

## Ataxia Telangiectasia

Idis Faingezicht \*

Edgar Mohs \*

### INTRODUCCION:

El presente trabajo trata de resumir los casos de Ataxia Telangiectasia estudiados en el Hospital Nacional de Niños, recordando en forma breve algunos aspectos de dicha enfermedad. La Ataxia Telangiectasia es una condición familiar (1) que se trasmite con carácter somático recesivo no ligado al sexo pero con cierto predominio por el femenino.

Tiene tres manifestaciones principales: (2)

1.—Ataxia cerebelosa progresiva con algunas otras alteraciones neurológicas.

2.—Alteraciones vasculares que comprenden el desarrollo progresivo de Telangiectasias en todos los pacientes y en algunos, otras alteraciones como vénulas meníngicas dilatadas, anomalías de pequeños vasos pulmonares, vénulas dilatadas en otros órganos, hemangiomas, etc. .

3.—Susceptibilidad a infecciones. Fundamentalmente del aparato respiratorio, (3) pero que puede afectar piel u otros órganos; en relación con la susceptibilidad de infecciones se han descrito alteraciones en gama globulinas y alteraciones celulares (hipogamaglobulinemia, disminución importante o ausencia de inmunoglobulina A, (4) ausencia de células plasmáticas en médula ósea y en ganglios linfáticos, ausencia congénita de timo, hipoplasia tímica o presencia de timo embrionario, hipoplasia de tejido linfático y/o linfopenia, alteraciones en la hipersensibilidad tardía, etc.). La literatura también resume la frecuencia de anomalías ováricas que ocurren en este síndrome enfatizando la frecuencia de agenesia folicular ovárica. Dunn y col. describe una niña con Ataxia-Telangiectasia con disgerminomas ováricas bilaterales. (5). Lo primero que llama la atención en estos pacientes es la Ataxia que aparece entre los 2 y 5 años de edad. Tres a cinco años después de la Ataxia aparecen Telangiectasias en escleróticas, conjuntivas, párpados, mejillas, pabellones auriculares o cuello. La muerte sobreviene alrededor de los 20 años de edad. Puede haber atetosis y retardo mental.

Aproximadamente al 10% de los enfermos desarrollan procesos proliferativos malignos del tejido linfático y del sistema reticuloendotelial. Recientemente se ha mencionado además, incidencia elevada de procesos proliferativos malignos en los familiares (6). En forma aislada se ha señalado en estos pacientes diversas anomalías congénitas, y comúnmente cambios progénicos de la piel y del cabello. Otra manifestación de Ataxia recientemente descrita es tendencia anormal al sangrado por cambios vasculares, defecto leve del factor IX y alteraciones de las plaquetas. Los estudios inmunológicos han demostrado que existe habitualmente deficiencia de inmunoglobulina

\* Departamento de Medicina  
Hospital Nacional de Niños.

A e inhabilidad para desarrollar respuestas de hipersensibilidad tardía, de manera que hoy también se le cataloga como una inmunodeficiencia de IgA (7). Sin embargo cabe anotar que el uso de globulina humana inmune no mejora a los enfermos.

### MATERIAL Y METODOS

El estudio comprendió 8 casos de la enfermedad; vistos desde 1964 hasta 1968. El material analizado se obtuvo de los respectivos expedientes en la Sección de Documentos Médicos y Estadística.

### RESULTADO

Al revisar las características de los 8 pacientes se encontró predominancia por el sexo masculino, contrariamente a lo descrito en la literatura. La mayor parte de ellos se catalogan entre desnutridos de II y III grado probablemente debido al ataque al estado general secundario a infecciones, de las cuales ocuparon el primer lugar las infecciones respiratorias (bronquitis, bronconeumonías, neumonías, piodermitis, rinitis y otitis en orden de frecuencia). En un caso de los estudiados se encontró vitiligo y otros 2 presentaron nistagmus. No se describieron manifestaciones de sangrado y sólo en un caso el tiempo de protombina se encontró disminuido (38%). Las Telangiectasias, una de las anomalías cardinales del padecimiento que nos ocupa, se describieron únicamente en escleróticas, conjuntivas y pabellones auriculares. En lo que respecta a iniciación de la Ataxia la mayor frecuencia abarcó edades comprendidas de 1 a 3 años, sin embargo en 2 casos la Ataxia se inició después de los 4 años. Radiológicamente se corroboró la patología pulmonar mencionada. De los 8 casos 3 fallecieron; uno en relación directa a Hodgkin, los otros dos por problema pulmonar.

### RESUMEN Y COMENTARIOS

Se estudiaron 8 casos de esta rara enfermedad conocida también como Síndrome de Louis Bar (1941) y caracterizado por ataxia cerebelosa, alteraciones vasculares y elevada susceptibilidad a infecciones sinopulmonares. Cinco pacientes fueron del sexo masculino y 3 del femenino; todos tuvieron diversos grados de desnutrición, predominando los de segundo y tercer grado. Hubo 2 hermanos. La Ataxia se inició entre el primero y tercer año de edad en 6 casos. Todos presentaron típicas telangiectasias en escleróticas; 5 casos las tenían además, en pabellones auriculares. Los 8 pacientes tenían ataxia importante y en 4 fue ésta la causa de ingreso; los otros 4 ingresaron por infección respiratoria severa. En total 5 presentaron problema pulmonar, incluyendo neumotórax, neumatoceles y bronquiectasias. Cuatro tuvieron sinusitis y 2 otitis supurada con mastoiditis. De 4 electroencefalogramas 3 mostraron daño cerebral difuso y uno fue normal. En 7 casos se hizo electroforesis de proteínas, encontrando aumento de Alfa 1, globulina en 3; aumento de Alfa 2, en 6; aumento en Beta en 4; aumento de Gama en 3 y disminución en 4. Tres pacientes han fallecido; uno por un neumotórax secundario a una punción aspiración pulmonar; otro por bronconeumonía extensa y el tercero por una enfermedad de Hodgkin. A un paciente se le extrajo sangre que fue enviada para su análisis al Centro Internacional de Investigación y

---

Adiestramiento Médico de la Universidad de Lousiana, con el resultado siguiente:

Inmunoglobulina A.  
15 mg. por cada 100 cc de suero  
N— 167— 409 mg. %  
Inmunoglobulina G.  
1400 mg. por cada 100 cc de suero  
N : 600 — 1.200 mg. %  
Inmunoglobulina M.  
370 mg. por cada 100 cc de suero  
N: 51 — 109 mg. %

## CUADRO No. 1

## ATAXIA TELANGIECTASIA

## DISTRIBUCION SEGUN ESTADO NUTRICIONAL

## HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS

ESTADO NUTRICIONAL	No. DE CASOS
Eutróficos	0
Desnutrición I	1
Desnutrición II	4
Desnutrición II	3
<b>TOTAL</b>	<b>8</b>

## CUADRO No. 2

## ATAXIA TELANGIECTASIA

## DISTRIBUCION SEGUN INICIACION DE ATAXIA

## HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS 1968

EDAD	No. DE CASOS
1 año	0
1 a. - 2 años	3
2 a. - 3 años	3
3 a. - 4 años	0
4 a. - 5 años	1
5 a. - 6 años	1
<b>TOTAL</b>	<b>8</b>

**CUADRO No. 3**  
**ATAXIA TELANGIECTASIA**  
**CUADRO CLINICO**  
**HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS 1968**

MANIFESTACIONES	No. DE CASOS
Telangiectasias	8
Ataxia	8
Nistagmus	7
Apatía	7
Infecciones respiratorias	5
Caries	5
Anorexia	5
Facies de retraso	4
Hiperreflexia-espasticidad	4
Constipación	3
Vitiligo	1
Escleróticas	5
Conjuntivas	5
Pabellones auriculares	5

**CUADRO No. 4**  
**ATAXIA TELANGIECTASIA**  
**IMAGENES RADIOLOGICAS EN 5 CASOS**  
**HOSPITAL NACIONAL NIÑOS 1968**

Nº DE CASOS	IMAGEN RADIOLOGICA
Nº 1	Neumonía
Nº 3	Neumonía Bronconeumonía Neumatoceles Bronquiectasias
Nº 5	Bronquitis
Nº 7	Bronconeumonía Neumotórax
Nº 8	Bronconeumonía

**CUADRO No. 5**  
**ATAXIA TELANGIECTASIA**  
**ELECTROFORESIS DE PROTEINAS**  
**HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS 1968**

Nº CASO	TOTAL	ALB.	ALFA 1	ALFA 2	BETA	GAMA	A/G
1	7.62	2.52	0.29	1.32	0.92	2.57	0.4
2	-	-	-	-	-	-	-
3	6.18	3.08	0.32	1.39	0.73	0.66	1
4	6.48	3.50	0.20	1.06	1.14	0.58	1.2
5	6.68	2.20	0.65	1.11	0.70	2.02	0.5
6	8.34	2.98	0.24	1.68	0.92	2.52	0.56
7	5.54	2.73	0.19	1.58	0.93	0.11	1
8	7.05	4.55	0.15	0.88	0.77	0.70	1.7
Nl.	6-7.5 g%	3-4.5	0.17-0.22	0.65-0.85	0.55-0.75	0.80-0.75	1.2-2.2

**CUADRO No. 6**  
**ATAXIA TELANGIECTASIA**  
**DISTRIBUCION SEGUN EDAD**  
**HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS 1968**

EDAD EN AÑOS	Nº DE CASOS
5 a 6	1
6 a 7	2
7 a 8	1
8 a 9	1
9 a 10	0
10 a 11	1
11 y más	2
TOTAL	8

**CUADRO No. 7**  
**ATAXIA TELANGIECTASIA**  
**DISTRIBUCION SEGUN PROCEDENCIA**  
**HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS 1968**

CANTON	Nº DE CASOS
Cantón Central	3
Eccazú	1
Desamparados	2
Alajuelita	1
Curridabat	1
TOTAL	8

**CUADRO No. 8**  
**ATAXIA TELANGIECTASIA**  
**DIAGNOSTICO DE INGRESO**  
**HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS 1968**

Nº DE CASOS DIAGNOSTICO	
1	Estrabismo convergente
2	Ataxia infantil
3	Bronconeumonía. P.C.I. Diarrea
4	Enfisema pulmonar post-lobect. Izquierda
5	Enf. Degenerativa Fam. Encefalopatía
6	Enf. Degenerativa Fam. Encefalopatía
7	Estudio por ataxia
8	Bronconeumonía. Otitis Sup. Derecha

**BIBLIOGRAFIA**

- 1— BELLANTI, J. y Col.: Immunologic and Virologic Studies of Serum and Respiratory Secretions. *Pediatrics* 37(6): 924, 1966.
  - 2— BODER, E. y Sedgwick, R.P.: Ataxia Telangiectasia. *Pediatrics* 21(4): 526, 1958.
  - 3— DORANTES, S., Pérez M., Molina, B., Toro, A.: Sangrado en Ataxia Telangiectasia. Un aspecto nuevo de la enfermedad previamente no estudiado. *Bol. Médico del Hospital Inf. de México*. XXV:(2) 161, 1968.
  - 4— EISEN, A. H. y Col.: Immunologic Deficiency in A. Telangiectasia. *New Engl. J. Med.* 272(1): 18, 1965.
  - 5— MILLER, M., and Chatten, J.: Cambios ováricos en Ataxia Telangiectasia. *Acta Pediátrica Escandinava* 56(5):559, 1967.
  - 6— PETERSON, R.D.A. y Col.: Ataxia Telangiectasia. *Lancet* 1: 1189, (7344), 1964.
  - 7— VALENZUELA, R.: Ataxia Telangiectasia. *Gaceta Méd. de México*. 101(4): 497, 1971.
-