

Medicentro 1998, 2(n.esp.)**HOSPITAL MUNICIPAL DOCENTE DE REMEDIOS
VILLA CLARA****CARTA AL EDITOR****ATAXIA DE FRIEDREICH. PRESENTACIÓN DE UN PACIENTE**

Por:

Dr. Angel Antonio Urbay Ruiz¹.

1. Especialista de I Grado en Medicina Interna. Intensivista. Instructor.
Hospital Municipal Docente de Remedios. Villa Clara.

Señor Editor:

La enfermedad de Friedreich (EF) comienza en la primera o segunda década de la vida. La forma de herencia es autosómica recesiva, aunque se han descrito familias de herencia autosómica dominante. La evolución de esta enfermedad es lenta y progresiva y lleva a la invalidez de los 5 a 10 años de su aparición. El inicio de la enfermedad es solapado y sus manifestaciones atípicas durante algún tiempo. Generalmente lo primero en aparecer es la ataxia de las extremidades inferiores, que se manifiesta por dificultades en la marcha, seguida de dismetría, disdiadococinesia y otros signos de la estirpe cerebelosa¹⁻³.

Son frecuentes los trastornos sensitivos en forma de parestesias o dolores, aunque lo más característico son las alteraciones objetivas de la sensibilidad profunda, predominantemente en las extremidades inferiores. Hay hipopalestesia, disbatiestesia, abolición de los reflejos osteotendinosos, signo de Romberg e hipotonía muscular. Las manifestaciones clínicas de la afectación de la vía piramidal son poco evidentes o solamente esbozados en forma de Babinski. La palabra es escandida, la escritura temblorosa y es frecuente el nistagmo^{1,4-6}.

Es bastante característica la presencia de cifoscoliosis y de pie excavado, conjuntamente con otras anomalías esqueléticas, así como la coexistencia de cardiopatías y diabetes mellitus. La muerte es generalmente debida a otras enfermedades intercurrentes o al fallo cardíaco^{1,2,7}.

Presentación del paciente:

Paciente OPM de 58 años de edad, masculino y blanco, con antecedentes de salud anterior, que ingresa por primera vez en el año 1967 con deformidad en el pie izquierdo para corrección quirúrgica de su varo equino, y egresa con tratamiento ortopédico sin ser operado.

Posteriormente ingresa en 1972 por disnea y "ataques"; estos últimos consistían en la pérdida de la fuerza muscular de la pierna izquierda que le provocaban caída al

suelo; otras veces le tomaba el brazo izquierdo, con síntomas de mareos y sin pérdida de la conciencia. A todo este cuadro se le sobreañade inestabilidad de la marcha con disnea a los esfuerzos. Al examen físico se comprobó escoliosis dorsolumbar (Fig 1), desviación interna del pie izquierdo que remeda el pie varo equino, arritmia extrasistólica, soplo sistólico III/VI en mesocardio sin irradiación, con desdoblamiento del segundo ruido aórtico; pulso radial 52 por min; marcha con aumento de la base de sostén y desviación ligera hacia la derecha, palabra escandida, escritura temblorosa y Romberg con tendencia a la lateropulsión, sobre todo derecha.

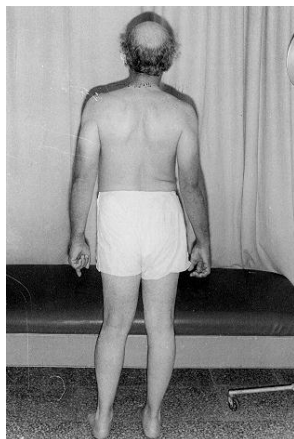


Figura 1 Obsérvese la escoliosis dorsolumbar.

Complementarios de interés: Rayos X de cráneo (Fig 2) silla turca dentro de límites normales, verticalidad del clivus, no se encontraron signos de hipertensión endocraneana, ni calcificaciones anómalas, ni lesiones de los huesos de la bóveda del cráneo. El telecardiograma informó aumento del área cardíaca a expensas del ventrículo izquierdo, con rectificación del arco medio del tronco de la pulmonar, no hay aumento evidente de la aurícula izquierda, flujo pulmonar normal. En la radiografía de columna dorso-lumbar se encontró escoliosis. Se le realizaron rayos X de ambos pies (Fig 3) donde se observó pie varo equino. Electrocardiograma con bigeminismo, Frec. 42 x', QRS mayor de 20", onda P no visible. Se sospecha la existencia de ritmo idioventricular.



Figura 2. Rayos X de cráneo con verticalidad del clivus; el resto es normal.

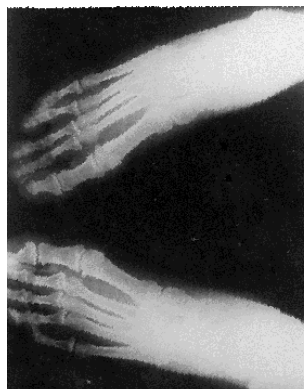


Figura 3. Radiografía de ambos pies donde aparece pie varo equino.

Es egresado a los 21 días con el diagnóstico de ataxia de Friedreich y miocardiopatía dilatada.

En 1974, teniendo 37 años, ingresa por pérdida del conocimiento, y se confirma crisis de Stokes Adams. Se complicó, además, con una bronconeumonía bacteriana, y tuvo fiebre durante varios días. Se le realizaron los siguientes complementarios: ECG, frecuencia 32 x', eje 0°, fibrilación auricular, HVI, ritmo de la unión AV, EEG, trazo normal. Se le indica tratamiento con atropina, isuprel y penicilina; mejoró y fue dado de alta.

En 1985, ingresa en la UCI con crisis de Stoke Adams, tonos arrítmicos, edemas en miembros inferiores, hepatomegalia congestiva. ECG con BAVC, Frec. 30 x'. Se le implanta un marcapaso. En las radiografías de tórax AP y lateral (Figs 4 y 5) se observó cardiomegalia global e hilios congestivos. Fue dado de alta a los 28 días, y se citó a consultas periódicas con Cardiología y Neurología. Hasta el año 1988 no se habían informado nuevos ingresos.

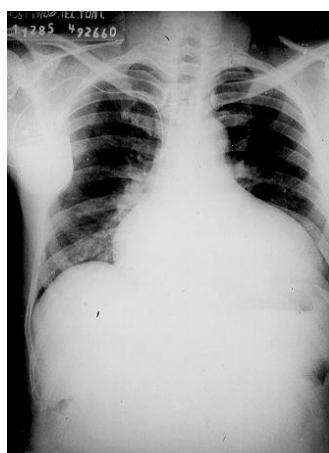


Figura 4. Imagen radiológica de tórax AP donde se observa cardiomegalia global, hilios congestivos, presencia de marcapaso.

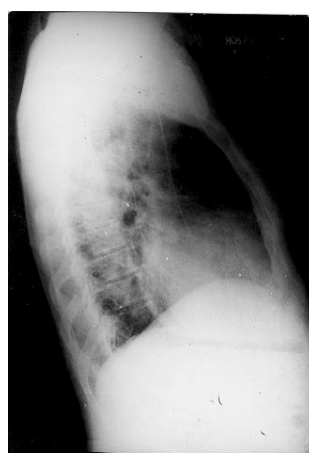


Figura 5. Rayos X de tórax lateral que corrobora el crecimiento de cavidades cardíacas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pedro Pons, A. Enfermedades del sistema nervioso, neurosis y medicina psicosomática. En su: Tratado de patología y clínica médica. Barcelona: Salvat, 1969:515-519.
2. Berciano, J. Síndromes espinocerebelosos: heredoataxia y paraplejia espástica hereditaria. *Medicine* 1986; 61:2536-2543.
3. Bencansa E, Anciones B, Sarría MJ, Barreiro, P. Potenciales evocados auditivos de tronco cerebral a la ataxia de friedreich. *Rev Clin Esp* 1985; 176(8):396-399.
4. Ell J, Rickert R. Neuro-otological abnormalities in Friedreich's ataxia. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 1984; 47:26-32.
5. Harding A. Friedreich's ataxia: a clinical and genetic study of 90 families with an analysis of early a diagnostic criterio and intrafamiliar clustering of clinical features. *Brain* 1981; 104:589-620.
6. Willner J, Roger H, Harsis AA. Chronic GM2 gangiodosis masquerading as atypical Friedreich's ataxia : clinical morfologic and biochemical studies of nine cases. *Neurology* 1981; 31(7):787-798.
7. Satya-Murti S. Auditory dysfunction in Friedreich's ataxia: result of spinal degeneration. *Neurology* 1980; 30:1047-53.