

Enfermedad de Friedreich.

Lección dictada por el doctor LUIS CUERVO MARQUEZ en su servicio clínico del Hospital de San Juan de Dios de Bogotá.

Las lesiones del sistema nervioso presentan un conjunto sintomático muchas veces más complejo de lo que la anatomía y la fisiología nerviosas pudieran hacer suponer. Esto depende de múltiples causas, entre las cuales las acciones a distancia, los fenómenos reflejos, las funciones supletorias y la oscuridad que aún reina en lo que se refiere a la inteligencia, a las localizaciones encefálicas y a los fenómenos íntimos de la acción nerviosa ocupan el primer lugar. Conocemos las manifestaciones de la fuerza nerviosa, pero ignoramos casi en absoluto las leyes que la presiden.

Las lesiones aisladas de la medula, cuyas funciones son más precisas, parece que no debieran dar lugar a dudas ni a vacilaciones en el diagnóstico; pero, a pesar de ello, muchas veces las lesiones difusas se presentan con caracteres inciertos, comunes a muchas mielitis, que oscurecen el diagnóstico, haciendo muy difícil su clasificación. Tal es lo que sucede con la enferma que ocupa el número 92, que acabamos de examinar.

Nuestra enferma tiene diez y ocho años, es de raza blanca, ignora el pasado de su madre y nada sabe de dos hermanos, de quienes hace mucho tiempo que está separada. Es de constitución robusta, gorda y de buena salud aparente. No tiene antecedentes sexuales de

ninguna clase, y está al abrigo de infección sifilítica, de que no hay estigma alguno.

Dice que hace dos años se hinchó todo el cuerpo: cara, piernas y brazos; que le salieron en la piel grandes manchas rojas, semejantes a lamparones, y que a los veinticuatro días la hinchazón desapareció, así como las manchas, habiendo quedado el cuerpo torcido para el lado derecho. La enferma no explica bien, pero todo hace creer que hubo una hemiplejia ligera derecha con una desviación de la cabeza hacia el mismo lado.

Poco a poco la dificultad para caminar fue haciéndose mayor, la palabra se hizo embarazosa, desapareció el período menstrual y tomó cama en el Hospital.

Motilidad—La fuerza muscular no parece disminuída: la enferma se incorpora en el lecho, se vuelve a uno u a otro lado con facilidad. No hay parálisis de ningún músculo o de grupo muscular.

Cuando se trata de parar, se incorpora y se sienta en el borde del lecho con las piernas hacia afuera, en la actitud de una persona que va a levantarse, con relativa facilidad. Pero, apenas pone los pies en el suelo y trata de abandonar el apoyo del lecho, comienzan el titubeo, la vacilación, la incertidumbre, como si las articulaciones de los miembros inferiores y de la columna vertebral carecieran de la acción complementaria de los grupos musculares cuya resultante es la posición deseada. Los pasos son cortos y la enferma caería al suelo si no se la sostuviera. Hay una especie de propulsión lateral hacia el lado del

pie que levanta para marchar. Es la marcha de un intoxicado por el alcohol que no puede tenerse en pie sino merced a un cambio permanente de posición. Cuando se la deja sola el cuerpo vacila en todas direcciones, los pies se separan para ensanchar la base de sustentación, y caería al suelo después de algunos movimientos inciertos si no se la cogiera por el brazo.

Lo que domina es la pérdida del equilibrio sin parestias ni parálisis; es la falta de sinergia en la acción muscular.

No hay temblor propiamente dicho, es decir, oscilación rítmica involuntaria. Cuando la enferma va a coger un objeto con la mano, dirige el brazo hacia adelante, y después de una serie de tanteos lo alcanza: da la impresión de una persona que con los ojos vendados quisiera tomar alguna cosa cuya posición ignora, o la de quien a oscuras busca en el aire algún objeto.

No hay parálisis ocular, ni signo de Argyll Robertson.

La palabra es sacudida, precipitada. Parece como si las sílabas se atropellaran y unas anularan a las otras, de manera que es difícil entenderla porque las palabras son incompletas; esto desaparece haciéndola pronunciar muy lentamente, lo que logra con esfuerzo. Además, las palabras son lanzadas sin ritmo y sin separación entre ellas. No hay forma alguna de afasia; es más bien una incoordinación motora o una disminución del sentido del ritmo que preside la articulación de las palabras.

No hay nistagmo; pero cuando se hacen desalojar lateralmente los globos oculares por medio de la fijación de la vista sobre un objeto que se mueva horizontalmente, se detienen en un punto, y sólo después de algunas oscilaciones vuelven a seguir su marcha interrumpida.

No hay signo de Romberg. Es difícil apreciar el de Koernig. No hay el de Babinski. Hay disminución del reflejo rotuliano derecho. No hay anestias ni hiperestias.

La inteligencia está intacta. El carácter es triste, y frecuentemente llora sin motivo apreciable.

No hay temblor espontáneo, y cuando la enferma está en el lecho o duerme, está en completa quietud.

No hay deformación de la columna vertebral ni de los miembros inferiores.

No hay cefalalgia ni dolor espontáneo alguno.

Que en nuestra enferma se trata de una enfermedad de la medula, parece un hecho evidente, y el diagnóstico debe versar especialmente entre la esclerosis en placas, la enfermedad de Friedreich, una tabes, una heredo-ataxia cerebelosa, un tumor del cerebelo.

La esclerosis en placas es una enfermedad de la edad adulta, que generalmente se presenta alrededor de los treinta años y que clínicamente está caracterizada por el temblor intencional, es decir, por una oscilación rítmica que acompaña a los movimientos volun-

tarios ; por una marcha especial ; por el temblor de la lengua ; por el nistagmo ; por la exageración de los reflejos, y por diferentes alteraciones musculares : hipotencias, parálisis, contracturas, atrofas musculares. Además, no siendo la esclerosis una enfermedad sistematizada y no habiendo región del eje cerebroespinal que no pueda ser invadida por las placas esclerógenas, se comprende la multiplicidad de los síntomas nerviosos que puedan presentarse, además de los enumerados.

En la enferma que estudiamos no hay propiamente temblor : lo que hay es incoordinación motora, muy diferente del temblor que acompaña a la esclerosis. Cuando ella trata de coger un objeto que se la presenta, extiende el brazo y vacila por una serie de movimientos o de tanteos antes de tomarlo ; en un esclerósico la mano se dirige directamente hacia el objeto, pero desde el momento en que entra en movimiento comienza el temblor, el cual va aumentando en amplitud y en velocidad a medida que la mano avanza, de manera que es casi imposible la aprehensión del objeto deseado. En nuestra enferma no hay temblor en los movimientos de la cabeza, ni del tronco, ni de los miembros inferiores ; lo que hay es incoordinación para efectuar armónicamente los movimientos de alguna extensión. No hay temblor de la lengua. El nistagmo es apenas perceptible. La marcha es la de un ebrio que a cada movimiento de uno de los miembros inferiores pierde el equilibrio y que caería si no se le sostuviera. No

hay parálisis, ni contracturas. Los reflejos, lejos de estar exagerados, están disminuídos (rotuliano derecho).

Para ser una *tabes* faltan los signos pupilares, el signo de Argill Robertson, la abolición de reflejos, los dolores y la marcha característica. No hay tampoco signo de Romberg, y hay alteraciones de la palabra que rara vez se observan en la ataxia.

La heredoataxia cerebelosa de Pierre Marie tiene por base el criterio etiológico que hace de ese síndrome una enfermedad familiar. La incoordinación motora, el nistagmo y las alteraciones de la palabra se encuentran casi constantemente en ella. No es raro encontrar el signo de Argill Robertson o el de Romberg. No hay artropatías ni alteraciones de la sensibilidad.

El diagnóstico clínico entre la heredoataxia y la enfermedad de Friedreich es en algunos casos casi imposible: la incoordinación, las alteraciones de la palabra, la falta de signos pupilares y de acomodación hacen casi iguales los dos cuadros. Quizá, en esos casos, el movimiento permanente del cuerpo que oscila continuamente de adelante hacia atrás en la primera, de manera que impide el reposo y la marcha de la enfermedad, podrán servir para hacer el diagnóstico. Pero no debe olvidarse que para muchos neurólogos la heredoataxia no es una entidad clínica sino un síndrome o un conjunto de síntomas pertenecientes a distintas lesiones del cerebelo; agenesia, atrofia, esclerosis, o a lesiones de las vías aferentes o eferentes del mismo.

Es en la enfermedad de Friedreich en la que, por exclusión, se llega a colocar nuestra enferma. La edad en que se ha presentado la enfermedad es la de la pubertad; los caracteres de la incoordinación motora que se revelan en la marcha por el paso vacilante del ebrio, marcha cerebelosa; en la palabra, por la falta de ritmo silábico; en los movimientos de los miembros superiores, por el titubeo para efectuar directamente el movimiento deseado; en los movimientos del globo ocular, por un principio de nistagmo intencional. La falta de temblor permanente o intencional, de signos pupilares o de acomodación, de dolores y de alteraciones bien caracterizadas de los reflejos, conducen a pensar en la enfermedad de Friedreich.

Como ustedes saben, la esclerosis neuróglia pura de los cordones posteriores es la base fundamental de la enfermedad de Friedreich. Los cordones de Goll están más lesionados que los de Burdach, y las alteraciones pueden encontrarse hasta la medula alargada. Los cordones laterales están también atacados en el mayor número de casos, y la degeneración llega hasta el haz piramidal cruzado y el haz cerebeloso directo, y están casi siempre intactos los cordones anteriores. Las raíces posteriores están notablemente alteradas, y la alteración consiste en la atrofia de sus fibras y especialmente de la vaina de mielina. En casi todas las autopsias se ha encontrado el cerebelo pequeño o atrofiado, pero sin lesiones.

La enfermedad de Friedreich tiene una

marcha lenta, pero fatalmente invasora. Puede haber períodos de detenimiento, pero nunca de regresión. Su evolución dura años y la muerte sobreviene generalmente por una complicación.

Desgraciadamente no hay tratamiento para ella.
