

Enfermedades de Friedreich

Informe de un caso y de formas frustradas en la misma familia¹³

Por los Dres.:

LIONEL VALLES CALAÑA¹⁴ y OTTO HERNÁNDEZ COSSÍO**

Valles Calaña, L. y O. Hernández-Cossío. *Enfermedades de Friedreich*. Informe de un caso y de formas frustradas en la misma familia. Rev. Cub. Med. 11: 4, 1972.

Se describe una familia con un paciente portador de enfermedad de *Friedreich* con todas sus manifestaciones clínicas, destacándose la presencia de otros familiares (padres y hermanos) con formas incompletas o frustradas. Se señala que todas las degeneraciones espino-cerebelosas no son más que diversas formas de un mismo proceso, lo que da respuesta satisfactoria a las dudas planteadas por el hallazgo en una misma familia de varias de estas entidades clínicas. También se resaltan las características y frecuencia de alteraciones cardíacas en estos enfermos.

En 1863 *Friedreich*² publicó 6 casos con ataxia de tipo familiar, describiéndolos como atrofas degenerativas de los cordones medulares posteriores, a las que consideró como un tipo especial de degeneración espinal, diferenciándola de la *tabes dorsal*. Con el decursar de los años, esta descripción fue enriqueciéndose con numerosos trabajos que aumentaban la casuística y a la vez añadían nuevos datos de interés. Actualmente seis manifestaciones clínicas se pueden agrupar en:

- a) signos dependientes de los fascículos espino-cerebelosos (ataxia, nistagmo y trastornos cerebelosos del lenguaje);⁵
- b) signos cordonales posteriores (*Romberg*, arreflexia osteotendinosa y trastornos sensitivos); c) signos de las vías piramidales (espasticidad y *Babinski*);¹³ d) trastornos tróficos (pie varo equino, escoliosis); e) alteraciones extraespi-

nocerebelosas (trastornos cardíacos, mentales, oculares, vegetativos y endocrinos).⁹⁻¹⁰⁻¹⁵

Las principales lesiones encontradas en las autopsias de portadores de esta enfermedad son: disminución del volumen de la médula con degeneración cordonal posterior y de los haces corticoespinales laterales y espino-cerebelosos ventral y dorsal.¹

En casos avanzados la degeneración se extiende a las raíces posteriores alcanzando a veces a las células del asta anterior, áreas reticulares y núcleos de los pares: V, VII, X y XII.

Los cambios en el cerebelo varían de un caso a otro,⁴ siendo señalados atrofia de las células de *Purkinje* y del núcleo dentado.⁶ También es significativo el hecho de haberse encontrado manifestaciones clínicas equivalentes, tanto en perros como en conejos, con carácter hereditario y similitud en la localización y tipo de lesión.¹²⁻¹⁶

No obstante la relativa frecuencia de ésta y otras formas de enfermedades he-

¹³Trabajo presentado en la I Jornada Nacional de Medicina Interna. La Habana, marzo de 1972.

¹⁴ Residente de Neurología, Instituto de Neurología y Neurocirugía, 29 y D, Habana 4.

redodegetierativas espinocerebelosas en ciertas regiones de nuestro país y de la publicación en nuestras revistas de otros casos que presentan esta patología,¹⁷⁻²⁻²¹ resulta aún de interés la presentación de una nueva familia y la discusión de algunas de sus características.

Casos presentados

T.F.G., masculino, blanco, de 18 años, procedente de Oriente Norte, quien consultó por dificultad para la marcha con tendencia a irse de lado y dolor en columna dorsal; estos síntomas comenzaron 7 años antes, conjuntamente a deformación progresiva de la espalda. Al examen encontramos SS. III/VI en foco tricuspídeo, marcada cifosis dorsal con escoliosis (Fig. 1), cubito varo, pie ex-

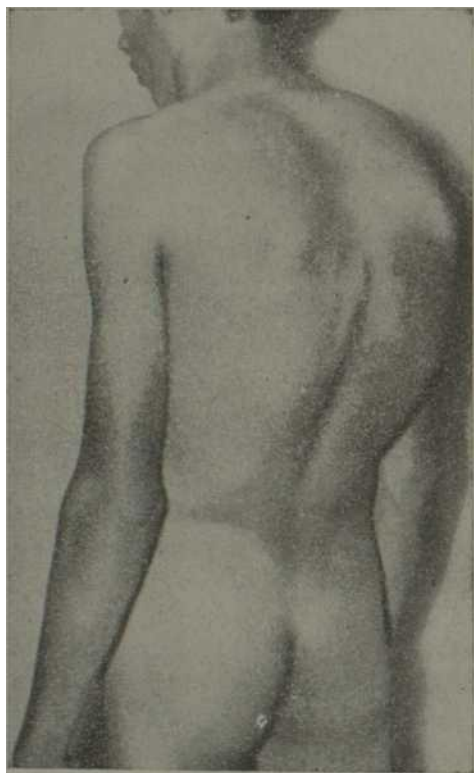


Fig. 1.—T. F. G. de espaldas pudiendo observarse la marcada cifosis dorsal con escoliosis de convexidad derecha.

cavado (Fig. 2) con tendencia al varo en pie izquierdo y discreto genu recurvatum, hipotrofia en pierna izquierda, disartria discreta, Romberg positivo, dismetría, adiadococinesia, marcha atáxica con aumento de la base de sustentación y lateropulsión hacia ambos lados, ausencia de reflejos patelares y aquilianos con disminución de los tricipitales, bicipitales, estilorradales y cubitopronadores y cutáneos abdominales muy disminuidos, presentando además disminución de la batiestesia en miembros superiores con abolición en los inferiores. Se le realizaron hemograma, eritosedimentación,

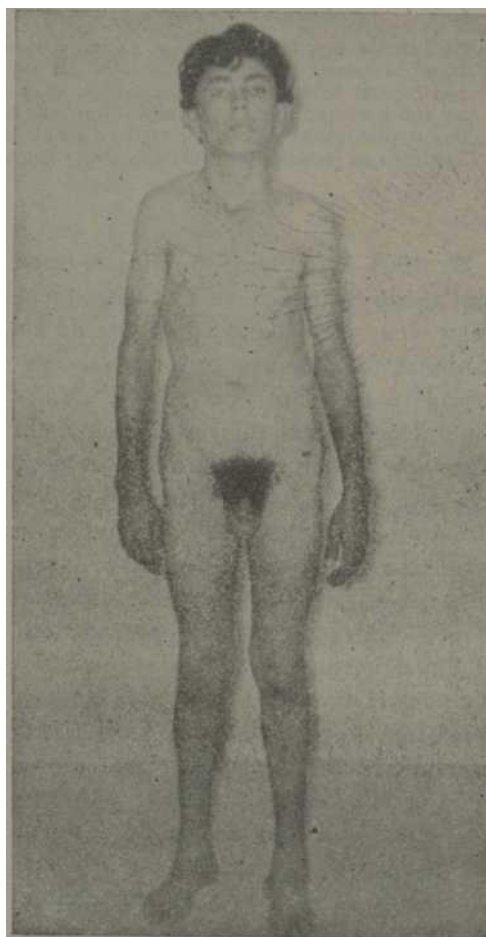


Fig 2 atrofismo paciente visto de frente, con el hombro izquierdo descendido y actitud producida por su deformidad en la columna vertebral, véanse ambos pies excavados.

aerología, urea, glicemia, transaminasa glutámica, pirúvica y oxalacética; pmellas funcionales hepáticas y estudio de linfocitos en sangre con resultados normales. EEG normal, radiografías de cráneo normales y en las de columna se observó cifoscoliosis con rotación de los cuerpos vertebrales; el examen citoquímico del ICR fue normal y en el EEG el trazado parecía corresponder a un bloqueo incompleto de rama derecha.

Características de sus familiaress

Sus padres eran consanguíneos, con descendencia de 12 hijos como se muestra en el árbol genealógico (Fig. 3), observándose entre ellos las siguientes alteraciones:

S.F.S. (padre), 66 años, blanco, quien refirió temblor ocasional en las manos, encontrándosele cifoscoliosis izquierda discreta (Fig. 4), hallux valgus con cubito valgus, pies excavados (Fig. 5), temblor final en miembro superior deiecho,

disminución de los reflejos rotulianos y apalestesia bimaleolar sin alteración en los exámenes de laboratorio.

J.G.E. (madre), 54 años, blanca, obesa con ligera cifosis y sin otra alteración.

A.F.G. (hermana), 33 años; refirió decaimiento y disminución de la fuerza muscular en ambas piernas; al examen marcha algo atáxica con aumento de la base de sustentación, dismetría con temblor final, adiadococinesia, arreflexia osteotendinosa en miembros inferiores con hipopalestesia, pie excavado de *Friedreich* (Fig. 6) y cifoescoliosis (Fig. 7).

M.F.G. (hermana), 21 años; refirió cansancio al caminar e inestabilidad en la posición de pie; en su examen encontramos hallux valgus, cubito valgus, genu valgus y recurvatum (Fig. 8) ; pie excavado, escoliosis de convexidad derecha, dismetría con temblor final, adiadococinesia, hipopalestesia y abolición de los reflejos cutáneos abdominales y patela- i-es y aquilianos.

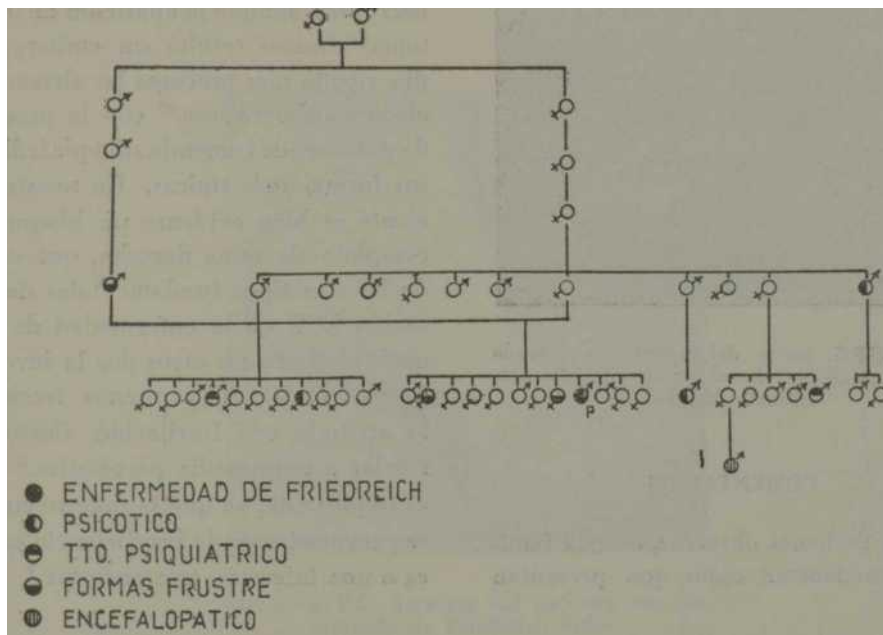


Fig. 3.—Arbol genealógico de esta familia donde se señalan todo* los miembros afectados.

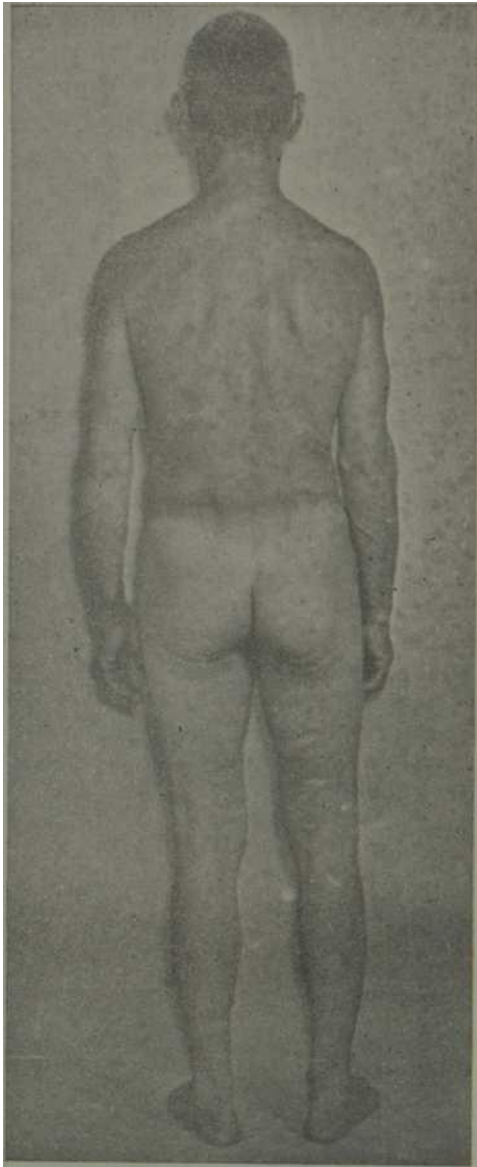


Fig. 4.—S.F.S. padre del paciente mostrando una cifoascoliosis dorsal moderada de convexidad derecha.

COMENTARIOS

Como podemos observar, en esta familia se encuentran casos que presentan

Un cuadro clínico completo; en otros se observan formas incompletas o signos aislados de la enfermedad;⁸ y más aún, vemos que es frecuente la coexistencia familiar de diversos tipos de degeneraciones espinocerebelosas.

Desde los intentos de *Pierre Marie*, de incorporar 4 familias con ataxia dentro de un solo síndrome clínico, estos hechos han motivado serias dificultades nosológicas¹¹ que han tenido su expresión en dos grandes corrientes: una tendiente a establecer grupos separados para cada familia que muestre ligeras variaciones en sus síntomas; y otra que considera todas las enfermedades neurológicas familiares como diferentes manifestaciones de un amplio espectro de enfermedades con un origen común,¹⁹ siendo para nosotros esta última interpretación, la más correcta.

Con elevada frecuencia aparecen en estos enfermos, trastornos cardíacos tales como fibrosis del miocardio,^{8,21} oclusión coronaria,¹¹ etc. y la alteración del miocardio es casi constante en los casos de necropsia, aunque la aparición de los síntomas clínicos resulta sin embargo tardía, siendo más precoces las alteraciones electrocardiográficas,²⁰ con la presencia de patrones de isquemia subepicárdica en sus formas más típicas. En nuestro paciente se hizo evidente un bloqueo incompleto de rama derecha, que es uno de los tres tipos fundamentales de alteración ECG en la enfermedad de *Friedreich*, siendo los otros dos la inversión de las ondas T y menos frecuentes la arritmia con fibrilación, fluttes auricular o taquicardia paroxística.³ Esto es importante, ya que la muerte en ellos es provocada por la insuficiencia cardíaca o una infección intercurrente.⁷

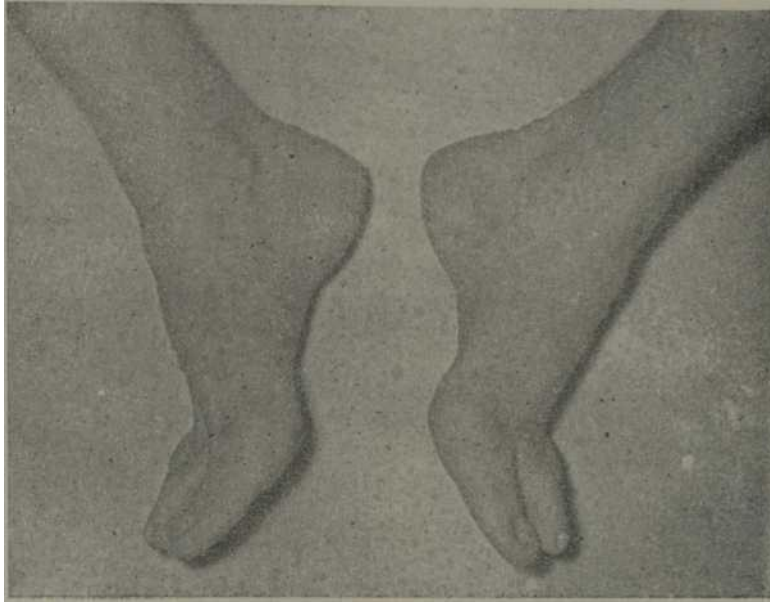


Fig. 5—Pie excavados correspondientes al caso anterior.



Fig. 6—A F.G. hermana del paciente con pie excavado de Friedreich típico.



Fig. 7. La anterior de lado para mostrar su cifoescoliosis dorsal.

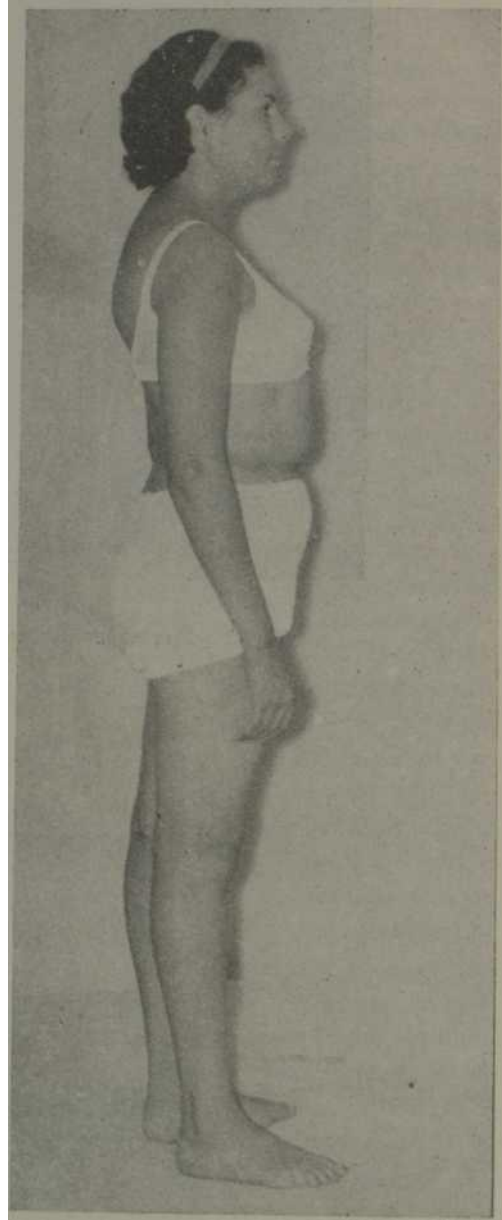


Fig. 8. M.J.F.G. hermana del paciente mostrando en la foto de lado genu recurvatum.

SUMMARY

Valles Calaña, L. y O. Hernández Cossio. *Friedreich's diseases. Report of a case and of frustrated forms in the same family.* Rev. Cub. Med. 11: 4, 1972.

A family which had a case of *Friedreich's* disease with all its clinical manifestations is described, emphasizing the presence of other familiarly members (parents and brothers) with incomplete or frustrated forms. Suggestions are made that all spinocerebellar degenerations are nothing more than different forms of a same process, therefore, giving a satisfactory answer to the doubts established by the findings in a same family of different clinical entities. Features and incidence of heart disorders in this patient are emphasized.

RESUME

Valles Calaña, L. y O. Hernández Cossio. *Maladies de Friedreich, rapport d'un cas et des formes frustrées dans la même famille.* Rev. Cub. Med. 11: 4, 1972.

Une famille avec un patient porteur d'une maladie de *Friedrich* avec toutes ses manifestations cliniques est décrite, en se détachant la présence d'autres membres de la famille avec formes incomplètes ou frustrées. On détache que toutes les dégénération spinaleuses ne sont plus que de diverses formes d'un même processus, ce qui donne une réponse satisfaisante aux doutes établies par trouvailles dans une même famille de quelques cotités cliniques. On peut détacher aussiles caractéristiques et la fréquence des alterations cardiaques dansces patients.

PE3KME.

BaaJi3C KajiaHBH, JI. h 0. 3pHaHje3 Koccho.3aóojieBaHKn ípumpHxa.Cooó- n^eHiie o^LHoro cj^ías n jipyrnx HenojiHHx áiopM b toí ze cevn>e. Rev. Cub.

OriHCHBaeTCfl cei.iBH c namieHTOM HociiTejiew 3aÓ0JieBaHUK íünjrpnxa co Bce- m KjraHirqecKMHM npoHBJiemwTJiK ero.OTMe^aeTCfl npncyTCTBie .rrpyriDC HJie- hob ceMBH (poffHTejm u dpaTm) c HenojiHHi.ra \$opMai.ra.yKa3HBaeTCH na to, VTO cnnHOM03se'íKOBue sereHepamm hbjihkitch pa3JDraHHMii \$opMaMH ojmoro h Toro se npoiecca,tiTo h odiHCHHeT yjioBJieTBopiiTejiBHo \$aKT oóHapyKeHEH b ojihoh h toí se ceMte HeKOTOpux H3 3t:dc íuiHHiraécKax 3aóojieBam8<, Tarase nojwepKUBaBTCH xapaKTepHctkh h 'lacTOTa cepjieH- hhx n3MeHeHM y 3thx ijaujieHTOB.

BIBLIOGRAFIA

1. —Adams, R.D., and Sidman, R.L.: Introduction to neurop:hology, McGraw-Hill, New York, 1968.
2. —Friedreich, N.: Uber degenerative atro.phie der spinalen hinterstringe, Arch. Anat. Physiol. 26:391, 1863.
3. —Carcía, R., y colab: Cardiopatías en la enfermedad de Friedreich, Rev. Clin. Esp. 120:225, 1971.
4. —Gimeno, A. y Martínez, E.: Dos casos de atrofia cerebelosa no familiar con las características clínicas de la enfermedad de Friedreich, Rev. Clin. Esp. 73 '140, 1959.
4. —Greenfield, J. G.: The spino-cerebellar degenerations, Blackwell, Oxford, 1954.
5. —Grinker, R. R., and Salis, A. L.: Neurology, Charles C. Thomas, Springfield, 1966.
6. —Hetver, R. L.: Study of fatal cases of Friedreich's ataxia, Brit. Med. J. 3:649, 1968.
7. —Hetver, R.L.: The heart in Friedreich's ataxia, Brit. Hearih J. 31:5, 1969.
8. —Hewer, R.L., andRobinson, N.: Diabetes mellitus in [Vi dreich's ataxia, J Neurol. Neurosurg. Psychiat. 31:226, 1968.
9. —Kobler, E.: Das psychopathologische bild bei der Friedreichschen ataxie, Schweiz. Arch. Neur. Neuroch. Psychiat. 105:145 1969.
10. —Locke ,S., and Foley, J. M.: A case of cerebellar ataxia with a discussion of classification, Arch. Neurol. 3:279, 1960.
11. —Mollaret, P., Robin, Vet Bertrand, l.: Maladie hereditaire du chien, homologue de l'herédo-ataxie cérébclleuse de Pierre Marie et de la maladie de Friedreich, Rev. Neurol. 51 :172, 1933.
12. —Mozer, J. J.: Co-nservalion du réflexe me- diopubien dans la maladie de Friedreich. Rev. Neurol. 42:305, 1928.
13. —Nadas,AS., Alimurung, M.M., and Sie- racki, L.A.: Cardiac manifestations of Friedreich's ataxia, New Eng. J. Med. 244: 239, 1951.

14. —*Oddo, C.*, et *Maté, C.*: Deux cas d'heredo- ataxie cerebelleuse, *Rev. Neurol.* 30:135, 1916.
15. —*O'Leary, J. L.*, et *al.*: Hereditary ataxia of rabbits, *Arch. Neurol.* 6:123, 1962.
16. —*Oliva, M.*, y colab : Enfermedad de Friedreich. Presentación de un caso, *Rev. Cub. Ped.* 43:187, 1971.
17. *Roth, M.*: On a possible relationship between hereditary ataxia and peroneal muscular atrophy, with a critical review of the problem of "intermediate forras" in the degenerative disorder of the central nervous systems, *Brain* 71:416, 1948.
18. —*Spillane, J. D.*: Familiar pes cavus and absent tendon-jerks. Its relationship with Friedreich's disease and peroneal muscular atrophy, *Brain* 63:215, 1940.
19. —*Vareta, J.*: Alteraciones electrocardiográficas en la enfermedad de Friedreich, *Rev. Clin. Esp.* 37:40, 1950.
20. —*Virela, J.*, y *González, J. A.*: Miocarditis neurológicas. (La cardiopatía de la enfermedad de Friedreich), *Rev. Clin. Esp.* 38:191, 1950.
21. —} *akusheva, IV.*, y *Madjageladze, N.A.*: Ataxia espinocebelosa: estudio clínico, *Bol. Hosp. Lenin J.*-115, 1967.