

HOSPITAL PEDIATRICO DOCENTE DE CAMAGUEY

Enfermedad de Friedreich. Presentación de un caso

Por los Dres.:

MANUEL OLIVA PALOMINO,^(*) MARIO CONDE MARTÍN,^(**)

ADELINA ZAYAS LINARES^(***) y MANUEL BEYRA ALEMANY^(****)

Palomino Oliva, M., et al, Enfermedad de Friedreich, Presentación de un caso. Rev. Cub. Pediat. 43, 2, 1971.

Presentamos un caso de enfermedad de Friedreich con las características siguientes: Consanguinidad de los padres, tía, padeciendo ataxia, retraso mental de moderado a profundo, marcha tabetocerebelosa, ataxia estática, inestabilidad coreiforme, signo de Romberg positivo, hipotonía muscular de miembros inferiores, cifoescoliosis dorso-lumbar, pie cavo, actitud peculiar de las manos en posición de juramento, alteraciones cardiovasculares y electrocardiográficas.

INTRODUCCION

Pertenece ésta al grupo de enfermedades fijas del sistema nervioso central, congénitas, familiares o hereditarias, llamadas así por haber recibido una descripción definitiva, por lo que no plantea ningún problema en cuanto a tratamiento se refiere.

Fue descrita en el año 1861 por el autor cuyo nombre lleva y en 1884, Soca, de Montevideo, hizo la publicación más

completa del cuadro evolutivo del proceso y su comportamiento. Es una enfermedad hereditaria y familiar, aunque esta característica puede faltar. Se dice que el cuadro comienza en la pubertad, pero numerosos casos se han presentado antes de los diez años: catorce meses (Cristopolto), dos años (Malloret). Pueden existir otras degeneraciones del sistema nervioso central en la misma familia (Pierre-Marie, Dejerine-Sottas, Charcot-Marie). Se cita además que en algunos casos las infecciones de la infancia como tos ferina, sarampión y difteria pueden tener un efecto de fatigazo sobre las manifestaciones de la mutación genética.⁶

El cuadro clínico comienza por trastornos de incoordinación motriz que se generaliza poco a poco; después se añaden deformaciones características y luego signos piramidales que completan el conjunto.

(*) Residente de Pediatría en el Hospital Pediátrico Provincial Docente de Camagüey, Dolores Betancourt s/n, Camagüey, Cuba.

(**) Pediatras Posgraduados en el Hospital Regional de Florida y Ex-Internos Verticales de Pediatría en el Hospital Pediátrico Provincial Docente de Camagüey, Dolores Betancourt s/n, Camagüey, Cuba.

(***) Especialista de primer grado en Pediatría y Jefe de Servicio en el Hospital Pediátrico Provincial Docente de Camagüey, Dolores Betancourt s/n, Camagüey, Cuba.

Alteraciones motoras

La marcha es típica, llamada por Charcot, tabetocerebelosa. En la estación de pie la tipicidad también se hace evidente y el enfermo siempre busca apoyo, oscilante, cambiando los pies constantemente de sitio (ataxia estática de *Friedreich*). El signo de *Romberg* suele ser positivo. Toda labor manual se encuentra dificultada. Según algunos autores también puede presentarse cierto temblor intencional, hiperquinesias frecuentes (muecas faciales, parpadeo) y esto ha sido llamado por *Charcot*, estabilidad coreiforme.

Alteraciones de los reflejos

Abolición de los reflejos tendinosos que comienzan en miembros inferiores, aunque puede instalarse de forma irregular. El signo de *Babinsky* se encuentra positivo tardíamente.

La palabra

La palabra ha sido descrita como lenta, arrastrada, titubeante, pastosa; al final de la enfermedad la voz a veces es bitonal.

Lesiones tróficas y deformantes

En cuanto a estas lesiones (hipotonía muscular), sobre todo de miembros inferiores, el pie cavo es muy expresivo, corto, con la cara plantar excavada, la dorsal hace saliencia en domo, los dedos hiperextendidos y ambos pies afectados. A tal punto llamó la atención de *Charcot* que le llamó pie de *Friedreich*, pero esta alteración con ser típica, no es patognomónica.⁶

Las manos sufren, aunque menos frecuente, una deformación semejante a la del pie, ausente cuando las manos están apoyadas sobre la cama o sobre la rodilla.

La columna vertebral también se deforma, presentándose cifoscoliosis y escoliosis. Se dice que la atrofia muscular parece estar en relación con la inmovilidad, aunque otros señalan que ésta se debe a alteraciones observadas en la anatomía patológica.¹²

Alteraciones en las reacciones eléctricas musculares

Pueden aparecer alteraciones en las reacciones eléctricas musculares, pero permaneciendo normales las medidas cualitativas; la cronaxia está aumentada.

Fondo de ojo

El fondo de ojo es normal, pero la musculatura extrínseca puede mostrar alteraciones, pudiendo presentarse: nistagmus casi siempre provocado, atrofia del nervio óptico, que no es tan excepcional, retinitis pigmentaria y cataratas también han sido descritas.⁶

Trastornos cardíacos

Son frecuentes la taquicardia y los soplos de gran intensidad; el electrocardiograma muestra anomalías del intervalo ST o inversión de la onda T, en la mitad aproximadamente de los casos y se informa en el propio corazón una peculiar miocarditis y fibrosis intersticial. La muerte puede ser debida a arritmia cardíaca e insuficiencia congestiva. Algunos autores pensaron que estas manifestaciones cardiovasculares dependían de alteraciones degenerativas de los músculos vegetativos del bulbo, apoyándose para ello en algunas comprobaciones necrópsicas.^{6,10,11}

Psiquismo

Se han descrito casos de retardo mental de muy diversos grados.

NUESTRO CASO

Paciente, L.T.D., H.C.: 80378, de 7 años de edad, sexo masculino y raza blanca.

M.I.: Remitido por insuficiencia cardíaca aguda.

H.E.A.: Refiere la madre que con antecedentes de "padecer del corazón" desde hace dos años, nota que el niño se "sofoca" mucho al caminar, haciéndose esto más evidente hace dos días.

A.P.F.: Abuela asmática. Tía con trastornos de la marcha parecidos a los que presenta el niño. Cuatro hermanos vivos y sanos. Los padres son primos hermanos.

A.P.P.: Embarazo normal. Parto eutócico e institucional. Pesó al nacer: 7 libras. A los dos años, ingestión de luz brillante, que la madre asocia con el comienzo de las alteraciones de la marcha: caídas frecuentes, por lo que ha sido tratado en Ortopedia.

Inmunizaciones: BCG al nacer. Triple: tres dosis. Antipolio: una dosis.

Desarrollo psicomotor: sin alteraciones hasta los dos años de edad. Nunca ha asistido a la escuela.

Examen físico (datos positivos)

Paciente longilíneo que deambula con dificultad, proyectando el pie hacia adelante en forma exagerada, taloneando de forma ruidosa, necesitando el control ocular para mantener el equilibrio; a la vez, la marcha tiene carácter ebrio, festoneante, separando los miembros superiores, balanceándose como un equilibrista (marcha tabetocerebelosa).

De pie: separa los pies con oscilaciones laterales y anteroposteriores del tronco, apreciándose contracciones bruscas de la rótula (ataxia estática). (Véase Fig. 1.)

Extremidades: en ambos pies se observa deformidad en valgo. Las manos en posición de juramento aparece extensión de la primera falange de ambos dedos meñiques, con flexión de los otros del mismo lado (Véase Fig. 2 y 3).

Columna vertebral: cifosis dorsal discreta; notable escoliosis dorsolumbar, que se hace evidente en la Fig. 4.

A.C.: Soplo sistólico grado II/VI que se irradia al cuello y al apex. No otras alteraciones.

S.N.: *Psiquismo*: parece con discreto retraso mental.

Marcha: tabetocerebelosa (ya descrita).

Romberg: positivo.

Hipertonía muscular de miembros inferiores.

Disimetría, hipermetría y adiadococinesia (inestabilidad coreiforme).

Reflejos osteotendinosos disminuidos en ambos miembros inferiores.



Fig. 1.—Paciente en posición de pie, adoptando una actitud característica, separando los pies para mantener el equilibrio.

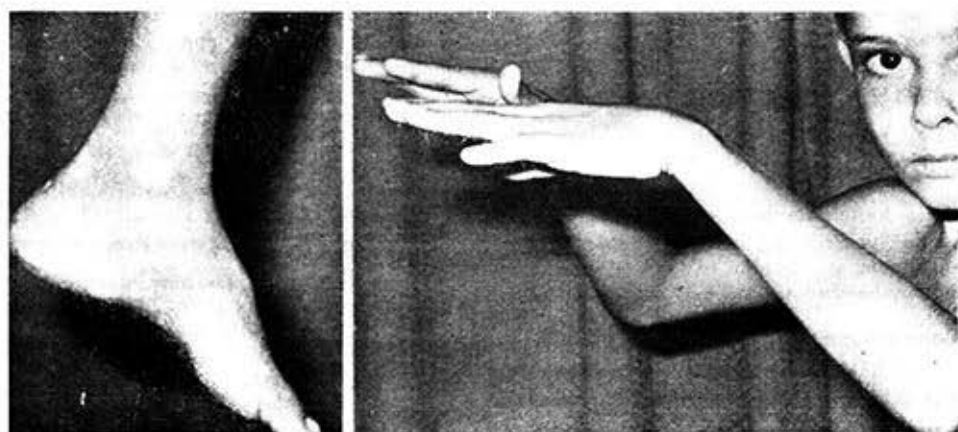


Fig. 2 y 3.—En estas fotografías se observa el pie cavo y la actitud de los dedos de la mano en posición de juramento.

No Babinsky.

Reflejos cutáneomucosos normales.

No alteraciones sensitivas.

Pares craneales sin alteraciones.

Fondo de ojos normal.

El resto del examen por aparatos es negativo.

Exámenes auxiliares de diagnóstico

Hemograma, orina, L.C.R., eritrosedimentación, proteínas totales y por electroforesis: dentro de límites normales.

Serología y heces fecales: negativas.

Rayos X: cráneo: sin alteraciones.

Columna vertebral: Véase Figs. 5 y 6.

Pies: Véase Fig. 7.

E.C.G.: Segmento ST con decalaje negativo de convexidad inferior en D2, D3, AVF y de VI a V5. Onda T negativa en D2, D3, AVF y de VI a V6. QRS: muescas o empastamientos en S y R en casi todas las derivaciones. Signos de miocarditis difusa y de hipertrofia ventricular izquierda con sobrecarga sistólica (Dr. Sabatés).

Estudio psicológico (conclusiones): C.I.: 47. Retraso mental profundo (Dr. Alonso).

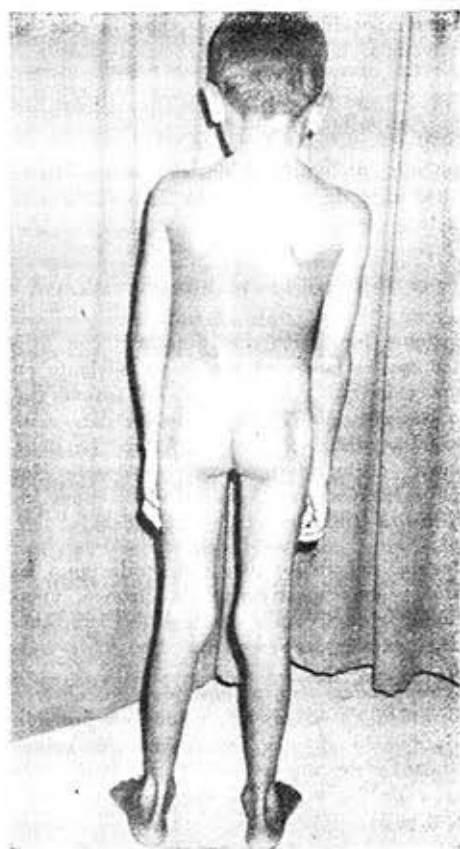


Fig. 4.—En esta foto se hace evidente la escoliosis dorsolumbar.



Fig. 5 y 6.—En estas fotografías se comprueba radiológicamente la cifosis dorsal discreta y la marcada escoliosis dorsolumbar (Dr. Pacin).

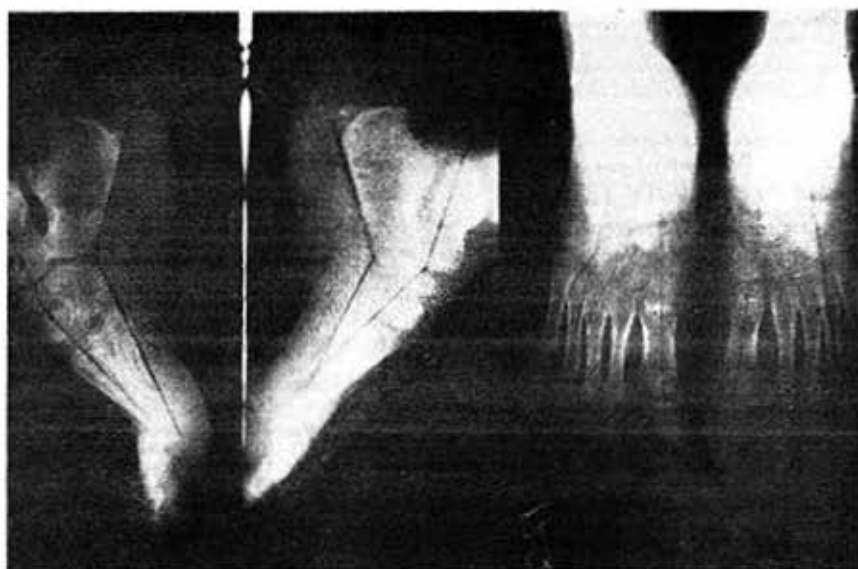


Fig. 7.—Deformidad en valgo de ambos pies. En vista lateral se aprecia que la línea trazada a nivel del punto medio del astrágalo y de la diáfisis del primer metatarsiano forman un ángulo de 138 grados. La imagen radiológica es la que se observa en el pie cavo (Dr. Pacin).

SUMMARY

Oliva Palomino, Manuel, et al. *Disease of Friedreich Presentation of a case. Rev. Cub. Pediat.* 43: 2, 1971.

A case of disease of Friedreich is presented, with the following positive characteristics: Consanguinity of parents, aunt affected by ataxia, mental retardation from moderate to deep, tabetocerebelous gait, static ataxia, coreiform instability, positive Romberg, lower limbs muscular hypotony, dorso-lumbar kyphoscoliosis, pie cavus, peculiar attitude of the hands in position of oath, cardiovascular and electrocardiographic alterations.

RESUME

Oliva Palomino, Manuel, et al. *Maladie de Friedreich, Presentation d'un cas. Rev. Cub. Pediat.* 43: 3, 1971.

Nous présentons un cas de la maladie de Friedreich, avec les caractéristiques positives suivantes: consanguinité des parents une tante affectée d'ataxie, retard mentale de modéré à profond, marche tabetocerebeleuse, ataxie statique, instabilité coreiforme, Romberg positif, hypotonie musculaire des membres inférieurs, cyphoscoliose dorso-luminaire, pie cavus, attitude péculière des mains en position de jurament, altérations cardiovasculaires et electrocardiographiques.

РЕЗЬМЕ

Олива М., и др. Болезнь **Friedreich**. Представление одного случая. *Rev. Cub. Ped.* 43: 2, 1971.

Представляем случая заболевания **Friedreich** с положительными характеристиками, к-рые являются следующими: единокровность родителей, тётя, страдающая атаксией, умственная отсталость от умеренной к глубокой, табетомозжечковые продвижение, статическая атаксия, корейформическая неустойчивость, Ромберг положительны, мышечная гипотония нижних членов, грудно-поясничной кифосколиоз, конская стопа, специфическая поза рук в положении присяги, сердечно-сосудистые и электрографические изменения.

BIBLIOGRAFIA

- 1.—*Brian, L.*: Neurologia Clínica, pp. 320-21, Edic. Marin, Barcelona.
- 2.—*Brock, S. y Krieger, H. P.*: Fundamentos de Neurologia Clínica, pp. 78 y 149, Edit. Jims, Barcelona, 1967.
- 3.—*Debré, R. y Lelong, M.*: Pediatría, t. II, pp. 1935-38, Edit. Jims, Barcelona.
- 4.—*Farreras, P.*: Medicina Interna, t. I, 6a. Edic., p. 395, Edición Revolucionaria, La Habana, 1966.
- 5.—*Farreras, P.*: en el Tratado de Patología y Clínica Médicas de Pedro-Pons, t. IV, reimpression 3a. edición, pp. 515-19, Salvat Editores, Barcelona, 1969.
- 6.—*Garciso, A. y Escardó, P.*: Neuropediatría, t. II, 2a. edición pp. 1010-20, Edit. Ateneo, Buenos Aires, 1956.
- 7.—*Harrison, T. R.*: Medicina Interna, t. II, 3a. edición, p. 1865, Edición Revolucionaria, La Habana, 1966.
- 8.—*Litter*: Neurologia, 4ta. edic., pp. 312-26, reimpresso por I. Hernández, La Habana, 1950.
- 9.—*Nadas, A.*: Pediatric Cardiology, 2a. edic., pp. 279-81, W. B. Sanders, Co. Philadelphia, 1966.
- 10.—*Nelson, W. E.*: Tratado de Pediatría, 5a. edic., t. II, pp. 1410-11, Edición Revolucionaria, La Habana, 1966.
- 11.—*Schaltembrand*: Enfermedades del sistema nervioso, pp. 268-69, Edic. Científico-Médica, Barcelona, 1957.
- 12.—*Schrader*: La clínica del presente, t. IV, pp. 680-82, Edit. Alhambra, S. A., Madrid, 1967.
- 13.—*Wechsler, L. S.*: Neurologia Clínica, pp. 103-05, UTEHA, 1949.