

## *Abiotrofia neuro-retiniana* (\*)

En el capítulo de la "enfermedad heredo-degenerativa" se integra un grupo de formas "cerebro retinianas" en las cuales el proceso heredo-degenerativo del sistema nervioso central se extiende al epitelio pigmentario (Tapeto) y a la retina.

Esta afección se denomina "degeneración tapeto retiniana". El término de "abiotrofia" fue introducido por Sir William Gowers (1902) para indicar la degeneración y, por consiguiente, el defecto funcional del tejido altamente especializado. Sucesivamente (Treacher Collins 1919) denominó "abiotrofia" a la degeneración "tapeto retiniana familiar".

Los profesores Bamatter, Franceschetti y Klein han tenido a su cargo la parte de la relación dedicada a los "aspectos clínicos, oftalmológicos y genéticos de la abiotrofia neuro retiniana en Pediatría".

La abiotrofia neuro-oftalmológica en general presenta estos caracteres comunes:

1) La misma afección se presenta a menudo con el mismo aspecto clínico en varios miembros de la misma familia (homología). En general la sintomatología es bilateral y simétrica en el mismo individuo (homotipia);

2) la afección se caracteriza por una evolución progresiva;

3) la afección se manifiesta en los distintos miembros de la familia a la misma edad (homocronicidad);

4) los criterios de la *anticipación* y del empeoramiento de la afección en el curso de las generaciones sucesivas son muy discutibles y deben atribuirse sobre todo a errores estadísticos en la selección del material.

En cuanto se refiere a la constancia del "fenotipo" es bien sabido que al lado de las variaciones interfamiliares existe a menudo una variación intrafamiliar: el conocimiento de esta mutación del fenotipo es indispensable para la interpretación de la forma atípica y abortiva.

Los autores proponen la siguiente clasificación de la abiotrofia neuro-retiniana en pediatría.

### I.—El síndrome neuro-oftalmológico-lipoídico:

- 1) Idiocia amaurotica infantil de Tay Sachs (1881/1887)
- 2) Forma precoz y tardía
- 3) Forma atípica y limitada
  - a) forma a manifestaciones clínicas o a evolución atípica;

\* 2o. relato al 13º Congreso de Pediatras de Lengua Francesa celebrado en Ginebra en Mayo 15-18, 1961.

b) idiocia amaurotica espástica, Seitelberger (1952/1953);

4) Forma neuro oftalmológica de la enfermedad de Niemann Pick (1941/1942)

## II.—El síndrome neuro oftalmológico fuera de la lipidosi clásica

A.—1) con lesiones difusas de la retina

a) la displasia tapeto-retiniana infantil precoz (amaurosis tapeto-retiniana congénita o infantil de Leber (1871);

b) la forma tardía;

c) el síndrome de Bardet-Biedl (1920-22)

2) con lesiones localizadas de la retina;

a) forma maculosa;

b) forma periférica

B.—Con lesiones predominantes del nervio óptico

1) La esclerosis cerebral llamada difusa:

a) la enfermedad de Schilder (1912);

b) la encefalitis periaxial concéntrica de Baló (1928);

c) la forma congénita de Mackay (1940)

2) La leucodistrofia heredo-familiar:

a) la forma aguda y sub-aguda

I) la esclerosis cerebral infantil difusa aguda (Krabbe) (1916)

II) forma juvenil e infantil tardía (metacromática) Scholz (1925); Van Bogert-Scholz (1932 y Greenfield (1933)

III) la forma adulta (Ferrari 1927)

IV) la degeneración esponjosa familiar del neuroeje, Van Bogert (1938)

b) La forma crónica

I) la enfermedad de Pelizaeus-Mezerbacher (1885-1910)

II) la forma precoz y tardía

3) Otros síndromes neuro-oftalmológicos:

a) la diplegia espástica congénita o infantil regresiva;

b) la heredo-ataxia con atrofia del nervio óptico;

c) la atrofia óptica infantil complicada heredo-familiar (enfermedad de Behr, (1909).