

# *Esclerosis lateral primaria y esclerosis lateral amiotrófica*

## *Presentación de un caso familiar*

Por el Dr.: Francisco Zamora Ubieta (10)

### **INTRODUCCION**

Estas dos enfermedades de la vía motora presentan como característica común la afectación de la vía piramidal. Se produce pérdida de los cilindros asociados a desmielinización de las heces piramidales. Pueden estar lesionadas las células de Betz de la corteza motora. La localización tóraco-lumbar es la más frecuente en la esclerosis lateral primaria. Este cuadro anatómico da lugar en la clínica a parálisis, paresia o simplemente debilidad de las extremidades afectadas con hipertonía e hiperreflexia. Suele aparecer el signo de Babinski o sucedáneos.

Si al síndrome piramidal, ya descrito, se añaden atrofas musculares comúnmente bilaterales, de comienzo progresivo y distal debido a lesiones degenerativas que producen retracción y esclerosis de las células de las astas anteriores de la médula con posterior invasión neuróglia estamos en presencia de la esclerosis lateral amiotrófica. En alguna etapa de la enfermedad puede comprometerse el bulbo dando lugar a parálisis labio-gloso-laríngea.

Mucho se ha discutido sobre la existencia o no del síndrome aislado piramidal que da

origen a la esclerosis lateral primaria. Fue aceptada primeramente desde el punto de vista teórico, sin demostración anatómica, por llegarse a la conclusión de que si existía la atrofia muscular por lesión de la vía motora periférica, sí existía la esclerosis lateral amiotrófica por lesión de las vías central y periférica, debía lógicamente existir la lesión aislada de la vía central.<sup>1</sup> Strümpell describe la enfermedad en 1880<sup>1,2</sup> basándose en un caso en el cual se encontró degeneración aislada de la vía piramidal, desde la cápsula interna hasta la médula lumbar con escasas lesiones del nervio hipogloso y de las astas anteriores de la médula, y que clínicamente cursó con parálisis espástica y exaltación de los reflejos tendinosos sin atrofas musculares ni trastornos de la sensibilidad.<sup>1</sup>

En 1898 Lorrain publica su tesis sobre esta afección estudiando cuidadosamente sus síntomas clínicos y su anatomía patológica.<sup>2</sup> En 1901 el propio Strümpell describe un caso familiar con el nombre de parálisis espinal espástica hereditaria.<sup>3</sup>

Dieulafoy<sup>4</sup> la pone en duda a principios de este siglo y basándose en un trabajo anterior de Pitres insinúa que tal vez sólo fuese una variedad de esclerosis múltiple.

---

10 Postgraduado del Dpto. de Medicina Interna del Hosp. Regional de Victoria de las Tunas, Oriente,

Bauer<sup>5</sup> la acepta como una rara enfermedad familiar en la que sólo está justificado el diagnóstico si se sabe que la misma existe en otros miembros de la familia.

Stark y Moersch<sup>6</sup> la señalan como entidad clínica independiente en 1945, siendo aceptada actualmente como una enfermedad, rara y familiar que suele afectar los haces piramidales en el segmento tóracolumbar de la médula con debilidad y espasticidad asociada a hiperreflexia, Babinski o ambos en las extremidades inferiores como sintomatología predominante.<sup>7</sup> Pueden afectarse otros segmentos, incluso las células de Betz de la corteza motora.

En cuanto a la esclerosis lateral amiotrófica es conocida desde los clásicos trabajos de Charcot en 1865,<sup>2</sup> considerándose para la mayoría de los autores como una enfermedad no familiar ni hereditaria; pero se ha demostrado que se presenta como trastorno hereditario en un número importante de casos.<sup>7</sup> Ello explicaría el hecho de que en las islas Marianas del Pacífico donde el matrimonio entre consanguíneos es frecuente constituye del 8 al 10% de la mortalidad adulta.

Litter y Wexselblatt<sup>2</sup> se refieren a la esclerosis lateral amiotrófica familiar como una forma clínica de la parálisis espástica familiar (concepto clínico equivalente al concepto anatómico de esclerosis lateral primaria) y la señalan como excepcional y discutida. Otras formas clínicas serían la asociada a síntomas cerebelosos (forma de transición con la heredoataxia cerebelosa) y la asociada a ataxia medular (forma de transición con la enfermedad de Friedreich).

#### *Presentación del caso*

Familia G. C., la edad de cuyos miembros oscila entre 7 y 54 años; raza blanca,

de los cuales 10 pertenecen al sexo femenino y 3 al masculino.

La H. C. de conjunto que recogemos es la siguiente:

Padres primos hermanos con el antecedente de una tía común que fue afectada de parálisis progresiva con adelgazamiento de las extremidades y que falleció aproximadamente a los 27 años.

Los padres se encuentran bien y no presentan debilidad en las extremidades.

Han tenido once hijos, de los cuales 6 (1 masculino y 5 femeninos) se sienten bien y 5 (1 masculino y 4 femeninos) padecen o están comenzando a padecer una enfermedad que empieza alrededor de los 8 años (en el varón comenzó a los 4 años) que se caracteriza por debilidad progresiva en las extremidades inferiores, lo que va dificultando la marcha hasta el punto de impedírsela a 3 (1 masculino y 2 femeninos) y dificultársela a 2 (ambos femeninos).

Algo después de presentar los primeros síntomas las piernas comienzan a adelgazarse y los pies adoptan la posición de varo-equino. En los cuatro mayores en los que la enfermedad ha evolucionado por más tiempo aparece adelgazamiento bilateral de comienzo distal en las extremidades superiores asociada a un mayor o menor grado de debilidad. No han presentado dolor ni trastornos esfinterianos en todo el curso de la enfermedad.

Al examen físico se aprecian pacientes con el intelecto intacto y facies no característica.

La marcha está imposibilitada en 3 y dificultada en 2. En los que pueden andar se observa una marcha paretoespástica apoyando primeramente la porción anterior y externa de ambas plantas.

El examen de los pares craneales, la coordinación dinámica (índice - nariz)

y la sensibilidad tanto superficial como profunda son normales.

La coordinación estática (maniobra de Romberg) no puede realizarse debido al déficit motor y la dinámica (talón - rodilla) es normal en la menor, no pudiendo realizarse en los otros cuatro por la razón antes expuesta.

Se observan atrofas musculares en las extremidades inferiores (músculos de las piernas, muslos y cintura pelviana) conjuntamente con amiotrofias en las extremidades superiores de comienzo distal en mayor o menor grado en 4 (1 masculino y 3 femeninos). Estas atrofas de las extremidades superiores son más intensas en los músculos extensores que en los flexores. En las manos se aprecian atrofia de los músculos interóseos y de las eminencias tenar e hipotenar.

Atrofas de los músculos intercostales hacen sobresalir las costillas en los cuatro mayores y en el varón en que la enfermedad comenzó a más temprana edad se observa intensa cifoescoliosis de concavidad izquierda debida a atrofia más acentuada de los músculos de los "canales vertebrales del lado derecho". Todos presentan cifoescoliosis más o menos acentuada excepto la menor.

Hay fibrilaciones musculares en los cuatro mayores.

El tono muscular se encuentra conservado o disminuido dependiendo del grupo muscular.

La motilidad activa está comprometida en los cuatro mayores en las extremidades inferiores y es necesario que para cambiar de la posición sentada para el decúbito tengan que auxiliarse de las manos para subir las piernas.

La fuerza muscular está disminuida en todos los grupos musculares dependientes de la inervación raquídea aunque el grado varía algo de un lado con respecto al otro.

Los reflejos ósteotendinosos de las extremidades superiores están exaltados de ambos lados en los cuatro pacientes del sexo femenino. En el varón sólo en el lado izquierdo, en el derecho están disminuidos. (Se hace excepción del reflejo tricipital el cual fue encontrado normal de ambos lados en todos excepto la menor en que estaba exaltado).

El reflejo rotuliano es normal en ambos lados en las dos mayores; en las otras dos están exaltados bilateralmente y en el varón se encuentra exaltado en el lado izquierdo siendo normal el derecho.

El reflejo aquiliano está ausente en ambos lados en todos.

El reflejo medio plantar está ausente en uno (la mayor), en tres se produce el signo de Babinski (dos en el lado derecho y uno en el izquierdo) y en uno (el varón) tiende a presentarse el Babinski del lado derecho, pero la hiperextensión del pulgar se la imposibilita de modo completo la atrofia del extensor de ese dedo.

Los reflejos cutáneos abdominales están presentes en todos y no aparece clonus en ninguno.

El examen físico del resto de los aparatos es normal. En tres de los pacientes se efectuaron exámenes de rutina, incluyendo serología y estudio del líquido cefalorraquídeo siendo normales.

El examen físico realizado a los miembros aparentemente sanos de la familia (padres y resto de los hermanos) reveló lo siguiente:

Lucen presentar una fuerza muscular conservada sin amiotrofias.

Hay hipertonía de grado variable con hiperreflexia rotuliana bilateral en todos (ocho).

Los reflejos cutáneos abdominales están presentes en cinco y ausentes en tres.

En seis de los pacientes apareció clonas.

Al explorar el reflejo medio plantar aparece el reflejo de los acortadores en cuatro, Babinski izquierdo en uno y en otro abducción del 5to. dedo del pie (Poucep).

No se encontraron trastornos de la sensibilidad, coordinación ni de los pares craneales.

El examen físico del resto de los aparatos es normal.

#### DISCUSION

Ante una enfermedad evolutiva que se caracteriza en la clínica por atrofas musculares bilaterales asociadas a un síndrome piramidal sin compromiso de la sensibilidad no es difícil hacer el diagnóstico de esclerosis lateral amiotrófica.

La presencia en el resto de los miembros de la familia (padres y hermanos) de un síndrome piramidal puro sin atrofas musculares ni alteraciones sensitivas sugieren el diagnóstico de esclerosis lateral primaria.

La característica familiar y la afectación selectiva de la vía motora piramidal en unos y de ésta y las astas anteriores de la médula en los otros excluyen el diagnóstico de tumores medulares o de sus cubiertas.

La esclerosis en placas puede tener formas amiotróficas, mas la presencia familiar y la ausencia de otros signos: nistagmus, dismetría, adiadococinesia, palabra escandida, etc., la hacen descartar.

La siringomielia puede también presentar atrofas musculares, pero se distingue por su característica disociación de la sensibilidad.

La atrofia muscular espinal progresiva se caracteriza clínicamente nos atrofas de

los músculos de comienzo distal como nuestros casos, pero con arreflexia ósteotendinosa y ausencia de signos piramidales.

La atrofia muscular espinal de la infancia de Werding-Hoffman tiene carácter familiar, produce atrofas, pero el comienzo suele ser alrededor de los seis meses y hay ausencia de signos piramidalismo.

La poliomieltis aguda presenta un período febril previo a las amiotrofas. Hay arreflexia y ausencia de signos piramidales. La atrofia muscular neural de Charcot-Marie-Tooth comienza por las piernas, es familiar, puede comprometer posteriormente las extremidades superiores, pero se asocian a alteraciones de la sensibilidad, al menos ligeras y abolición de los reflejos tendinosos con ausencia de signos de piramidalismo.

Las miopatías primitivas suelen ser familiares, más son de comienzo por la raíz de las extremidades, no hay fibrilaciones musculares, hay arreflexia y ausencia de signos piramidales.

La ataxia medular hereditaria, (Enfermedad de Friedreich) presenta pérdida de los reflejos y un síndrome cordonal posterior ausente en nuestros pacientes.

La sífilis medular queda excluida por la característica familiar, lo excepcional de ese tipo de localización medular, la negatividad de la serología y la falta de trastornos esfinterianos.

Se ha descrito una forma de esclerosis primitiva de los haces piramidales, no familiar y de comienzo en la edad madura. Esto es excepcional y no concuerda con la edad de aparición en nuestros pacientes ni con la presencia familiar.

## CONCLUSIONES

1. De acuerdo con la historia y el examen físico efectuado a nuestros pacientes y después de realizar un amplio diagnóstico diferencial llegamos a la conclusión de que nos encontramos ante la infrecuente esclerosis lateral primaria y esclerosis lateral amiotrófica familiar.
2. Consideramos que la afectación del sistema motor en estos pacientes ha comprometido primero la neurona central y después la periférica. Para ello nos basamos en:
  - a) Presentación del síndrome piramidal en todo el grupo familiar tanto los que padecen la enfermedad amiotrófica como los otros miembros.
  - b) Presentación del síndrome piramidal en el menor de los miembros de la familia examinados (7 años) edad inferior a la edad de comienzo en casi todos los pacientes de las atroñas musculares.
  - c) Presentación del síndrome piramidal completo en la niña (9 años) en que están comenzando ahora las amiotroñas.
3. Preferimos la denominación de esclerosis lateral primaria (acepción anatómica) que el de parálisis espástica familiar (acepción clínica), pues como hemos podido comprobar en este grupo de pacientes los que presentan el síndrome piramidal puro no refieren siquiera debilidad en las extremidades inferiores.
4. En nuestros pacientes afectados de esclerosis lateral amiotrófica familiar las atroñas comenzaron en la edad escolar, por las extremidades inferiores, no ha dado síntomas bulbares y ha evolucionado por más de veinte años en una por más de quince años en otra y más de diez en des. Características estas excepcionales en la evolución de la forma no familiar de esta entidad.
5. No se observaron en ninguno de nuestros casos signos cerebelosos o ataxia medular.

## SUMARIO

Se presenta un caso familiar de afectación de la vía motora catalogándose de esclerosis lateral primaria y esclerosis lateral amiotrófica familiar, considerándose que en los pacientes que presentan la esclerosis lateral amiotrófica la lesión motora comenzó por la neurona central.

Se señala que se prefiere el término esclerosis lateral primaria al de parálisis espástica familiar y se concluye describiendo las diferencias evolutivas entre la esclerosis lateral amiotrófica no familiar y la esclerosis lateral amiotrófica presente en nuestros casos.

## BIBLIOGRAFIA

- 1.—*Aschoff, L.*: Tratado de Anatomía Patológica, Trad. al español de la Séptima ed. alemana, tomo II, pp. 395. Reimpreso por I. Hernández, Habana, 1948.
- 2.—*Litter, M* y *Wexselblutt, M.*: Tratado de Neurología, Segunda ed., pp. 305 - 380. El Ateneo, Buenos Aires, 1944.
- 3.—*Wechsler, I. S.*: Neurología Clínica, Traducción al castellano de la sexta ed. inglesa, pp. 107. Unión Tipográfica Editorial Hispano-Americana, México, 1949
- 4.—*Dieulafoy, J.*: Manual de Patología Interna, Cuarta ed. española, tomo III, pp. 226. Librería Extranjera y Nacional, científica y literaria, Madrid, 1904.

5. —*Bauer*, Diagnóstico Diferencial de las Enfermedades Internas. Traducción al castellano de la segunda ed. inglesa, pp. 275. Editorial Científico-Médico, Barcelona, 1959.
6. —*Stark, F. M. y Moersch, F. P.*: Primary Lateral Sclerosis; Distinet Clinical Entity. *J. Nerv. & Ment. Dis.*, 102: 332, 1945.
7. —*Cecil, R y Loeb, R.*: Tratado de Medicina Interna. Décima ed. en español, To mo II, pp. 1386 y 1387. Editorial Interamericana, S.A., 1960.
8. —*Forreras Valenti, P.*: Medicina Interna Reimpresión corregida de la sexta ed. p.p 896. Editorial Marín, S.A., Barcelona. 1962