Año 1903 N.º 1371

UNIVERSIDAD NACIONAL DE BUENOS AIRES

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

HEREDO-ATAXIA-CEREBELOSA

Y

SU DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CON LA ENFERMEDAD DE FRIEDREICH

TESIS

PRESENTADA PARA OPTAR AL GRADO DE DOCTOR EN MEDICINA

POR

LUCIO VICENTE LÓPEZ

BUENOS AIRES
LIBRERÍA Y CASA EDITORA DE A. ETCHEPAREBORDA
Tacuarí 359
1903

HEREDO-ATAXIA-CEREBELOSA

Y

SU DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CON LA ENFERMEDAD DE FRIEDREICH

Año 1903 N.º 1371

UNIVERSIDAD NACIONAL DE BUENOS AIRES

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

HEREDO - ATAXIA - CEREBELOSA

Y

SU DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CON LA ENFERMEDAD DE FRIEDREICH

TESIS

PRESENTADA PARA OPTAR AL GRADO DE DOCTOR EN MEDICINA

POR

LUCIO VICENTE LÓPEZ

BUENOS AIRES
LIBRERÍA Y CASA EDITORA DE A. ETCHEPAREBORDA
Tacuarí 359
1903

Art. 162 del Reglamento de la Facultad.—La Facultad no se hace solidaria de las opiniones vertidas en la Tesis.

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

Decano

Dr. D. Eufemio Uballes

Vicedecano

Dr. D. Pedro Lagleyze.

Académicos Titulares

Dr. D. Leopoldo Montes de Oca.
" " José T. Baca.
" " Rafael Herrera Vegas.
" " Jacob de Tezanos Pinto.
" " Eufemio Uballes.
" " Juan R. Fernández.
" " Enrique E. del Arca
" " Pedro N. Arata.
" " Manuel Blancas.
" " Roberto Wernicke.
" " Pedro Lagleyze.
" " José Penna.
" " Luís Guemes.
" " Eliseo Cantón.
" " Gregorio N. Chaves.

Académicos Honorarios

Dr. D. Ernesto Aberg.
" " Eduardo Wilde.
" " Martín Spuch.
" " Telémaco Susini.
" " Edmundo Nocard.
" " Emilio R. Coni.
" " Olyntho de Magalhaes.

Secretario Titular

Dr. D. Zenón Aguilar.

Prosecretario

Dr. D. Carlos Robertson.

ESCUELA DE MEDICINA

Asignaturas	Catedráticos titulares
Zoología médica	Doctor Pedro Lacavera
Física médica	» Jaime R. Costa.
Química médica	» Atanasio Quiroga.
Botánica médica	» Lucio Durañona
Química aplicada á la Medicina	» Pedro N. Arata.
Histología teórico-práctica	» Rodolfo de Gainza.
Anatomía descriptiva	» Juan José Naon.
Patología general y ejercicios clínicos	» Roberto Wernicke.
Anatomía topográfica	» Juvencio Z. Arce.
Fisiología general y humana	» Pedro J. Coronado.
Anatomía patológica	» Telémaco Susini.
Bacteriología	» Carlos Malbrán
Higiene pública y privada	» Julio Méndez
Materia Médica y Terapéutica	» Justiniano Ledesma.
Patología externa	» Obdulio Hernández
Medicina operatoria	» Adalberto Ramaugé.
Clínica ginecológica	» Enrique Bazterrica.
» Oto-rino-Laringológica	» Eduardo Ovejero.
» Dermatológica y sifilográfica	» Baldomero Sommer.
» Epidemiológica	» José Penna.
» Quirúrgica	» Julián Aguilar.
» Neurológica	» José M. Ramos Mejía
» Médica	» Luis Güemes.
» Médica	» Francisco A. Sicardi.
Clínica oftalmológica	» Pedro Lagleyze
Patología interna	» Marcial V. Quiroga.
Medicina legal	» Francisco de Veyga.
Clínica Quirúrgica	» Antonio C. Gandolfo.
» Médica	» Gregorio N. Chaves.
» Obstétrica	» Samuel Molina.
Toxicología experimental	» Juan B. Señorans.
Clínica Pediátrica	» Manuel Blancas.
» Médica	» Abel Ayerza.
» Genito urinaria	» Federico Texo.
» Psiquiátrica	» Domingo Cabred
» Quirúrgica	» Vacante
» Obstétrica	» Eliseo Cantón.

ESCUELA DE MEDICINA

Asignaturas		Catedráticos substitutos
Zoología Médica	Doctor	D. J. Greenway
Física médica	»	Juan José Galiano
Química médica	»	Francisco B. Reyes
Botánica médica	»	Roberto S. Kolbe
Química aplicada á la medicina	»	Francisco P. Lavalle
Histología teórico-práctica	»	Samuel de Madrid
Anatomía descriptiva	»	Juan D. Piñero J. López Figueroa
Patología general y ejercicios clínicos	»	G. Aráoz Alfaro
Anatomía topográfica	»	Avelino Gutiérrez Francisco Llobet
Fisiología general y humana	»	Horacio G. Piñero Mariano Alurralde
Anatomía patológica	»	José Badía Marcelo Viñas
Bacteriología	»	Juan Carlos Delfino Leopoldo Uriarte
Higiene pública y privada		Vacante
Materia médica y terapéutica	»	Enrique E. del Arca Angel M. Centeno
Medicina operatoria	»	Nicolás Repetto, en ej. Leandro Valle
Clínica ginecológica	»	Alfredo Lagarde José F. Molinari
Clínica Oto-rino-laringológica	»	Wenceslao Tello E. V Segura
Clínica dermatológica y sifilográfica	«	M. Aberastury
Patología externa	»	Pascual Palma Daniel J. Cranwell
Patología interna		Vacante
Clínica oftalmológica	»	Francisco C. Barraza. Teófilo A. Moret
Clínica médica	»	Patricio Fleming
Clínica epidemiológica		Vacante
Clínica quirúrgica	»	Juan B. Justo Enrique Corbellini
Clínica neurológica	»	José A. Esteves José R. Semprun
Clínica médica	»	Ricardo Colón
Medicina legal	»	Domingo S. Cavia Pedro Barbieri, en ej.
Clínica quirúrgica	»	Diógenes Decoud
Clínica médica	»	Julio Méndez Ignacio Allende
Clínica obstétrica	»	Fanor Velarde Enrique Pardo
Toxicología experimental	»	Juan Alba Carreras
Clínica pediátrica	»	Facundo Larguía Antonio F. Piñero
Clínica médica	»	Vacante
Clínica genito urinaria		Pedro Benedit en ej.
Clínica psiquiátrica	»	Benjamín T. Solari José T. Borda
Clínica quirúrgica		Vacante
Clínica obstétrica	»	Enrique Zárate

ESCUELA DE FARMACIA

Asignaturas	Cated. titulares
Botánica sistemática aplicada á la Farmacia	Dr. Adolfo Mujica
Química inorgánica aplicada	» Miguel Puiggari
Farmacognosia vegetal y animal	» Juan A. Boeri
Química orgánica aplicada á la Farmacia	» Pedro N. Arata
Farmacia galénica (Técnica farmacéutica)	» J. Manuel Irizar
Higiene	» Ricardo Schatz
Química analítica toxicológica	» Atanasio Quiroga
Ensayo y determinación de drogas	» J. Manuel Irizar

Asignaturas	Cated. substitutos
Botánica sistemática aplicada á la Farmacia	Vacante
Química inorgánica aplicada	Vacante
Farmacognósia vegetal y animal	Sr. Juan A. Domínguez
Química orgánica aplicada á la farmacia	Vacante
Farmacia galénica (Técnica farmacéutica	Vacante
Higiene	Vacante
Química analítica y toxicológica	Vacante
Ensayo y determinación de drogas	Vacante

ESCUELA DE PARTERAS

Asignaturas	Cated. titulares
Parto fisiológico y clínica obstétrica Parto distócico y clínica obstétrica	Dr Juan R. Fernández

Asignaturas	Cated. substitutos
Parto fisiológico y clínica obstétrica	M. Z. O'Farrel!
Parto distócico y clínica obstétrica	Vacante

ESCUELA DE ODONTOLOGÍA

Asignaturas	Cated. titulares
Anatomía, fisiología, patología	Dr. León Pereira
Cirugía protética, higiene, materia médica y terapéutica dentarias, medicina legal	» N. Etchepareborda

Asignaturas	Cated. substitutos
Anatomia, fisiología, Patología	Vacante
Cirugía protética, higiene, materia médica y terapéutica dentarias, medicina legal	Vacante

PADRINO DE TESIS

ACADÉMICO: DR. LUÍS GÜEMES

Profesor de Clínica Médica

I

En el año 1893, el eminente neuropatologista M. Pierre Marie, describía una especie mórbida nueva. (1)

Lo que llamó ante todo su atención, fueron algunas observaciones anteriores, consideradas como formas atípicas de la enfermedad de Friedreich que tenían muchos puntos de contacto con sus observaciones personales. Seguramente esos casos no eran sino otros tantos ejemplos de la nueva enfermedad que el sabio profesor, con su autoridad indiscutible, introducía entonces en el vasto dominio de la neuropatología.

Fundado en los tres caracteres principales de

(1) *Semaine Médicale,* página 444.

la enfermedad, Marie le dió el nombre de *heredo-ataxia-cerebelosa*, que conserva todavía. Este término abarca en su significado dos rasgos comunes con la enfermedad de Friedreich, esto es, su origen hereditario y la incoordinación de los movimientos.

En realidad, esta denominación fué tomada por Marie del término "*Ataxia-hereditaria*" con el que Friedreich había designado á la enfermedad que lleva hoy su nombre, al cual agregó el epíteto *cerebelosa*, indicando de esta manera la localización de sus lesiones anatómicas.

Las observaciones de Fraser, Nonne, Sanger Brown y Klippel, citadas por Marie en su excelente monografía, demuestran también que esta nueva entidad tiene algunos caracteres clínicos y anatomo-patológicos propios, aparentemente muy distintos de los de la enfermedad de Friedreich.

Estos observadores — si bien en un número de autopsias muy reducido — habían descubierto que la alteración principal consistía en una atrofia del cerebelo, lesión, por cierto, muy diferente de las conocidas hasta entonces en la enfermedad de Friedreich.

Sin embargo, Marie se limitó exclusivamente á establecer una separación provisoria, esperando que nuevos estudios comprobaran la individualidad de estas afecciones.

Veremos más adelante que su separación defi-

nitiva hubiera sido prematura, porque si es cierto que tienen algunos caracteres distintos, no es menos cierto que hay entre ellas una gran analogía.

No debemos afirmar todavía nada definitivo respecto al carácter de esas enfermedades, pero podemos decir, por lo menos, que los estudios hechos por Brissaud, Londe, Schultze, y más tarde por Gerest en su notable obra sobre la teoría de los neuronas, vienen á establecer el estrecho parentesco anatomo-patológico de estas afecciones, tan semejantes ya por sus síntomas y tan íntimamente ligadas por su etiología.

Opinamos que hoy la tendencia debe ser esta: reunir las dos enfermedades en una sola entidad mórbida, capaz de exteriorizarse bajo dos formas distintas, según el sitio en que se localice su lesión anatómica, y designarlas con la antigua denominación de *ataxia hereditaria,* cuyo significado, comprendiéndolas, no compromete á una ni otra.

II

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Las descripciones que hacen los tratados didácticos de la sintomatología de las enfermedades nerviosas, son siempre el resultado de la observación de un gran número de enfermos, pues excepcionalmente se observa un caso clínico completo que pueda dar, él solo, todos los síntomas y todos los caracteres de la enfermedad á que pertenece. Así, Brissand, (1) en sus conferencias sobre la enfermedad de Friedreich, decía á sus alumnos que para completar en todos sus detalles el cua-

(1) Leçons sur les maladies nerveuses, 1893-94.

dro sintomático trazado por los autores, tenía necesidad de presentarles tres enfermos, que reunidos mostraran la sintomatología casi entera é integral de la afección.

Con la heredo-ataxia-cerebelosa sucede otro tanto y el caso que hemos estudiado es uno de esos ejemplos clínicos de forma incompleta, *frustrados*, si se me permite este término tan usado hoy, cuya sintomatología *poco franca* dificulta tanto el diagnóstico.

Se trata de un individuo de veintiocho años, que sabe muy poco de sus antecedentes hereditarios, desgraciadamente en este caso en que podrían dar tantas facilidades para formular un diagnóstico exacto.

Recuerda haber tenido sarampión; y, dato curioso, es casto *malgré-lui*, su inmovilidad casi absoluta lo ha obligado á abstenerse de los placeres carnales.

Su padre, que vive en Bahía Blanca, lo hizo trabajar en el campo desde niño, donde pudo desempeñarse sin ningún inconveniente hasta los diecinueve años, edad en que, por primera vez, tuvo alguna dificultad para caminar. Nos cuenta, sin embargo, que dos años antes, más ó menos, había sentido en la pierna izquierda « *puntadas agudas*, » cuya localización era variada.

Algún tiempo más tarde, en la imposibilidad de seguir trabajando, fué llevado al Hospital de

Clínicas, donde estuvo siete meses, siendo enviado de allí al Hospital San Roque.

No vamos á detenernos en otros datos obscuros que hemos recogido del enfermo. Durante su larga permanencia en el hospital, ha olvidado y confundido sus antecedentes, y los estudiantes, para quienes ha servido de estudio, han ejercido una influencia tan grande sobre su verdadera historia, que hoy tiene una *ad-hoc* para cada interrogatorio, que modifica con una asombrosa docilidad á la más leve insinuación.

Queremos, sin embargo, insistir en un dato que, además de servir para comprobar el carácter familial de la heredo-ataxia-cerebelosa, demuestra también las relaciones estrechas que hay entre esta enfermedad y la de Friedreich. Nos refiere que tiene un hermano único, dos años mayor, con quien ha tenido ocasión de verse hace poco tiempo, y que está atacado de su misma enfermedad: *igual dificultad en el andar y en los movimientos y las mismas perturbaciones de la palabra.*

Sabemos que la heredo-ataxia-cerebelosa y la enfermedad de Friedreich son enfermedades familiales. Todos los observadores han dado á conocer este carácter que las distingue, y entre éllos Sanger Brown (1) que da cuenta, en uno de los veintiún casos observados por él, de una familia

---

(1) On hereditary ataxy with a series of twenty one cases.

en la cual veintitrés de sus miembros tenían heredo-ataxia-cerebelosa.

Pero el enfermo agrega que su hermano *es paralítico desde niño.* Esto no nos permite asegurar que se trate de la heredo-ataxia de Marie, desde que, por lo general, esta enfermedad comienza después de la época de la pubertad.

¿Será un enfermo de Friedreich?

Probablemente. La edad en que comenzó su enfermedad y los síntomas actuales á que nos hemos referido, nos hacen suponer esto último. Nada podemos afirmar al respecto, pero si fuera así, esto probaría que además del parentesco sintomático que existe entre estas enfermedades, hay también una relación etiológica digna de tenerse en cuenta. De todos modos no hacemos sino dejar constancia de estos antecedentes.

Antes de hacer el examen sintomático del enfermo, vamos á dar los síntomas de la heredo-ataxia-cerebelosa, tal como se presentarían en un *caso tipo.*

1.° *Una vacilación de la marcha* muy característica, conocida con el nombre de *marcha tabeto cerebelosa* de Charcot ó *disbasia cerebelosa* ó *marcha titubeante no espasmódica.* (P. Blocq). (1)

2.° *Instabilidad de los miembros superiores,*

---

(1) Les troubles de la marche dans les maladies nerveuses.

representada como en la enfermedad de Friedreich por *movimientos pseudo-coréicos.*

3.º *La misma instabilidad de la cabeza con movimientos de rotación ó de flexión irregular.* (1)

4.º *Dificultad de la palabra.*

5.º El *reflejo rotuliano exagerado.*

6.º *Perturbaciones de la vista*, que pueden consistir en *nistagmus, estrechamiento del campo visual, parálisis del músculo recto externo, diplopia, discromatopsia, reacción lenta de la pupila á la luz y á la acomodación,* á veces *el signo de Argyll Robertson, ambliopía, atrofia papilar.*

De todo este conjunto de síntomas, que como hemos dicho, pertenecen á un caso tipo de esta enfermedad, nuestro enfermo presenta las perturbaciones de los movimientos y de la palabra y la exageración del reflejo rotuliano.

Llama la atención en él la falta de equilibrio. Su marcha es pesada y lenta y hace *zig-zags* á derecha é izquierda de la línea directriz, semejantes á los pasos inciertos de un ebrio, ó «á los de un sujeto, que sin costumbre, circulara sobre el puente de un navío cuando el mar está agitado».

Brissaud, al estudiar la enfermedad de Friedreich, hace una observación perfectamente apli-

---

(1) Revue neurologique de 1894. Sur un cas d'hérédo-ataxie-cérébelleuse, par E. Brissaud et P. Londe.

cable á la heredo-ataxia-cerebelosa en que la marcha se presenta con caracteres idénticos á los de aquella enfermedad; dice que los enfermos hacen *movimientos de equilibrio suplementarios,* pero que estos movimientos no son ilógicos, al contrario, parece que la lógica sea la razón de ser de la incoordinación, puesto que es para evitar caer que el enfermo ejecuta estos movimientos inútiles en apariencia.

Está perfectamente conservado el *sentido muscular*, y aunque su pérdida es excepcional en la heredo-ataxia-cerebelosa, lo hacemos notar para comprobar que la marcha incoordinada del enfermo y su instabilidad es debida únicamente á la falta de equilibrio, desde que conoce perfectamente la situación de sus miembros.

En la cabeza no se notan oscilaciones ni movimientos de rotación.

En los miembros superiores notamos, no solamente una incoordinación muy manifiesta en la ejecución de los actos que se le ordenan, sino también movimientos continuos, algo así como una «inquietud de los músculos».

Estos movimientos son más perceptibles en las manos, cuyos dedos cambian de posición continuamente.

La escritura se hace por lo tanto sumamente difícil y los caracteres son desordenados, incompletos, separados.

Las *perturbaciones de la palabra* no pertenecen á ninguno de los tipos conocidos.

No es la palabra *scandée* y *explosiva* de la esclerosis en placas, sino más bien una dificultad que no es fácil de describir, pero que se exteriori za bajo la forma de una palabra *lenta y monótona*, sin alcanzar jamás un tono elevado, como si el enfermo no pudiera levantar la voz.

Uno de los síntomas más importantes de esta afección y que sirve en la mayoría de los casos para confirmar el diagnóstico, es la *exageración del reflejo rotuliano*, que se observa casi constantemente en la heredo-ataxia-cerebelosa.

En algunos casos, raros sin embargo, se ha visto la abolición de este reflejo, pero se trataba, como pudo confirmarse fuera de toda duda, de casos completamente atípicos, resultado de la asociación de la heredo-ataxia de Marie á la enfermedad de Friedreich, afección en la que este reflejo se encuentra generalmente abolido.

Al estudiar la anatomía patológica de la heredo-ataxia-cerebelosa, veremos que la exageración de este reflejo es debida á la desaparición de las células de Purkinje que deja á los cuernos anteriores una autonomía más completa.

Dijimos que nuestro enfermo no presenta ninguna de las perturbaciones de la vista que señalamos al hablar de los síntomas de esta enfermedad, á las cuales M. Marie atribuía una importancia tan

grande; y veremos en el capítulo siguiente, al tratar del diagnóstico diferencial, que la falta de estas lesiones no es suficiente para que el diagnóstico no pueda ser formulado con exactitud, desde que el enfermo presenta otros caracteres etiológicos y sintomáticos muy importantes.

III

SU DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

con la enfermedad de Friedreich

Como hemos visto en la historia de esta enfermedad, la heredo-ataxia-cerebelosa estuvo confundida con la enfermedad de Friedreich hasta el año 1893, en que Marie, fundado en la exageración de los reflejos, en algunas perturbaciones oculares de importancia y en las diferencias etiológicas de estas enfermedades hizo de la heredo-ataxia-cerebelosa una entidad mórbida nueva.

Se comprende que estas dos enfermedades se hayan confundido con facilidad desde que además de presentar ambas el carácter familial y heredi-

tario que las distingue, presentan también una serie de síntomas comunes que se atribuían naturalmente á las mismas lesiones medulares antes de conocer las autopsias efectuadas por Marie, Fraser, Nonne, Menzel y otros.

Dejando para más adelante el estudio del parentesco sintomático que existe entre la heredo-ataxia cerebelosa y la enfermedad de Friedreich, vamos á ocuparnos de uno de sus puntos de contacto más importantes. Es su origen hereditario. El nombre que había dado Friedreich á la enfermedad que lleva hoy el suyo, *ataxia hereditaria* y el nombre de heredo-ataxia-cerebelosa, demuestran suficientemente que el factor etiológico principal es la herencia. En efecto, estas afecciones se observan generalmente en personas de la misma familia y atacan varios hermanos á la vez, pudiendo presentarse este carácter tan manifiestamente como en el caso señalado por Ormerod, (1) en que de ocho hermanos, siete tenían la enfermedad de Friedreich. Casos no menos curiosos que este se han visto también en la heredo-ataxia-cerebelosa, como el observado por Sanger Brown, en el que había, como ya hemos dicho, veintitrés personas atacadas.

Sin embargo, este carácter no es absoluto, y

---

(1) Manuel de Médecine. — Debove, Achard., V. 3, página 594.

aunque sean la excepción, se han observado algunas familias en las cuales no había sino un solo miembro enfermo.

Debemos hacer notar que las dos enfermedades no sobrevienen á la misma edad y así, mientras que la enfermedad de Friedreich comienza en la mayoría de los casos antes de la edad de la pubertad, la heredo-ataxia de Marie se la observa, sobre todo, en las personas que han pasado esta edad, y más generalmente, después de los veinte años. Esta regla no tiene tampoco carácter absoluto. Veamos oı que dice Brissaud (2) á este respecto: « Todos los hechos no cuadran con esta aserción; si fuera así, el diagnóstico sería muy fácil. Bastaría cerciorarse con cierta precisión de la fecha de aparición de los primeros síntomas y el problema estaría resuelto. Antes de la edad de la pubertad se trataría de la enfermedad de Friedreich, después de la pubertad de la heredo-ataxia-cerebelosa. Los casos del período de la pubertad, propiamente dicho, serían los únicos dudosos y exigirían una información más minuciosa.

Agrega Brissaud, que no se sabe jamás exactamente en qué época comienzan los primeros sín tomas de la enfermedad de Friedreich, pero quedado el carácter de su lesión anatómica, puede

---

(2) Leçons sur les maladies nerveuses. Salpétrière, 1893-94.

suponerse que no solo es una enfermedad *hereditaria*, sino también congénita. Por otra parte, la heredo-ataxia-cerebelosa no se declara sino excepcionalmente antes de los veinte años y algunas veces puede declararse recién á los treinta y cinco; por lo tanto, aunque ella sea hereditaria, deja de ser como la otra, una enfermedad *congénita*. Es una *enfermedad de la edad adulta*.

Haremos notar ahora que hay cierta diferencia entre sus caracteres hereditarios. En la enfermedad de Friedreich se observa muy rara vez la herencia similar; se encuentran en los padres otras enfermedades nerviosas, tales como la histeria, epilepsia, tabes, etc., es decir, que observamos generalmente lo que Charcot ha llamado « herencia de transformación ». Es perfectamente comprensible que sea esta la forma de herencia observada en la enfermedad de Friedreich, desde que las personas atacadas por ella, generalmente entre siete y catorce años, quedan imposibilitadas para casarse, y por lo tanto sin descendencia.

No sucede lo mismo con la heredo-ataxia de Marie. Comenzando sus primeros síntomas entre los veinte y veinticinco años, por lo general, deja aptas para casarse á las personas destinadas á ser atacadas por ella y la posibilidad de la herencia similar es entonces mucho mayor. Á propósito de este carácter, Marie da cuenta de las observaciones hechas por Sanger Brown, Nonne, Klip-

pel y Durante, en las cuales todas hacen notar la influencia en línea ascendente. Y agrega Marie: "Por ejemplo, en la observación de Sanger Brown la bisabuela presentaba ya síntomas de la enfermedad que estudiamos, su hija, su nieta, y los hijos de ésta, fueron igualmente atacados".

Es necesario, pues, dar un gran valor en el diagnóstico diferencial, á todos los antecedentes de la enfermedad, porque teniendo en cuenta estos caracteres etiológicos es que podemos muchas veces diagnosticar estas afecciones cuando los síntomas han sido insuficientes para diferenciarlas.

Conocemos ya su etiología y las diferencias más importantes. Vamos á estudiar ahora sus síntomas, tomando un *caso tipo* de la enfermedad de Friedreich, porque como hemos dicho al tratar de la heredo-ataxia-cerebelosa los casos clínicos completos son muy raros y lo más común, en casi todas las enfermedades nerviosas, es observar una sintomatología incompleta que no concuerda con las descripciones de los tratados didácticos.

Al hacer este estudio comparativo, encontramos dos clases de síntomas, los primeros comunes á las dos enfermedades y los segundos propios de cada uno de ellos. Los primeros comprenden todas las perturbaciones de los movimientos que se manifiestan en ambas afecciones en una forma tan semejante que sería imposible llegar á distin-

guirlas sin recurrir á otros síntomas de diferenciación. En efecto; observamos en la enfermedad de Friedreich la misma *vacilación en la marcha* que en la heredo-ataxia-cerebelosa y como en esta los enfermos tienen el *andar pesado, titubeante* y *en zig-zags, como el andar de un ebrio.*

Más adelante, al estudiar la anatomía patológica veremos como estas enfermedades de lesiones tan diferentes tienen idénticas perturbaciones de la marcha. Por ahora nos contentaremos con transcribir lo que dice Brissaud [1]: como es evi-
« dente que la *atrofia cerebelosa* es *inconstante* en
« la enfermedad de Friedreich, bastará hacer in-
« tervenir en la patogenia del sindroma cerebeloso
« las *lesiones de las fibras espinales que llegan*
« *hasta el cerebelo.* Admitid que esta lesión su-
« prima la corriente nerviosa centrípeta, cuyas
« incitaciones en la superficie del cerebelo son ne-
« cesarias para las funciones del equilibrio, y ten-
« dréis una explicación del sindroma, tan satis-
« factoria como si la lesión se hubiera desarrollado
« primitivamente en el cerebelo mismo ».

Otro síntoma que se presenta también, casi sin excepción, en las dos enfermedades, es la *instabilidad de los miembros superiores,* que señalamos al hablar de la heredo-ataxia-cerebelosa y que se

---

(1) Loc. cit.

observa en la enfermedad de Friedreich con los mismos movimientos pseudo-coréicos que en ella.

Bien conocida es, por otra parte, la escritura confusa y desordenada de los enfermos de Friedreich.

La *instabilidad de la cabeza* es también un síntoma común á las dos afecciones, lo mismo que las *perturbaciones de la palabra,* que tienen iguales caracteres.

Estos son todos sus síntomas comunes; veamos ahora cuales son los caracteres propios de cada una de ellas.

El síntoma de diferenciación más importante es la *abolición del reflejo rotuliana,* que se observa de una manera constante en la enfermedad de Friedreich, mientras que en la heredo-ataxia-cerebelosa, como hemos dicho al tratar de esta en particular, está generalmente exagerado.

En un caso observado por Menzel había abolición de este reflejo, pero según Londe se trataba de una afección compleja, resultado de la asociación de la enfermedad de Friedreich á la heredo-ataxia de Marie.

El signo de Westphal implica una interrupción en el circuito del cual depende el reflejo patelar; una vez producida la excitación sobre el tendón rotuliano, esta se transmite por las fibras sensitivas á las raíces posteriores, pasa á la substancia gris, á las raíces anteriores y á las fibras motri-

ces del nervio crural. Es claro, entonces, que cualquiera lesión que ocupe una parte de este circuito lo interrumpe forzosamente y da lugar á la abolición de este reflejo. Esto es lo que observamos en el tabes, en el que la lesión anatómica se localiza sobre las fibras radiculares de los cordones posteriores.

Igual cosa sucede en las mielitis difusas, en la atrofia muscular progresiva y en la enfermedad de Friedreich, como veremos al tratar de su lesión anatómica.

Dijimos, al estudiar la sintomatología de la heredo-ataxia de Marie, que muy á menudo observamos *nistagmus* y otras perturbaciones más serias de la vista, que consisten en *estrechamiento campimétrico*, *diplopia*, *discromatopsia*, etc., y también, según Brissaud, una ambliopía probablemente ligada á una atrofia papilar.

De todas estas perturbaciones de la vista únicamente el nistagmus es común á las dos enfermedades. El diagnóstico diferencial se puede hacer cuando existe esta serie de perturbaciones; por el contrario, cuando ellas faltan cree Marie que no puede ser formulado con seguridad.

Indicaremos ahora dos alteraciones que ayudarán al clínico para hacer este diagnóstico y que se observan exclusivamente en la enfermedad de Friedreich. Estas son una *desviación escoliótica* y el *pie bot con retracción de los tendones de Aquiles.*

Estas alteraciones, dice Marie, faltan por completo en la heredo-ataxia.

Debemos hacer notar que los síntomas que se presentan más comúnmente en la heredo-ataxia-cerebelosa y en la enfermedad de Friedreich son las perturbaciones de los movimientos, idénticas en las dos enfermedades.

Sus caracteres propios pueden permitirnos formular el diagnóstico; pero los ejemplos frustrados son tan generales, que debemos suponer que existen casos intermedios entre las dos afecciones, en los cuales el diagnóstico es imposible.

Si recordamos la sintomatología de nuestra observación clínica veremos que, aunque no haya ninguna perturbación de la vista y aunque sus síntomas, excepto la exageración del reflejo rotuliano, pertenezcan tanto á la heredo-ataxia de Marie como á la enfermedad de Friedreich, podemos sostener nuestro diagnóstico fundados casi exclusivamente en la exageración de este reflejo. « Si he eliminado la enfermedad de Friedreich es por la sola razón de que el reflejo rotuliano está exagerado » dice Brissaud en el libro que hemos citado anteriormente. Por otra parte, nuestro enfermo, además de los caracteres etiológicos propios de la heredo-ataxia, no presenta ninguna de las lesiones tróficas que caracterizan á la enfermedad de Friedreich: desviación escoliótica y una forma especial de pie bot. Estas lesiones tróficas son pro-

ducidas por las alteraciones de los cuernos posteriores, constantes en esta afección. En la heredoataxia de Marie la integridad de la médula explica la ausencia de estas mismas lesiones (Gerest).

ANATOMÍA PATOLÓGICA

Heredo-ataxia-cerebelosa

El número de autopsias que se ha verificado hasta la fecha es sumamente reducido; se ha podido comprobar, sin embargo, que la lesión prodominante, casi exclusiva, es una atrofia del cerebelo, localizada sobre todo en la substancia grís de su corteza.

En la observación de Fraser, el cerebelo pesaba 81 gramos, y 120 gramos en la de Nonne, siendo, como se sabe, el peso normal de este órgano, 160 gramos. Y, aunque en el primero de estos casos la médula no había sufrido ninguna alteración, en el segundo de ellos había una disminución de su calibre.

Sin embargo, no se trataba aquí, como en otro

caso observado por Menzel, de un tipo clínico puro de heredo-ataxia-cerebelosa, sino más bien de una asociación de esta á la enfermedad de Friedreich, desde que, además de otras anomalías, había abolición del reflejo rotuliano. Podemos decir, pues, que la lesión anatómica característica de esta enfermedad es la atrofia de las células de Purkinje que forman la corteza del cerebelo.

Enfermedad de Friedreich

Las únicas alteraciones que se pueden considerar como constantes en la enfermedad de Friedreich, son las lesiones de la médula descriptas en todos los tratados clásicos. Estas alteraciones se observan no solamente en los cordones blancos, sino también en la substancia grís. En los cordones posteriores predominan sobre el *haz de Goll*, existiendo también, aunque no tan marcadas, sobre el *haz de Burdach.*

En los cordones laterales se observan en el *haz de Gowers;* y, según Gerest, con una nitidez indiscutible en la región conocida con el nombre de *haz cerebeloso directo*, constituyendo esta alteración, la lesión patognomónica de la enfermedad de Friedreich.

Aparentemente, pues, las lesiones de estas enfermedades son muy diferentes. Sin embargo, no

es así; las investigaciones anatomo-patológicas hechas últimamente, han venido á constatar su estrecho parentesco. Trataremos de explicar esta relación según los estudios publicados por Gerest. El haz cerebeloso directo cuya lesión, como hemos visto, es patognomónica de la enfermedad de Friedreich, está formado por el conjunto de cilinderaxis de los *neuronas médulo-cerebelosos.* Este haz sube hasta el cerebelo, siguiendo la vía de los pedículos cerebelosos inferiores, y termina en su corteza, alrededor de las ramificaciones protoplasmáticas de las *células de Purkinje.* Estos *neuromas médulo-cerebelosos* forman la primera parte de la vía secundaria, cuya segunda porción está constituida por los *neuronas cerebelo-corticales* ó *cerebelo-cerebrales.*

Vemos, entonces, que en la enfermedad de Friedreich las lesiones prodominan evidentemente en los neuromas de la vía secundaria cerebelosa (haces cerebelosos directos). En la heredo-ataxia-cerebelosa, la lesión característica consiste en la atrofia de las células de Purkinje, que son precisamente los *cuerpos celulares de los neuromas cerebelo-cerebrales;* es decir, la porción terminal de la vía secundaria.

Del punto de vista anatómico, pues, el paren-

tesco de estas dos afecciones queda establecido desde que las lesiones se producen sobre un mismo sistema *cerebelo-medular,* atacado en su porción medular en la enfermedad de Friedreich y en su porción cerebelosa en la heredo ataxia de Marie.

CONCLUSIONES

Resulta del estudio de estas afecciones que todos sus caracteres fundamentales son semejantes.

Del punto de vista etiológico, ambas enfermedades tienen el mismo carácter familiar y hereditario, con ligeras diferencias en la edad en que comienzan sus primeros síntomas, debidas probablemente á las modificaciones que sufre el organismo en la pubertad.

Conocemos, también, la analogía de sus caracteres clínicos: la instabilidad de sus miembros, las perturbaciones de la marcha y de la palabra, son síntomas comunes á las dos enfermedades, y á veces también encontramos las mismas perturbaciones de la vista. Por otra parte, los casos

intermedios, debidos á la asociación de la heredo-ataxia-cerebelosa á la enfermedad de Friedreich, son muy comunes, de modo que no nos parece exagerada la aserción de Gerest cuando dice que no hay, del punto de vista clínico, ningún signo perteneciente á una de estas afecciones que no haya podido encontrarse en la otra.

Por último; sus lesiones se localizan sobre el mismo sistema, con la única diferencia de que la enfermedad de Friedreich ataca la región medular, mientras que en la heredo-ataxia de Marie las alteraciones se producen en la región cerebelosa.

Opinamos, pues, que estas dos enfermedades, cuya analogía etiológica, clínica y anatómica es tan grande, no son sino dos modalidades diferentes de la misma entidad mórbida.

L. V. López

Junio 16 de 1903.

Buenos Aires, junio 6 de 1903

Nómbrase á los señores: Académico doctor José Penna; profesor titular, doctor José M. Ramos Mejía, y profesor suplente, doctor José R. Semprun, para que, constituidos en comisión, se sirvan dictaminar respecto de la admisibilidad de esta tesis.

Uballes

Zenón Aguilar

Buenos Aires, junio 26 de 1903

Señor Decano:

Transcribo á continuación el acta labrada con motivo de la tesis presentada por el exalumno señor Lucio Vicente López.

« En el local de la Facultad, á 25 de junio de 1903, reunida la comisión examinadora que subscribe, encargada de dictaminar respecto de la admisibilidad de la tesis presentada por el exalumno señor Lucio Vicente López, que versa sobre « Heredo-ataxia-cerebelosa y su diagnóstico diferencial con la enfermedad de Friedreich » resolvió admitirla. Con lo que terminó el acto. (Firmado): *José Penna. — José M. Ramos Mejía. — José R. Semprun. — Carlos Robertson*, prosecretario ».

ZENÓN AGUILAR

Buenos Aires, junio 26 de 1903

Entréguese esta tesis á su autor para la impresión, fijándose por secretaría el día en que haya de ser sostenida.

UBALLES

Zenón Aguilar

PROPOSICIONES ACCESORIAS

I

Particularidades de la marcha cerebelosa.

II

Diagnóstico diferencial entre la úlcera simple y las crisis gástricas del tabes.

III

¿Puede la esclerosis en placas simular el heredo-tabes cerebeloso?