

ESCRITO 37. ATAXIA HEREDITARIA: LA ENFERMEDAD DE FRIEDREICH^{1*}.



Sandor Ferenzi (1904d). (Traducción: Equipo Indepsi - Biopsique).

Desde el punto de vista etiológico, las enfermedades nerviosas pueden ser adquiridas o congénitas. Las primeras son enfermedades en el sentido propio de la palabra, las segundas anomalías del desarrollo. Sin embargo, existe un grupo de afecciones nerviosas que, de hecho, son inclasificables en una u otra categoría. Y esto, porque el sujeto nace sin una malformación visible, pero con una predisposición a esta. Resultado: la persona es más o menos normal hasta cierta edad, hasta que un día sobreviene un cambio decisivo. La enfermedad entonces aparece.

El aislamiento de tales entidades nosográficas ha sido reconocido y explicado de un modo profundo por Jendrássik, particularmente a propósito de las malformaciones extrauterinas. Él distinguió las enfermedades congénitas amiotróficas, tetánicas y atáxicas. Recordaré aquí un caso de ataxia hereditaria llamada “Enfermedad de Friedreich” y destaco el carácter excepcional del caso.

De acuerdo a nuestros actuales conocimientos, la enfermedad de Friedreich consiste en esto: uno, dos o más raramente varios miembros de una familia nacen con los fascículos del cerebelo alterados, afectando con rapidez el funcionamiento fisiológico normal. Se trata de una verdadera predestinación congénita a la escaración selectiva que Gowers llamó Abiosis. En el caso de la enfermedad de Friedreich, esto se manifiesta a nivel de los fascículos posteriores y laterales de la médula espinal, y principalmente los del cuello, así como los del cerebelo. Los síntomas de esta enfermedad se desarrollan al mismo tiempo que este substrato anatómico y se caracterizan por la definición concisa que nos da Ladame.

La ataxia afecta lentamente y de manera creciente los cuatro miembros. Ella toca varios individuos de una misma familia y aparece en la infancia. Al comienzo, los miembros inferiores del enfermo son atacados, y algún tiempo después, el tronco, los brazos, luego la lengua, la laringe y los ojos. Los músculos oculares son atacados sin embargo sin producir dolor o problemas de la sensibilidad o de los reflejos pupilares.

Los elementos negativos son muy importantes. Por la simple razón de que permiten distinguir la enfermedad de Friedreich del tabes dorsal donde la manifestación en varios miembros de una misma familia pueden existir igualmente. El caso del que hablo es muy característico: reúne en efecto casi todos los síntomas mencionados esporádicamente en la literatura.

El enfermo es un tallador, de veinte años. Sus padres no son consanguíneos. Su padre y su abuelo eran alcohólicos. Este detalle tiene su importancia ya que, según Friedreich,² la enfermedad se produce cuando los niños son engendrados en estado embriaguez.

La fratría está compuesta de nueve hermanos y hermanas. Dos murieron a temprana edad. Seis tienen buena salud, pero queda uno que sufre de la misma enfermedad que mi enfermo. Este tuvo un terrible miedo a la edad de cinco, seis años y sufrió de una enfermedad febril. Su salud se restableció alrededor de los dieciséis años. Pero desde entonces, su enfermedad se manifiesta y se desarrolla hasta hoy día. El enfermo no tiene ninguna sensación de saciedad, aunque consuma enormes cantidades de comida. Tiene la

1*.- “Friedreich-fèle betegség esete”, en Orvosi Hetilap, 1904, N° 48.

2.- Friedreich: describe en 1863, esta enfermedad es, de hecho, hereditaria y no ligada al alcohol. (NDT.).

impresión de que su estómago está vacío. Notamos sin embargo que no hay rastros de azúcar en su orina. Desde los dieciséis años, su caminar está alterado. Se puede decir que él parece ebrio. Desde hace dos años, sus manos presentan una torpeza extrema. Su respiración es entrecortada, lenta en otros momentos. Entre periodos, el estado de sus miembros inferiores se ha deteriorado. La primera cosa que verdaderamente llama la atención en este enfermo, es su caminata. Él da grandes pasos vacilando y su cuerpo baila. En ocasiones, separa sus piernas y continúa con los ojos su extraño caminar. Cuando comienza a desplazarse, no es capaz de detenerse bruscamente. Le es imposible fijar sus miembros inferiores en una posición estable cualquiera. Su ataxia es típica. Se puede distinguir una ligera ataxia de los miembros superiores y los músculos del rostro. Esta se intensifica si cierra los ojos o permanece en posición estirada.

Su cabeza cimbrante recuerda una suerte de *nystagmus capitis*. La deformación de sus pies es característica aunque sea en sí misma insuficiente para establecer el diagnóstico. Los dos pies son cortos, apretados de adelante hacia atrás. Son equinos, y el arco de la planta del pie es muy profundo. La cara dorsal es exageradamente curva. En fin, los tendones se han acortado y deforman la piel de cada dedo produciendo pliegues. Las articulaciones del metatarso están bajo una tensión permanente y la curvatura de los dedos los hace parecer garras. Tal deformación, el “pie deforme de Friedreich”, no se presenta en ninguna otra enfermedad. La columna vertebral está igualmente torcida, sobretodo en el plano frontal; se puede hablar de *scoliose dorsale singulière* y de lumbago izquierdo (*lumbalis sinistra*). Es muy raro que dos anomalías semejantes se encuentren en un mismo individuo. Los reflejos de la rodilla están ausentes.

Otro signo de degeneración: la asimetría del rostro en relación al desarrollo irregular de los alvéolos y del proceso de la dentición. Los lóbulos de las orejas están pegados, pero un resto embrionario cuelga delante de la oreja izquierda. La pupila es normal así como el fondo del ojo y la sensibilidad superficial es profunda. No podemos entonces hablar de tabes dorsal juvenil. El enfermo habla de manera sacudida, explosiva, y su inteligencia es limitada. Su concentración psíquica también lo es.

Cuando habla de su hermana que tiene la misma enfermedad, subraya que cayó enferma exactamente como él, a la misma edad. Esta mujer de treinta y tres años está enferma desde los diecisiete años. Su caminar, según lo que él describe, es parecido al de él, y sus pies están deformados de la misma manera. Actualmente, ella no puede caminar. Se encuentra en el hospital de Trencsen. Él aprendió que ella tenía exactamente los mismos problemas que él.

Que se trata de la enfermedad de Friedreich no cabe ninguna duda. Es sintomático que las disfunciones del sistema nervioso hayan comenzado en el hermano y la hermana a la misma edad. El pronóstico de la enfermedad *quo ad vitam*, no es malo,³ La necrosis de los tejidos se reduce en general a una parte periférica del sistema nervioso y no ataca los centros vitales. Por el contrario, la perspectiva *quo ad sanatinem* es mediocre. Él, como su hermana tendrá handicaps y daños en algún tiempo. La acción terapéutica se reduce a evitar las incomodidades y a prescribir ejercicios de coordinación de movimientos. El enfermo absorbe la lecitina por vía interna. En tal caso, la autopsia permite encontrar, entre otros la anomalía de ciertos fascículos posteriores y laterales, una delgadez extrema de toda la médula espinal.

La atrofia del cerebelo es muy frecuente. Puede observarse etapas o a veces síntomas de la enfermedad de Friedreich y los de la ataxia hereditaria cerebelosa descritos por Marie, mezclados.

Volver a Selecciones Ferenczianas

PÁGINAS DEL PORTAL ALSF-CHILE

<http://www.alsf-chile.org> - <http://www.biopsique.cl> - <http://www.indepsi.cl>

Contacto: alsfchile@alsf-chile.org.

3.- Esta enfermedad rara es, de hecho, de mal pronóstico ya que el ataque cardíaco es extremadamente frecuente y severo. (NDT).