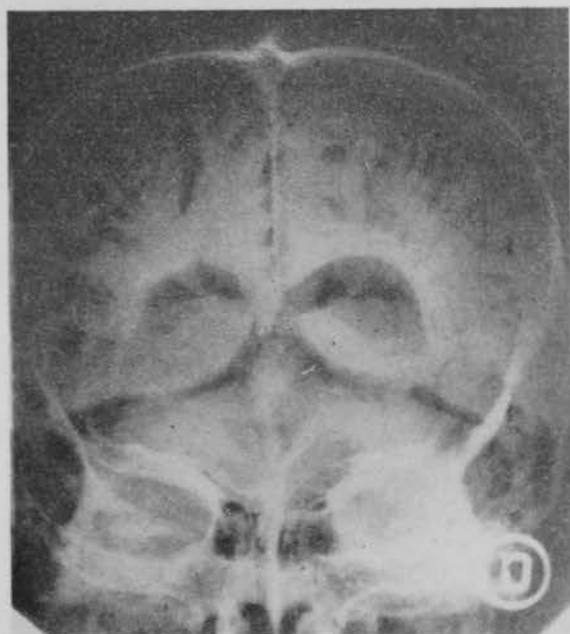


Fig. 2.

Los análisis clínicos de rutina: sangre, orina, serología, etc., son normales. El estudio del líquido cefalorraquídeo es también normal y la serología en el mismo, negativa.

El EEG, practicado en las condiciones habituales de reposo, muestra un trazado permanentemente desincronizado, rápido y de bajo voltaje, sin ponerse de manifiesto potenciales patológicos focales ni centroencefálicos.

En el electrocardiograma se descubrieron alteraciones características del corazón del Friedreich con una afectación preferente del ventrículo izquierdo. En este enfer-



Fig. 3.

mo la onda T está invertida en las derivaciones precordiales izquierdas V_1 y V_2 (fig. 1), que se transmite a aVL y DI, DII con S-T elevado en las precordiales derechas (V_1).

Se le hizo una encefalografía, previa inyección de 30 c. c. de aire por vía lumbar, que circuló sin ninguna dificultad por el sistema cisternal y ventricular. Se aprecia un aumento de la cisterna pontina. Interpeduncular y quiasmática, normales. Enorme repleción de aire en toda la fosa cerebelosa, acumulándose tanto bajo la tienda como en los surcos cerebelosos, cuyo perfil se aprecia perfectamente, demostrando una intensa atrofia global del cerebelo (figs. 2 y 3). El tamaño y situación del sistema ventricular es normal. No se visualiza el IV ventrículo. Existe además cierto grado de atrofia cortical, demostrable por el acúmulo de aire en los surcos de las circunvoluciones.

Caso núm. 2. J. G. F., enfermo de veintiocho años, soltero. En sus antecedentes personales y familiares no hay ningún dato de interés. La historia que el enfermo cuenta comienza a los dieciocho años de edad, con ocasión de un traumatismo craneal con conmoción de un cuarto de hora. No parece existir historia anterior de encefalopatía infantil. Por entonces comienza con alteraciones en la marcha, primero insidiosas, que después progresan hasta alcanzar cierto grado de ataxia y vacilación bilateral. Un año después, cefaleas occipitales con

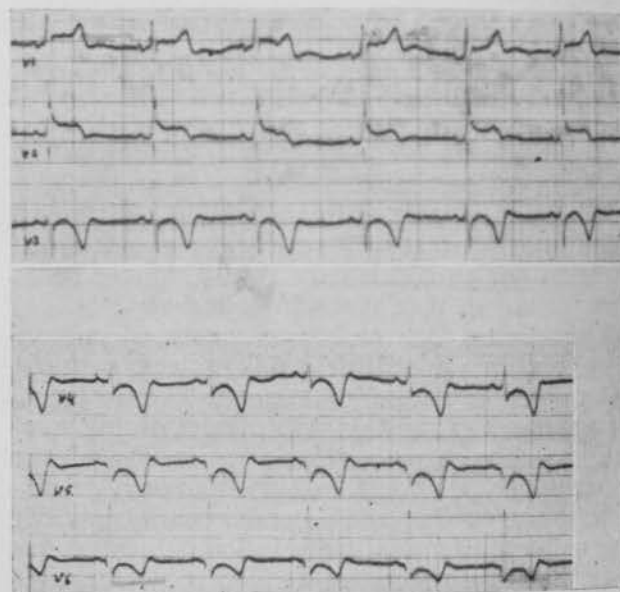


Fig. 4.

irradiación a hemicráneo izquierdo, que no se ha modificado hasta últimamente, que acusa una ligera mejoría. Tiene además sensaciones parestésicas por todo el cuerpo desde el comienzo de su enfermedad, así como dificultad progresiva para el lenguaje, que en la actualidad es escandido.

Exploración.—Presenta este enfermo un buen estado general con voz monótoma, palabra algo vacilante y escandida. En los pares craneales, el fondo de ojo es normal. III, IV y VI pares: Nistagmus fino en las miradas extremas con buena motilidad ocular extrínseca e intrínseca. V: Sensitivo, normal; corneales y rama motora, bien. El resto de los pares craneales son normales. Miembros superiores e inferiores con hipotonía e hiporreflexia generalizada. La fuerza está bien conservada y el desarrollo muscular es normal. No hay fasciculaciones. Sensibilidades táctil y dolorosa. No se encuentra ninguna alteración en miembros superiores ni inferiores; sentido posicional, conservado; parestesia, abolida. En las pruebas cerebelosas hay una disimetría bilateral, más acusada en los miembros izquierdos. Disdiadococinesia bilateral. Disimetría dedo-nariz e imposibilidad de juntar ambos índices. Marcha vacilante con taloneo, ampliación de la base de sustentación, antero y retropulsión (marcha de ebrio típica). Romberg positivo con oscilaciones y caída no brusca. Hipersecreción sudoral. Cutáneo-abdominales no muy vivos, pero presentes. Cremasterinos, normales.

Los análisis de sangre, orina, serología y líquido cefalorraquídeo fueron normales.

El EEG no muestra ninguna actividad eléctrica patológica ni la hiperventilación modifica el trazado, que es en todo momento rápido, desincronizado y de bajo voltaje.

El electrocardiograma muestra una mayor afectación izquierda que el del enfermo anterior, aunque en ninguno de ellos hay alteraciones del ritmo ni imagen de bloqueo de rama. El S-T está descendido y T invertida en las derivaciones precordiales laterales (desde V_1 a V_6) (figura 4), que se transmiten a aVL y DI, DII con S-T elevado en las precordiales derechas y aVF.



Fig. 5.

La neumoencefalografía, por vía lumbar, previa inyección de 20 c. c. de aire, nos muestra que el aire pasa bien a las cisternas y sistema ventricular. En la proyección lateral hay una buena repleción gaseosa de las cisternas prepontina, interpeduncular y quiasmática. Abundante aire en la cisterna magna. Cisterna de Galeno dilatada y asimismo un discreto aumento de volumen de la cisterna retropulvinar y subtrigonal, así como de la peripeduncular. Desde la cisterna de Galeno se observa que penetra abundante cantidad de aire en la parte anterior de la tienda del cerebelo. El sistema ventricular es de tamaño y posición normales. En proyecciones posteroanterior (fig. 5) se advierte una dilatación de la cisterna magna, aumento del IV ventrículo y un acúmulo de aire bajo la tienda del cerebelo cuyo perfil es anormalmente visible.

COMENTARIOS.

Presentamos, pues, dos enfermos con un síndrome cerebeloso progresivo que comienza en la juventud, coincidiendo con la existencia de antecedente traumático craneal, sin malformaciones congénitas, y en los que existe asociada de una manera variable a la sintomatología cerebelosa signos de afectación cordonal, piramidal, oftalmológicos y algunos otros aislados, de afectación de la sustancia gris centroencefálica.

Para nosotros, a pesar de la ausencia de antecedentes hereditarios, ambos casos pueden incluirse dentro del grupo de las heredodegeneraciones cerebelosas, y dentro de éste, en el tipo descrito por FRIEDREICH, tanto más cuanto existen en ambos pacientes trastornos electrocardiográficos típicos del corazón del Friedreich. Hay que hacer constar además que en ninguno de nuestros dos pacientes existían alteraciones mentales.

A través de las opiniones de los autores citados al principio, hemos visto que en las atrofas cerebelosas se invocan fundamentalmente dos factores: los hereditarios y los exógenos. Aun para los casos de atrofas cerebelosas tardías se ha insistido mucho en la posibilidad de una predisposición hereditaria o personal, o mejor, una debilidad constitucional de uno de los sistemas. Sobre la base de esta predisposición heredada o individual, la acción de un traumatismo (alérgico, tóxico, traumático, etc.) desencadenaría la puesta en marcha de un proceso evolutivo.

Hemos creído interesante la presentación de estos dos casos, sin antecedentes hereditarios ni malformaciones congénitas, en los que un traumatismo en la época de comienzo de la enfermedad pudiera representar un factor importante, bien como desencadenante o bien como activador del cuadro clínico.

RESUMEN.

Presentamos dos casos de atrofia cerebelosa no familiar con las características clínicas de la enfermedad de Friedreich. La atrofia cerebelosa es puesta de manifiesto por la encefalografía gaseosa. Ambos casos presentaron características ECG similares a los descritos clásicamente en la enfermedad de Friedreich. En ausencia de antecedentes familiares claros, hacemos resaltar, después de discutir la importancia de diversos factores exógenos, los antecedentes traumáticos que tuvieron estos dos pacientes. Creemos que el factor traumático puede desencadenar y descubrirnos factores hereditarios larvados.

BIBLIOGRAFIA

- ALAJOUANINE, T., CASTAIGNE, J., CAMBIER, J., FOURNIER, R. y NENNA, A.—Rev. Neurol., 96, 269, 1957.
BARRAQUER BORDAS, L.—Rev. Clin. Esp., 57, 247, 1955.
CHODOFF, P., AUTH, T. y TOUPIN, H.—J. Nerv. Ment. Dis., 123, 376, 1956.
DOWNIE, A. W. y BRAIN, R.—Proc. Roy. Soc. Med., 48, 181, 1954.
FATTOVICH, G.—Il cervello, 29, 1, 1953.
FRANCESCHETTI, A., KLEIN, D. y WILLENER, H.—Schw. Arch. Neur. Psych., 74, 419, 1954.
HILLER, —Arch. Psych. Nerv.-Krank., 113-23, 1941. Cit. FATTOVICH.
HUNTER, D. y RUSSELL, D.—J. Neurol. Neurosurg. Psychiat., 17, 235, 1954.
MOLLARET, P. — "L'hérédité-dégénération spino-cerebelleuse". Enc. Med. Chir., 17.082, 1939.
MONTANDON, —Rev. Otolaryng. Ophtalm., 20, 1, 1948.
PERON, N. y WINTER, R.—"Atrophies cérébelleuses". Enc. Med. Chir., 17.066 A-10, 1958.
RUGGIERO, G. — "L'Encéphalographie fractionnée". Masson et Cie, edit. Paris, 1957.
VAN BOGAERT, L. y COLLE, G.—Acta Psych. Neurol. Scand., 30, 55, 1955.
VAN LEEUWEN, A., BABEL, J., VAN BOGAERT, L., FRANCESCHETTI, A. y KLEIN, D.—Rev. Otolaryng. Ophtalm., 20, 1, 1948.
WILKINSON, M.—Cit. DOWNIE y BRAIN.