

Enfermedad de Friedreich

Presentación de un caso

por

Dr. Rodrigo Loria Cortés *

GENERALIDADES:

Se designa con el nombre de ataxia las alteraciones en la coordinación motriz, el término viene del griego "ataxia" que significa desorden, en estos casos no hay parálisis o paresia pero los movimientos se llevan a cabo de una manera insegura, desordenada, inadecuada.

Para efectuar un determinado movimiento no basta la contracción del músculo a cuyo cargo está ese movimiento (agonista) sino que es necesario la intervención de otros músculos; unos que refuerzan la acción de aquel (sinergistas) otros que normalmente realizan una acción opuesta (antagonistas) y por último los que se encargan de fijar o inmovilizar las articulaciones vecinas a las que se mueve (fijadores).

El resultado de estos fenómenos es que el movimiento logrado es adecuado y adaptado al fin propuesto, lo que se resume diciendo que es coordinado. La coordinación se lleva a cabo por un conjunto de vías sensitivas aferentes encargadas de conducir a los centros nerviosos las excitaciones originadas en los músculos, tendones, huesos y articulaciones cuando éstos entran en

(*) Sección de Pediatría. Hospital San Juan de Dios. San José, Costa Rica.

función. Los receptores se llaman corpúsculos de Golgi, situados en los tendones; corpúsculos de Pacini situados en tendones articulares y periostio; corpúsculos fusiformes situados en las fibras musculares y terminaciones nerviosas que asientan en fibras musculares, tendones; aponeurosis y articulaciones. Estos elementos envían los impulsos nerviosos a la médula espinal por los nervios periféricos pasando por el ganglio de la raíz posterior; ya en la médula unas fibras entran en los cordones posteriores y llegan a los núcleos de Goll y de Burdach, de donde arranca una nueva neurona que va a la corteza cerebral formando parte de la cinta de Reil previa estación en el tálamo óptico.

Otras fibras atraviesan la sustancia gris de las astas y forman parte del fascículo cerebeloso por el pedúnculo cerebeloso inferior mientras que parte del indirecto llega a la corteza cerebral y el resto va al cerebelo. En último término las excitaciones cinestésicas van a la corteza cerebral (sensibilidad profunda consciente) y en parte al cerebelo (sensibilidad profunda inconsciente).

Otras impresiones propioceptivas como las determinadas por los movimientos de la cabeza son recogidas por el aparato laberíntico y transmitidas por la vía vestibular al núcleo de Deiters y terminan en la corteza cerebral y en el cerebelo.

Finalmente la retina transmite las impresiones recogidas informando a los centros sobre los movimientos y ayudando a asegurar la coordinación.

El cerebelo viene a actuar como una especie de centro coordinador por lo que ha sido calificado por Sherrington de director del sistema propioceptivo.

HISTORIA

La enfermedad de Friedreich es un padecimiento de carácter familiar, descrito por primera vez en el Congreso de Spire en 1861; Friedreich presentó entonces seis casos de niños con ataxia pertenecientes a dos familias; en 1876 el autor hace nuevas publicaciones con estudios anatomopatológicos y no es hasta 1882

cuando Brousee designa la afección con el nombre de Enfermedad de Friedreich, posteriormente varios autores se refieren a ella, entre ellos Schultze, Dejerine Kahler y Lstulle.

ETIOLOGIA

Es una enfermedad familiar. Ataca sobre todo el sexo masculino, comienza en la infancia, entre los 5 y los 14 años, en ocasiones la herencia puede saltar una generación pero casi siempre es directa; según Mino se transmitiría según el carácter Mendeliano recesivo.

Entre las causas que hacen estallar la enfermedad se encuentra difteria, sarampión, tifoidea y traumatismos. No se ha demostrado que la sífilis tenga ninguna participación.

PATOGENIA

Se acepta hoy que la enfermedad de Friedreich es un proceso degenerativo que ataca las raíces posteriores, los cordones posteriores los haces cerebelosos y los haces piramidales. Las degeneraciones son primitivas y no secundarias a ningún proceso inflamatorio.

ANATOMIA PATOLOGICA

Macroscópicamente la médula está adelgazada. Microscópicamente, las lesiones consisten en esclerosis neuróglia de los cordones posteriores (haces de Goll y de Burdach) como también de las raíces posteriores; además esclerosis del haz piramidal cruzado y en forma discreta el haz cerebeloso directo, el haz de Gowers, el hasta posterior y la columna de Clarke.

Las lesiones predominan en la región dorsal de la médula. Se describe también atrofia del cerebelo que para algunos es secundario a la alteración de los haces cerebelosos ascendentes.

SINTOMATOLOGIA

La aparición de la enfermedad se exterioriza por trastornos de la marcha, es la marcha tabetocerebelosa, el enfermo camina

con gran dificultad lleva las piernas separadas taconeando y pierde el equilibrio.

Estando de pie el enfermo tiene las piernas separadas y el Signo de Romberg es positivo. En los miembros superiores hay asinergia, y dismetría.

La fuerza y el tono muscular están disminuídos. Hay además una serie de movimientos involuntarios de tipo coreico que animan las diversas partes del cuerpo en reposo; en la cara hay movimientos palpebrales y sacudidas de los músculos del rostro, al conjunto de estos movimientos se le llama inestabilidad coreiforme. No hay explicación satisfactoria de esos movimientos.

Los reflejos tendinosos siempre están abolidos. Los reflejos cutáneos están conservados y el Signo de Babinsky positivo, aunque a veces es muy tardío en aparecer. La sensibilidad superficial está conservada, salvo la pérdida de la discriminación táctil. En cambio la sensibilidad profunda está muy perturbada.

La palabra es escandida. Es frecuente el vértigo y en ocasiones hay nistagmus. A veces hay atrofiás musculares. Hay pie bot y cifoescoliosis, el pie es en varus equino, a veces hay mano con la palma escavada.

Se citan también, atrofia óptica, síntomas vagales y arritmia cardíaca.

El líquido cefalorraquídeo siempre es normal. El cuadro es progresivo en sus manifestaciones tardando a veces 10 años para constituirse habiendo en ocasiones remisiones pero posteriormente la enfermedad sigue la evolución. En raras ocasiones se han descrito accidentes bulbares (cardíacos y respiratorios) que han acarreado la muerte, pero la mayoría de las veces la muerte viene por causa extraña a la enfermedad.

El diagnóstico se hace tomando en cuenta la sintomatología descrita.

PRONOSTICO

No es grave en cuanto a la vida pero el enfermo termina siendo un inválido.

TRATAMIENTO

Se ha usado la reeducación de los movimientos, los rayos ultravioletas, pero prácticamente no hay tratamiento alguno efectivo.

HISTORIA CLINICA**FICHA DE IDENTIFICACION:**

Servicio de Pediatría. Sala Calderón Muñoz.

NOMBRE:

S. M. D.

SEXO:

Femenino.

EDAD:

9 años.

LUGAR DE NACIMIENTO Y RESIDENCIA:

Santiago de Puriscal.

INTERROGATORIO**ANTECEDENTES HEREDITARIOS Y FAMILIARES**

Padre en la actualidad sano, madre palúdica, un tío murió paralítico. Dos hermanos muertos de causa no precisada. Hay

nueve hermanos vivos de los cuales dos son paráliticos y están encamados, parece que en la adolescencia caminaron. Dos tienen marcha de tipo atáxico son adultos, otros dos son adolescentes y no presentan ninguna manifestación neurológica y dos casadas normales que han tenido ocho y nueve hijos respectivamente, estos niños han caminado a edad normal.

ANTECEDENTES PERSONALES NO PATOLOGICOS

Alimentación regular en cantidad y escasa en proteínas. Habitación en malas condiciones de higiene. La niña estuvo en la escuela unos pocos días.

ANTECEDENTES PERSONALES PATOLOGICOS

Es la tercera vez que se hospitaliza por el mismo padecimiento. Se reporta en historias clínicas anteriores antecedentes de Tosferina y Sarampión, Paludismo, Tifoidea y tiene exámenes de laboratorio positivos por Anquilostomas, Ascárides, Tricocéfalos y Strongiloides.

PADECIMIENTO ACTUAL

Desde la edad de cuatro años se le nota dificultad en la marcha y en la estación de pie, además movimientos involuntarios desordenados de extremidades, tronco y cabeza.

SISTEMA NERVIOSO

Los únicos datos de interrogatorio están en padecimiento actual.

APARATO DIGESTIVO

No hay alteraciones patológicas.

APARATO RESPIRATORIO

Normal.

APARATO CIRCULATORIO

Normal.

SISTEMA URINARIO

Normal.

APARATO GENITAL

Normal.

SISTEMA ENDOCRINO VEGETATIVO

Normal.

EXPLORACION FISICA**INSPECCION GENERAL**

Enferma ambulante de edad aparente 8 a 10 años que presenta marcha en la que lleva muy separadas las piernas y levanta más de lo normal los pies, se aprecia además movimientos desordenados constantes de extremidades, tronco y cabeza que no son típicos ni tienen finalidad. La enferma es de constitución débil y está íntegramente conformada.

CABEZA

Cráneo normocéfalo. Signo del pelo positivo una cruz, Signo de Bandera negativo. La enferma mueve constantemente la cabeza, la flexiona, la extiende y hay movimientos de lateropulsión.

CUELLO

Hay pocos ganglios palpables de los grupos carótideos y submaxilares.

TRONCO

Se encuentra moderada xifosis en columna dorso cervical pues la cabeza está muy flexionada constantemente. No hay escoliosis ni otras deformidades en el resto del tronco. Los movimientos respiratorios son normales.

AREA PRECORDIAL

Tonos con caracteres normales.

ABDOMEN

Pared bien constituida. Palpación profunda negativa; Hígado Normal; Bazo no es palpable.

EXTREMIDADES

Normales.

EXPLORACION NEUROLOGICA**ESTADO MENTAL**

La niña tiene inteligencia normal para su edad. Habla muy lentamente, sabe contar hasta 70 con toda facilidad y lee algunas letras.

LA EXPLORACION DE PARES CRANEANOS

Resulta normal.

EXPLORACION DE LA COORDINACION

Puede colocar el talón sobre la rodilla opuesta sin alteraciones y con los ojos cerrados, lo mismo el talón sobre la región glútea. Camina en línea recta para adelante y para atrás con los ojos cerrados; camina en línea recta para adelante y para atrás con los ojos cerrados; camina sobre una línea zig - zag sin

perder el equilibrio. No hay alteraciones en las pruebas Índice Nariz e Índice Índice puede deshacer un nudo y poner los cordones a unos zapatos.

El signo de Romberg es positivo.

El Romberg sensibilizado o sea colocando un pie delante del otro resulta muy positivo, la enferma pierde completamente el equilibrio. No se puede mantener sobre un solo pie ni aun con los ojos abiertos.

REFLEJOS

Reflejos pupilares normales.

Reflejos tendinosos abolidos.

Reflejos cutáneos conservados Signo de Babinsky positivo en pie derecho.

SENSIBILIDAD

La sensibilidad superficial discriminativa.

La sensibilidad al dolor profunda, ósea, noción de posición y actitudes segmentarias parecen estar disminuidas.

MOTILIDAD

Los movimientos son posibles, pero con las incoordinaciones anotadas.

TONO MUSCULAR

El tono muscular es normal.

TROFICIDAD

No hay alteraciones.

EXAMENES DE LABORATORIO

Punción lumbar. Líquido normotenso claro transparente que sale en cantidad de 10cc.

Albúmina 0.07. Glucosa 0.60. Linfocitos 1.2mm^3
Kahn negativo.

Heredoataxia cerebelosa o enfermedad de Pierre Marie, en este padecimiento los reflejos están conservados y la enfermedad comienza después de los 20 años.

Paraplejía espasmódica familiar, existe marcha espástica, faltan los fenómenos de la ataxia estática, los reflejos están exagerados y no hay movimientos coreiformes.

Esclerosis en placas. Los reflejos están exaltados, existe temblor intencional e hipertonía muscular, no es enfermedad familiar. *Tabes* puede confundirse por la ataxia y la arreflexia tendinosa, pero en la *tabes* hay alteraciones pupilares Signo de Argyll Robertson falta el signo de Babinsky se presenta en adultos la serología y el Líquido Céfalo Raquídeo tendrían Kahn positivo.

PRONOSTICO

Serología Kahn negativo en tres ocasiones.

Orina. Pocas células epiteliales.

Examen parasitológico fecal. Anquilostomas, Ascárides, Tricocéfalos, Anguilulas y Ameba Coli.

Examen de fondo de ojo. Normal.

DIAGNOSTICO

Ataxia de Friedreich.

Diagnóstico diferencial.

El pronóstico es muy grave ya que a pesar de no presentar en la actualidad grandes alteraciones en la coordinación, éstas tendrán que venir lentamente hasta convertirla en una inválida.

TRATAMIENTO

No existe tratamiento de reconocido valor.

REFERENCIAS

DASSEN R. & FUSTINONI O. "Sistema Nervioso". 484 pp.

FORD F. R. El Ateneo Buenos Aires 1946. "Diseases of the Nervous System in Infancy Childhood and Adolescence". 1181 pp.

CHARLES C. THOMAS. Publisher Springfield — Illinois U.S.A. 1945.