

*Hospital de Niños de La Plata*  
*Servicio del Prof. Eduardo G. Caselli*

### UN CASO DE ENFERMEDAD DE LANGE \*

FOR LOS

DRES. PROF. JOSE F. MORANO BRANDI, VELIA E. DE CAINO y  
JULIO A. MAZZA

Vamos a distraer la atención de ustedes con un lactante de 10 meses que presenta, fundamentalmente, hipertrofia congénita de los músculos, trastornos motores extrapiramidales y deficiencia mental, es decir, la triada sintomática de una afección extraordinariamente rara del lactante que fué descrita en 1934 por la profesora de Pediatría de Amsterdam, Cornelia de Lange.

*Historia de la enfermedad.*—Buscando en la literatura encontró C. Lange, una observación similar a sus tres casos, la de Bruck, de 1889.

Debré, con su colaborador Semelaigne, presentó a la Sociedad de Pediatría de París en 1934, un caso de hipertrofia muscular generalizada y recuerda que ya en 1925 había estudiado un niño de 10 meses con un cuadro clínico semejante, es decir, aspecto de miopatía pseudohipertrófica, con detención del crecimiento y con un gran retardo mental.

En 1936 Hall, Sunderman y Gitting refieren la observación de un lactante negro de 7 meses de edad, con hipertrofia muscular congénita y aspecto de atleta.

En 1937 Carrau y Otero, del Uruguay, presentan otro caso, un niño de 3 años y 4 meses con formas atléticas típicas, hipertrofia muscular, hipertonía discreta, retardo del crecimiento y muy ligero retardo intelectual.

En octubre de 1941 el malogrado Dr. M. Ramón Arana presentó con los Dres. Aquiles Gareiso y Ricardo S. Aguirre, a esta Sociedad que presidía, un niño de 4 ½ meses con hipertrofia muscular congénita, trastornos motores extrapiramidales, deficiencia mental, alteraciones de fondo de ojo, neuritis óptica doble, aumento de la fuerza muscular, electrodiagnóstico normal de los músculos y reacción miotónica negativa.

\* Comunicación presentada a la Sociedad Argentina de Pediatría en la sesión del 10 de diciembre de 1946.

## CASUÍSTICA

He aquí un cuadro con la casuística mundial de la enfermedad de Lange.

Cas.	Autores	Edad	Sintomatología	Evolución
1	C. de Lange ..	2 meses	Hipertrofia muscular. Hipertonía. Opistótonos Múltiples lesiones cerebrales.	Muerte. Autopsia; poroencefalia falta de desarrollo del cuerpo estriado.
2	C. de Lange ..	2½ meses	Hipertrofia muscular. Aspecto atlético. Piel gruesa.	Muerte a los 3 meses.
3	C. de Lange ..	5 meses	Contractura hipertónica. Opistótonos. Hipertrofia muscular.	Muerte por neumonía.
4	Bruck .....	10 meses	Hipert. muscular generalizada. Aspecto de atleta. Retardo en el crecimiento. Retardo intelectual. Distiroidismo.	Muerte a los pocos meses.
5	Debré .....	10 meses	Hipert. muscular generalizada. Aspecto de atleta. Retardo en el crecimiento. Retardo intelectual. Distiroidismo.	Muerte a los pocos meses.
6	Debré y Seme- laigne .....	2 años raza blanca	Hipert. muscular generalizada Aspecto de atleta. Hipertrofia muscular. Acentuado retardo psíquico. Retardo de crecimiento. Distiroidismo.	Gran mejoría con tra- tamiento tiroideo.
7	Hall, Sunderman y Gitting .....	7 meses raza negra	Hipertrofia muscular congé- nita.	Sin cambios apreciables.
8	Carrau y Otero	3 a 4 meses	Hipertrofia muscular. Ligera hipertonía. Aspecto de atleta. Retardo de crecimiento. Psiquismo casi normal.	Favorable. (Seguida hasta los 6 a 10 m). Hipertrofia se mantiene igual; el psiquismo me- jora.
9	Arana, Gareiso y Aguirre .....	4½ meses	Hipert. muscular congénita. Trastornos motores extrapira- midales. Deficiencia mental. Alteraciones de fondo de ojo. Neuritis óptica doble. Aum. de la fuerza muscular. Electrodiagnóstico normal. Reacción miotónica negativa.	1 mes de observación.
10	Morano Brandi, Caino y Mazza	10 meses	Hipertrofia muscular compro- bada por biopsia. Hipertonía generalizada. Opistótonos. Macroglosia. Red venosa hipertrofica. Fuerza muscular aumentada. Retardo psíquico acentuado. Retardo del desarrollo y cre- cimiento. Electrodiagnóstico normal. Reacción miotónica de Thom- sen negativa. Atrofia cerebral (neumocce- falografía).	El tratamiento tiroideo no lo mejoró.

*Etiopatogenia.*—Para Debré y sus colaboradores las causas de esta enfermedad es la disfunción tiroidea, habiendo mejorado uno de sus casos con el tratamiento tiroideo.

Para Cornelia de Lange la causa radica en lesiones orgánicas del sistema nervioso central. La sífilis no ha podido ser incriminada, pues las reacciones biológicas en sangre y en líquido céfalorraquídeo han resultado negativas.

*Sintomatología.*—El niño presenta el hábito del atleta o luchador descrito por Bruck. Cuello corto y grueso, hombros anchos, pecho profundo y pronunciado desarrollo muscular.

La hipertrofia muscular es simétrica y más pronunciada en la cintura escapular y en las extremidades. Hipertonía acentuada y ligera resistencia a los movimientos pasivos.

Venas superficiales muy desarrolladas, congestión y catarro de la mucosa nasal, bola adiposa de Bichat aumentada, lengua grande, ancha y procidente entre los labios, cabeza echada para atrás y ligera rigidez de cuello en opistótonos permanente, que a veces hace contactar el occipucio en el dorso; abdomen distendido, pequeña hernia umbilical, examen eléctrico normal de músculos y nervios, fuerza muscular aumentada, notable fuerza de prehensión de los dedos de las manos, trastornos motores extrapiramidales y un gran retardo del desarrollo psíquico y somático, pues el peso y la talla se resienten configurando el cuadro de distrofia.

*Anatomía patológica.*—En el primer caso de Lange se constataron múltiples lesiones del sistema nervioso central: microgiria, destrucción de la corteza cerebral por un proceso de poroencefalia, malformación del cuerpo estriado, putamen pequeño y cavitario, falta casi completa de células ganglionares y degeneración de las fibras nerviosas esparcidas; atrofia del globus pálido y degeneración de sus fibras, especialmente las perforantes; avanzada destrucción del tálamo óptico; alteraciones de los lóbulos temporales, tales como cavidades, status globulosus y fibras nerviosas degeneradas; cuarto ventrículo ligeramente distendido con leve inflamación de su plexo y del epéndimo, etc.

En el caso de Franz Bruck se comprobó ligera microgiria y el examen histológico de los fragmentos de lengua extraídos terapéuticamente, pues la lengua tenía tan enorme tamaño que impedía la respiración y la deglución, así como la biopsia del deltoides demostró claramente la existencia de una verdadera hipertrofia muscular.

*Química patológica y metabolismo.*—En el caso de Hall, Sunderman y Gitting el examen químico del suero sanguíneo reveló concentraciones altas de potasio, fósforo inorgánico y fosfatasa. La eliminación de creatina y creatinina por la orina se hizo en cantidades exageradamente altas, que aumentaron en forma notable sometiendo al enfermo a una dieta rica en proteínas y disminuyeron pasándolo a un régimen muy pobre en las mismas.



MORANO BRANDI y Colab.—ENFERMEDAD DE LANGE 283

En el caso de Carrau y Otero —niño de 3 años y 4 meses— la cantidad de creatinina en la orina no era muy alta, pero aumentó rápidamente al suministrarle alimentación rica en proteínas de la carne.

*Diagnóstico.*—El desarrollo muscular de la enfermedad de Lange ha sido confundido con la pseudo hipertrofia muscular que ofrecen algunos casos de mixedema. Tal fué el caso de Debré y Semelaigne que ya hemos referido.

Autores alemanes han hecho notar el desarrollo y la saliencia de las masas musculares en el mixedema congénito, que pueden aparentar en el niño un hábito atlético. Pero en realidad se trata de una pseudohipertrofia muscular, como lo demuestra el examen histológico y no de hipertrofia verdadera, lo que explica la eficacia del tratamiento tiroideo.

Al tratar el diagnóstico diferencial de nuestro caso mencionaremos otras entidades mórbidas que pueden tener alguna similitud.

*Evolución y pronóstico.*—De los 10 casos que figuran en el cuadro, cinco han muerto; han mejorado ostensiblemente dos; hubo pocos cambios apreciables en dos y en uno la observación fué tan sólo de un mes.

Sentada la teoría de C. Lange sobre la etiopatogenia nerviosa central, el pronóstico de estos pacientes es bien precario, tanto en lo que se refiere a su vida de relación, como a la supervivencia misma.

*Tratamiento.*—No hay tratamiento etiológico. En consecuencia, la terapéutica debe ser sintomática. Sedantes para la rigidez e hipertonía muscular, regulación dietética racional, generosa provisión de vitaminas y preservar a estos pacientes de las infecciones, para las que tienen una indudable menor resistencia.

#### NUESTRA OBSERVACION CLINICA

J. F. M., argentino, 2 meses de edad, ingresa a la sala N° 2 del Hospital de Niños de La Plata, Servicio del Prof. Caselli, el 10 de febrero de 1946.

*Antecedentes hereditarios:* Padre sufrió alteración mental; madre sana; 8 hermanos más, 7 sanos y 1 fallecido de neumonía.

*Antecedentes personales:* Nacido a término con 4.250 g. Embarazo y parto normales. Desde el nacimiento y hasta la actualidad el niño tiene suma dificultad para deglutir y respirar. A los 20 días de edad, por agalactia comienza a ser sometido a alimentación artificial, la que se cumple en forma incorrecta. Fué internado entonces en este Servicio en deficiente estado nutritivo con una distrofia acentuada y permaneció 5 meses, pero pese a la dietoterapia prolija complementada con vitaminas, ácidos aminados, transfusiones de plasma y de sangre, etc., sólo se logró una mejoría leve.

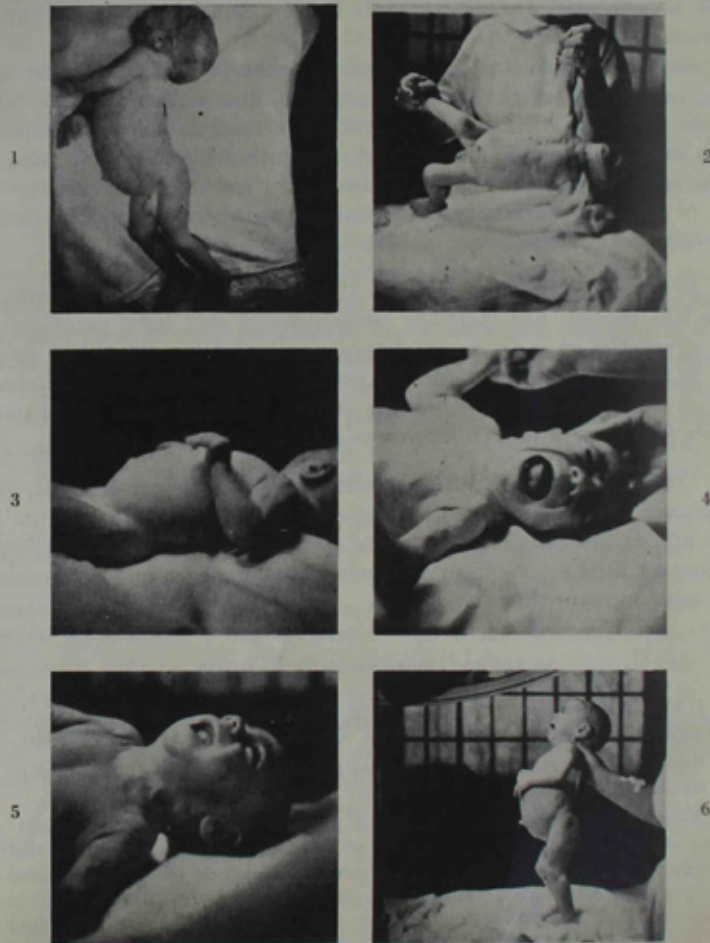
Ya en su primer ingreso nos llamó la atención una hipertonía evidente y un desarrollo anormal de la red venosa superficial.

Es dado de alta a pedido de los familiares, pero muy pronto (27 de agosto), retornó al Servicio afectado de una neumopatía aguda, de la que se restituyó bien con sulfamidas, penicilina, transfusiones y oxigenoterapia.

Pasado este episodio infeccioso, dirigimos nuestra investigación al síndrome neuromuscular que cada día se esbozaba con mayor nitidez.

El 8 de septiembre de 1946 levantamos el siguiente

*Estado actual:* Niño de 8 1/2 meses. Talla 62 cm. Peso, 4.600 g. Afebril. Enfermito en opistótonos permanente (Fig. 1), con la cabeza en hiperex-



*Fig. 1.*—Opistótonos acentuado. Red venosa del cráneo, muy dilatada.

*Fig. 2.*—Relieve de las masas musculares. Hipertonía acentuada.

*Fig. 3.*—Deltoides y cuádriceps en relieve. Abdomen dilatado. Hernia de ombligo.

*Fig. 4.*—Macroglosia. Bola adiposa de Bichet, muy desarrollada. Pectorales hipertrofiados.

*Fig. 5.*—Cuello corto y ancho. Venas yugulares extraordinariamente dilatadas.

*Fig. 6.*—Masas musculares de miembro inferior, muy desarrolladas. Abdomen enorme y hernia umbilical.

tensión hasta contactar por momentos el occipucio con el dorso; pleurotónos izquierdo. Contrasta la pronunciada disminución del panículo adiposo con el exagerado relieve de las masas musculares (Fig. 2). La hipertrofia muscular afecta a diversos grupos, entre los que se destacan los pectorales, interesápulo vertebrales, deltoides, etc. (Fig. 3). Las extremidades se presentan en semiflexión permanente, con los dedos completamente flexionados y los pulgares en oposición. Las venas superficiales están extraordinariamente dilatadas, aumentando de calibre con el llanto y los gritos.

Cabeza: Normocéfalo; ojos, pupilas, reaccionan bien a la luz. Bola adiposa de Bichat muy desarrollada.

Boca: Dentadura  $\frac{2}{2}$ ; macroglosia (Fig. 4).

Cuello: Corto y ancho; yugulares del tamaño de los del adulto (Fig. 5).

Tórax: Aparatos respiratorio y circulatorio: sin particularidades.

Abdomen: Globuloso, meteorizado, con red venosa colararterial; hígado en límites normales, se palpa el polo inferior del bazo; hernia umbilical (Fig. 6).

Sistema nervioso: Hipertonía generalizada que se exagera cuando el niño se irrita. Motilidad activa y pasiva dificultadas. El amasamiento y la reiteración de los movimientos pasivos consiguen vencer parcial y temporariamente el exagerado tonismo muscular. La fuerza muscular está aumentada.

*Examen neuropsíquico:* Destacamos, ante todo, las dificultades que ofrece el examen en niños de tan tierna edad, cuando se pretende sistematizarlo, pues si bien un déficit de orden psíquico o neurológico puede ser apreciado a simple vista, es en cambio tarea difícil encuadrarlo dentro de los cánones rígidos de un esquema de exploración.

Tal nos sucedió cuando investigamos el desarrollo mental con los "tests" de Arnold Gessel, pues tuvimos que desistir de la prueba, ya que no obstante encontrar un déficit mental evidente, el resultado nos pareció aleatorio, tanto por la intervención de la fatiga del niño, cuanto por el largo período de hospitalización que lógicamente ha debido restar al desarrollo de su psiquismo los estimulantes propios de la vida familiar.

Sentada esa advertencia, podemos afirmar que en muchos aspectos el niño a los 8  $\frac{1}{2}$  meses no respondió a las pruebas de 1 mes de edad; a los 10 meses no reconocía a la madre ni sonreía ante el biberón. En la investigación neurológica fuimos no tanto más afortunados. Sin embargo, aquí interviene también la fatiga, junto con la intranquilidad del niño; por eso es necesario realizarlo por etapas y en forma repetida para confrontar los resultados y corregir los errores de apreciación.

Así realizado el examen, arribamos a los siguientes resultados:

Reflejos otolíticos (aparecen al segundo mes y consisten en que el niño adopta posición erecta de la cabeza, cualesquiera sean los movimientos que se impriman al cuerpo): No se obtienen.

Reflejos de Magnus y Klein (normales hasta el año y desaparición completa a los 5 años, se investigan: niño acostado; al flexionar la cabeza, los miembros del lado hacia el que mira la cara se extienden, y los del opuesto se flexionan): No hay respuesta.

Reflejos al levantamiento y a la caída (presentes desde el nacimiento y evidentes al sexto mes; al alzar al niño bruscamente el cuerpo se dirige hacia adelante y los miembros hacia atrás; cuando el movimiento cesa, la cabeza y el cuerpo se dirigen hacia atrás, en cambio los miembros se alzan. Al dejarlo caer en sentido opuesto, el cuerpo se dirige adelante y los miembros se abren hacia afuera, como para atenuar el efecto de la caída): Respuesta normal.



Reflejo de presión palmar (se borra al cuarto mes; al colocar un objeto en la palma, el niño lo aprieta fuertemente): Respuesta positiva, aunque en algunas exploraciones fué incostante.

Reflejo de Moro (desaparece al quinto mes; un estímulo brusco provoca una espantada): Ausente.

Reflejo plantar de Collin (normal hasta el sexto mes; al excitar el borde externo del pie en su parte dorsal, se flexiona sobre la pierna y se extienden los dedos en abanico): Persiste en forma típica.

Reflejo cutáneo de defensa (normal el sexto mes; el pellizcamiento de la piel de la cara dorsal del pie provoca en el lactante normal la flexión sobre la pierna, de ésta sobre el muslo y de éste sobre la pelvis): Persiste.

Reflejo patelar contralateral (normal hasta el sexto mes; junto con la respuesta del patelar del lado excitado, el muslo del lado opuesto se coloca en abducción): No se obtiene.

Reflejo cutáneo abdominal (normal hasta el año, es un reflejo abdominal difuso; al pellizcar la piel de la región se obtiene una respuesta viva y generalizada de las extremidades inferiores sobre la pelvis, en ocasiones no se obtiene ninguna respuesta): No se obtiene.

Reflejo de succión (aparece antes del nacimiento): Retardo en su aparición.

Reflejo de presión plantar (desaparece al año, al presionar la parte anterior de la planta se obtiene una flexión de los dedos del pie): Presente.

Reflejo de Babinsky (fisiológico hasta los 3 años): Presente.

Posición de pie: Al tercer mes levanta el pie del suelo, reflejo de automatismo. No hay respuesta.

Al sexto mes apoya e hiperextiende los pies recordando al Little: No se observa.

Al noveno mes plantigrafía normal y esbozo del paso: No se observa; el niño se deja vencer por la acción del peso y la gravedad.

Reflejo ocular a la luz: Normal.

Reflejo cubital: Presente.

Reflejo patelar: Respuesta muy viva al menor estímulo.

Reflejo aquiliano: Presente.

Sensibilidad: De difícil exploración.

*Exámenes complementarios:* Wassermann y Kahn en sangre: Previa reactivación, negativas.

Líquido céfalo-raquídeo: Curva del benjui coloidal, normal.

Examen citológico: 4 elementos blancos por mm<sup>3</sup>.

Examen químico: Albúmina, 0,10 g %; cloruros, 8,08 g; glucosa, 1 g. Reacción de Pandy, negativa.

Examen bacteriológico: Negativo.

Presión: normal, 29; Quenstedt, 75; Stockey, 80.

Wassermann y Kahn en líquido céfalo-raquídeo: Negativa (12-XI-46).

Calcemia: 11 mg %. Fosfatemia, 5,5 mg %. Colesterol: 2,40 g %.

Repetido el dosaje después del tratamiento tiroideo, dió 2,40 g %.

Creatinina en sangre (método de Folin Wu): 0,735 mg %.

Creatina (evaluada en creatinina): 0,645 mg %.

Fosfatasas: 5 unidades Yenne Kay % de plasma durante 3 horas, a 37°.

Fondo de ojo (Dra. Irma C. de Giglio): Normal.

*Electrodiagnóstico* (Dr. Isolabella): No se observan modificaciones de calidad ni cantidad frente a las dos corrientes.

Reacción miotónica de Thomsen (Dr. Isolabella): Negativa.

Radiografía de tórax: Normal.

MORANO BRANDI y Colab.—ENFERMEDAD DE LANGE 287

Radiografía de huesos largos: Normal.

Radiografía de cráneo, frente y perfil: Normal.

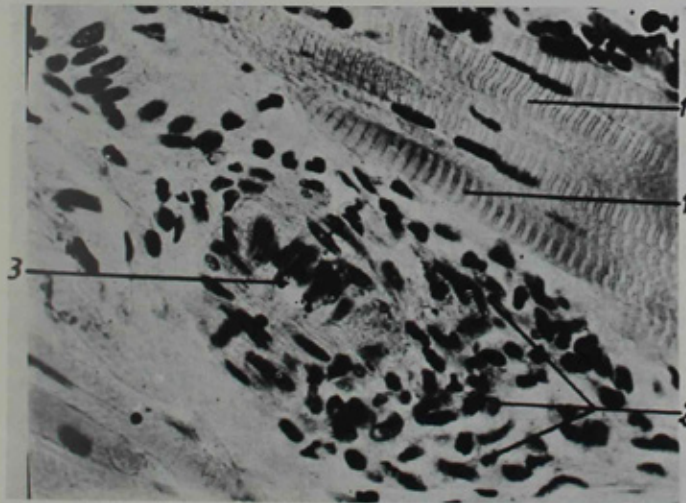
Biopsia muscular (Dr. Pianzola):

*Diagnóstico histopatológico:* Músculo dorsal: Se observa hipertrofia muscular con aumento del tejido conjuntivo adulto, infiltrados inflamatorios intersticiales constituyendo verdadera miositis crónica, proliferación del tejido perineural (Microf. 1 y 2).

Músculo recto anterior del abdomen: Las mismas lesiones arriba descriptas con menor intensidad.

*Recuento y fórmula:*

Glóbulos rojos, 4.200.000; glóbulos blancos, 12.500; hemoglobina, 91 %;



*Microfotografía 1*

1, Fibras musculares, ligeramente hipertrofiadas. 2, Infiltrado inflamatorio, que rodea en este caso un vaso. 3, Véase que en el infiltrado hay elementos polinucleares, y células mesenquimáticas en distinta faz de movilización. Col. hemat. eosina

polinucleares neutrófilos, 40; eosinófilos, 6; basófilos, 0; linfocitos, 51; monocitos, 3.

*Neumoencefalografía:* Para proceder a este método de exploración diagnóstica seguimos la técnica aconsejada por Escardó en su difundida tesis del año 1944.

Conseguimos inyectar 35 cm<sup>3</sup> de aire, reemplazando el líquido volumen a volumen, en cantidades de 5 cm<sup>3</sup> al principio y de 2 cm<sup>3</sup> hacia el fin de la operación.

Al llegar a tales volúmenes totales el enfermito estaba muy intranquilo, pálido, con cianosis y taquicardia, es decir, amenazando un colapso periférico. Como esta situación no mejorara con la inyección de coramina, suspen-



dimos la inyección de aire y procedimos a las tomas radiográficas en las cuatro posiciones clásicas.

Según puede verse en las placas no se ha conseguido un buen relleno de las cavidades ventriculares.

En cambio ha invadido en forma notable los espacios subaracnoideos. Dos posibilidades cabe admitir para interpretar este hecho: 1º La existencia de una obstrucción de la corriente líquida a nivel del acueducto de Silvio que no ha permitido el paso del aire a los ventrículos; o 2º El extraordinario agrandamiento del espacio subaracnoideo que ha "requerido" por así decirlo, todo el aire inyectado, a través de los agujeros de Luschka y de Magendie y que ha determinado que los 35 cm<sup>3</sup> de aire resultaran insuficientes para rellenar todos los espacios disponibles.

En la frontoplaca (Rad. 1), se ha obtenido una imagen muy particular. Se ve que el aire, que ha ganado el espacio subaracnoideo, ha ocupado



*Microfotografía 2*

Filetes nerviosos con intenso aumento del tejido perineural que se puede apreciar en 2.  
Col. hemat. fosfotúngstica de Mallory

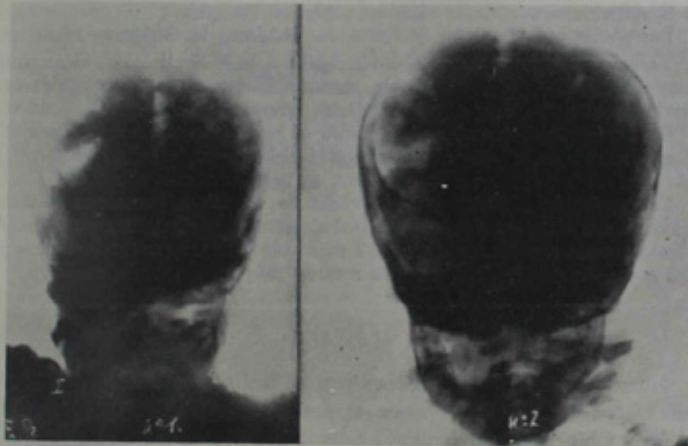
casi en su totalidad el hemisferio izquierdo que presenta una notable atrofia, con gran separación entre la masa cerebral y la cara interna del cráneo y con delimitación muy clara de la superficie y de las circunvoluciones del encéfalo. La gran escotadura que en sentido horizontal se extiende de izquierda a derecha comprende, sin duda, la cisura de Silvio agrandada enormemente por la esclerosis y consiguiente retracción de la substancia nerviosa. Se visualiza también la cisura interhemisférica y la superficie del hemisferio derecho.

Creemos que esta imagen es muy rica en detalles y permite afirmar sin lugar a dudas la existencia de una gran atrofia del hemisferio cerebral izquierdo y al mismo tiempo descarta la existencia de adherencias que pudieran denunciar un proceso meningoencefálico.

La toma en occipitoplaca (Rad. 2), no hace sino confirmar lo que se

MORANO BRANDI y Colab.—ENFERMEDAD DE LANGE 289

aprecia en la posición anterior. No hay relleno de ventrículos y se visualiza la atrofia del hemisferio izquierdo.



Radiografía 1

Radiografía 2

En la imagen lateral izquierda (Rad. 3), se pueden anotar interesantes detalles. En primer término, la superposición de la sombra peñascal impide la visualización de las cisternas pontinas e interpeduncular y el cuarto ventrículo.

Se ve, en cambio, en forma notable, que el aire que se ha acumulado en la cisterna basal, y cómo desde allí ha ganado el lago silviano notablemente agrandado y abierto, hecho que corrobora lo que las imágenes anteriores hacían presumir.

Hasta puede seguirse el trayecto de las ramificaciones de la arteria silviana que recorre la superficie agrandada del lago homónimo.

Por encima de éste una imagen gaseosa de concavidad inferior demarca la cisura callosomarginal. Por delante se aprecia atrofia y retracción del lóbulo frontal y hacia abajo y atrás, la parte posterior de la cisterna magna.

La placa lateral derecha dibuja con menos precisión idénticos caracteres que la anterior.



Radiografía 3

Se hizo también una toma de frontoplaque de pie, es decir, en posición vertical, que agregó a lo ya visto en las anteriores una neta visualización de la parte izquierda de la tienda del cerebelo, que cuando se completa con la mitad opuesta, da la clásica imagen en "pagoda".

Las placas tomadas a las 24 horas no modifican las imágenes anteriores.

*Tratamiento:* Intentamos el opoterápico a base de tiroides, alcanzando a suministrarle de  $\frac{1}{2}$  a 2 cm<sup>3</sup> diarios durante 23 días. Pero no comprobamos mejoría en su psiquismo, ni en su cuadro neuromuscular.

En cambio logramos reducir un tanto su hipertonia con luminal, mejoría que se hizo más manifiesta en la reducción del exagerado opistótonos que le hacía contactar, como ya hemos dicho, el occipucio con el dorso.

La regulación dietética y la provisión de vitaminas junto con el tratamiento de sus frecuentes catarros nasales, mantienen al niño en un estado de lento progreso, alcanzando a los 2 meses de esta terapéutica un peso de 5.580 g y talla de 62,5 cm, pero su retardo psíquico no acusa mejoría.

#### COMENTARIO

Nuestro enfermito no padece una distrofia muscular progresiva a forma pseudohipertrofica, porque el análisis histopatológico comprueba una franca hipertrofia muscular.

No tiene una enfermedad de Thomsen, porque la reacción miotónica, que es su característica, resultó negativa.

No es una enfermedad de Pelizeaus Merzbacher, porque en ésta la hipertonia está localizada en los miembros inferiores traduciéndose por una paraplejía espástica acompañada de ataxia cerebelosa, temblor intencional y posteriormente, palabra escandida.

No es una atetosis doble regresiva o enfermedad de C. Vogt, porque faltan en nuestro enfermo los movimientos atetósicos.

No es una encefalopatía infantil, por el carácter extrapiramidal de la hipertonia.

No es el síndrome de Debré-Semelaigne, pues si bien el retardo psíquico, la macroglosia y la hipercolesterolemia podrían ser impugnados al hipotiroidismo, el tratamiento tiroideo resultó ineficaz y no aumentó la colesterolemia.

En suma, afirmamos que nuestro enfermito presenta la triada sintomática de la enfermedad de Cornella de Lange, a saber: hipertonia generalizada y persistente, real hipertrofia muscular comprobada por biopsia y retardo psíquico evidente. Y también, como en el primer caso de Lange, presenta atrofia cerebrales constatadas en nuestro caso, por neuromoencefalografía. En un plano secundario destacamos otros síntomas del mismo síndrome, tales como son el opistótono con pleurostótonos izquierdo, el cuello corto y ancho, la macroglosia y la exagerada dilatación de la red venosa superficial.



MORANO BRANDI y Colab.—ENFERMEDAD DE LANGE 291

BIBLIOGRAFIA

1. Arana, R. M.; Gareiso, A. y Aguirre, R. Un caso de enfermedad de Lange. "Arch. Arg. de Ped.", abril 1942, t. XVII, N° 4, p. 339.—2. Carrau, A. y Otero, M. V. La hipertrofia muscular generalizada congénita. "Arch. de Ped. del Uruguay", enero 1940, t. XI, N° 1, p. 29.—3. Gareiso, A. y Escardó, F. Manual de Neurología Infantil. t. I y III, años 1942 y 1944.—4. Yonesco, S. M. y Stroesco, M. G. Sobre las enfermedades hereditarias de los núcleos de la base del cerebro, sobre las miopatías y la neurofibromatosis de Recklinghausen. III Cong. de Neurol. Internacional, año 1939.—5. Litter, M. y Wexselblatt, M. Tratado de Neurología. 2ª edic. 1944.—6. Navarro, J. C. Hipertofia muscular generalizada en lactantes en estado caquéctico. "Bol. de la Acad. de Med. de Bs. Aires", noviembre de 1931, 2º semestre, p. 102.