

## NOTAS CLINICAS

## UN CASO FAMILIAR DE ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA

G. DIERSSEN GERVAS.

Servicio de Neurocirugía del Gran Hospital  
de la Beneficencia General del Estado (Doctor OBRADOR).  
Madrid.

La esclerosis lateral amiotrófica, entidad clínica perfectamente establecida, se ha venido considerando clásicamente como un trastorno degenerativo, independiente en su aparición de factores hereditarios o genéticos, concepto que al parecer se venía confirmando a través de extensos estudios estadísticos realizados por varios autores (DAWIDENKOW (1934), WECHSLER y colaboradores (1944), VAN BOGAERT (1949), MULLER (1952), CURTIUS y PASS (1941), etc.). No obstante, desde el primer caso de incidencia familiar descrito en 1850 por ARAN, hasta la actualidad, se han venido publicando periódicamente observaciones de casos de esclerosis lateral amiotrófica dependiente de evidentes factores hereditarios.

La relativa escasez de estas observaciones, el hecho de que de cuatro de ellas se hayan descrito en individuos de raza española (MONTANERO y LÓPEZ (1931), BARRAQUER FERRÉ y BARRAQUER BORDAS (1951), SCHROEDER (1946), y la circunstancia de que Guam, zona de gran incidencia de esta enfermedad en formas predominantemente hereditarias (KOERNER (1952) y KURLAND y colaboradores (1954), esté incluida entre las zonas colonizadas por los españoles, nos han inducido a publicar esta observación nuestra.

## HISTORIA CLÍNICA.

A. M. M., de treinta y siete años, jornalero, casado, procedente de Tomelloso (Ciudad Real), ingresó en nuestro Servicio el 10 de enero de 1958.

A los cincuenta y cuatro años, sin presentar previamente ninguna enfermedad ni motivo desencadenante, comenzó a notar una ligera dificultad para los movimientos de la lengua, que se manifestaba primordialmente durante la fonación; de un modo lento y progresivo fue aumentando este trastorno, al cual, al año de iniciarse, se asoció una ligera dificultad para la deglución y un cambio en el tono de la voz que se tornó más ronca. Un año después se sobreañade a este cuadro una fácil tendencia al llanto y a la risa y cierta torpeza para los movimientos de la pierna derecha, que le claudica durante la marcha, torpeza y falta de fuerza que seis meses más tarde afectan asimismo al miembro superior derecho, especialmente la mano, y tres meses después comienzan a manifestarse también en el brazo izquierdo. Todas estas manifestaciones progresan lenta e inexorablemente desde su aparición hasta el momento en que el enfermo acude a nuestra consulta.

En ningún momento apreció el paciente trastornos

sensoriales, alteraciones de esfínteres, defectos visuales ni de la motilidad ocular ni ningún otro síntoma neurológico.

*Exploración.*—El paciente está bien constituido y nutrido, mostrando una buena coloración de piel y mucosas. La orientación y la memoria son normales, apreciándose una marcada incontinencia emotiva. La palabra es discretamente ronca y se articula con acentuada disartria, mostrando una dificultad preponderante para la pronunciación de las labiales. La cara muestra una moderada amimia y una limitación de la motilidad espontánea de los músculos faciales.

En pares craneales no se observan anomalías en el óptico ni en los nervios oculomotores. La rama sensitiva del trigémino es normal, observándose una buena innervación de los músculos masticadores, si bien el reflejo mentoniano está algo exaltado y se aprecia un des-

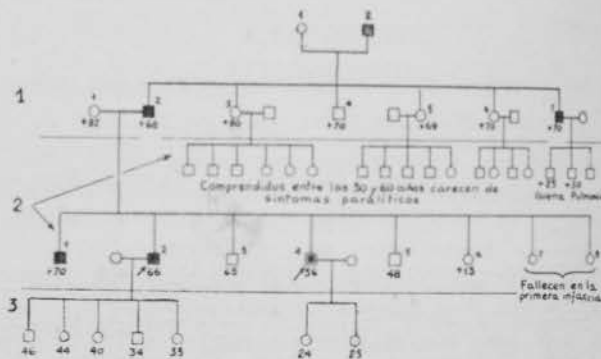


Fig. 1.

plazamiento de la mandíbula hacia la derecha cuando se fuerza la apertura de la boca. El facial inerva bien por su rama superior, pero presenta un gran déficit en el territorio de sus ramas inferiores, siendo casi nula la innervación de facial inferior derecho y muy limitada la innervación izquierda; a la percusión del orbicular de los labios se obtiene una respuesta muy viva. El acústico no muestra ninguna anomalía, observándose en el territorio de los últimos pares craneales una innervación débil del paladar y un marcado déficit motor de la lengua, que aparece discretamente atrofada, presentando numerosas fasciculaciones de escasa intensidad.

La motilidad, tanto activa como pasiva, del cuello es normal y la columna cervical es indolora a la percusión y a la palpación.

Los miembros superiores no muestran anomalías en su conformación, apreciándose únicamente una discreta atrofia de eminencias hipotenar y tenar derechas. Sin embargo, se observan numerosas fasciculaciones en la musculatura de ambos brazos y en la musculatura dorsal y pectoral derechas.

El tono muscular está discretamente disminuido en el miembro superior derecho, conservándose sin embargo normales las cualidades de extensibilidad y consistencia muscular.

Se observa asimismo un discreto déficit de la fuerza y de la motilidad en el brazo derecho, siendo este último muy acentuado para los movimientos finos de la mano derecha. En ambos brazos están muy exaltados los reflejos tendinosos y aparece una acentuada positividad de los reflejos de Tromner y Hoffmann.

Las sensibilidades son completamente normales.

Los miembros inferiores no muestran atrofia ni fasciculaciones, apreciándose una discreta hipotonía de la pierna derecha y los reflejos tendinosos exaltados en ambas piernas, más en la derecha. Los plantares son débi-

les, pero no aparece fenómeno de Babinski. Las sensibilidades son completamente normales.

La marcha es parética, arrastrando más la pierna derecha.

La exploración de los aparatos cardiovasculares y respiratorio no arrojó datos anormales. Los órganos abdominales eran normales a la palpación. La tensión arterial era de 16-12.

El EEG mostró un trazado desincronizado y de bajo voltaje.

El estudio radiográfico simple del cráneo y columna cervical fue normal.

Los análisis morfológicos y fisico-químicos de sangre y orina no arrojaron datos anormales.

Los antecedentes personales carecían de interés, siendo, sin embargo, extraordinariamente interesantes los antecedentes familiares. Un cuidadoso interrogatorio del enfermo y de sus familiares nos permitió averiguar que en el curso de tres generaciones había aparecido en la familia seis veces una enfermedad de caracteres similares. En tres casos obtuvimos una buena descripción del proceso de familiares muy próximos a los individuos afectados y que habían convivido con ellos hasta el momento de su defunción. Tuvimos ocasión de poder estudiar someramente otro caso más, único superviviente, aparte del observado por nosotros, el cual presentaba, después de una evolución de diez años, una esclerosis lateral amiotrófica evidente en fase muy avanzada y con una gran afectación bulbar. Del último caso, padre y abuelo, respectivamente, de todos los anteriores, sólo tenemos una vaga referencia de que falleció a los setenta años de edad, después de sufrir durante los últimos años de su vida una progresiva paralización de los miembros con dificultad para la fonación y la deglución.

Como se puede comprobar en el árbol genealógico adjunto, todos estos casos afectan a varones de edad superior a los cincuenta años, siendo la evolución del cuadro extraordinariamente lenta. En todos ellos, al parecer, la sintomatología se inició con una afectación bulbar, presentando los pacientes ulteriormente una paresia progresiva de los miembros que gradualmente se les iban quedando atroficos.

Por lo que se refiere a la distribución de los casos en cada generación, vemos la afectación de dos hermanos (figuras 1-2 y 7) en la primera generación, hijos de un padre que al parecer también padecía esta dolencia. En la segunda generación aparece la enfermedad en tres hijos varones de uno de los afectados en la primera generación (figs. 2-1, 2 y 4), muriendo los hijos varones del segundo en edades juveniles.

Se trata, pues, en este caso de un cuadro de esclerosis lateral amiotrófica en forma de parálisis bulbar progresiva que presenta una evolución muy lenta.

La afectación parece ser exclusivamente de los miembros varones de la familia y su distribución en las diversas generaciones es compatible con una herencia dominante del proceso tal y como se ha visto en todos los casos descritos en la literatura.

#### COMENTARIO.

Existen en la literatura médica numerosos estudios que parecen corroborar la tesis clásica que desliga la aparición de esta enfermedad de factores genéticos o hereditarios. WESCHLER y colaboradores revisaron las historias familiares de 81 pacientes, no encontrando ningún dato que demostrara la existencia de una afectación hereditaria. Asimismo fueron negativas las pesquisas que en este sentido realizaron VAN BOGAERT (1949) en 67 sujetos, en los cuales se había comprobado anatomopatológicamente la existencia de esta enfermedad, y MULLER (1952), que investigó las familias de 150 pacientes. A resultados similares llegan en sus investigacio-

nes otros numerosos autores (DAWIDENKOW (1934), CURTIUS y PASS (1941), ADAMS, DENNY-BROWN y PEARSON (1953), etc.

Sin embargo, frente a estos datos se ha venido registrando la aparición en la literatura médica de periódicas observaciones de casos en los que inequívocamente intervenía en la aparición del proceso un factor hereditario de carácter aparentemente dominante. En 1955 hizo KURLAN (1955) un estudio crítico de todos los casos de esclerosis lateral amiotrófica descritos hasta entonces, en los cuales se había demostrado una afectación familiar, seleccionando 18 observaciones que claramente se podían encuadrar dentro de esta afección. A estos casos une el referido autor seis observaciones propias. Ulteriormente se han publicado por VAN BOGAERT y RADERMECKER (1954) dos casos más, en uno de los cuales se verificó el diagnóstico mediante el estudio necrópsico. Por otra parte, KOERNER presentó seis observaciones de afección familiar por esta enfermedad en Guam, dato que amplía el mismo KURLAN, sospechando que la frecuencia de la afectación familiar es muy superior en esta isla a lo que parece ser en el resto del mundo.

Un cuidadoso estudio realizado en la Clínica Mayo sobre 54 historias de pacientes afectados de esclerosis lateral amiotrófica demostró, por otra parte, la existencia de antecedentes familiares en cinco casos (KURLAN y cols.).

Esencialmente la discusión gira en torno a la etiología de esta enfermedad, considerada por algunos como debida a la influencia de factores tóxicos o metabólicos, WILSON (1940), ADAMS, DENNY-BROWN y PEARSON (1953), etc., a cuyo favor aboga el hecho de haberse descrito la aparición de algunos casos asociados a intoxicaciones metálicas, BROWN (1954), etc., y a trastornos endocrinos, MCCULLAGH y HEWLETT (1947) y BARRIS (1953). Otros autores han señalado la asociación de esta enfermedad a diversos síndromes inflamatorios, habiéndose incluso aislado en un caso un virus (KONOVALOV (1954). Y, por fin, un tercer grupo de investigadores sostienen a ultranza la tesis del origen genético, basados, tanto en la aparición de casos familiares indudables, como en las características anatomopatológicas del proceso que ocasiona una degeneración electiva de elementos neuroectodérmicos (SCHAFFER, LEHPCKY y SCHAFFER).

Cada una de estas tesis tiene amplias posibilidades de defensa y de crítica, si bien, a nuestro juicio, la disyuntiva más verosímil se plantea entre el trastorno tóxico y el generativo hereditario; dado que es infrecuente la observación de cambios inflamatorios significativos en el estudio anatomopatológico de las estructuras nerviosas de estos enfermos, como han demostrado LAWIER y NETSKY (1953) después de un cuidadoso estudio anatomopatológico de 53 casos.

Nos parece al menos arriesgado el inclinarse a favor de alguna de estas soluciones y perso-



nalmente preferimos una solución ecléctica, considerando esta afección como un trastorno degenerativo, dependiente en algunos casos de la acción de factores tóxicos o metabólicos, y vinculado en otros a factores genéticos y hereditarios.

## BIBLIOGRAFIA

- ADAMS, R. D., DENNY-BROWN, D. y PEARSON, C. M.—Diseases of muscle: A Study in Pathology, 555. New York, Paul B. Hoeber Inc., 1953.
- BARRAQUER-FERRÉ, L. y BARRAQUER-BORDAS, L.—Acta Neurol. et Psychiat. Belg., 51, 264, 1951.
- BARRIS, R. W.—Ann. Int. Med., 38, 124, 1953.
- VAN BOGAERT, L.—Les Maladies systematisées en Traité de Medicine, vol. 16. Masson et Cie. Paris, 1949.
- VAN BOGAERT, L. y RADERMECKER.—Monatsh. f. Psychiat. u. Neurol., 127, 185, 1954.
- BROWN, I. A.—Arch. Neurol. u. Psychiat., 72, 674, 1954.
- CURTIS, F. y PASS, K. E.—Ztschr. f. d. Ges. Neurol. u. Psychiat., 173, 33,3 1941.
- DAVIDENKOW, S.—Rev. Neurol., 1, 948, 1932.
- DAVIDENKOW, S.—Ztschr. f. d. Ges. Neurol. u. Psychiat., 150, 346, 1934.
- KOERNER, D. R.—Ann. Int. Med., 37, 1,204, 1952.
- KONOVALOV, N. V.—Zentralbl. f. d. Ges. Neurol. u. Psychiat., 127, 145, 1954.
- KURLAND, L. T. y MULDER, D. W.—Neurology, 4, 355, 1954.
- KURLAND, L. T. y MULDER, D. W.—Neurology, 5, 182, 1955.
- LAWYER, T. y NITSKY, M. G.—Arch. Neurol. u. Psychiat., 93, 171, 1953.
- SCHAFER, K. y VON LEHOCZKY, T.—Cit. KURLAND.
- MCCULLAGH, E. P. y HEWLETT, F. S.—J. Clin. Endocrinol., 7, 636, 1947.
- MONTANARO, J. C. y LÓPEZ, J. A.—An. Fac. Med. Montevideo. Semana Méd., 38, 571, 1931.
- MULLER, R.—Acta Psychiat. et Neurol. Scand., 27, 137, 1952.
- SCHAFER, K.—Cit. KURLAND.
- SCHROEDER, A. H.—An. Fac. Med. Montevideo, 31, 723, 1946.
- WECHSLER, I. S., SAPERSTEIN, M. R. y STEIN, A.—Am. J. Sci., 208, 70, 1944.
- WILSON, S. A. K.—Neurology. Baltimore. The Williams and Wilkins Company, 1940.

## UN CASO DE PARASPMO FACIAL

*Relaciones de este síndrome con las distonías de actitud y espasmos de torsión.*

A. GIMENO ALAVA.

Trabajo del Servicio de Neurocirugía del Gran Hospital de la Beneficencia (Doctor OBRADOR). Madrid.

El caso que referimos en este trabajo se encuentra incluido en la patología de los síndromes extrapiramidales.

Se trata de un paciente afectado de un paraspasmo facial, enfermedad ya conocida de antiguo, pero cuyas descripciones no abundan en la literatura.

Este síndrome, emparentado con los espasmos de torsión (ZIEHEN) y las distonías de actitud (OPPENHEIM), está en relación, y evidentemente es influenciado, por los procesos psicoemocionales, sin perder por ello, a nuestro juicio, su carácter de enfermedad orgánica.

SIGWALD, en 1939, lo define como sigue: El espasmo facial medio de MEIGE, o paraspasmo facial de SICARD, está constituido por convulsiones faciales bilaterales y simétricas, predomi-

nando sobre el orbicular de los párpados, que realizan un blefarospasmo que puede llegar a cegar al sujeto momentáneamente.

A esta contractura tónica se asocian sacudidas rítmicas de las pupilas y de todos los músculos de la cara cuando el espasmo se difunde.

Estos accesos sobrevienen especialmente durante la marcha y, sobre todo, en la calle. Disminuyen con el reposo o el aislamiento y la luz viva los provoca.

El esfuerzo voluntario puede suprimir en parte este espasmo. En ocasiones, maniobras como la elevación brusca de las cejas o la compresión de los nervios supraorbitarios contra el reborde óseo de la órbita, pueden igualmente disminuirlo o hacerlo cesar.

Los accesos son frecuentes, muchas veces por día, y su evolución es intermitente, con mejorías y recidivas.

A veces, al espasmo facial se asocian contracciones difusas de faringe, lengua y esternocleidomastoideo, MEIGE, SICARD, LAIGNEL-LAVASTINE y HEUYER), evocando la idea de un parentesco con el torticolis espasmódico, tanto más, cuanto que los enfermos tienen el mismo estado mental.

Nuestro paciente, F. N. G., de veintitrés años, únicamente presenta como antecedentes familiares de interés, un elevado tanto por ciento de mortalidad infantil entre sus hermanos.

Como antecedentes personales, nacido a los siete meses de embarazo y lactancia artificial con leche de cabra. Únicamente puede añadir que padeció enfermedades con frecuencia durante su primera infancia. Zurdo.

A los siete años, durante la convalecencia del sarampión, presenta unas sacudidas musculares dolorosas en miembros superior e inferior izquierdos, varias veces al día, que en ocasiones llegan a hacerle perder el equilibrio.

Estos fenómenos se suceden durante tres o cuatro años, época en que espontáneamente desaparecen, haciendo su aparición por entonces un temblor de miembros superior e inferior izquierdos, de reposo, que aumenta de intensidad con los movimientos intencionales.

Un año más tarde sufre un traumatismo craneal sin consecuencias conmocionales, y a partir de entonces, además de su temblor, nota mioclonías en ambos orbiculares de los párpados.

Su padre, creyendo que es debido a "nerviosismo", le castiga por ello frecuentemente, sin conseguir ninguna mejoría.

Hace cinco años nota dificultad para hablar, la palabra le resulta difícil, y poco después, a su sintomatología facial se añade un temblor en la mitad izquierda de la cara, que aumenta sus dificultades de expresión. Este temblor aumenta con la emisión del lenguaje y está en relación con sus estados de ánimo.

En la actualidad, lo más molesto para el paciente son sus espasmos faciales. Los orbiculares de los párpados se contraen espasmódicamente y le impiden la visión.

Este fenómeno es poco frecuente cuando se encuentra en reposo o cuando se encuentra de pie.

Aparece especialmente cuando marcha, y más frecuentemente cuando fija la atención sobre un objeto, dirigiéndose a él, o cuando durante la marcha centra su atención visual sobre un objeto que se le aproxima.

El encontrarse en medio de mucha gente acentúa la aparición del fenómeno.

En ocasiones le basta detenerse para conseguir la apertura de los párpados por cesar el espasmo.

Otro fenómeno que suprime el espasmo es la apertura pasiva de los párpados izquierdos, valiéndose de sus dedos. La apertura pasiva del lado izquierdo hace cesar