

Universidad de Buenos Aires. Facultad de Ciencias Médicas
Instituto de Pediatría y Puericultura. Profesor: Dr. J. P. Garrahan

MIOPATIA ATROFICA PROGRESIVA DE COMIENZO DISTAL *

POR LOS

DRES. HECTOR J. VAZQUEZ y MARCOS TURNER

Dada su extraordinaria rareza en la literatura universal, presentamos un caso de atrofia muscular primitiva idiopática de comienzo distal.

Bajo el nombre de *atrofias musculares* se comprende una perturbación de la nutrición de los músculos estriados caracterizada por la disminución de su volumen. (Déjèrine¹¹).

Desde el punto de vista de la etiopatogenia hay que distinguir dos grandes tipos: las atrofias que revelan una perturbación nutritiva primitiva y aislada del fascículo muscular "*atrofia muscular protopática*" (Miopatía progresiva o atrofia muscular miopática o distrofia muscular progresiva) y las que se presentan como consecuencia de una lesión de los centros tróficos (célula motriz, cilindro eje) "*atrofia muscular de causa nerviosa o deuteropática*". (Poliomielitis aguda, poliomyelitis crónica o enfermedad de Aran-Duchenne, polineuritis, siringomielia, esclerosis lateral amiotrófica, esclerosis en placas a forma amiotrófica, etc.).

Algunos autores⁹, agregan un *tercer grupo mixto* en el cual incluyen aquellas atrofias musculares que por sus caracteres genéticos se asemejan a las protopáticas, ya que son heredofamiliares y comienzan por lo general a manifestarse en la infancia (Amiotrofia de Charcot-Marie-Tooth, perónea o en liga: familiar neurítica, localizada en la extremidad distal de los miembros inferiores); Amiotrofia de Werdnig-Hoffman (asienta en la raíz de los miembros, comienza en la primera infancia); Neuritis intersticial hipertrófica de Déjèrine-Gombault y Sottas (análoga a la de Charcot-Marie-Tooth más signos tabéticos y nervios engrosados).

Y un cuarto grupo de *atrofias musculares por mecanismos complejos* (Amiotrofias reflejas; amiotrofia de Shultze-Oppenheim y Casirer).

Pero por sus caracteres clínicos, las del grupo tercero son atrofias deuteropáticas heredofamiliares. Y las del grupo cuarto comprenden todas las atrofias musculares que se producen en la proximidad de una articulación inflamada, del tórax con una afección crónica pulmonar o

* Comunicación presentada en la Sociedad Argentina de Pediatría, en la sesión del 14 de junio de 1949.

pleural, etc., que obedecen a mecanismos reflejo víscero-tróficos y que por lo tanto, muy raramente son simétricas; y las atrofas de los estados avanzados de distrofia y de caquexia que son generalizadas a todo el sistema muscular.

Quedando por último, la amiotrofia de Schultze Oppenheim y Cassirer de ubicación distal, pero de comienzo doloroso, ya que se debe a un proceso de poliomyelitis.

Clínicamente es fácil de reconocer una atrofia muscular cuando surge a la mera *inspección* del paciente la existencia de aplanamientos allí donde habitualmente debe haber relieves musculares y en casos más avanzados cuando se llega a la grosera deformación y a las actitudes viciosas.

Pero en casos incipientes, cuando la atrofia es muy pequeña y más aún, como generalmente ocurre, simétrica, ella puede escapar al observador y determinar sus dudas.

La *palpación* podrá entonces indicar con frecuencia la existencia de zonas musculares atróficas de consistencia disminuída con una blandura de tejido adiposo o de zonas leñosas, endurecidas con nudosidades aisladas o confluentes, o una disminución de su fuerza contráctil. Pero la situación más o menos profunda de algunos músculos y el enmascaramiento de la atrofia unas veces por una adiposis subcutánea o aún muscular (seudohipertrofia muscular), también provocan equívocos sobre el verdadero estado muscular de la región.

Entonces un estudio minucioso de la *función de los músculos* podrá ser de gran ayuda, lo mismo que el *examen eléctrico* de los mismos; el estudio de su comportamiento ante el estímulo galvánico y farádico y la cronaximetría ^{6, 7}.

Muy excepcionalmente podrá ser necesario tener que recurrir a la *biopsia muscular*.

INTERPRETACION SEMIOLOGICA DE LAS ATROFIAS MUSCULARES

El hallazgo de una atrofia muscular no tiene en sí ningún valor diagnóstico si no se le unen otras características semiológicas que permita ubicarla en la nosología: su topografía, su evolución, sus caracteres hereditarios, la existencia de contracciones fibrilares, el estudio de su comportamiento ante la excitación con corrientes galvánica y farádica, la cronaximetría, el estudio del metabolismo de los cuerpos creatínicos.

Con todo ello se podrá encasillar el caso en cuestión dentro de uno de los dos grandes grupos anteriormente citados (protopáticas y deutero-páticas) y colocarlo en la afección que corresponda.

A continuación presentamos un cuadro esquemático de ambos grupos de atrofas musculares con sus caracteres semiológicos más sobresalientes:

| | <i>Atr. protopáticas</i> (Miopatías) | <i>Atr. deuteropáticas</i> |
|------------------------------------|---|---|
| <i>Topografía</i> | Se inicia en la porción proximal o raíz de los m. | Se inicia en la porción distal. |
| <i>Evolución</i> | Comienzo temprano por lo general. Muy lenta: años. | Comienzo tardío. Más rápidamente progresiva. |
| <i>Caracteres genéticos</i> | Son hereditarias y famil. | No lo son. |
| <i>Contracciones fibrilares</i> .. | Ausentes. | Presentes. |
| <i>Reflejos</i> | Disminuídos tardíamente en proporción a la atrofia | Generalmente modificados y acomp. con otras mod. neurol., por ejemplo de la sensibilidad. |
| <i>Electrodiagnóstico</i> | No dan R. D. D. Cronaxia aumentada. | R. D. D. |
| <i>Metabolismo</i> | Aumento de la creatina en orina (diabetes creatinúrica). No pueden resintetizar el fosfógeno. | No está alterado. |

Hacemos hincapié en el elemento semiológico topográfico de la atrofia, pues la irregularidad de su presentación puede, como en el caso que presentamos, dificultar el diagnóstico.

Algunos autores llaman la atención sobre el polimorfismo con que se presenta la enfermedad de Erb, llegando a citar casos de atrofia asimétrica y posibilidad de la existencia de reflejos tendinosos vivos a pesar de que las distintas investigaciones incluyendo la biopsia muscular demostraron en forma inequívoca la naturaleza de la afección¹⁵.

“La topografía de la atrofia cuando ella es simétrica e igual en los dos costados, es un signo de real valor para revelar la naturaleza de la misma” (Déjèrine^{10, 11}).

En términos generales, podemos decir que, las atrofia musculares protopáticas comienzan en la raíz de los miembros, mientras que las deuteropáticas, consecutivas a una causa nerviosa comienzan por el contrario en la extremidad de los mismos^{9, 15, 25}.

Así, en las primeras, los músculos de la espalda y del brazo se afectan mucho antes que los del antebrazo y los de la mano, y los de la cadera y muslos antes que los pies y las piernas; en cambio, en las últimas, es por las extremidades que comienza la afección y sólo más tarde se toman las raíces de los miembros.

Resulta de esto, que se puede solamente por inspección obtener presunciones muy fundadas sobre la naturaleza del proceso que se revela por atrofia musculares simétricas, según que ésta predomine en la extremidad distal o proximal de los miembros.

Pero, este es un signo de presunción y no de certeza¹⁰: la atrofia muscular protopática puede comenzar en la extremidad de los miembros, como lo va atestiguar el caso que presentamos.

Este elemento topográfico de iniciación de la amiotrofia protopática ha servido para distinguir sus tipos clínicos. Así hemos podido recoger en la literatura: 9, 11, 15, 18, 20, 25, 26.

1º *El tipo facioescápulohumeral de Landouzy Déjèrine*: Comienza por los músculos de la cintura escapular y por los de la cara.

2º *Tipo escápulohumeral o juvenil de Erb*: Por los de la cintura escapular.

3º *Tipo de Leyden-Moebius*: Por los de la cintura pelviana.

4º *Tipo Zimmerlin*: Con atrofia de la cintura escapular y brazos.

5º *Tipo Eichorst o fémorotibial*.

6º *Tipo Raymond-Guillain* o lumbopelviano.

7º *Tipo Pierre-Marie*: Que toma los músculos masticadores y se acompaña de ptosis palpebral.

Además citaremos:

8º *Tipo pseudohipertrófico de Duchenne*: Con aparente hipertrofia de los glúteos, muslos, pantorrillas, etc.

9º *Tipo pineal de Timme*: Con precocidad mental y presencia de una sombra pineal en la radiografía del cráneo.

10º *Tipo escleroso o limitante de Cestan-Lejonne*: Con precoces y marcadas retracciones fibrotendinosas. (Caso de los Dres. Gareiso y Escardó).

11º Por último tenemos el *tipo de amiotrofia protopática de comienzo distal* dentro del cual incluimos el caso que motiva esta comunicación.

Los casos que se recogen de esta última forma, en la literatura son muy escasos: Opepheim y Cassirer²⁷ (1896); Gowers²⁰ (1902); Batten⁴ (1902); Déjèrine y A. Thomas¹⁰ (1904); Cottin y Neville⁸ (1912); Spiller³⁰ (1913); Koemans-Sweerts²⁴ (1917); Hurwitz S.²³ (1936).

En nuestro país creemos, pues, que éste será el primer caso descrito de esta forma clínica.

La curiosa predilección distributiva de las atrofas miopáticas ha atraído la atención de los investigadores. Así por ejemplo, queremos hacer mención de un interesante trabajo presentado por Babinski y Onanoff² a la Sociedad de Biología de París, en 1888; estos autores estudiando correlativamente la rapidez de desarrollo del sistema muscular en los fetos, mediante preparados histológicos y la frecuencia con que se afectan los distintos músculos en las miopatías primitivas, en el comienzo de la afección, comprueban que los más predispuestos son los de más rápido desarrollo. Es decir, que llegan a establecer para el sistema muscular como también se ha demostrado para el sistema nervioso central, un vínculo entre la anatomía patológica y la anatomía del desarrollo.

Presentaremos ahora el resumen clínico del caso en cuestión:

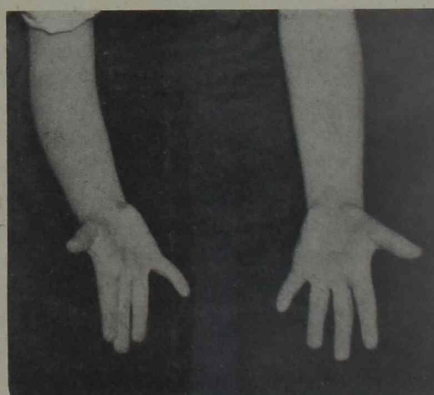
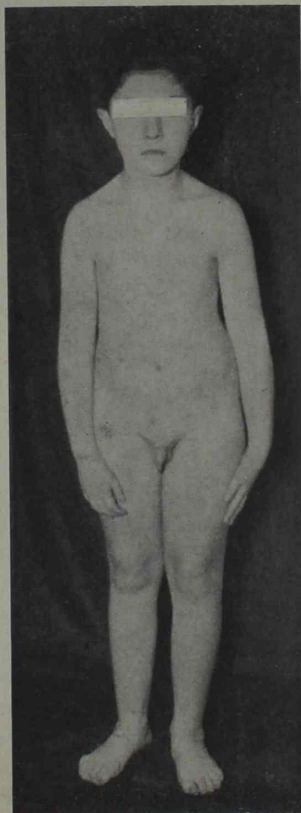
300

ARCHIVOS ARGENTINOS DE PEDIATRIA

L. M. R., 10 años de edad. Sexo masculino.

Antecedentes hereditarios: Madre y padre sanos. Una hermana de 5 años, sana. No se recogen antecedentes de afecciones neurológicas en la familia.

Antecedentes personales: Nacido a término. Parto muy prolongado. Asfixia del recién nacido. Se lo golpeó mucho con intención de reanimarlo. Convulsiones durante los primeros días, que obligaron a practicarle una punción lumbar. Alimentación natural hasta los 8 meses. A los 4 meses comienza a reconocer a su madre; a los 8, primeras palabras, y a los 13



comienza a caminar correctamente. Su desarrollo psíquico ha sido satisfactorio aprendiendo con facilidad lo que se le enseñaba.

Padeció de rubeola de evolución benigna a los 15 meses; coqueluche a los 6 años; parotiditis a los 7; varicela a los 7 1/2; urticarias a repetición.

Enfermedad actual: A los 5 años de edad comienzan a notar que el niño tenía dificultad en los movimientos de la mano derecha utilizando con

preferencia la izquierda. Luego una paulatina atrofia, y una dificultad creciente en los pequeños músculos y en los movimientos de ambas manos, evidente disminución de fuerzas de las mismas con predominio del lado derecho. Al poco tiempo de comenzar sus trastornos concurre a un Servicio hospitalario donde le prescriben calor, masajes y reeducación.

La motilidad de la mano derecha mejoró paulatinamente. Alcanzó a escribir correctamente.

Recientemente preocupado por el carácter irreversible de la atrofia muscular de sus manos y porque el niño comienza a acusar fatiga con facilidad al tener los miembros superiores elevados, sus padres concurren al Servicio de Kinesiología, a cargo del Prof. Nágera (Cátedra del Prof. Garrahan), quien nos lo envía al consultorio de Neurología a nuestro cargo para su estudio.

Examen neurológico: Inspección: Atrofia bilateral de las eminencias tenar e hipotenar. La palma de la mano aplanada, el pulgar tironeado hacia atrás por predominio de su extensor largo, se halla en un mismo plano con los otros metacarpianos. Al mismo tiempo se presenta rotado en el sentido que le imprimen los músculos de la eminencia tenar fijados al costado externo de su primera falange. Los movimientos de oposición de ambos pulgares se hallan muy dificultados (mano de simio). Dificultad de aproximar los dedos extendidos y separados, dejando apoyada la mano sobre un plano (atrofia de los interóseos). Tendencia a la hiperextensión de los dedos. Se observa además una disminución de los relieves musculares de la cintura escapular; la lordosis lumbar discretamente acentuada y una facies algo inexpresiva aunque no se evidencia pérdida de motilidad de ningún grupo muscular facial.

También llama la atención una discreta adiposidad con tendencia a ubicarse en la mitad inferior del cuerpo especialmente en caderas, nalgas y muslos. No se observan movimientos involuntarios.

Tonismo muscular: Algo disminuído en miembros superiores.

Fuerza muscular: Muy disminuída en la extremidad distal de los miembros superiores. Diámetro: Mano derecha, 6; Mano izquierda, 3.

Marcha y bipedestación: No se observan anomalías.

Reflejos (25-I-49). Generalidades: Tendinosos, cutáneos y mucosos presentes, inclusive en los miembros superiores. No se observan reflejos patológicos.

Sensibilidad: Táctil, térmica y dolorosa: conservada en todos los segmentos corporales. Sensibilidad profunda: sentido de posición, batiestesia, batiestesia conservada. Sentido estereognóstico: conservado.

Pares craneales: Sin anormalidades, con excepción del XI (espinal) ya que se observa una disminución de la fuerza de los músculos trapecios y espinales aunque muy discreta.

Función cerebelosa: Normal.

Psiquismo: Atención, memoria asociación de ideas, juicio, afectividad, etcétera, normales. Actualmente cursa 4º grado, con excelente rendimiento y aprovechamiento escolar.

Exámenes de laboratorio: Orina (Dr. Morán) 31-I-49: *

* Las cifras de creatina y creatinina eliminadas en la orina en las 24 horas difieren en su valor y en su interpretación según los autores. Así Hawk y colab²² aceptan como valores normales para la creatinina una eliminación diaria de 1 a 1,8 g

Creatinina total: 292 mg %; creatinina libre, 234 mg %. Creatina 67,28 mg % y 469 mg en 24 horas.

Electrodiagnóstico (Dr. Barberá) 29-V-44: Músculos examinados de los cuatro miembros. No se observa R. D. D. ni alteraciones cuantitativas a ambas corrientes. (Dr. Marque) 22-III-49: Deltoides, biceps, flexor común de los dedos, extensor común de los dedos, adductor del meñique, adductor del pulgar e interóseos dorsales: responden normalmente a ambas corrientes. No hay R. D. D.

Metabolismo basal (10-V-49): —27,2 %.

E. K. G. (Dr. Villamil) (14-VI-49): Trazado de tipo vertical, dentro de los límites normales. Acentuada arritmia respiratoria 17.

Lo primera que nos llamó la atención en el niño fueron las atroñas musculares distales de sus miembros superiores. El concepto topográfico diferencial nos inclinaba a incluir este caso dentro de las atroñas musculares deuteropáticas^{11, 18}. Pero un estudio más detenido de sus otros caracteres semiológicos, el comienzo a edad temprana, su lenta evolución, la ausencia de contracciones fibrilares, la falta de alteración de los reflejos y de otras anomalías neurológicas, los informes electrodiagnósticos y la comprobación de la alteración metabólica característica de las atroñas miopáticas (creatinuria²²), nos llevó finalmente a rotular este caso como "Atroña muscular primitiva de comienzo distal".

No pudimos, es cierto, recoger datos de alteraciones similares en la familia, pero no olvidemos, como lo hacen destacar Gareiso y Escardó¹⁸ al hablar de las enfermedades genéticas que: "a pesar de su característica "de fijez, su distribución genealógica no es estrictamente invariable y "suelen aparecer en un individuo aislado haciendo pensar en casos no "familiares de enfermedades familiares. Esto puede considerarse ajustán- "dose a las nociones de la sistemática genética, a una represión del ca- "rácter mórbido y además, a que entre nosotros sucede a menudo que la "anamnesis no es suficiente para establecer los vínculos de las familias "oriundas de países lejanos y sin vinculación efectiva y cierta con su "parentela, haciéndolos aparecer como casos aislados o primitivos".

y para la creatina, entre 0 y 200 miligramos en las 24 horas. En cambio P. y V Slyke afirman que normalmente el adulto masculino no elimina creatina. Kolmer admite en mujeres y niños 10 a 15 mg, en 24 horas.

Albanese, A y Wangerin D. ("Sciences", 100, 58-60, 1944, July 21) establecen valores que oscilan entre 0 y 1200 mg en 24 horas, afirmando que con técnicas especiales es posible pesquisar en la orina de adultos normales cantidades de creatina que con métodos groseros pasan inadvertidos.

Otros autores preconizan la prueba de la eliminación provocada de creatina. En los miopáticos está alterado en forma tal que la creatina administrada se elimina rápidamente por la orina debido a la incapacidad de metabolizarla. Un interés especial tendría para otros el llamado "índice creatinínico de Scheffer" que es el número de miligramos de creatinina por kilo de peso en 24 horas. (De 20 a 26 en el hombre, 14 a 22 en la mujer y 30 en los atletas). Es proporcional a la actividad y desarrollo muscular.

En las miopatías está disminuido. Cabe destacar otras condiciones patológicas en que se observa creatinuria elevada: hipertiroidismo, todos los casos de aumento del metabolismo basal, grandes esfuerzos musculares, diabetes, ayuno prolongado, fiebre, miastenias, poliomielitis y algunas enfermedades mentales ("Fisiología Humana", Houssay y colab., 1946, p. 547, Ed. "El Ateneo").

Esta interpretación podría tener otros casos de esta misma afección presentados como "no familiares".

La adiposidad selectiva, tipo adiposogenital, y el bajo metabolismo basal (-27%), están de acuerdo con la observación efectuada por diversos autores de que las miopatías coinciden con frecuencia con evidentes desórdenes endocrinos^{9, 11, 18, 25}.

La conservación del psiquismo normal, si bien no es constante en estas afecciones (se han descrito formas con retardo mental: Miopsiquis de Joffroy), es lo más frecuente, lo mismo que la ausencia de alteraciones neurológicas.

La distribución de la atrofia, repetimos, si bien comienza a insinuarse en los músculos de las raíces de los miembros, dorso y tronco, no son tan avanzadas como las que existen en las manos por donde por otra parte comenzaron a observarlas los mismos familiares.

El electrodiagnóstico repetido en dos oportunidades con intervalo de 5 años revela como es característico en esta afección la ausencia de alteraciones cualitativas, no existiendo R. D. D. A este respecto también queremos destacar el valor que tiene el estudio de la cronaximetría, que ha permitido a Bourguignon⁶, establecer un estrecho vínculo entre la miopatía atrófica, la enfermedad de Thomsen y la miopatía miotónica o miotonía atrófica. Hemos corroborado este modo de ver al presenciar el último electrodiagnóstico. Las contracciones musculares consecutivas al estímulo eléctrico tenían tendencia a persistir más de lo habitualmente observado, (esbozo de reacción miotónica de Erb).

Por último, queremos hacer destacar el verdadero test químico que significa el hallazgo anormal de creatina en la orina, ya que revelaría la perturbación metabólica característica en esta afección^{3, 9, 15, 16, 18, 19, 22, 25, 26, 32}.

Esta perturbación metabólica llevó a diversos investigadores a estudiar el efecto de la administración de la glicocola, aminoácido que interviene en su formación, a enfermos de esta afección. Así Reinhold, J. G. Clark²⁹ y colaboradores, publican en 1934 los resultados obtenidos con esta terapéutica.

Entre nosotros, Gareiso y Rascovsky¹⁹, también estudiaron los resultados clínicos y metabólicos obtenidos por la administración de glicocola "per os" en enfermos de esta afección.

En general todavía no se ha llegado a un acuerdo definitivo sobre la terapéutica de esta enfermedad.

Perdido ya el entusiasmo por la terapia endocrina, surgieron las nuevas terapéuticas basadas en los trastornos metabólicos que se observan en las miopatías. En 1928 Evans y Burr¹⁴ estudian los efectos producidos por la administración de dietas privadas de vitamina E, en animales. Luego Einarson y Ringsted¹² en 1938, encuentran lesiones en el sistema nervioso y en la musculatura esquelética en ratas sometidas a carencia

de vitamina E, con caracteres análogos a las lesiones observadas en la esclerosis lateral amiotrófica y a la distrofia muscular progresiva.

A continuación varios autores ensayan esta terapéutica en la clínica, con resultados contradictorios 5, 12, 14, 16, 21, 28, 31, 33, 34, 35.

Cabe destacar que paralelamente a estas terapéuticas medicamentosas aún discutibles y discutidas, no se debe soslayar la gimnasia, los masajes y las medidas ortopédicas, de indudable valor, para mejorar y mantener el trofismo de las fibras musculares.

En nuestro caso, conjuntamente con la kinesiterapia, administramos vitamina E, por boca, en forma de acetato de dl-alfa-tocoferol, a la dosis de 100 mg diarios.

Conjuntamente con la vitamina E administramos vitamina B₁, a la dosis de 100 mg diarios también por boca, pues según algunas opiniones reforzaría la acción de la primera 1, 25, 28, 35.

Evolución: En un nuevo examen efectuado el 10-V-49, es decir después de tres meses de tratamiento, el niño acusa una mejoría subjetiva y objetiva, aunque muy leve, en los movimientos de sus manos. La atrofia de los músculos de las manos sigue siendo bien evidente. Un nuevo dosaje de cuerpos creatínicos en orina revela un acentuado descenso en la excreción de creatina: de 469 mg en las 24 horas el 31-I-49 a 43 mg el 9-V-49. A pesar de lo llamativo de este guarismo no creemos que un solo dato de laboratorio y en un único caso permita establecer conclusiones en cuanto a la terapéutica de esta afección. Esperamos que en un futuro trabajo podamos presentar nuestra experiencia sobre el particular.

Resumimos aquí los casos recogidos de esta curiosa forma clínica:

Oppenheim-Cassirer 27 (diciembre de 1896).

Hombre que a los 40 años comienza con su afección. Sin herencia neurológica. Comienza con dolores y debilidad en los miembros inferiores y trastornos en la marcha, luego los mismos trastornos en los miembros superiores, sobre todo en los movimientos de prensión de la mano izquierda. Al examen se comprueba una doble parálisis en los extensores del pie y de los dedos, los pies en equino paralítico con su borde externo tocando el suelo, la motilidad en rodilla y caderas normal, los peróneos paresiados, la sensibilidad superficial y profunda normales y los músculos y los nervios indoloros a la presión, los músculos tibiales anteriores y los extensores de los dedos totalmente paralizados no reaccionan a las corrientes eléctricas, existe R. D. D. de los mismos; en miembro superior derecho se comprueba el primer espacio interóseo un poco aplanado, los movimientos de los dedos conservados, y la prehensión de la mano y la abducción del brazo un poco debilitadas. A la izquierda la prehensión de la mano muy debilitada, existiendo una paresia de los extensores del carpo y de los dedos y de los abductores del pulgar. Los movimientos de flexión, de abducción, de adducción de los dedos, como los movimientos en el hombro y codo conservados. No se observa ni atrofia muscular localizada ni trastornos de la sensibilidad en los miembros superiores. La oclusión de los ojos está muy debilitada.

A los 43 años pasa por una especie de confusión mental con taquicardia. A los 45 años aparece debilidad de los bíceps braquiales.

A los 46 se comprueba: músculos orbiculares de los párpados muy débiles; los frontales vigorosos, músculos extrínsecos e intrínsecos de los ojos, normales, lo mismo que el facial inferior y el hipogloso. La cintura escapular, está adelgazada pero no presenta atrofia localizada, los supinadores largos y los extensores de los dedos y de la muñeca se hallan un poco atrofiados. Los dos primeros espacios interóseos se hallan netamente atrofiados, las eminencias tenar en menor grado. La flexión del antebrazo y de la mano y la prehensión de la mano debilitadas. Los otros movimientos se hallan conservados. El examen eléctrico en el brazo derecho demuestra reacción normal de todos los músculos a la corriente farádica, sólo el primer interóseo dorsal no reacciona y el oponente del primer pulgar lo hace débilmente. No hay dolores ni trastornos sensitivos, ni anomalías de los reflejos tendinosos. En este momento el estado muscular de los miembros inferiores no había cambiado. Los flexores plantares del pie y de los dedos no se paresieron sino más tarde. La muerte sobrevino a los 49 años. El diagnóstico clínico fué: Atrofia de Charcot-Marie o neuritis crónica múltiple. La autopsia demostró la integridad del cerebro, de la médula y de los nervios, aún en sus filetes intramusculares. Las fibras musculares presentaban una atrofia intensa, estaban vacuolizadas y desintegradas, habiendo desaparecido su estriación transversal con conservación de la longitudinal; había una gran proliferación de tejido conjuntivo y adiposo intersticial y de los núcleos del sarcolema. El músculo orbicular de la boca, presentaba asimismo lesiones ligeras de miopatía.

Batten, F. E. 4 (enero de 1899).

Varón de 3 años, quien a los pocos meses de haber sufrido un sarampión comienza a arrastrar su pierna izquierda y 7 meses más tarde su pierna derecha. A los 6 años de edad comenzó a perder fuerzas en las manos. Progresivamente se atrofian los músculos de los miembros, especialmente debajo de la rodilla y el codo, no afectándose los del tórax ni de la cara. Abolición de los reflejos profundos de las piernas y de los reflejos plantares. No hay respuesta al estímulo galvánico o farádico en ningún músculo debajo de la rodilla o codo. No se observa cambio polar.

Batten lo presentó primero como una atrofia muscular progresiva tipo peroneal o de Charcot-Marie, pero luego cambió su diagnóstico por el de miopatía a forma distal, basándose en que no había notorios cambios vasomotores, ni sensoriales.

Batten, F. E. 4 (1902).

Presenta una comunicación a la Clinical Society de Londres, tres casos de miopatía distal en varios miembros de una familia, unida a enfermedad de Friedreich.

1ª Mujer de 15 años, siempre caminó despacio, debilidad en las piernas, acentuada en los últimos 9 meses; usa las manos bien. Marcada debilidad en los músculos peroneales y tibiales anteriores y extensores de los dedos gordos; hay "pie caído" y "pie cavado". No hay atrofia ni debilidad en brazos ni cara. Ligeró nistagmus en mirada lateral. No hay reflejo rotuliano ni plantar. Reacción total con corriente galvánica y farádica.

2ª En 1907, la enferma casó y tuvo una niña, que a los 4 meses, era perfectamente normal. Entre los 2 y 3 años fué revisada nuevamente, pues "caminaba en puntillas" Flexión dificultosa del pie sobre la pierna. Los reflejos rotulianos difíciles de obtener, los aquilianos normales. La enferme-

dad de la madre progresó con atrofia de los músculos tibiales anteriores y gastrocnemios y los de la mano y del antebrazo.

3º Varón de 19 años, familiar de los historiados, (no se precisa parentesco), presenta atrofia en músculos de piernas.

En la discusión planteada el Dr. Bruzzard opinó que todos estos casos eran de atrofia perónea, tipo Charcot-Marie, por las reacciones eléctricas y por la localización en miembros inferiores.

Gowers, W. R. 20 (julio de 1902).

Varón de 18 años, con tres hermanos menores sanos y sin antecedentes de la afección en la familia.

Los primeros síntomas aparecieron a los 10 ó 12 años. Notó que "sus pies chocaban con el suelo. Luego comenzó a notar debilidad en sus manos. Esta debilidad en manos y pies fué aumentando. No puede flexionar sus tobillos aunque puede extender sus dedos y mover sus pies hacia fuera y adentro por el tibial y el peroné. Puede extender el tobillo por los músculos de la pantorrilla con cierta fuerza. Los movimientos en rodilla y cadera conservados. Los reflejos presentes aunque disminuídos a la izquierda, el músculo tibial anterior izquierdo está atrofiado. Las pantorrillas aparecen con pseudohipertrofia. Miembro superior: disminución de la fuerza en la prehensión manual. Extensión débil; no puede extender los dedos cuando la mano está en hiperextensión en la muñeca. Los músculos de los antebrazos y manos son pequeños pero no presentan una atrofia muy marcada. Se observa una insignificante atrofia de la parte media del trapecio. Electrodiagnóstico: excitabilidad disminuída a la corriente galvánica y farádica.

Hay atrofia de ambos haces claviculares de los esternocleidomastoideos (agenesia?). Lengua debilitada aunque no hay trastornos del lenguaje. Hay disminución de fuerza de los orbiculares de los párpados.

Déjèrine-Thomas 10 (1904).

Mujer de 76 años. Comienza su afección a los 49 años con dificultad de movimientos y atrofia progresiva de los músculos de las manos y antebrazo; esta atrofia es más marcada en el lado derecho, va progresando tomando los músculos de la cintura escapular; hay contracciones fibrilares. No hay R. D. D.; reflejos abolidos; no hay trastornos sensitivos. Evolución irregular, rápida al comienzo, luego estacionaria y de nuevo progresiva. Los dos miembros superiores se tomaron sucesiva y no simultáneamente. Todo (salvo la falta de R. D. D. y la limitación a los miembros superiores) hablaba a favor de una atrofia mielopática. A los 31 años de comenzar su afección, la atrofia había progresado a los músculos de los brazos y la cintura escapular, dejándolos reducidos a cordones muy delgados. Los miembros inferiores no estaban atrofiados, pero los reflejos aquilianos estaban abolidos de los dos costados, y los reflejos patelares eran débiles. Además "manos succulentas" (trastornos tróficos). A esta altura fallece de coma urémico (era una arterioesclerótica generalizada). La autopsia reveló una atrofia muscular sin lesión de nervios ni de médula.

Concluyen los autores que se trataba de una atrofia muscular de topografía de tipo Aran-Duchene, realizado por una miopatía de evolución muy lenta e irregular, con contracciones fibrilares, sin R. D. D., habiendo comenzado en una mujer hacia los 49 años, por el ataque sucesivo de los dos miembros superiores.

Cottin-Naville 8 (1912).

Mujer de 47 años. Sin antecedentes familiares. De 15 a 17 años fuerte

escoliosis dorsal. A los 27 años después de un parto, debilidad en piernas y manos. A los 40 años se acentúa esta dificultad, perturbando la marcha. A los 44 años se flexionaban sus piernas y no podía extender ni flexionar los dedos. A los 47 años se comprueba: Atrofia congénita de los dos músculos esternocleidomastoideos y una atrofia adquirida de los dos deltoides; todos los extensores de los dedos y los radiales extensores completamente paralizados y atrofiados. Los cubitales anteriores y posteriores, los pronadores y los supinadores, y eminencias tenar, intactos. A la derecha paresia de los interóseos, de la eminencia hipotenar y de los flexores de los dedos. En los miembros inferiores se comprueba atrofia y parálisis de los tibiales anteriores y extensores de los dedos gordos. Los peróneos y sóleos al contrario hipertróficos. Los cuádriceps paresiados y netamente atrofiados. Los adductores de los muslos débiles. Los otros músculos intactos. Tendones de Aquiles un poco retraídos lo mismo que los de los huecos poplíteos. Los reflejos tendinosos abolidos. No hay dolores ni contracciones fibrilares. Disminución cuantitativa de la excitabilidad eléctrica de los músculos atrofiados. En el resto sensibilidad normal.

El análisis de los casos de Déjèrine-Thomas, Oppenheim-Cassirer y el de los autores, los llevan a establecer un nuevo tipo de atrofia muscular progresiva, el de: "miopatía tardía a comienzo periférico, de evolución muy lenta sin carácter hereditario, sin predilección por el sexo masculino". Agregan que sólo muy excepcionalmente, las miopatías de presentación distal atípica pueden comenzar en la adolescencia o en la segunda infancia, como el caso presentado por Gowers en un niño de 10 años. Hacen de estos casos de "miopatías periféricas precoces" un grupo aparte, mucho más raro que las miopatías periféricas tardías en los adultos.

Spiller 30 (1913).

Varón de 3 años, prematuro. Presenta debilidad de las piernas y tobillos. A los 9 años los movimientos de las manos, especialmente de la derecha comienzan a perturbarse y sus músculos a atrofiarse. Un año después se toman también los antebrazos. Reflejos bicipital y tricipital ausentes. No hay fibrilaciones. Atrofias de los miembros inferiores, sobretodo por debajo de la rodilla. "Mano simiana". No hay R. D. D. Debilidad del orbicular de los párpados.

Koemans, M. M. y Sweerts 24 (1927).

Niño de 9 años, en el cual se ha desarrollado a la edad de 4 años un síndrome de atrofia muscular progresiva de localización distal e interesando con predilección los músculos de extensión.

La cintura escapular y pelviana son respetadas, pero se nota, sin embargo, una ligera separación de las alas del omóplato y una ligera lordosis. Los músculos no presentan R. D. D. y los reflejos se hallan abolidos en el territorio en vías de atrofia.

Se puede discutir en este caso la hipótesis de una poliomiélitis crónica o de una miopatía. Los autores se inclinan más bien hacia este último diagnóstico.

Hurwitz, S. 23 (1936).

Varón, a los 15 meses debilidad en las piernas. Hubo cierta mejoría, pero a los 5 años de edad, después de una coqueluche empeoró progresivamente. Es de estatura baja y algo retardado mental: tiene nistagmus lateral. Paresia y atrofia de la eminencia hipotenar y de los músculos peroneales y extensores paresiados y atróficos. Pies en garra y en equinovarus bilateral.

CUADRO SINOPTICO DE LOS CASOS DESCRIPTOS

| Autores | Año | Sexo | Edad de comienzo | Sitio de comienzo | Otros caracteres | Diagnósticos | Autopsia |
|-------------------------|------|---------|------------------|-------------------|--|---|---------------------|
| 1.—Oppenheim - Cassirer | 1896 | Mascul. | 40 años | M. inferior | Deb. muscul. de los labios | Atrofia de Charcot-Marie. | Miopatía primitiva. |
| 2.—Batten, F. | 1899 | Mascul. | 3 años | M. inferior | Arreflexia en miembro inf. No resp. examen eléctrico. | 1° Atrofia Charcot - Marie poststrampionosa. 2° Atrof. miópica distal. | — |
| 2. b. | 1902 | Mascul. | 19 años | M. inferior | b), c) y d) de la misma familia: Discutidos. | — | — |
| 2. c. | 1902 | Femen. | 15 años | M. inferior | Arreflexia rot. y plantar. Pie caído y cavado. (Enf. de Friedreich?) Lig. nistag. | Atrofia miópica distal. | — |
| 2. d. | 1902 | Femen. | 3 años | M. inferior | Camina en puntillas. | Atrofia miópica distal. | — |
| 3.—Gowers | 1902 | Mascul. | 10 años | M. inferior | Pantorrillas con pseudohipertrofia. Agnesia bilateral, haces clav. E. C. M. Debilidad en manos, órbita, párpados y lengua. | Atrofia miópica distal. | — |
| 4.—Déjérine - Thomas | 1904 | Femen. | 49 años | M. superior | Contracciones fibrilares. | Atrofia mielopática. Tipo Aran - Duchene. | Miopatía primitiva. |
| 5.—Cottin - Naville | 1912 | Femen. | 40 años? | M. inferior | "Manos succulentas". Atrof. cong. E. C. M. Seudohipertrofia peróneos y sóleos. | Miopatía distal tardía. | — |
| 6.—Spiller | 1913 | Mascul. | 3 años | M. inferior | Arreflexia bi y tricipital. Debilidad orb. y párpados. | Miopatía a comienzo distal. | — |
| 7.—Koeman - Sweets | 1927 | Mascul. | 4 años | — | Retardo mental, Nistagmus lateral. Peoria postcoqueluchosa. Pies en equinovarus y en garra bilateral. | Miopatía de com. distal. | — |
| 8.—Hurwitz | 1936 | Mascul. | 15 meses | M. inferior | Creatinuria elevada. | Miopatía de forma distal. | — |
| 9.—Vázquez - Turner | 1949 | Mascul. | 4 años | M. superior | | Miopatía atrófica de comienzo distal. | — |

VAZQUEZ - TURNER.—MIOPATIA ATROFICA

309

No hay fibrilaciones ni alteraciones sensoriales ni eléctricas. Líquido céfaloraquídeo normal. El curso de la afección no es seguido.

RESUMEN

Presentan los autores un niño de 10 años de edad, quien a los 5 comenzó a tener trastornos en la motilidad de sus manos. Al poco tiempo aparece una paulatina atrofia de las eminencias tenar e hipotenar con predominio en el lado derecho. Un electrodiagnóstico reveló la ausencia de R. D. D. En la actualidad se comprueban acentuadas sus primeras alteraciones y un esbozo de atrofia de la cintura escapular. La motilidad de los dedos de la mano se halla muy perturbada, estando casi abolidos los movimientos de oposición del pulgar y los de adducción de los dedos. La fuerza de las manos muy disminuída. No hay alteraciones de los reflejos ni de la sensibilidad. Tampoco se comprueban contracciones fibrilares. Un nuevo electrodiagnóstico revela la ausencia de R. D. D. y un dosaje de cuerpos creatínicos en orina informa el aumento considerable de la creatinuria.

En base a estos elementos semiológicos los autores incluyen este caso en las atrofias musculares primitivas de comienzo distal. Someten al paciente a un tratamiento kinesiológico y medicamentoso consistente en administración de vitamina E y B¹. Después de tres meses de observación se aprecia una discreta mejoría y un acentuado descenso de la creatinuria.

Hacen además consideraciones generales sobre esta afección y en especial sobre esta rara forma clínica de la cual sólo han sido descritos ocho casos. Presentan un resumen de ellos y un cuadro sinóptico comparativo.

SUMMARY

The authors present a 10 year old boy, who at the age of five began to have disturbs in the mobility of his hands. A few time later, a progressive atrophy of the thenar and hypothenar eminences with a predominance of the right side, appears. An electrodiagnostic revealed the absence of the reaction of degeneration.

At the present, the same disorders and an outline of atrophy of the shouldergirdle are found. The mobility of the fingers is so disturbed that the movements of opposition of the thumb and the adduction of the other fingers are abolished. The strength of the hands is very diminished. There are no reflexive and sensitive disorders, nor fibrillary twitchings.

Another electric study reveals the absence of a reaction of degeneration, and the rate of creatine in urine is very increased.

With these semiologic facts the authors include this case among the primitive muscular dystrophies of distal begining. The patient was submitted to a kinesiologic and medicative treatment consisting in oral administration of vitamin E and B₁.

After three months, they found a discreet improvement and great descent of the creatine in urine.

The authors also make general considerations of this illness and specially of this strange form, of which only eight cases were described.

They give a summary of them and a comparative synoptic table.

RÉSUMÉ

Les auteurs présentent un enfant de 10 ans qui depuis l'âge de cinq ans commença à avoir des troubles de la mobilité de ses mains. Peu de temps après apparut une atrophie des éminences thénar et hypothénar avec prépondérance du côté droit. L'électrodiagnostic démontra l'absence de R. D. D. On constate actuellement les mêmes alterations très accentuées et une ébauche d'atrophie de la ceinture scapulaire. La mobilité des doigts de la main se trouve très troublée et les mouvements d'opposition du pouce et d'adduction d'autres doigts sont presque abolis. La force des mains est très diminuée. Il n'y a pas d'altérations des reflexes ni de la sensibilité.

On ne constate pas non plus de contractions fibrillaires. Un nouveau électrodiagnostic montre l'absence du R. D. D. et un dosage des corps créatiniques dans l'urine démontre l'augmentation considérable de la créatine.

Avec ces éléments sémiologiques les auteurs se croyaient obligés de mettre ce cas entre les "atrophies musculaires primitives à commencement distal".

Ils soumièrent le malade à un traitement kinesiologique et médicamenteux consistant en l'administration de vitamine E et B₁.

Après trois mois d'observation on constate une discrète amélioration et une diminution très accentuée de la créatinurie.

Les auteurs font aussi des considérations générales sur cette affection et spécialement sur cette étrange forme clinique de laquelle seulement on a décrit huit cas antérieurs.

Ils ajoutent un résumé de ces cas et un tableau synoptique comparatif.

BIBLIOGRAFIA

1. Antopol, W. and Schottland, C. E.—The use of Vit. B₆ in Pseudohypertrophic Muscular Dystrophy. "J. A. M. A.", march 3 1940.
2. Babinski, J. et Onanoff, M.—Myopathie Primitive Progressive. Sur la corrélation qui existe entre la prédisposition des certains muscles à la myopathie et la rapidité de leur développement. Comp. Rendus de la Soc. de Biol. Seances, de 11 fevrier 1888.
3. Barraou, R.—De la Myopathie Progressive Primitive. Thèse, Paris, 1934.
4. Batten, F. E.—Distal type of myopathy. Royal Soc. of Med., 1910, t. III, part. II, p. 92.
5. Bicknell, F.—Vitamin E in the treatment of muscular Dystrophies and Nervous Diseases. "Lancet", jan. 6 1940; 1, 10-13.
6. Bourguignon, G.—La cronaxie chez les affections myopathiques. Cong. Internac. de Fisioterapia. Comunicados Sección 4^a, 1931; com. 4, p. 29.
7. Brock, S.—Las bases de la Clínica Neurológica. Ed. Rosario, 1948; p. 50.
8. Cottin-Naville.—Myopathies tardives á début périphérique. "L'Encephale", 1912; t. I, p. 401.
9. Dassen, R. y Fustinoni, O.—Sistema nervioso. (Bibl. de Semiología). Ed. "El Ateneo", Bs. Aires, 1944, 4^a edic.
10. Déjérine, J. et Thomas.—Un cas de myopathie à topographie Type Aran-Duchenne suivi d'autopsie. "Rev. Neurol.", 1904; p. 1187.
11. Déjérine, J.—Sémiologie des affections du Système nerveux. Ed Masson et Cie., Paris, 1914; p. 31.
12. Einarson, L. and Ringsted, A.—Effect of chronic Vit. E Deficiency on the Nervous System and other skeletal musculature in adult rats. "London Oxford University Press", 1938.
13. Estafé, J. M.; Nicola Reyes, F. y Cantonnet Blanch, P.—Tres casos de miopatía progresiva no familiar. "Arch. de Ped. del Urug.", 1932; t. III, p. 19.
14. Evans, H. M. and Burr, G. O.—Development of Paralysis in the Suckling Young of Mothers deprived of Vit. E. "J. Biol. Chem.", jan. 1928; 76, 273-297.
15. Fernández, G. J.; Batista, C. R.; Stapf, V.; Dávila, L. y Rodríguez, B.—Las formas atípicas de la distrofia muscular progresiva de Erb. "An. de la Fac. de Med. de Montevideo", 1948; t. XXXIII, n° 11-12, p. 1224.

16. *Fleishman, W.*—Creatine-Creatinine excretion in Neuromuscular Diseases with Alpha Tocopherol and with Testosterone. "Proc. Soc. Exper. Biol. & Med.", jan. 1941; 46, 94-96.
17. *García Carrillo, E.*—El E. K. G. en la distrofia muscular familiar. "Rev. Arg. de Cardiología", 1941-42; t. VII, p. 122.
18. *Gareiso, A. y Escardó, F.*—Manual de Neurología Infantil. Ed. "El Ateneo", Bs. Aires, 1944, t. III, p. 8.
19. *Gareiso, A. y Rascovsky, A.*—Glicocola: significado, interpretación y tratamiento en las distrofias musculares. "Actualidades Méd.", 1936; n° LIX, p. 21.
20. *Gowers, W. R.*—Myopathy and a distal form. "Brit. Med. J.", July 1902, p. 89.
21. *Harris, M. M.*—Negative Therapeutic and metabolic effects of Synthetic Alpha Tocopherol. "Am. J. Sc.", Aug. 1941; 202, 258-264.
22. *Hawk, O. and Summerson.*—Practical Physiological Chemistry. Ed. Bakiston Co., Phil., 1947, 12° edit.
23. *Hurwitz, S.*—Primary Myopathies. Report of 36 cases and review of the literature. "Arch. of Neurol. and Psych.", 1936; 36, II, p. 1924.
24. *Koemans, M. M. y Sweerts.*—Myopathie Juvenile de type distal. "Rev. Neurol.", 1927; 1, 558.
25. *Litter, M. y Wesselblatt, M.*—Tratado de Neurología. Ed. "El Ateneo", Bs. Aires", 1946; p. 369.
26. *Nachman, A.*—Contribution a l'etude des myopathies. Thèse de Doctorat. Fac. de Med. de Paris, 1939.
27. *Oppenheim-Cassirer.*—Deutsche Zietschrift fur Nervenheilkunde, dic. 13 1896.
28. *Pol, J. F. and Beathke, D.*—Vit. E in Progressive Muscular Dystrophy. "Am. J. Dis. of Child.", set. 1942; vol. LXIV, n° 3.
29. *Renhold, J. G. y colab.*—The effects of glycine (Glycocoll) in Muscular Dystrophy. "J. A. M. A.", Jan. 27 1934; 102, 261-267.
30. *Spiller, W. G.*—The relation of the myopathies. Ed. Brain, 1913-14; vol. XXXVI, p. 75.
31. *Stones, S.*—Treatment of muscular Dystrophies and Allied Conditions: Preliminary reports on use of Vitamin E (Wheat Germ Oil). "J. A. M. A.", June 1940; 114, p. 2187.
32. *Trucco, E.*—Importancia de la creatinuria en algunas miopatías. "Medicina", 1942; II, p. 474.
33. *Wechsler, I. S.*—Recovery in Amyotrophic Lateral Sclerosis Treated with Tocopherol. "J. A. M. A.", March 1940; 114, 948-950.
34. *Wechsler, I. S.; Mayer, G. and Sobotka, H.*—Tocopherol Level in Serum, etc. "Proc. Soc. Exp. Biol. & Med.", May 1941; 47, 152.
35. *Vázquez, H. J.*—La vitamina E. Su aplicación en la neurología infantil. "Arch. Arg. de Ped.", octubre 1947; año XVIII, t. XXVIII, n° 4.