

## ENCEFALOPATÍA ÁTONO-PARAPLÉJICA-ESPÁSTICA

DIEGO BRAGE \*

Siempre nos llama la atención, en los cuadros encefalopáticos infantiles, el hecho de la dificultad diagnóstica, cuando se quiere efectuar una delimitación concorde con lo que posteriormente ha de ser el estudio anatómo-patológico y la facilidad que, por el contrario, existe si uno se conforma con el simple rótulo del síndrome de acuerdo a los síntomas dominantes. Y sino directamente como en la mayoría de los casos, como síndrome de Little, en el cual se encuadran casi todos los cuadros espásticos con el agregado del síntoma más ostensible correspondiente. Esto sea dicho en relación a la clínica, pero si hacemos referencia a los estudios anatómo-patológicos, nos encontramos que la mayoría no tiene un estudio clínico completo, principalmente en lo que a los síntomas de los diversos estadios se refiere, además de la falta de los resultados auxiliares como encefalografía, electroencefalografía, electromiografía, etc. Todo lo cual puede atentar contra la individualidad de numerosos cuadros clínicos que se irán, a no dudar, desglosando a medida que se completen los estudios de estos casos. No pensamos por ello que se complique la agotadora nosología de las encefalopatías infantiles, sino que por el contrario se simplificara, porque más de dos síndromes conceptuados distintos se han de aunar, sea por su patogenia o por su etiología. La exteriorización anatómo-patológica puede ser distinta en dos enfermos con un cuadro que tenga cierto parentesco y ser distinta en otros que nada tienen que ver el uno con el otro. Y no digamos más, sino queremos atentar contra el monumental edificio, que la mayoría de las veces ha levantado el artificio, en la clasificación de estas enfermedades.

Con el estudio de los trastornos de sensibilización sanguínea, principalmente sobre el factor Rh, tenemos un claro ejemplo de que casi todos los síndromos encefalopáticos pueden producirse por una causa única; pero ahí no termina el asunto, porque estos mismos síndromos se ven sin que exista apariencia de sensibilización. Lo mismo decimos en referencia a las comprobaciones dismetabólicas como pasa con las enfermedades disproteinósicas, lipoproteinósicas, lipídicas, hidrocarbonadas, etc. Sirva de demostración un ejemplo: nosotros hemos visto alteraciones fenilpirúvicas en el hermano sano del encefalopático, a igual que el fenómeno de sensibilización al Rh lo hemos observado en hermanos de encefalopáticos siendo sanos.

---

\* Jefe de Clínica, Cátedra de Neurología, Facultad de Medicina de Buenos Aires (Argentina).

Claro está que la determinación patográfica se efectúa por elementos de concordancia y de frecuencia, sino sería imposible encuadrar ciertos síndromes en las correspondientes clasificaciones nosológicas, y estaríamos frente a una evidente anarquía. Lo que no admite dudas, es el hecho de que los cuadros descriptos no tienen, sino en el mejor de los casos, tres elementos de unión: síntomas y evolución, anatomía patológica y cuadro genético. Pero estos son los menos, lo demás permanece desconocido, como ocurre con la etiopatogenia. Claro está que si a algún sector se le puede achacar de dos males, cuando son utilizados con exceso, como ocurre con el morfologismo y el genetismo, es la neurología infantil. Cuántos olvidos de la patología funcional serán los culpables de ese estado? No creemos que patología funcional sea el gráfico de una resultante eléctrica, expresión del funcionalismo de un instante y producto de un equilibrio no siempre permanente. Tiene todo esto un valor parcial, pero no total; la avalancha médico-física ha dado y dará sus frutos, pero considerados como elementos de un todo. Esto no quiere decir que en nuestros enfermos no efectuemos esos estudios que los consideramos de rutina, y que si dan en muchos casos la pauta de un síndrome, no constituyen el síndrome en sí. Recordemos y sirva de ejemplo, que hace menos de un siglo, se efectuaban clasificaciones sindrómicas de acuerdo al cuadro térmico y que constituían estas curvas el paradigma del conocimiento; no negamos que hayan sido necesarias para su época y que en muchos casos aún sean útiles, pero su permanencia como elemento unívoco está directamente relacionada con la ignorancia que de los cuadros se une.

Por ella cuando una entidad se ubica y clasifica de acuerdo a los síntomas clínicos, seguramente mucho ignoramos, pero si se la clasifica por un hallazgo gráfico físico, seguramente muy poco sabemos. Con este criterio, relatamos una interesante forma sindrómica, dentro de las atonías. En 1947, con Spota, nos ocupamos de un cuadro similar y creímos en la evolución de un síndrome atónico congénito de Oppenheim a la diplejía espástica atetósica. Luego el tiempo nos fué mostrando casos en donde la delimitación podía precisarse dentro del cuadro que hoy nos ocupa, es decir que constituía un error por desconocimiento de lo que actualmente se expone en este trabajo.

Es interesante leer los trabajos de Foerster (1909), donde describe la atonía astásica como una forma de cerebropatía infantil; el de Clark (1912), que describe el tipo flácido-atónico-astásico dentro de las encefalopatías cerebrocerebelares de la infancia; el de Batten y von Hyss y el de Fearnside, ambos en 1915, que se refieren a las diplejías con atonías como formas de encefalopatías; y el estudio de la hipotonía muscular, asociada con una afección congénita del cérebro, efectuado en 1929 por Davison y Weis.

Pero de la lectura de estos trabajos, se saca la conclusión que estos autores se han ocupado de los síndromes atónicos de origen encefálica, en combinación con diversos síntomas, que se suman a la llamativa atonía. Pero es indudable que no se ha realizado una delimitación evolutiva, y ello ha permitido que cada neurólogo efectue un diagnóstico de acuerdo al pe-

riodo en que se observe el enfermo, como lo hemos visto más de una vez, y que es el caso que nos ocupó en 1947.

Por todo lo expuesto, creemos necesario ahondar los estudios clínicos en las distintas épocas de la evolución de muchos síndromes encefalopáticos infantiles. Los casos que relatamos son una prueba de ello y en donde todo hace pensar en la presencia de una precisada entidad clínica.

CASO 1 — M. T. R. (Pol. Alvear), edad 8 años, sexo femenino. *Antecedentes hereditarios* — Padre vive, sano, 34 años de edad. Madre vive, sana, 33 años. Abuelos paternos y maternos, sanos en referencia neural. Es hija mayor y tiene una hermanita de 6 meses. No tiene ningún consanguíneo ascendente ni lateral con afecciones neurológicas similares o nó. *Interrogatorio de maduración* — Parto a término de 9 meses, con nacimiento espontáneo. No hubo asfixia ni sobreanestesia. La niña siguió la luz al un mes. Llevó cosas a la boca y tomó objetos a los dos meses. Siguió sonidos a los dos meses. Mantuvo la cabeza sola a los 6 meses. Se mantuvo sentada a los 9 meses. Se ahogaba al comer desde el tercer mes, con facilidad Respiraba bien y no se ahogaba. Se sentó sola a los 12 meses. Mantuvo cierto equilibrio de pié a los 13 meses. Caminó ayudada a los 15 meses. Comprendió las palabras a los 10 meses. Adaptó el símbolo al objeto a los 12 meses. Reclamó sus necesidades al año y nunca se paró sola.

*Enfermedad actual en su evolución* — Luego de dar las primeras tentativas de pasos, los padres notaron que se caía fácilmente, no podía mantenerse sentada y no sostenía la cabeza. Al principio luego de caerse, se levantaba, para intentar seguir caminando. La niña adoptaba las posiciones que le dieran, siendo imposible vertirla porque no mantenía ni los brazos, ni la cabeza en ninguna posición. Era (al decir de la madre) muy blandita, no pudiendo mantener ningún objeto en la mano, porque se le caía. Las piernas podía llevarlas fácilmente hacia atrás y adelante hasta la cabeza, cruzando los brazos por detrás del tronco. Cuando la sentaron entre almohadones, nunca pudo mantenerse, a partir del momento en que le notaron los primeros síntomas. Estos síntomas, se relatan aproximadamente, al año de la niña. A partir de ese momento, no experimentó nunca ninguna mejoría, llamando la atención, de quienes la conocían, la integridad psíquica y los deseos, de ser llevada ante médicos, para que curaran su enfermedad. Hasta este momento, su cuadro fué el de una severa atonía muscular generalizada, con integridad psíquica. Entendía todo, y se daba a entender por gestos no muy concluyentes por la atonía facial que presentaba y le impedía una perfecta mímica. Los movimientos oculares eran perfectos, los braquiales defecuosos, a igual que los de miembros inferiores. Sigue su cuadro sin variantes, hasta los 4 años, en que comienza a desaparecer su atonía profunda por un cierto despertar tónico de los miembros inferiores, que también los movía con más facilidad, pero en extensión. Cuando la sentaban, no tenía ni esbozo de postura, siendo imposible por tal motivo mantener esa posición. Se presenta luego, cerca de los 5 años de edad, una tendencia a sostener el cuello, pero con ayuda, elemento que no progresó en su mejoría. Llega al sexto año de vida con creciente aumento tónico de los miembros inferiores, que hizo abrigar a los padres y a la niña, una esperanza de poder caminar. En este estado la vemos ya con piramidalismo franco, hiperreflexia y Babinsky. La palabra es entrecortada y exhausta, por el fácil agotamiento que muestra. Así dice — paapá, doctoor — alargando las palabras, y pronunciando más débilmente las últimas sílabas que las primeras, siendo la última generalmente ininteligible. Luego la niña pretende efectuar movimientos con los brazos, y es ahí, donde al presentarse el esfuerzo que alguna lización realiza y al tratarse de vencer el profundo hipotono, se produce una distorsión del movimiento, sin el tipo de las quinesias parásitas. Siendo ya evidentes estos síntomas

a partir del octavo año de edad. Pruebas del Prostigmin y Myastenol negativas. El estado humoral no denota ninguna alteración. La prueba del cloruro férrico para el hallazgo del ácido fenilpirúvico es negativa.

*Examen neurológico* — Enferma en decúbito preferente por la gran atonía troncal, que le impide toda postura. Sin existencia de movimientos parásitos, ligera distorsión quiral, presentan al pretender ejecutar algún movimiento. Facies tranquila, plácida con expresión de tristeza. Tipo constitucional general hipoplásico con proporciones equilibradas de miembros, cabeza y tronco. Hábito longilíneo asténico de Pende, o sea ectoblástico o atoniaplástico de Allendy. La exploración motriz indica que es diestra. Puede mover los brazos y las piernas, pero sin fuerza. Tono francamente disminuido a dominio troncal y de cuello. No puede pararse ni por lo tanto marchar. No existen trastornos tróficos ni oseos, musculares ni cutaneos. No puede explorarse la organización motora general de equilibrio de pie. La coordinación dedo-nariz y dedo-dedo se efectúa bien en ambos lados. La prueba talón-rodilla se efectúa con dificultad, por el gran hipotono. No puede mantenerse sentada. Los reflejos osteotendinosos están conservados en miembros inferiores y abolidos en los superiores. No existe Babinski ni sucedaneos. No existen trastornos de la sensibilidad, en la medida que puede efectuarse la exploración. Fondo de ojo normal. Campo visual no muestra, en un dificultoso examen, nada de anormal. Examen otorrinolaringológico: vegetaciones adenoideas nasales; oído normal, aparato vestibular normal; sensorialidad normal; no existe nistagmus ni espantaneo ni provocado por la mirada extrema. Resto de pares craneanos normales. Pupilas normales. Meninges y nervios periféricos normales. *Lenguaje* — Conversación imposible por fallas de la emisión de las palabras. Comprensión perfecta. Lenguaje de expresión mímica, se efectúa con gran esfuerzo por la atonía facial, y de cuello y manos. *Psiquismo* normal, con inteligencia y afectos propios de la edad. *Examen eléctrico muscular* sin alteraciones cualitativas; fatiga precoz al tetanos fisiológico.

*2º período, 5 años* — No ha variado nada, en referencia al examen anterior, salvo que mantiene mejor el cuello, además de la presencia de un hipertono musculotendinoso de los miembros inferiores, con signos de piramidalismo franco en miembros inferiores con hiperreflexia osteotendinosa, Babinski y sucedaneos. Clonus de pie, principalmente cuando se efectúan maniobras de exageración postural. Puede hablar, pero con gran dificultad, la palabra es exhausta y jadeante, trata de emitir palabras, pero las entrecorta con sílabas largas y en donde la tonalidad de la voz se pierde, al final de cada sílaba, alargándose el lenguaje.

*3º período, 8 años* — Se ha exagerado el hipertono inferior, constituyéndose una verdadera parálisis de profunda tonalidad espástica. La atonía troncal se mantiene, pero con ayuda puede sentarse algo, aunque no se sostiene, lo mismo pasa con el cuello. La palabra, con discretas variantes de mejoría en la mantención del tono silábico, es igual que en el período anterior. Llamando la atención que al tratar de ejecutar algún movimiento, con los miembros superiores, se produce una distorsión tónica, pero sin caracteres atetoides, con repercusión dígito quiral-antebraquial. Psíquicamente muy despierta, quiere curarse, llora por su enfermedad, quiere ir a la escuela. *Electroencefalograma* normal. *Rh.* padre positivo; madre positivo; niña positivo. *Líquido cefalo-raquídeo* normal. *Encefalografías* normales.

*Diencefaloshock* (2º período) — Cataplexia, hipertono troncal, distorsión troncal, espasticidad tónico-clónica con opistotonos y pleurostótonos, gran midriasis, hipertensión arterial máxima y mínima, taquicardia, taquipnea, luego apnea y paro respiratorio de uno minuto y medio. Apnea rosada, hippus, nistagmus espontáneo, sudoración, resolución muscular, respiración y frecuencia cardíaca normalizada. Conciencia inmediata, dice papá y mamá, con más

fuerza que en ningún otro instante. *Examen eléctrico de músculo* — Cualitativo normal; aumento de la excitabilidad galvano-farádica en miembros inferiores con tétanos mantenido.

CASO 2 — J. C. R., nacido el 18-XI-1946. Madre vive, 27 años, asmática. Padre vive, sano. Abuelos paternos y maternos, primos y otros colaterales sin afecciones similares y disimiles neurológicas semejantes o nó, a la que padece nuestro paciente. Tiene un hermano de 5 años, sano. *Interrogatorio de maduración intra y extrauterina* — Es el primer embarazo materno, durante la gestación, muchos vómitos; en esa época la madre presentó su primer ataque de asma. Nació en parto a término, normal, sin asfixia. Anestesia moderada (gases). Lactancia. Se alimentó de leche materna con succión directa. A los 15 días severo cuadro gastrointestinal con 5 días de sueño profundo, los médicos que le trataron, le dieron por perdido. Se recupera. Sigue la luz al mes, lleva las cosas a la boca al 4º mes, sigue los sonidos al 6º mes. Mantiene la cabeza a los 3 años. Nunca se sienta solo, sostenido se sienta a los 7 años. Comprende lo que se le dice a los 8 meses, adapta el símbolo al objeto a los 8 meses. Reclama sus necesidades a los 2 años. Nunca se paró solo, nunca caminó. *Enfermedad actual en su evolución* — Llama la atención de sus familiares la facilidad con que se ahogaba al comer y la facilidad para padecer febrículas. Resfrios frecuentes, asmático desde el 4º mes de vida. Era muy "blando" y adoptaba, al decir de la madre, cualquier postura, como si fuera de trapo. No sostenía la cabeza, que iba de un lado a otro, ocurriendo lo mismo con el cuerpo. No se sentaba ni podía mantenerse entre almohadones. Le hicieron ver por un neuropediatra, que le diagnosticó enfermedad de Oppenheim. Llega así a los 4 años y medio, en donde la palabra era como cansada y de facil agotamiento, no pudiendo repetir más que pa-a-a-pa. Su inteligencia fué lamativa, porque interpretaba todo lo que se hablaba, y desde el año y medio, sabía cuando lo iban a llevar a que lo viera un médico. Al tercer año, los padres comenzaron a notar que las piernas se ponían duras y en extensión, hecho que se exageró luego, llegando a los 6 años, donde presenta movimientos parásitos atetósicos, pero sin poder mantener la cabeza ni el tronco, cayendose para cualquier lado cuando se le mantiene sentado. El estado humoral es normal. Pruebas de ácido fenilpirúvico negativas.

*Examen neurológico* — Niño diestro. Hábito atónico-esténico. Buen estado trófico muscular-oseo y cutaneo. Adopta sin dificultad cualquier posición. Antes del tercer año: atonía generalizada, sin trastornos tróficos, sin movimientos parásitos, no pudiendo efectuar movimientos voluntarios ni asociados. No se puede indagar la postura de cuello, sentado ni de pié, por atonía muscular completa. Fuerza disminuida. Motilidad activa de bajo nivel y de facil fatiga. Motilidad pasiva aumentada. Pruebas de coordinación de miembros superiores e inferiores, normales, a pesar del deficit atónico. Reflejos osteotendinosos en miembros superiores, conservados, pero de debil respuesta. Miembros inferiores igual que superiores. No existe, por lo tanto, ningún signo de piramidalismo. Sensibilidad íntegra en todas sus formas. Pares craneanos indemnes. Fondo de ojo normal. Nervios periféricos sin alteraciones. No existen signos de irritación menígea. Atonía faríngea y laríngea, dominante en los adutores vocales. *Lenguaje* — De comprensión indemne; de expresión imposible, por falta de tonismo de los músculos encargados de la modulación lállica. Expresión mímica intacta. *Examen psíquico* — No existen trastornos en ninguna esfera de este sector. Impresiona por sus gestos y su aprobación o desaprobación gesticular, a la conversación que se le hace oír, aún figurada, como un niño de perfecto desarrollo psíquico.

*Examen a los 3 años* — Lo mismo que en el examen anterior, con la diferencia de que los miembros inferiores presentan una paraplejía espástica con piramidalismo de primer grado. A los 5 años Babinski, a los 6 años

clonus en determinadas posiciones. Persiste la atonía troncal. El niño quiere mantener su cabeza, posibilidad que esboza a los 5 años.

*Examen a los 8 años* — Cronaximetria; variantes cuantitativas en los músculos antes expresados. Se suma al estado anterior la existencia de movimientos parásitos coreoatetósicos de los miembros superiores. *Encefalografía* normal. *Electroencefalograma* normal. *Líquido cefalo-raquídeo* normal. *Examen eléctrico de músculo* — Sin variantes cualitativas; facilidad de tétanos en miembros inferiores; pobreza tónica en miembros superiores. *Rh.* del padre positivo; de la madre positivo; del niño y del hermano positivos. Pruebas del Prostigmin y Myastenol negativas. Búsqueda de ácido fenilpirúvico en orina negativa.

*Diencefaloshok* — Cataplexia, apnea, hipersimpaticotonia extrema, cesa la apnea, hipertono troncal con opistótono, y luego movimientos tónico-clónicos generalizados. Nistagmus de corta duración. Parasimpaticotonia. Recuperación.

#### COMENTARIO CLÍNICO

Como vemos, del análisis de los casos que acabamos de relatar, sacamos la conclusión de la existencia de un síndrome de naturaleza congénita, no hereditaria ni familiar, que comienza con atonía muscular profunda a gran predominio troncal. En el primer caso fueron posibles los primeros pasos; el caso 2 nunca tuvo posibilidad de marcha. Posteriormente el síndrome sigue su evolución, y en el curso de los primeros años, se presenta una paraplejía espástica inferior que llega al piramidalismo y finalmente presentación de movimientos atetoides y a veces distorsivos coreicos en los miembros superiores (evidentes en el caso 2). La integridad psíquica es absoluta en todo momento, y hasta padría decirse que son niños bien dotados. El lenguaje de comprensión es normal y el de expresión no puede efectuarse por la franca atonía, que ocasiona la palabra exhaustiva en donde las palabras se silabea y no siempre se pronuncian completas. No existen trastornos sensoriales ni sensitivos; el fondo de ojo, el electroencefalograma y el cuadro humoral son normales; el examen muscular muestra las características de las atonías musculares no paralíticas y no atroficas; las encefalografías son normales; no existen indicios de ninguna alteración metabólica; no existen indicios de sensibilización por el factor Rh. En el diencefaloshok llama la atención la labilidad bulbo-tegmento-diencefálica, demostrable por el tipo de reacción, principalmente la labilidad centro-respiratoria, demostrada por la apnea prolongada; además que a pesar de la profunda atonía troncal, invencible por todos los medios químicos, se produce no solo una desaparición de la atonía, sino un hipertono que lleva al opistótono y hasta movimientos clónicos tónicos. Esto nos dice bien a las claras de la existencia de una variante tegmental en la producción del cuadro, o quizás de los mecanismos de descarga sobre la porción rubro-tegmental o sus vecindades. Aunque es interesante no olvidar que hemos visto el tronco atónico luego de la frontectomía total. Como de este asunto nos ocuparemos en la segunda parte, cuando daremos a conocer las variantes anátomo-patológicas de un tercer caso no enumerado en este trabajo, pasamos a efectuar la diagnosis diferencial con algunos procesos que tienen algo de común, en los distintos periodos del cuadro que presentamos.

## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Cabe el diagnóstico com una serie de procesos, algunos de los cuales presentan, en forma dominante, algunos de los síntomas de nuestros pacientes; por ello creemos de utilidad efectuar la diferenciación diagnóstica de acuerdo con esos síntomas, para así facilitar la discriminación nosológica.

*Diplejía atónica congénita de Foerster* — Descripta por Foerster, se caracteriza por acentuada atonía generalizada, muscular y ligamentosa. Se permite, debido a la relajación del tono, toda clase de movimientos pasivos con los brazos y las piernas; es posible la flexión del tronco sobre la pelvis y el entrecruzamiento de los miembros por atras del tronco. Desde el nacimiento, estos niños experimentan dificultades que, en los primeros momentos de la vida, se muestran por trastornos deglutorios que los lleva a ahogos fáciles cuando se alimentan, maman con dificultad y durante el sueño presentan ronquidos y ahogos debidos a la relajación muscular. Al examen en sus primeros días, no muestra otra anomalía; siguen logo bien la luz y los sonidos, y hacia el 2º mes tienden a tomar los objetos y mueven bien sus brazos, aunque algo débilmente (es de hacer notar que otros niños no presentan estos movimientos). Luego se observa retardo de la maduración tonal con expresión dominante en el cuello y en el tronco y así llegan al 10º mes y no mantienen erguida la cabeza y el tronco. Esta imposibilidad se mantiene, en la mayoría de los casos, hasta el tercer y cuarto año de vida, y en esa edad pueden presentar un tonismo que les permite mantener erguida la cabeza, pero siempre en los primeros momentos con ayuda de ciertas posiciones del tronco. Se a estos niños se les toma el tronco por debajo de los brazos y se les suspende, se observa una tendencia a flexionar los muslos sobre el tronco, y a veces la pierna sobre el muslo, que puede seguirse de descargas clónicas, si se insinúa la flexión del pié durante la exploración de esta maniobra. Cuando este signo se presenta, la evolución es desfavorable por la rápida progresividad del cuadro. Los movimientos activos son posibles, pero desordenados, atáxicos, faltos de fuerza y coordinación. Nunca estos niños se ponen de pié ni marchan, y no es raro que se le agreguen otros síntomas como incoordinación, movimientos coreoatetósicos, atrofias musculares, mioclonias, epilepsias en todas sus formas. Suelen también mostrar vicios de conformación, como cataratas, sordera, estrabismo, agnesias musculares, etc., que no deben confundirse con las deformaciones secundarias a la atonía muscular y relajación tendinosa y que llevan a deformidades de columna, luxaciones articulares, asimetrías faciales, etc. La sensibilidad no se altera, los reflejos estan abolidos al principio, y luego pude verse, no solo su presencia, sino hasta piramidalismo con Babinski y clonus. Las reacciones eléctricas musculares son normales, aunque con un agotamiento precoz del fenómeno del tétanos fisiológico. El fondo de ojo no está alterado, así como tampoco el líquido cefaloraquídeo. La palabra es apagada, cuando existe, y generalmente sin relación simbólica. La psiquis se altera y el trastorno va desde el simple deficit a oligofrenias profundas, aunque esta evolución tan severa no es lo común. Pero se anota siempre un deficit intelectual que impide una adaptabilidad al medio. Dejamos constancia que esta descripción con todas las formas clínicas no es la consignada por Foerster y conceptuada como el síndrome por él descripto, que se reduce a la atonía muscular, arreflexia osteotendinosa y profundo deficit psíquico.

Puede verse que la cronología no es similar a la de nuestro cuadro. Así el síndrome de Foerster presenta un tono que permite actitudes como la de sentarse, para luego ponerse atónico; en este síndrome se tienen trastornos psíquicos; cuando presentan reflejos vivos inferiores, también los observamos en los miembros superiores. Por otra parte si los pacientes presentan movimientos anormales, los hacen en cualquier periodo de la evolución y el tronco no se escapa a las distorciones porque ha perdido su primitiva atonía.

Hacemos esta discriminación diagnóstica, considerando lo que se ha etiquetado como síndrome dipléjico atónico de Foerster; quizá la signología que también se ha encontrado (espasticidad, movimientos anormales) corresponda al cuadro que analizamos, siendo sido erróneamente clasificados como síndrome de Foerster ya que se alejan de la descripción original del mismo, y existe cierta anarquía en la consideración del síndrome en cuestión. Además, fisiopatogenicamente, el cuadro de Foerster es una encefalopatía cortical dominante con compromiso tegmental secundario (fronto-ponto-cerebelosa), mientras que el cuadro que analizamos es puramente tegmento-basal, de ahí la integridad psíquica, la presencia de una profunda atonía, que se vence por la excitación diencefalo-tegmental, la normalidad cortical electroencefalográfica, la presencia de un período espástico que solo toma un sector y la existencia de movimientos anómalos, que nos dicen de la participación estriada y de sus aferentes y eferentes.

*Amiotonía congénita o atonía muscular congénita o enfermedad de Oppenheim* — Se caracteriza por ser una atonía muscular generalizada, pero con dominio de los miembros inferiores, y que no siempre afecta el tronco. Son estos niños verdaderos muñecos de trapo, que se pueden colocar en las más inverosímiles posiciones y que mantienen erguido el cuello y el tronco en épocas muy tardías; desde pequeños muestran el signo del llanto entrecortado y breve, que termina en un quejido a veces ronco por la atonía de los músculos respiratorios; tienen indemnidad facial y ocular aunque estos sectores he han visto a veces alterados; no tienen atrofia muscular, ni trastornos sensoriales ni sensitivos, no presentan temblores fibrilares ni trastornos esfinterianos, manteniéndose íntegra la inteligencia; no hay reacción de degeneración, y las pruebas galvánicas son del tipo normal; en cambio la exploración farádica presenta una característica y que es la necesidad de una mayor intensidad para lograr una contracción que nunca tiene los caracteres ni la duración de la respuesta normal y es lo que se denomina reacción amiotónica, o miotónica. El pronóstico es bueno sino se ha producido alguna intercur-rencia, generalmente infecciosa respiratoria, y los síntomas tienden a retrogradar con la edad. Las lesiones en las células de las astas anteriores de la médula (reducción de tamaño y disminución numérica) con cromatolisis de las células más grandes, acercan esta enfermedad al de Werdnig-Hoffmann. Los músculos enseñan fibras alteradas y pequeñas que alternan con algunas hipertrofiadas, pero que seguramente corresponden a períodos de la enfermedad.

Conviene que digamos, que se han descrito formas del tipo de Oppenheim y del tipo de Werdnig-Hoffmann. En cuanto a las observaciones de Le-reboullet y Badouin y de Spota y Brage de evoluciones de Oppenheim hacia la espasticidad, no son más que períodos evolutivos del síndrome que ahora nos ocupa, y que marca con los cuadros de filiación mielo-miopática, una diferencia fundamental, pues se trata de una encefalopatía. En cuanto al real parentesco, entre el Oppenheim y el Werdnig-Hoffmann, aceptamos, con Brandt, que el primero no es sino una forma frustra del segundo. Merece destacarse el diagnóstico diferencial con la miopatía congénita de Turner, que es una atrofia muscular protopática.

*Atonía congénita por laxitud de los ligamentos* — Es una enfermedad cápsulo-ligamentosa, emparentada con el síndrome de Ehler-Danlos, del que seguramente constituye parte y que se caracteriza por laxitud ligamentosa, debilidad cutánea, con fragilidad de la piel a pesar de su excesiva elasticidad; a veces se muestran pseudotumores moluscum. Los reflejos osteotendinosos son normales; en ningún momento hay paraplejía ni movimientos anormales; los músculos no están afectados, de ahí que no existan los síntomas de agotamiento antes analizados.

*Hipoplasia muscular congénita de Krabbe* — Puede confundirse con el primer período de la enfermedad, es decir al atónico, pero muestra hipoplasia muscular completa; la biopsia muscular enseña normalidad de las fibras, aunque disminuidas en número. No progresa y no presenta síntomas espásticos ni atetósicos, además de no tener una atonía que impida el mantenimiento del tronco, hasta edades avanzadas, como ocurre con el síndrome que analizamos.

*Otros procesos hipotónicos* — Otros procesos que por presentar hipotonía merecen considerarse son: la polineuritis infantil, con todo el cortejo sintomático de estos procesos a más de ser raramente congénitos; ciertas formas de tesaurismosis (el cuadro de Tay-Sachs, se analiza luego) principalmente del tipo von Gierke; el raquitismo, el estado mongólico, el mixedema y el cretinismo, que deben descartarse en el primer período. Igual cosa decimos de la miastenia congénita de Levin que tiene las características del síndrome miasténico. Las sideraciones del tonismo por lesiones tóxicas e infecciosas de la primera infancia son cuadros que la anamnesis y la evolución los descarta.

*Atetosis congénita doble de Vogt o atetosis bilateral regresiva* — Presenta el niño sus síntomas desde los primeros movimientos coordinados, en que muestran los movimientos de reptación atetósica. Antes de los primeros meses, la afección pasa desapercibida por la incoordinación propia de la falta de maduración. Pero, a veces, desde la primer semana, se observan los movimientos atetoides y hasta existen autores que le asignan valor a los movimientos fetales intrauterinos de ciertas características de reptación. Pero lo común es que la atetosis aparezca con la finalización de la alimentación lactea, es decir en la proximidad del año. Recordemos que nuestros enfermitos, si presentan atetosis, lo hacen tardíamente. Además los niños con el síndrome de atetosis doble de Vogt sostienen la cabeza y el tronco y se paran para luego caminar, aunque con relativo retraso, así se sientan recién al año o más, y caminan pasados los 5 años. Aunque hemos visto casos de contención céfalo-troncal y de marcha casi en épocas límites normales. Esto ya es distinto a lo que ocurre en nuestros enfermitos.

Quando se alimentan, tienen defectos por lo fácil que se produce en ellos el ahogo. La palabra es defectuosa por los mecanismos expresivos; a igual que en nuestros pacientes los engramas se logran por la indemnidad receptiva; esta palabra es generalmente nasal, tardía y con cierta disartria. No existen parálisis a igual que en nuestros casos, y el tono muscular presenta las características de los espasmos móviles, es decir alternancia de hipotonía con hipertonía; para nosotros en estos enfermos existe un fondo francamente hipotónico, con presencia de hipertonia accesional en relación con la incoordinación extrapiramidal de descarga. Es de hacer notar que estos espasmos no son permanentes y que se presentan generalmente en los miembros superiores y en el tronco; en cambio, en la A.P.E. la espasticidad inferior, una vez producida es permanente, y el tronco es lo más afectado por la atonía; en el Vogt se observa hasta hipertono troncal. Existe también, en el Vogt, indemnidad psíquica, y no se presentan en ningún período de la enfermedad signos de piramidalismo (debe descartarse el pseudo Babinski atetoide). El curso es regresivo en lo que se refiere a la sintomatología, porque la maduración que se logra permite superar los deficits observables en los primeros estadios de la enfermedad. Los esfinteres se controlan tardíamente; el fondo de ojo es normal; la encefalografía no es demostrativa. La anatomía patológica se caracteriza por lesiones putámino-caudadas, con destrucción de las pequeñas células de micro-núcleo, que se entremezclan con una red de fibras mielínicas. Con la tinción al método de Weigert se observan los campos negros y blancos, que permiten comparar su aspecto al marmol, de ahí el nombre del síndrome de "status marmoratus". La gliosis reaccional cuando existe es muy discreta.

*Síndrome de Alpers-Somoza* — Caracterizado por convulsiones, atetosis y demencia; se aleja bastante, por los síntomas analizados, del cuadro que nos ocupa hoy.

*Atetosis bilateral progresiva de Lewandovsky* — De carácter generalmente familiar, tiene de común con el cuadro de Vogt el síntoma atetosis, pero se separa de aquel, porque el cuadro de Lewandovsky es una encefalopatía con severa repercusión psíquica y acentuado daño de las vías piramidales: es decir que se tiene falta de lenguaje o, en el mejor de los casos, una profunda disartria; el desarrollo intelectual es generalmente nulo, y muestran acentuadas oligofrenias generalmente plácidas, no siendo raros los accesos convulsivos epilépticos, a tipo gran mal, con descargas focales debido a la esclero-atrofia cortical. La atetosis es brusca y altera sin transición los espasmos locales y los globales. La evolución es progresiva, y al final los pacientes son verdaderas piltrafas humanas; muestran hiperreflexia generalizada, clonus, Babinski, con piramidalismo marcado y a veces flexión global; nunca presentan atonía troncal; nunca están en el medio ambiente; el control esfinteriano no existe; mueren en marasmo, con un profundo decaer de su psiquismo, que los lleva al gatismo más completo. Hemos visto casos con sordera, ceguera y trastornos sensitivos. Las encefalografías muestran las deformidades ventriculares, debidas a las retracciones esclerosas y las profundas atrofia corticales y sub-corticales. Es decir que se trata de una encefalopatía con todo su cortejo sindrómico, en donde la atetosis es evidente.

*Enfermedad de Halleworden-Spatz, o rigidez progresiva* — Es de carácter familiar, nunca presenta hipotonía y comienza entre los 5 y 10 años. El cuadro comienza por dificultad en la marcha, movimientos parásitos de tipo atetósico y temblor, no constantes; luego rigidez de tipo extrapiramidal, con liberación piramidal, que lleva a la hiperreflexia, clonus y Babinski; pero la rigidez extrema congela al paciente. La palabra es explosiva, existen risas y llantos espasmódicos, se reduce la visión y se aminoran las condiciones intelectuales hasta terminar en una demencia severa. Es una enfermedad familiar, extrapiramidal hipertónica, progresiva, y que presenta trastornos psíquicos severos previos a la muerte. La anatomía patológica ha dado lugar a numerosas posibilidades sindrómicas por los cuadros que se le entremezclan y que tienen alguna relación signológica. Existe intensa pigmentación palidal (estado pigmentario de Helfand) y de la substancia nigra; la naturaleza de este pigmento es ferruginosa. Estos gránulos férricos están distribuidos en todos los sectores tisulares, colmando la glia, los intersticios celulares y hasta las neuronas. Se han visto desmielinizaciones y reacciones gliósicas con menos constancia que los depósitos granulares de hierro, que han sido vistos en la corteza cerebral, cerebelo y otras partes.

Muy parecido y de fácil confusión con este síndrome es el status demyelinisatus de Cecil y Oscar Vogt. El cuadro clínico es un simil del anterior, pero presenta mayor tendencia a los movimientos atetoides y la presencia de convulsiones tónicas que se desencadenan espontáneamente o por un estímulo insignificante. La alteración psíquica es menos acentuada que en el síndrome anterior, y salvo la emotividad, no presentan apariencias de cambios, pero son entes tan rígidos que es imposible explorarlos y conocer sus expresiones.

Bielchowski describió un síndrome caracterizado por hemiplejía y atetosis bilateral, de origen prenatal y cuyo estudio anatopatológico muestra lesiones del cuerpo estriado y de la tercera capa piramidal de la corteza.

*Esclerosis cerebral de Pelizaeus-Merzbacher* — Enfermedad heredo-familiar, al parecer sin carácter dominante, sino recesivo ligado al sexo o recesivo simple. Se le sigue generalmente a través de varios miembros de una familia, en sus distintas generaciones. No tiene discriminación de sexos, pero do-

mina en los hombres, realizando las mujeres aun no enfermas el papel de trasmisoras de la enfermedad. Comienzan generalmente con los síntomas mistagmicos y de movimientos de cabeza, generalmente en el primer trimestre de vida, pero puede hacerse más tarde. Aparece luego la espasticidad de los miembros inferiores que se precede de equinismo y luego hacen su aparición groseros síntomas de la serie cerebelar con temblor y palabra escandida. Signos de la serie extrapiramidal, como temblor permanente, atetosis y corea, se obserban en la mayoría de los casos, junto a una rigidez troncal y de los miembros, generalmente los inferiores, efectuandose un siml de la enfermedad de Parkinson. Simultaneamente con la aparición de este cortejo sindrómico, se tiene deterioro psiquico progresivo que, antes del 7º año de evolución, termina en una profunda demencia, en la mayoría de los casos. La evolución es caprichosa y hace sus saltos y recaídas, de ahí que haya sido en más de una oportunidad confundida con la esclerosis múltiple. La sobrevida es variable, pero se han visto casos que pasaban los cincuenta. Se caracteriza anatomopatológicamente por una severa desmielinización con conservación de algunos islotes mielínicos de la substancia blanca. Los cilindros ejes no tardan en destruirse a pesar de que en un principio se conservan intactos. La gliosis y la fibrosis llevan a una profunda esclerosis cerebral, de ahí el nombre de la enfermedad.

*Esclerosis cerebral infantil aguda o enfermedad de Krabbe* — Es una leucodistrofia semejante a la anterior. Los niños andan bien y no muestran trastornos que llamen la atención, hasta el primer semestre; comienzan con trastornos vegetativos, rigidez, opistótonos reaccional, movimientos distónicos y espasmos clónicos tónicos; espasmos de fijación, sordera y ceguera frecuentes, no siempre despistables, con y sin alteraciones papilares (atrofias, neuritis, etc.). Luego la extrema rigidez muscular se transforma en flacidez y la muerte no se hace esperar mucho más del semestre de comenzado el cuadro, con una profunda deshidratación y con una parálisis completa y en absoluto estado vegetativo. Anatomopatológicamente es semejante a la anterior: gran dismielinización de la substancia blanca. No siempre hay tiempo a la profunda esclerosis del Pelizaeus-Merzbacher.

*Esclerosis cerebral de Scholz* — Esta afección tiene identidad anatomopatológica con los dos procesos últimamente analizados, es decir el Krabbe y el Pelizaeus-Merzbacher. Comienza entre los 8 y 10 años, con síntomas de percusión del lenguaje a localización cortical, sordera verbal y ceguera también cortical. Puede el examen de fondo de ojo mostrar decoloración papilar y a veces signos de neuritis. Luego espasticidad de los miembros inferiores, a los que se suman espasticidad superior, que es el corolario obligado de la evolución. Luego las facultades psíquicas se alteran terminando en profunda demencia, previo paso por una exagerada puerilidad. No es excepcional que se presenten movimientos coreo-atetósicos. La evolución culmina con el marasmo, en paciente profundamente espástico y con retracciones músculo-tendinosas, en un plazo que difícilmente supera a los 2 años.

*Encefalitis periaxil difusa de Schilder* — Caracterizada anatomopatológicamente por un gran edema de aspecto gelatinoso de la substancia blanca, con severa desmielinización, proliferación neuróglia con alteraciones acentuadas de numerosos cilindroejes, aunque algunos se conservan. Se suma a esta sideración neural, una proliferación astrocitaria que lleva a la producción de células gigantes, con oligodendroglia mostrando un edema acentuado y una posterior degeneración mucosa, llamando la atención, a pesar de la profundidad de este cuadro, la conservación de las fibras arqueadas. Las lesiones pueden tomar todos los pares craneanos y sectores del neuroeje. La afección tiene caracter familiar, cuya constancia deja mucho que desear; es frecuente en los niños, aunque no tiene edad de presentación. Muestra síntomas

nodales, no observables en la A.P.E. como son: hemianopsias a forma dominante de radiación óptica, ceguera cortical, hemiplejía, monoplejías, síntomas de rigidez descerebrada, sordera cortical, afasia mixta, apraxia, convulsiones, neuritis retrobulbar, edema de papila, signos de la serie cerebelar, hipertensión del líquido cefalorraquídeo, severa repercusión psíquica que lleva a estados demenciales profundos; luego se entra en estupor y posteriormente en coma, evolucionando hasta el óbito en un lapso no mayor de los 2 años, pero la mayoría de los casos evolucionan en meses y hasta en días. Las formas comunes de la enfermedad de Schilder con el síndrome A.P.E. serían las que presentan paraplejías y movimientos atetoides, pero estos no se presentan en forma aislada. No creemos por lo dicho que quepa el diagnóstico diferencial con la enfermedad de Schilder que es, a no dudarlo, una de las encefalopatías más ruidosas y siderantes que se conocen. El sistema nervioso se funde con una caída de todas sus funciones, con el límite que la continuidad vital le fija.

La leuencefalitis esclerosante sub-aguda ataca a sujetos de cerca de 18 años; es una variación del anterior cuadro clínico, mostrando los siguientes síntomas: agnosias, coreoatetosis, contraturas y trastornos psíquicos, llegando al óbito en semanas.

*Encefalitis periaxial concéntrica de Balo* — Se presenta en cualquier edad y sexo, con signos focales (paresias, anestias, afasias, agnosias), con síntomas supranucleares de los pares craneanos homologando al pseudobulbar; se observan convulsiones; el paciente se embota día a día hasta llegar al coma, a veces con edema de papila que hace pensar en un síndrome de hipertensión endocraneana, el que realmente muchas veces existe. El coma carus no se hace esperar más allá del año, mostrando la anatomía patológica alternancias grises y blancas al corte de cerebro, con aspecto de cebolla. Las zonas grises son las degeneradas y están compuestas por fibras desmielínicas y microglia abarrotada de lipoides, existiendo gran conservación cilindro axil; los vasos y sus espacios adventiciales están infiltrados de linfocitos y con gran acúmulo lipoideo; las zonas blancas son normales. Estas lesiones son las que focalizadas corresponden a los síntomas que hemos analizado y que nada, salvo la paraplejía y los movimientos atetósicos cuando existen, tienen de común con nuestros enfermos.

*Degeneración primaria de la oligodendroglia de Greenfield* — Lleva a una profunda esclerosis cerebral, luego de una desmielinización, que no respecta ni las fibras arqueadas, como otras afecciones desmielinizantes. Pero es sistémica en su desmielinización, tomando generalmente el haz piramidal y las radiaciones ópticas. La oligodendroglia falta y se reemplaza por una substancia mucoide que se mezcla con los depósitos lipoides y que provienen de la desintegración mielínica. La reacción micróglica es pobre, para lo que puede esperarse de tan profundo cambio estructural. Los síntomas se observan entre los dos y tres años de edad, comenzando con debilidad de la marcha, trastornos visuales y disartria, que llevan al mutismo, a la ceguera y a la demencia dentro de un cuadro de rigidez generalizada con un severo hipertono, antes de los tres años de comenzada la afección.

*Degeneración de la substancia gris del cerebro* — Es, en la mayoría de los casos, hereditaria y se presenta en niños, con una edad cercana a los 6 años, que presentan ciertos trastornos y anomalías del desarrollo. Los primeros síntomas son cambios vegetativos, mioclonias, tics, cabeceos, movimientos coreoatetósicos y a veces ataxia; el tono muscular está aumentado, llegando a las contracturas; suelen verse trastornos visuales y auditivos; la psiquis se deteriora siempre, con convulsiones epilépticas en la mayoría de los casos. La afección se debe a una alteración irregular de la corteza, con desmielinización, atrofias y necrosis celulares, predominantemente de la tercera

y cuarta capa. A veces existen lesiones subcorticales (substancia blanca, cuerpo estriado, hipotálamo, etc.).

*Encefalomalacia con formaciones cavitarias* — Salvo la espasticidad de los miembros inferiores, nada tiene de común con nuestros enfermos, pero se acompañan de un cortejo sindrómico de profundas lesiones de todos los sistemas, con convulsiones, parestias, ceguera, déficit psíquico, espasticidad, demencia, coma y muerte a corto plazo. Es de evolución aguda y semeja una mezcla de cuadro infeccioso con accidentes vasculares a repetición. La encefalografía muestra las cavidades de las encefalomacias.

*Encefalopatía desmielinizante congénita (Mac Kay)* — Se caracteriza por paraplejía espástica precoz, a más de hipertonia generalizada, trastornos sensoriales, deterioro psíquico y generalmente convulsiones.

*La heredoataxia cerebelosa de Pierre Marie* — Se debe a una lesión de la corteza cerebelosa, de los haces espino-cerebelosos, de los empalmes pontinos y oliva bulbar, con atrofia de los eferentes y aferentes cerebelares a más de atrofia óptica. Tiene de común la paraplejía, pero se caracteriza por ser familiar y hereditaria, presentar ataxia y no atonía, atrofia óptica, comienzo tardío, palabra sin alteraciones y falta del síndrome atónico-atetósico, en todos los momentos de su evolución.

*Paraplejía espástica-hereditaria de Stumpel-Lorrain* — Es hereditaria y familiar, comienza en cualquier edad, pero generalmente a la primer década de vida. La paraplejía es insidiosa y progresiva, llevando a una espasticidad absoluta, en donde el Babinski no es constante. Es una de las paraplejías más severas e intensas de la patología. Generalmente se combina con síntomas cerebelosos y constituye parte del gran capítulo de las degeneraciones espinocerebelosas. Las lesiones, al parecer, se instalan sobre un sistema piramidal ya constituido. No tiene atonía en ningún momento de su evolución y tampoco presenta atetosis. No son infrecuentes los trastornos psíquicos leves y a veces severas demencias. La lesión anatomopatológica es medular y la gliosis que es intensa y que engloba los sistemas piramidales, tiene su máximo de intensidad en la región lumbar. Disminuye la gliosis a medida que ascendemos, llegando a no ser perceptible en la región cervical, aunque a veces se observan degeneraciones bulboprotuberanciales y hasta de las células piramidales gigantes. La autopsia primera de Strümpell mostró lesiones del haz cerebeloso directo y de los cordones posteriores.

*Hemiplejía congénita doble* — Toma el proceso espástico los cuatro miembros, pero existe dominio en los miembros superiores. Se suman alteraciones de los pares craneanos y se observan, en la mayoría de los casos, groseras variaciones del psiquismo. Las convulsiones no son raras y pueden observarse movimientos coreoatetósicos y temblor. El tonismo está aumentado y a veces se observan enfermos absolutamente contracturados, que si no mueven y mantienen bien el tronco no es por falta de tono, sino por parestia. La encefalopatía está generalmente modificada y el E.E.G. raramente es normal. La anatomía patológica muestra macro y microgirias, atrofas, esclerosis, poroencefalia, hidroencefalia, etc.

*Paraplejía espástica congénita* — Es una forma frustra del cuadro anterior, pero a más de encefalopático, el cuadro es mielopático, tanto es así que en el abultamiento lumbar se han descrito lesiones en el sistema corticoespinal. Si existe déficit mental, es moderado. Llama la atención la frecuencia del pié equino y la hiperreflexia aquiliana. No presenta, en las formas puras, movimientos anormales, y el tronco nunca está hipotónico, cosa que tampoco se observa en ningún sector muscular, en toda la evolución del proceso.

*Diplejía espástica congénita* — Para Freud la diferencia con los anteriores cuadros sería la siguiente: mayor dominio de los miembros inferiores, tronco con opistótonos frecuentes, cabeza flexionada y espasmos tónico-clónicos troncales. Los reflejos se encuentran difícilmente por la gran espasticidad; siempre tienen los enfermos dificultad para enderezar el tronco en los primeros estadios de la vida, y presentan convulsiones en gran porcentaje de casos, pudiendo también tener movimientos coreoatetósicos. No son raros los miembros en flexión y contractura. Remarcamos que la espasticidad es presente desde el principio de la enfermedad y que no se reduce a los miembros inferiores; además en ningún momento muestra un período hipotónico. En el aspecto morfológico, son niños de piernas cortas en relación al tronco. La esfera psíquica está alterada y los enfermos presentan cuadros que van de la oligofrenia a la más severa demencia.

*Degeneración córtico-pálido-espinal, o seudoesclerosis espasmódica, o enfermedad de Jacob-Creutzfeld* — Los primeros síntomas aparecen en edades cercanas a los treinta años, o más tarde. Comienza por dolores en las piernas y claudicación motriz de las mismas. Se suman a esto aspectos de marcha piramidal y extrapiramidal, junto a una rigidez total tipo parkinsoniana, temblor y a veces corea y atetosis. Disminuyen las facultades psíquicas y el paciente se reduce en pocos meses a un ser postrado e inútil. A veces las formas psíquicas son dominantes y se ven todos los tipos de reacciones en este orden de cosas. La palabra es escandida. Las lesiones anatomopatológicas muestran atrofia de las células piramidales de Betz en las circunvoluciones frontales ascendentes, desmielinizaciones con esclerosis en los núcleos optoestriados y pallidales; hasta en las astas anteriores de la médula se ven degeneraciones celulares. Como vemos, no se descarta el factor familiar, comienza en la cercanía de los 30 años; tiene rigidez, trastornos piramidales generalizados, temblor, trastornos psíquicos, y su evolución es rápida al óbito, elementos que no se muestran en nuestros enfermos.

*La heredo-degeneración neuroaxítica familiar progresiva y extensiva* — Este raro síndrome se caracteriza por: al 10º mes, nistagmus y síntomas cerebelares de marcha; al 5º año síndrome piramidal, luego paraplejía espasmódica sin trastornos esfinterianos; amiotrofias proximales en la raíz de los miembros superiores; movimientos coreoatetósicos; trastornos de los pares craneanos con afasia, parálisis velo-palatina y lingual; síndrome diencefálico; trastornos del E.E.G.

*Idiocia amaurotica hereditaria, o enfermedad de Tay-Sachs* — Domina entre los judíos y, como su nombre lo indica, presenta tres cualidades que faltan en nuestros enfermitos: la ceguera, la alteración psíquica y el carácter hereditario. Son niños que no llaman la atención hasta los primeros meses, que se tornan apáticos e indiferentes, junto a una pérdida de mantenimiento postural de la cabeza y a veces del tronco. Luego se hace evidente la ceguera y comienzan las contracturas en los miembros inferiores que llevan a una verdadera rigidez que luego se generaliza, junto a una profunda claudicación psíquica. Luego la contractura se vence y se relajan los músculos, aunque esto no es constante. El examen de fondo de ojo muestra la clásica mancha roja-cereza de la parte central macular. Lo mismo, con algunas variantes, decimos de la forma juvenil precoz de Bielchowsky y la forma juvenil de Spielmeyer. La edad de comienzo las separa aún más de nuestro cuadro, que en lo único que podría parecerse es en la paraplejía inferior.

#### RESUMEN

Se describe el aspecto clínico de una encefalopatía de la infancia, a comienzo en los primeros días de la vida y caracterizado por una profunda

atonía muscular generalizada. Luego en los 3 a 6 primeros años, a veces antes, se presenta una paraplejía espástica que lleva al final a una verdadera rigidez de los miembros inferiores, persistiendo la atonía troncal y la hipotonía de miembros superiores. No son raros, pero no es regla, en el tercer período, la presencia de movimientos de tipo coreoatéticos. La inteligencia es normal; no existen trastornos sensoriales ni sensitivos. La palabra es exhaustiva por la atonía labio-gloso-laríngea. No existen alteraciones encefalográficas ni electroencefalográficas; los exámenes eléctricos musculares muestran la típica configuración de las atonías centrales, en el primer período; luego en los miembros inferiores, la hipertonía da su característico E.M.

No hemos encontrado caracteres heredo-familiares, dejándose el estudio patogénico y anátomo-patológico para una segunda presentación, que permitirá la delimitación nosológica exacta.

## BIBLIOGRAFÍA

- ALPERS, B. J. — Diffuse progressive degeneration of the cerebral gray matter. *Arch. Neurol. a. Psychiat.*, 25:469, 1931. ALPERS, B. J.; MARCOVITZ, E. — Pathologic background of cerebral diplegia. *Am. J. Dis. Child.*, 55:356, 1938. BALO, J. — Encephalitis periaxialis concentrica. *Arch. Neurol. a. Psychiat.*, 19:242, 1928. BARKER, L. F. — Heredity in Nervous and Mental Diseases. Association for Research in Nerv. a. Ment. Dis. P. Hoeber, New York, 1953. BATTEN, E. E.; von WYSS, W. H. — The atonic form of cerebral diplegia. *Brit. J. Child.*, 12:65, 1915. BIELCHOWSKI, M. — Entwurf eines System der Heredodegenerationen. *Ztschr. f. Psychol. u. Neurol.*, 24:48, 1919. BOGAERT, L. van — Les Maladies Systématiques. *In Nouveau Traité de Médecine*. T. XVI, Masson et Cie., Paris, 1950. BUCY, P. C.; BUCHAMAN, D. N. — Athetosis. *Brain*, 55:476, 1932. BURDICK, W.; WHIPPLE, D. V.; FREEMAN, W. — Amyotonia congenita of Oppenheim. *Am. J. Dis. Child.*, 69:295, 194, 1945. CLARK, I. P. — Infantile cerebro-cerebellar diplegia of flaccid atonic-astatic type. *Am. J. Dis. Child.*, 5:425, 1912. COLLIER, J. S. — The pathogenesis of cerebral diplegia. *Brain*, 47:1, 1924. DAVISON, C.; WEIS, M. M. — Muscular hipotonía associated with congenital heart disease. *Am. J. Dis. Child.*, 37:359, 1929. FEARNSIDE, E. G. — A case of the atonic form of cerebral diplegia. *Brit. J. Child. Dis.*, 12:166, 1915. FOERSTER, O. — Der atonisch-astatische der infantile Cerebrallähmung. *Deutsch. Arch. f. Clin. Med.*, 98:216, 1909. FORD, F. R. — Enfermedades del sistema nervioso en la infancia, niñez y adolescencia. Trad. castellana de la 3ª edición original. Vallardi ed., Buenos Aires, 1953. FREUD, S. — Die infantile Cerebrallähmung. *Spec. Path. u. Ther. Nothnagen*, IX Wien, 1938. GORDON, R. G.; ROBERTS, J. A. F. — Paraplegia and mongolism in twins. *Arch. Dis. Childhood*, 13:79, 1938. GREENFIELD, J. C.; STERN, R. O. — The anatomical identity of the Werdnig-Hoffmann and Oppenheim forms. Form of infantile muscular atrophy. *Brain*, 50:652, 1927. GRINKER, R. R. — The pathology of amyotonia congenita. *Arch. Neurol. a. Psychiat.*, 18:982, 1927. HALLEWORDEN, J.; SPATZ, H. — Eigenartige Erkrankung in extrapyramidalen System mit besonderer Beteiligung des Globus Pallidus und der Substantia Nigra. *Ztschr. f. d. ges. Neurol. u. Psychiat.*, 79:41, 1922. HELFAND, M. — Status pigmentatum. *J. Nerv. a. Ment. Dis.*, 31:662, 1935. IRONSIDES, R. — Cerebral diplegia; its classification and prognosis. *Proc. Roy. Soc. Med.*, 25:578, 1932. KRABBE, K. — A new form of diffuse brain sclerosis. *Brain*, 39:75, 1916. KRYENBERG, G. — Status dysmyeliasatus des Pallidum bei congenitalen bilateralen Athetosis. *Ztschr. f. ges. Neurol. u. Psychiat.*, 132:802, 1931. MACKAY, R. P. — Congenital demyelinating encephalopathy. *Arch. Neurol. a. Psychiat.*, 43:3, 1940. MERZBACHER, L. — Eine eignartige familiar-hereditäre Erkrankungsform. *Ztschr.*

f. d. ges. Neurol. u. Psychiat., 3:1, 1910. OPPENHEIM, H. U. — Wesen und Localisation der kongenitalen und infantilen Pseudobulbar-paralyse. Ztschr. f. Psychol. u. Neurol., 18:293, 1911. PELIZAEUS, F. — Über eine eigentümliche form spastische Lähmung mit cerebraler-secheinungen auf hereditärer Grundlage. Arch. f. Psych. u. Nervenk., 16:698, 1885. PERITZ, G. — Pseudobulbar und bulbar-paralysen des Kindesalters. Berlin, 1902. PAPEZ, J. W.; VONDERAHE, A. R. — Infantile cerebral palsy of hemiplegic type. J. Neuropath. a. Exper. Neurol., 6:244, 1947. RAYBAUD-BADETTI, L. — Héredo-dégénération neuroaxitique familiares progressive et extensive. Sem. Méd., 23:1764, 1953. RHEIN, J. H. W. — Family spastic paralyses. J. Nerv. a. Ment. Dis., 44:113, 1914. SACHS, B. — Amaurotic idiocy and general lipid degeneration. Arch. Neurol. a. Psychiat., 31:237, 1929. SCHALTENBRAND, G. — Encephalitis periaxialis diffusa (Schilder). Arch. Neurol. a. Psychiat., 28:944, 1927. SCHERER, H. J. — Beiträge zur pathologischen anatomie des kleinhirns; genuine Kleinhirnatrophie. Ztschr. f. d. ges. Neurol. u. Psychiat., 145:335, 1933. SCHILDER, P. — Zur Kenntnis der sogenannten diffuse Sclerose. Ztschr. f. d. ges. Neurol. u. Psychiat., 10:1, 1912. SPOTA, B. B.; BRAGE, D. — Evolución de la amiotonia congénita a la diplejía atónica atetósica. El Día Méd., 34:1116, 1947. TURNER, J. W. A. — On amyotonia congenita. Brain, 72:25, 1949. VOGT, O.; VOGT, C. — Zur Lehre der Erkrankungen des striaren System. Ztschr. f. Physiol. u. Neurol., 25:631, 1920. WEINGARTE, K.; SEITELBERGER, F. — Leuco-encéphalite sclerosante sub-aiguë. Sem. Hôp. Paris, 29:1930, 1953.

*Carlos Pelegrini, 1336 — Buenos Aires, Argentina.*