

SINDROME DE ESCLEROSIS COMBINADA

TIPO FRIEDREICH - MARIE

POR EL

DR. RAFAEL HERNANDEZ RAMIREZ

Profesor suplente de Neurología en la Facultad de Medicina de Córdoba
Médico Interno del Asilo de Alienados de Oliva

Angela V., de 12 años, argentina.

Ingresó al Asilo de Oliva el día 28 de julio de 1925.

Antecedentes hereditarios. — La madre murió siendo Angela muy chica; desconoce la causa. El padre vive. No es alcoholista ni fumador. Han sido cinco hermanos, de los cuales tres han muerto: una a los 5, otro a los 11 y otro a los 20 años, sin saberse los motivos. Queda uno vivo de 18 años y Angela.

Ninguno ha tenido en la familia enfermedad análoga a la de la niña que me ocupa.

Antecedentes personales. — Hace unos cuatro años que presta servicios en casa de una familia de Córdoba. Fué siempre sana.

Enfermedad actual. — Ha sido siempre de carácter alegre, trabajadora, montaba a caballo con la misma desenvoltura que un muchacho; se levantaba siempre temprano.

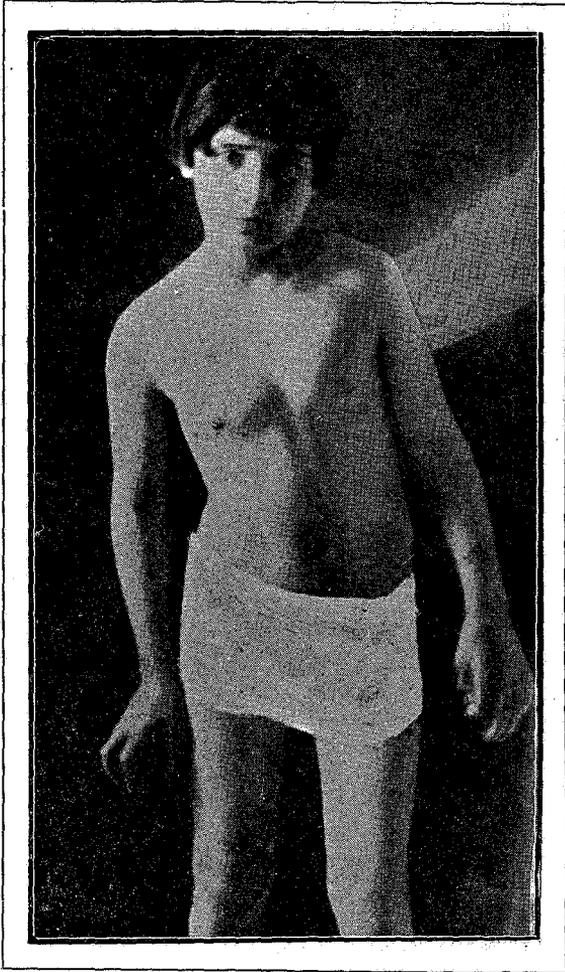
Poco a poco cambió su carácter; ya no tenía las mismas disposiciones para el trabajo, notándosele un aumento en las horas de sueño; había que insistir mucho para que se levantara, cosa que hacía con desgano, como si no estuviese satisfecha de lo que había dormido. No se obtienen datos de trastornos oculares ni fiebre.

Aparecen, entonces, dificultades para caminar, algunas veces perdía el equilibrio. Ya no le era posible andar a caballo y las horas de sueño se redujeron hasta ser inferiores a las que dormía cuando era sana.

Junto con los trastornos de la marcha, notaba movimientos

anormales en los brazos y en el resto del cuerpo y sensaciones parastésicas, especialmente localizadas en el hueco poplíteo. Algunos mareos a las mañanas.

Como estos síntomas aumentaran, fuí llamado por el Dr. Pedernera, distinguido pediatra de Córdoba, a quien agradezco la cesión de este interesante caso clínico. (Fot. 1).



Fot. 1

Angela V. — Actitud de pie. — Vista de frente.

Estado actual en julio de 1925.

Se presentó a la sala, donde la esperábamos el Dr. Pedernera y yo, caminando con paso lento, las piernas separadas, ayudándose con las manos, con las que se asía a las paredes y muebles, para acercarse a nosotros. La marcha era vacilante; festoneaba y podía notarse, mientras avanzaba, movimientos coreicos. Por el titubeo y los caracteres descriptos, se parecía a la marcha cerebelosa.

Los reflejos rotulianos estaban exagerados, sin signo de Babinski. Sentada y con las piernas colgando se producían frecuentes movimientos coreicos. En los movimientos pasivos se apreciaba una tonicidad normal; los trastornos sensitivos, muy ligeros, de orden parestésicos, especialmente localizados en el hueco poplíteo de la pierna derecha.

En los miembros superiores: reflejos aumentados, movimientos coreiformes, disimetría, adiadococinesia.

Trofismo y fuerza muscular, conservados.

La facies un poco fijada, con algo de ptosis palpebral estática. Es corregida por la enferma cuando se le dice que abra los ojos ampliamente; es más acentuada a la tarde que a la mañana. De cuando en cuando se ve una sacudida coreica de la musculatura facial. No había nistagmus.

El tronco también presentaba movimientos coreiformes suaves.

Los reflejos cutáneo-abdominales, conservados.

La palabra lenta, algo monótona, entrecortada por momentos, como revelando contracciones anormales de los músculos de la fonación.

Internada en el Asilo, sin trastornos mentales, para seguir su observación de cerca, siguió con esta sintomatología varios meses.

Por circunstancias especiales, pasé un tiempo largo sin examinarla hasta que mi colega y amigo el Dr. Manuel María Cabeza, me llamó la atención sobre el cambio sufrido en el cuadro clínico de Angela, adelantándose su opinión respecto a que estaba haciendo un síndrome de Friedreich.

El día 1° de setiembre de 1926 levanto el siguiente *estado actual*:

Facies. — Ligeramente fijada. Por momentos poco parpadeo. No hay nistagmus, siendo el examen pupilar y del resto del aparato visual negativos. Surco naso-geniano izquierdo algo borrado, en comparación con el derecho. Durante la palabra suelen presentarse algunas sacudidas coreicas de la musculatura facial.

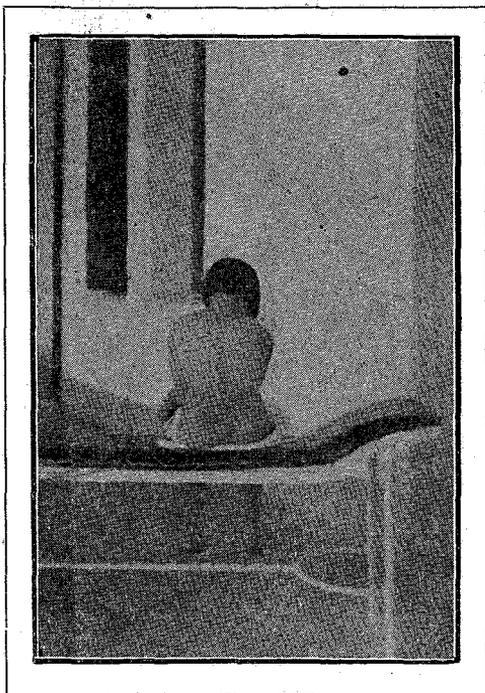
La palabra está como en el primer examen.

La lengua algo aumentada de tamaño y animada de movimientos de orden fascicular que sucesivamente la acortan y ensanchan. Paladar y velo normales; amígdalas hipertrofiadas; dientes bien implantados sin anomalías notables. En las molares se notan algunas caries.

Nada que anotar en el resto de los pares craneanos.

Cuello. — No se palpan ganglios; no se ven ni palpan latidos en el hueco supraesternal. Algunos espasmos coreiformes.

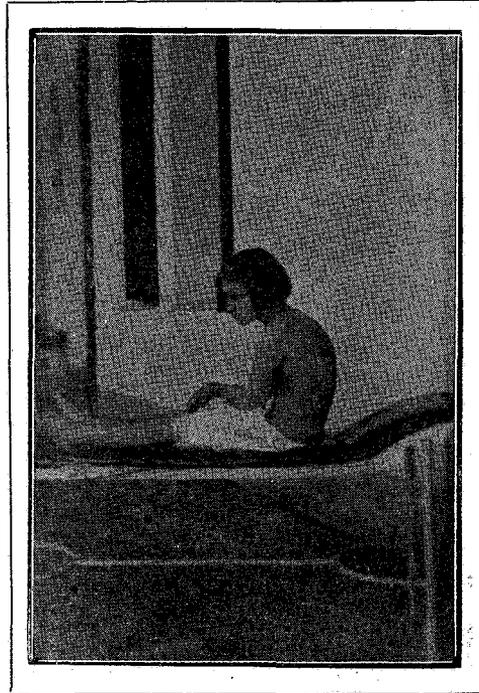
Tronco. — La columna vertebral presenta una cifo-escoliosis



Fot. 2

Ligera esclerosis a concavidad derecha

ligera de las últimas vértebras dorsales o concavidad derecha y escoliosis compensadora inversa, de las últimas lumbares. (Fotos 2 y 3)



Fot. 3

Cifosis bastante acentuada.

El pie izquierdo cae, en actitud de reposo que tiene la enferma, más que el pie derecho

Corazón, se percute en sus proyecciones normales; nada que anotar en la auscultación.

Pulso... 68 por minuto.

Reflejo óculo - cardíaco:

Antes de la comprensión ocular 17 en 15 segundos

Durante la " " 13 " " "

Después de la " " 17 " " "

Presión arterial tomada con el aparato de Pachon asociado a los brazaletes de presión y auscultatorio del Prof. Lian:

Brazo derecho:

Presión máx. 9,1|2.

Presión mín. 6,1|2

Pierna derecha, tercio medio:

Presión máx. 10,1|2.

Presión mín. 7

Brazo izquierdo:

Presión máx. 10

Presión mín. 6

Pierna izquierda, tercio medio:

Muy pequeñas oscilaciones en el Pachon, que no llegan a 1|2 grado. El brazaleté auscultatorio colocado sobre la arteria pedida da un tono arterial apenas perceptible, no pudiendo establecerse con claridad la máxima y la mínima.

Miembro superior derecho.

Reflejos — Abolidos, menos el bicipital y el de los radiales, que están disminuídos; el reflejo pectoral, conservado.

Sensibilidad, normal.

Motilidad pasiva, sin hipotomía. Fuerza bien conservada.

Se notan movimientos coreiformes poco intensos. Hay disimetría, asinergia,, *planeo* de las manos.

Miembro superior izquierdo.

Reflejos, abolidos, menos el bicipital que está disminuído. El reflejo pectoral, conservado.

Movimientos pasivos sin hipotonía. La fuerza muscular está evidentemente disminuída en relación con el lado derecho.

Sensibilidad normal.

Adiadococinesia más marcada de este lado; disimetría y demás síntomas cerebelosos bastante intensos. Movimientos coreiformes.

Miembro inferior derecho.

Reflejos, rotuliano y aquiliano, abolidos. Al investigar el reflejo plantar se producen una serie de movimientos de flexión y extensión del pie de carácter defensivo. No hay Babinski. Colocada en decúbito ventral y la pierna levantada en flexión sobre el muslo, la percusión de la parte media de la planta del pie no produce la contracción del triceps sural.

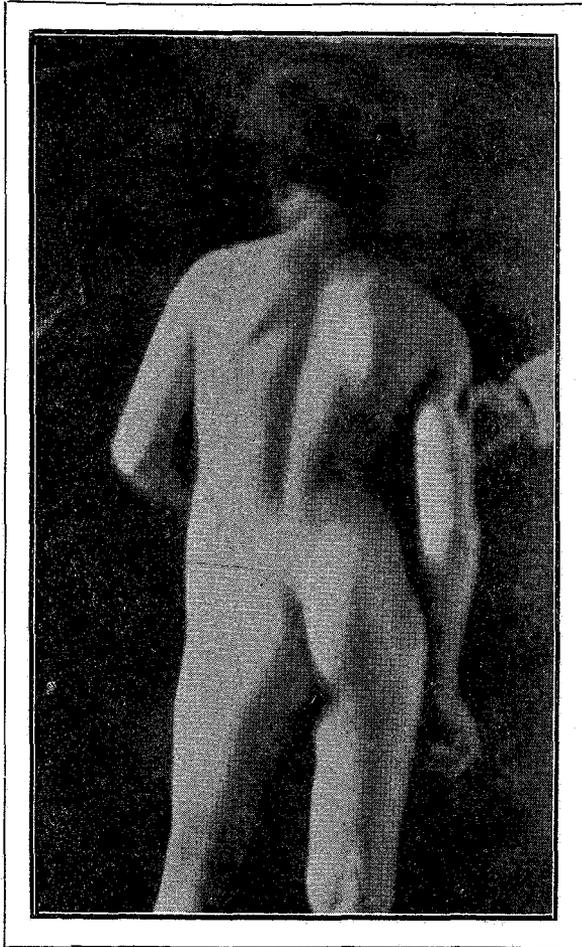
Movimientos pasivos — Hay hipotonía; los talones pueden llevarse fácilmente hasta tocar los glúteos.

La palpación de los músculos muestra una consistencia normal. Las fuerzas, bien conservadas.

Sensibilidad normal.

Ataxia: planeo en la prueba del talón sobre la rodilla opuesta. Movimientos coreiformes.

No hay atrofas musculares visibles ni trastornos tróficos de piel. Uñas con estriaciones.



Fot. 4 *

Angela V. — Actitud de pie. — Vista de espalda.

Miembro inferior izquierdo.

Reflejos rotuliano y aquiliano, abolidos. Signo de Babinski positivo. En la maniobra de Strümpell se produce la flexión de los dedos en el lado derecho y la extensión en el izquierdo. La percusión de la planta del pie en decúbito ventral, es negativa.

Hipotonía más acentuada que en el lado derecho. En decúbito dorsal, estando en la camilla de examen en completo estado de relajamiento muscular, el pie izquierdo cae más que el derecho.

La pierna izquierda está uniformemente más fría que la derecha; cianosis, muy notable comparando ambos pies entre sí. (Recuérdese el resultado de la presión arterial). Uñas con estrías.

Parece esbozarse una excavación del pie.

Las medidas de las circunferencias tomadas en los muslos y pantorrillas, a la misma altura, no acusan diferencias.



Fot. 5

Angela V. — durante la marcha. —

Cabeza y tronco en flexión.



Fot. 6

Angela V. — Instantánea mientras caminaba
ayudada por una enfermera
Marcha tabeto - cerebelosa.

En ciertas actitudes del decúbito dorsal y la estación de pie, la pierna izquierda aparenta ser más larga que la derecha; (Fot. 4) pero, las medidas tomadas desde las espinas ilíacas antero inferiores hasta los bordes inferiores de los maleolos internos dan la misma longitud. Se notan los mismos signos cerebelosos y coreiformes que en el otro miembro.

Reflejos abdominales (cutáneos) algo aumentados.

Actitud de pie.

La cabeza, el tronco y las extremidades muestran una inquietud especial. El cuerpo se flexiona o se extiende sin ritmo, como obedeciendo a espasmos musculares o sacudidas coreicas; la cabeza acompaña, por momentos, en estas actitudes que, a veces, recuerdan los movimientos salutatorios. En los miembros, sacudidas coreiformes.

Los pies cambian de sitio, cuando el tambaleo los obliga a buscar el equilibrio. No se tiene sola; necesita siempre un apoyo.

La marcha está muy perturbada. Camina apoyándose con las manos en las paredes; las piernas se entrecruzan, festoneando y rozando las rodillas entre sí. Por momentos taconeá pareciéndose a la marcha atáxica; (Fot. 5) más tarde aparecen los caracteres titubeantes de festoneo y ebriedad, de la marcha cerebelosa; describe los movimientos de tipo salutorio, ya nombrados, y muestra también las sacudidas coreiformes durante la marcha. (Fot. 6). Actualmente no hay vértigos.

No hay tampoco trastornos esfinterianos.

La mentalidad continúa normal. Considero normal un cierto grado de irritabilidad provocado por la conciencia que tiene del carácter progresivo de su enfermedad. Angela dice que lejos de curarse, cada vez empeora. Como en una ocasión le hiciera notar que ha aumentado varios kilos desde que se encuentra en el Asilo, me contestó que lo que le interesaba era caminar bien y no aumentar de peso. Si se tiene en cuenta que es analfabeta, sus juicios impresionan por lo acertados, demostrando inteligencia vivaz.

El examen de la sangre y líquido céfalo-raquídeo.

El examen del líquido céfalo-raquídeo practicado por los Dres. Arata y Tey ha sido completamente normal.

Con el cuadro clínico que presentaba en su primer examen, había que pensar en la *ataxia aguda*, síndrome descrito por Leyden en 1869, cuya etiología, a veces obscura, ha podido en otras ocasiones referirse a toxi-infecciones, entre las que se ha encontrado con frecuencia la encefalitis letárgica. Su comienzo es, en general, de marcha rápida. Los síntomas son de orden cerebeloso: marcha titubeante, disimetría de todos sus miembros, adiadococinesia, etc.; de orden espasmódico: exageración de los reflejos, pudiendo existir Babinski. La palabra es del tipo de la esclerosis en placas. En general, la fuerza y la sensibilidad están conservadas. A la manera de la esclerosis en placas, — afección con la que presenta muchas analogías — se describen en la ataxia aguda formas distintas, según predominen los síntomas cerebelosos, medulares, bulbares, cerebrales o asociados dos o más de éstos. Se ha descrito una forma córica, lo que justifica más su diagnóstico diferencial en esta en-

fermita. Pero la evolución de la ataxia aguda, síndrome que tiende a la curación en poco tiempo me permite apartarla, ya que este caso es francamente progresivo y ha cambiado en varios de sus síntomas fundamentales, como se ve en la descripción de su estado actual.

El fenómeno coreico generalizado, predominante en la sintomatología observada en el primer examen, debía también llevarnos al diagnóstico diferencial con un posible síndrome éxico-motor post-encefalítico de Marie y Lévy. La encefalitis epidémica ha simulado todos o casi todos los síndromes de la neurología. Las formas coreicas han sido encontradas frecuentemente, siendo las únicas que no siguen el carácter ritmado que tienen los otros fenómenos motores. Entre los tipos coreicos post-encefalíticos existen también los ritmados: la corea rítmica salutante, por ejemplo.

Pero habría que haber pasado por alto los fenómenos cerebelosos que tenía nuestra enferma y que están ausentes en las coreas encefalíticas. Sin embargo, la marcha en esas coreas, como en las comunes de Sydenham, puede estar muy perturbada y las fuertes sacudidas musculares en los miembros inferiores, en algún caso podrían confundirse con fenómenos cerebelosos. En los antecedentes que tengo de Angela parece haber existido una encefalitis; si se recuerda la facies un poco fijada y con algo de ptosis de carácter no paralítico, como hace notar Lhermitte al tratar esta afección en Las Cuestiones Neurológicas de Actualidad, estará justificado también el que se descarte la corea de Sydenham, entre cuyas etiologías figura la enfermedad de Von Economo.

Mi enferma tuvo al principio vértigos. Se pensó por algún colega en una posible etiología tumoral. Efectivamente, era necesario establecer entonces, la presencia o ausencia de un tumor del cerebelo. El examen de fondo de ojo, practicado por el Dr. Urretz Zavalía fué negativo. Posteriormente insistí en la observación de la papila, encontrando solamente una ligera diferencia en la excavación fisiológica. Faltaban los vómitos y las cefaleas, frecuentemente precoces y asociados al edema papilar, en los tumores del cerebelo. De ser un tumor y estar colocado en el ángulo ponte-cerebelar, la sintomatología es tan clara, por la participación de otros pares craneanos, que no hubiese habido mayores dificultades en llegar a ese diagnóstico e indicar de inmediato la intervención quirúrgica.

En la cátedra del profesor Esteves pude observar uno de es-

tos casos, del profesor Chiappori, si no recuerdo mal, más o menos por el año 1918, y que fué intervenido con anestesia local por el profesor Bosch Arana.

En el año 1900, Dejerine y A. Thomas aislaron una afección de marcha lenta y progresiva; en algún caso, de carácter hereditario y familiar, con síntomas cerebelosos puros, palabra escandida, nistagmus, exageración de reflejos, pero sin signos piramidales y con reflejos cutáneos exagerados; temblor intencional, ataxia estática, etc. A este cuadro dieron el nombre de *atrofia olivo - ponto - cerebelosa*. El tipo puro es muy raro, por lo que he dado un resumen de los síntomas encontrados en varios casos. Las lesiones encontradas en las olivas inferiores, sustancia gris del puente, pedúnculos cerebelosos medios, corteza cerebelosa, dieron el nombre a esta entidad. Su comienzo tardío y su evolución la hacen apartar del caso que comento. Otro tanto diré de la *atrofia olivo - rubro - cerebelosa* de Lhermitte y Lejonne, que se diferencia de la anterior anatómicamente en que los pedúnculos cerebelosos superiores son los atacados, estando libres los medios.

Teniendo en cuenta el estado actual, su marcha tabeto - cerebelosa y la abolición de reflejos, especialmente, puede hacer pensar en un tabes juvenil. Se elimina esta presunción por la falta de fenómenos sensitivos; porque no hay signo de Romberg ni fenómenos pupilares.

La esclerosis en placas es otra de las enfermedades que hay que tener en cuenta con más frecuencia en los diagnósticos diferenciales. Los síntomas clásicos de esta afección, reunidos en un enfermo, es lo menos frecuente, y en este caso, el diagnóstico es de los más fáciles. Pero su polimorfismo, derivado de su particular topografía anátomo-patológica hace que se muestre con los más variados matices.

Las placas de esclerosis, tantas veces comparadas con un puñado de municiones que se arroja contra el eje encéfalo - medular, pueden caer en cualquier parte y dar esa múltiple y cambiante sintomatología.

No es raro encontrar en la esclerosis largos períodos de estacionamiento, remisiones o mejorías, que no las ha presentado Angela.

La abolición de reflejos en la esclerosis es la excepción. La abolición de los reflejos cutáneo - abdominales es la regla, y mi en-

ferma los tiene conservados. La decoloración del lado temporal de la papila encontrado en la esclerosis múltiple, no existe. La palabra de la esclerosis puede ser variada, pero se describe como clásico el carácter explosivo, escandido que no es comparable a la de la Angela.

El temblor intencional podría ser confundido con la disimetría que existe en mi caso conjuntamente con él. Tampoco hay nistagmus.

La *neuritis intersticial hipertrófica de la infancia*, descrita por Dejerine y Sottas, no puede ser tenida en cuenta porque no hay engrosamiento de los troncos nerviosos, trastornos sensitivos, atrofia ni Argyll - Robertson, ni Romberg.

La *sífilis hereditaria* ha sido incriminada de producir cuadros clínicos semejantes al de nuestra enferma. Deben, pues, investigarse los estigmas luéticos y practicarse los exámenes de laboratorio en sangre y líquido céfalo - raquídeo. La prueba del tratamiento es decisiva cuando mejora o cura los síntomas.

En el congreso celebrado en Spira, en el año 1861, presentó Friedreich varios casos que consideró como una forma especial de la tabes. Más tarde Schultze, examinando las piezas anatómicas de uno de los enfermos de Friedreich, comprobó que las lesiones pasaban el límite de los cordones posteriores, alcanzando los laterales y los cuernos posteriores; en altura también avanzaban más allá de los límites superiores de la médula. Los trabajos de Brousse, en 1882, el artículo de Raymond en el Diccionario Enciclopédico de 1884, Socca en 1888, Londe en 1895, y varios estudios más, fueron valiosas contribuciones clínicas y anátomo - patológicas que establecieron la individualidad de la afección, que desde entonces, se llamó *enfermedad de Friedreich*.

Estos enfermos, al estar de pie, se encuentran atacados de una inestabilidad especial, que Friedreich denominó *ataxia estática*: no quedan sus pies fijos sobre el mismo sitio, sino que, de cuando en cuando, tienen que levantarlos para ir a apoyarlos en otro punto, describiendo un movimiento atáxico; en esa forma conservan el equilibrio. A su vez el cuerpo se flexiona o se yergue describiendo actitudes salutatorias, no ritmadas, pudiendo la cabeza estar también afectada de la misma clase de movimientos. Al caminar, realizan

una marcha que se parece un poco a la de los tabéticos y un poco a la de los cerebelosos; de ahí que Charcot la llamara *tabeto-cerebelosa*. En reposo o durante la marcha, véñse en forma más o menos marcada, sacudidas coreicas y alguna vez los amplios movimientos atetoides. Esta intranquilidad motriz fué también bautizada por Charcot con el nombre de *inestabilidad coreica*. No presentan ni atri-fias, ni parálisis, ni trastornos sensitivos intensos, aun cuando estos últimos pueden encontrarse atenuados, especialmente, en forma de anestias, a las que algunos autores le han querido dar una significación histérica.

El tono muscular, generalmente disminuído. Los reflejos tendinosos están abolidos. (Quiero recordar que en estos síntomas, como en los que iré agregando, hay excepciones; considero sólo lo más frecuente). Los reflejos cutáneos son normales o exagerados. El signo de Babinski es constante para Pierre Marie. Con la abolición de reflejos, son dos de los más importantes para el diagnóstico. Entre los trastornos oculares figura en los casos constituidos, un nistagmus horizontal exclusivamente y de sacudidas más lentas que el de la esclerosis. Los vértigos y, cuando éstos se hacen duraderos, los estados vertiginosos, forman parte de los síntomas del Friedreich, a los que se agregan cefaleas y jaquecas.

Después de un tiempo variable de la aparición de los primeros síntomas, se nota que la columna vertebral se incurva poco a poco hasta aparecer con una cifosis-escoliosis de marcha progresiva. Del lado de los miembros inferiores, los pies se van ahuecando; las primeras falanges se extienden, mientras las últimas se flexionan hasta llegar a tomar el pie una forma característica en varus equino llamada *pie Friedreich*. Pocos trastornos vasomotores,—posiblemente porque no se los ha buscado. La inteligencia normal.

Esta afección es más propia de la niñez o la adolescencia; ataca varios hermanos, a la misma edad y con cuadros clínicos semejantes. No olvidar la advertencia de que me refiero a la generalidad.

Tiene, pues, un carácter importantísimo: el ser *familiar*.

La marcha es *progresiva*, y la tuberculosis suele ser la encargada de terminar con estos seres tan desgraciadamente tarados.

Antes de hacer consideraciones sobre la naturaleza de esta enfermedad, inspiradas en el notable capítulo de Raymond "Las

Enfermedades Familiares del Sistema Nervioso'' (Études de Pathologie Nerveuse, 1910), resumiré los caracteres clínicos de otra entidad edificada en 1863 por Pierre Marie con casos de Fraser, Nonne, Sanger Brown, Klippel y Durante. El gran maestro francés encontró síntomas que permitían diferenciarlos de los Friedreich, por lo cual los llamó *heredo - ataxia cerebelosa*. En 1865, Londe confirmó los trabajos de Marie.

La afección es más *hereditaria* que *familiar*; su comienzo es más tardío que el del Friedreich; en la edad adulta o en la adolescencia.

Lo expresado respecto a la marcha, ataxia estática, inestabilidad coréica, asinergia cerebelosa, en la enfermedad de Friedreich, es perfectamente aplicable a la heredo - ataxia cerebelosa de Marie; pero con la diferencia de que los síntomas cerebelosos están más acentuados en esta última; así la marcha es más titubeante, con las piernas más separadas. Los reflejos tendinosos difieren con los del Friedreich, lo que es fundamental para el diagnóstico; en los Marie están exagerados; en los Friedreich, abolidos. No citan los autores el signo de Babinski en los de Marie, y dan, en cambio, su frecuencia casi constante en los de Friedreich. Tampoco hay Romberg. En los miembros superiores, el temblor intencional, la *mano que planea* y todas las pruebas de la asinergia cerebelosa, están bien marcadas. Se ha descrito una ataxia faríngea y calambres dolorosos del farinx, esófago; testículos. La palabra, titubeante, como la marcha.

Los trastornos tróficos de columna y pie, son la excepción; en cambio, la sintomatología ocular está más enriquecida que en la de Friedreich por la presencia frecuente (en un tercio de los casos, según Londe) de atrofia papilar de tipo tabético; de discromatopsias, en especial para el verde; de estrechez del campo visual y disminución de la agudeza. También se han encontrado parálisis de la musculatura extrínseca. En los miembros, ni atrofas ni parálisis, como en los de Friedreich. En cuanto al tono muscular se ha encontrado un aumento para los movimientos activos y una hipotonía para los pasivos.

La mentalidad, conservada en general; se ha descrito una ataxia de los pensamientos.

La evolución es como en la enfermedad de Friedreich, progresiva, encontrándose una tendencia a la abolición de los reflejos.

Como se ve, múltiples son los puntos de contacto entre estos dos cuadros clínicos. Los tipos puros de Friedreich y Marie, son excepcionales; frecuentemente están entremezclados, con predominio de uno u otro o en forma equilibrada. Y más todavía; un nuevo elemento viene a agregarse en algunos casos, de orden espasmódico, representante de otra entidad descrita por Strümpell con el nombre de *paraplegia espasmódica familiar* en el año 1880.

Múltiples son las opiniones respecto a la etiología, naturaleza y anatomía patológica de estas afecciones últimamente citadas.

Han sido encuadradas dentro de las *hereditarias* y *familiares*. Por el tipo de sus lesiones se les llama *esclerosis combinadas*.

Raymond comienza el capítulo de las esclerosis combinadas familiares con la frase de Duclaux: "La herencia es la gran fuerza que domina el mundo".

Para este autor, las enfermedades familiares del sistema nervioso presentan caracteres tan propios que es imposible confundirlas.

Ninguna de las enfermedades que pueden atacar al hombre es capaz de producirlas; basta tener la *tara* familiar para que esa "Variedad anormal del desarrollo y evolución del sistema nervioso" se haga visible.

Las lesiones son de tipo degenerativo y atrófico; jamás inflamatorias.

Sobre este último carácter no están de acuerdo las investigaciones de Foix y Tretiakof, quienes han encontrado lesiones vasculares de tipo inflamatorio.

La sífilis hereditaria ha sido demostrada por las reacciones biológicas y la mejoría consecutiva al tratamiento cuando ha sido iniciado oportunamente. Guillain, Alajouanine y Huguenin, presentaron una niña de 19 años a la Sociedad de Neurología de París con un síndrome de heredo-ataxia de tipo familiar en la que sospechaban un posible origen heredo-sifilítico. (Rev. Neurol. 1924 - tomo 1, pág. 823).

Carrau y Moussio Fournier, de Montevideo, publicaron un síndrome de Friedreich en una niña de 14 años provocado por un posible mal de Pott, puesto que en la radiografía se nota una desviación y fusión de los cuerpos vertebrales.

Estos ejemplos enseñan la disparidad de criterios que, hace tiempo, existe sobre la etiología de las enfermedades familiares.

Sin embargo el concepto de *Senescencia de la neurona*, de *abiotrofia* de ciertos sistemas anátomo-funcionales defendido tan brillantemente por Raymond, ha tenido eco prolongado y persiste arraigado en muchos investigadores.

Las toxi-infecciones pueden sólo tener el papel de desencadenadoras de la sintomatología que ha estado latente obedeciendo a las leyes de homocronía y homología.

Pero existen *casos aberrantes* que hacen excepción a esos dos caracteres.

Estos casos aberrantes son los que más se prestan para establecer la duda en la etiología; faltando el carácter familiar y hereditario, es lógico buscar una causa adquirida toxi-infecciosa o de otro orden.

Raymond hace una síntesis notable al querer reunir con las afecciones heredo-familiares de Friedreich, Marie y Strümpell las distrofias musculares, como la atrofia muscular tipo Chareot-Marie; la neuritis intersticial hipertrófica de Dejerine y Sottas; la miotonía de Thompsen; la atrofia Werdnig-Hoffmann; las miopatías familiares; la oftalmoplegia hereditaria; la miotonía de Oppenheim; etcétera.

Aunque algunos autores defienden la diferencia entre los tipos Friedreich, Marie y Strümpell, otros afirman que no son afecciones distintas, especialmente en los que se refiere a los Friedreich y Marie.

N. W. Winkelman y John L. Eckel en un caso de Friedreich típico que, además, tenía algunas atrofas de músculos de las extremidades, encontraron las siguientes lesiones:

Médula y Cerebelo, excepcionalmente reducidos. Cerebelo con degeneración progresiva. Médula con degeneración secundaria.

Células ganglionares de la corteza, cerebelo y médula con degeneración y atrofia celular.

Del estudio de este caso — hombre de 52 años — los autores afirman que no hay diferencia entre los tipos Friedreich y Marie.

Crouzon y Pierre Mathieu estudiando una enferma perteneciente a la célebre familia Haud, que tanto contribuyó a la edificación del cuadro de la heredo-ataxia cerebelosa, terminan en su comunicación a la Sociedad de Neurología de París (6 de julio de 1922) que esa enferma Mad. Chas, de 37 años, al comenzar los pri-

meros síntomas, muestra *cuántos son los signos que diferencian* la heredo - ataxia cerebelosa de la enfermedad de Friedreich.

Entre nosotros, mi maestro, el profesor Chiappori, ha tenido un caso notable por constituir su estudio anátomo - patológico uno de los documentos más firmes en pro de la opinión de Raymond que dice que no deben ser considerados entidades mórbidas distintas los síndromes de Friedreich, Marie y Strümpell, aunque cada uno de ellos merezcan descripciones clínicas especiales. (Chiappori — Contribución anatómica al estudio de las Esclerosis Combinadas Familiares).

El caso de Chiappori presentaba reunidas, las lesiones más típicas descritas en los Friedreich (cordones posteriores), en los Marie, (Atrofia del cerebelo que en su caso pesaba junto con el bulbo y puente 60 gramos) y los Strümpell (cordones piramidales).

Considerando los síntomas presentados por Angela en su primera faz de internamiento se encuentra que falta el carácter hereditario - familiar: nadie en su familia padece de afecciones análogas a las que ella presenta. Podría tratarse de un caso aberrante, pero hay que sospechar en una posible etiología encefalítica, cuyo período agudo fué frustrado.

La marcha, en un principio fué más cerebelosa que atáxica; en este caso estaba más cerca del Marie que del Friedreich.

La inestabilidad coreica y la ataxia estática son propias de ambos tipos. Pero la edad en que comenzaron los trastornos estaba en contra de la heredo - ataxia cerebelosa; podría ser considerado como caso excepcional; también se han visto aparecer Friedreich en la edad adulta.

La exageración de los reflejos abogaba por la afección de Marie, así como la falta de trastornos tróficos de pie y columna.

Pero, más tarde, el cuadro cambia. La marcha se hace de tipo tabeto - cerebelosa y los reflejos tendinosos, considerados fundamentales para el diagnóstico diferencial, desaparecen.

Se esboza más tarde un pie excavado, el izquierdo y en este mismo pie un reflejo plantar en extensión; en el derecho se realiza en flexión.

La presión arterial auscultatoria y esfigmo-oscilográfica demuestra una perturbación circulatoria, hasta ahora pocas veces re-

ferida en la bibliografía, observación doblemente valiosa al coincidir con el Babinski y esbozo de pie bot.

La columna vertebral presenta cifo - escoliosis, que no por ser poco acentuada, deja de ser bien visible.

Aunque no exista nistagmus, que, por otra parte, es de aparición tardía, ya son muchos signos favorables al síndrome de Friedreich.

La palabra no ha cambiado, persistiendo con las mimas alteraciones que tenía un año atrás.

Pero también se han descrito estos mismos síntomas en casos atípicos de heredo - ataxia cerebelosa.

Los síntomas oculares del Marie son más ricos que en el Friedreich; en un tercio de los casos hay lesiones de fondo de ojo, discromatopsias y demás síntomas ya referidos. También se encuentran trastornos tróficos de pie y columna, aunque menos acentuados que en el Friedreich; por esto último Angela estaría dentro de los Marie.

Por este cariz pueden seguirse las consideraciones de diagnóstico diferencial.

Un carácter particular se nota en mi enferma: Angela *ha evolucionado* de una sintomatología en la que predominaban los síntomas cerebelosos, con *exaltación de reflejos*, a otra en la que la nota atáxica se instala con *abolición de reflejos*. ¿Cuál será el cuadro clínico de esta niña dentro de dos o más años?

Hasta ahora los síntomas están intrincados.

Los casos puros son los menos. Angela tiene, como se ve, una sintomatología mixta que comenzó pareciéndose más al Marie para llegar a su estado actual, en que encontramos un cuadro más parecido al Friedreich.

Si el estudio anatómico nos fuera posible algún día, quizás encontráramos lesiones análogas a las del caso de Chiappori; quizás nos mostrara secuelas post - encefalíticas con lesiones de núcleos grises centrales.....

Dejo un interrogante para contestar después de un tratamiento antilúético, pero del que no abrigo esperanzas, ya que los resultados del examen del líquido céfalo - raquídeo han sido negativos.