

DISTROFIA MUSCULAR PROGRESIVA E INFANTILISMO HIPOFISARIO

MANUEL DURÁN LÓPEZ

NEUROPSIQUIATRA DE LA BENEFICENCIA PROVINCIAL DE JAÉN.
MÉDICO RESIDENTE DEL SANATORIO NEUROPSIQUIATRICO
PROVINCIAL «LOS PRADOS».

No es un hecho frecuente observar en la clínica la presencia concomitante de alteraciones endócrinas en los enfermos de distrofia muscular progresiva.

Pueden presentarse dichas asociaciones, y así se han descrito casos en que a más de la enfermedad muscular existían síntomas de hipoparatiroidismo, hipotireosis, obesidad hipofisaria, etc. (SCHLESINGER, MAIWEG, ROHR, FRANKEL, SCHAEFER, etc.) Incluso por algunos autores se ha llegado a pensar en un origen endócrino de la enfermedad muscular, especialmente por alteraciones paratiroideas. (PERITZ).

Sin embargo la no confirmación de las suposiciones respecto al origen paratiroégeno de la enfermedad, la diversidad de los cuadros endócrinos presentados asociadamente a la distrofia así como la poca frecuencia de la presentación de alteraciones endócrinas en ella, hacen que los casos en que se presente esta asociación, sean considerados como formas clínicas raras.

El caso que presentamos lo creemos de interés en atención a la rareza de la presentación conjunta de distrofia muscular progresiva y enanismo hipofisario que encontramos en nuestro enfermo, asociación rara, aún dentro de los cuadros endócrinos que excepcionalmente se presentan en estos enfermos.

Trátase de la historia número 2328 de hombres, perteneciente al enfermo J. S. B. de diez y seis años, soltero, natural de Cabra de Santo Cristo, sin profesión especial.

ANTECEDENTES FAMILIARES: Padre vive al parecer sano. Madre vive, también sana. Esta ha tenido cuatro embarazos, de los que tres, han terminado en abortos de tres, cinco y seis meses, y un parto a término: el enfermo.

Por línea paterna no se puede precisar si han existido antecedentes neuromentales debido a que el padre vive separado de la madre y ésta elude en lo posible referirse a él, por lo que no es posible precisar detalles sobre su estado ni sobre antecedentes en esta rama de la familia. Por línea materna los niegan. Sin embargo la madre, que es la que acompaña al enfermo en su ingreso se nos muestra, tanto por su forma de hablar atropellada y un tanto insensata, como por su proceder inadecuado, como poseedora de un carácter nervioso, francamente irritable, y que cae dentro de los límites de las personalidades psicopáticas.

ANTECEDENTES PERSONALES: Es el producto del cuarto embarazo materno y único que llegó a término. El embarazo y parto fueron normales. Anduvo a los diez meses. Desarrollo del lenguaje a los trece o catorce meses. Pocos días después del nacimiento padeció una erupción de la piel generalizada, de tal intensidad que apenas si se le conocían ojos, nariz, ni ninguno de los rasgos fisonómicos —al decir de la madre—. Después de ésta no ha padecido ninguna enfermedad infecciosa de importancia. No ha tenido escolaridad alguna debido a su defecto físico que le ha impedido ir a la escuela, así como también le ha impedido ejercer algún oficio. Su ocupación en la casa la constituía el hacer trabajos de esparto (cuerdas) etc., con lo que ganaba un pequeño jornal.

COMIENZO Y CURSO DE LA ENFERMEDAD

Desde que tenía seis o siete meses, la madre le apreció que las pantorrillas y muslos se le desarrollaban demasiado en comparación con los de otros chicos de su edad. A los diez meses inició la marcha no llegando nunca a soltarse a andar, pues progresaba poco en ella sin que haya llegado nunca a hacerlo solo ni a correr, sino que a medida que se hacía mayor le aumentaba el volumen de las pantorrillas y muslos a la vez que se le hacía progresivamente más difícil la deambulación. Ultimamente ésta solo podía hacerla con ayuda de un bastón.

A partir del pasado invierno no puede andar absolutamente nada, teniendo que llevarlo la madre a todas partes en brazos como si fuese un niño pequeño, y presentando una total incapacidad de valerse de las piernas, tanto por la falta de fuerza en ellas como por la retracción de los gemelos que ha llegado a producirle un equinismo acentuado.

EXPLORACION SOMATICA

Se nos presenta un enfermo cuyo desarrollo orgánico general corresponde a los ocho-diez años. Su peso es de 24 Kg. y su talla de 110 cm. Es traído en brazos por un enfermero, pues el andar, y aún el sostenerse sobre los miembros inferiores le resulta imposible, flexionándose las articulaciones de las rodillas y cayendo el enfermo al suelo en el momento en que se le deja apoyado exclusivamente sobre los pies. Su voz es infantil y un poco chillona pero de pronunciación y articulación de las palabras correcta.

Piel.—Es pálida, fina, con escaso desarrollo del panículo adiposo subcutáneo. Red venosa superficial marcadamente visible en cabeza, torax y miembros superiores. Menos visible en abdomen y en miembros inferiores.

Cabeza.—Redonda y con ligeras disimetrías en su conformación. Proporcionada en tamaño con relación al torax. Pabellón de la oreja izquierda más separado de la línea media que el derecho (fig. 1). Abertura parpebral de conformación mongoloide. Dientes bien formados y muy juntos. Algunos superpuestos en parte a otros. Arcadas dentarias pequeñas. Lengua grande sin anomalías en su conformación. Amígdalas e istmo de fauces normales.

Tronco.—Tórax en tonel, ensanchado hacia abajo. Redondo, prominente en región epigástrica (fig. 2). Hacia los lados y por detrás de la línea axilar diversos relieves musculares resaltan del resto de la musculatura. Músculos de los canales vertebrales hipertrofiados. No escápula alata.

La parte inferior del tronco se encuentra más desarrollada que la superior, con un acentuado predominio de los diámetros transversales sobre el longitudinal, en relación a lo normal. Músculos glúteos hipertrofiados, aunque no de manera demasiado ostensible (fig. 3.).

Miembros superiores.—Delgados y desproporcionados al tamaño y desarrollo del tórax (figs. 2 y 4). Brazo, antebrazo y mano se



FIG. 1

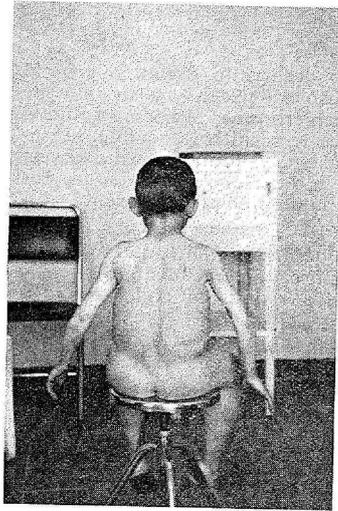


FIG. 2

encuentran proporcionados entre sí correspondiendo en su desarrollo a los de un niño de 8-9 años. Huesos delgados y de apariencia frágil. Red venosa de manos muy ostensible. No existen en miembros superiores deformidades ni atrofas de músculos o grupos musculares en particular.

Miembros inferiores.—Cortos y macizos, con pronunciados relieves musculares correspondientes al cuadriceps femoral y a los músculos de la pantorrilla (fig. 3). El pie es corto y grueso, de tamaño proporcionado al de los miembros superiores. Se encuentra en posición de equino a consecuencia de la tracción ejercida por los gemelos, tanto si el enfermo se encuentra echado sobre la cama como si se intenta ponerle en pie (fig. 5).

Motilidad.—No existen paraxias ni parálisis en ningún músculo o grupo muscular en particular. La fuerza muscular se encuentra disminuida tanto en los miembros superiores como en los inferiores.

A la palpación se aprecian duros los músculos hipertrofiados. A la percusión con el martillo de reflejos, ligera reacción mioclónica.

Exploración neurológica.—Pares craneales normales. Reflejos pupilares a la luz y acomodación normales. Consensual normal.

Miembros superiores. Tanto los reflejos óseos como los tendinosos se encuentran extraordinariamente disminuidos en ambos.

Miembros inferiores. Patelar abolido en ambos. Aquíleos disminuidos, más en el izquierdo. No clonus de rodilla ni aquileo.

Cutáneos. Plantar normal en ambos. No OPPENHEIM. No GORDON. Cremasteriano normal. Cutáneo abdominal abolido.

Aparato genital.—Escaso desarrollo de los órganos genitales externos que corresponde aproximadamente a los de un niño de seis a 8 años. Normales en su conformación exterior, no existe criptorquidia ni anomalías exteriores visibles.

Caracteres sexuales secundarios. Ausencia completa de vello puberal, axilar y en la cara, no existiendo ni aún esbozos de él.

Otros aparatos.—No se aprecian anomalías dignas de mención

en la exploración de los aparatos digestivo respiratorio ni circulatorio.

Exploración psíquica.—No existen anomalías del psiquismo cualitativas ni cuantitativas, salvo un retraso en el desarrollo intelectual global. Su edad mental medida con el método de Terman es de seis años dos meses. Sin embargo el comportamiento del enfermo ante los problemas diarios es mejor del que corresponde a esta edad mental. De ello hemos de deducir que este coeficiente bajo es producido en parte por un defecto educacional, ya que el muchacho no ha asistido a la escuela por impedírselo su defecto físico.

Exámenes complementarios.—Exploración eléctrica; disminución de la excitabilidad a las corrientes galvánicas y farádica en todos los grupos musculares. No existe reacción de degeneración en los músculos tanto normales como hipertróficos, ni contracciones anormalmente prolongadas.

Análisis de sangre: Serología de lues=Negativa.

Análisis de L. C. R.; células 3/3. Albúmina 0,22 por mil. Glucosa 0,60 por mil. Wasserman negativo.

Radiografía de cráneo. Silla turca muy pequeña. Escaso desarrollo del seno esfenoidal.

Encontramos en la exploración de este enfermo los datos patológicos siguientes: 1.º, un desarrollo orgánico notablemente inferior al que corresponde a su edad cronológica (16 años.) 2.º, una carencia de caracteres sexuales secundarios, hecho también en desacuerdo con su edad. 3.º, una hipertrofia de determinados músculos, hipertrofia que se inicia por debajo del cinturón escapular y que se extiende a la musculatura de miembros inferiores. 4.º, displasias diversas, epicantus, disimetrías cefálicas etc. 5.º, una ausencia de alteraciones por parte del psiquismo salvo un retraso intelectual que corre parejas con el retraso del desarrollo orgánico general. Vamos a desglosar de este abigarrado conjunto cada grupo de síntomas y tratar de darle su justo encuadre.

En primer lugar encontramos



FIG. 3

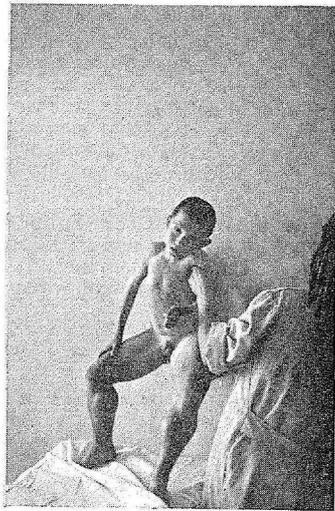


Fig. 4

un desarrollo corporal escaso y desproporcionado a su edad, es decir un enanismo. No existen datos por parte del aparato circulatorio que nos hagan pensar en un enanismo cardíaco, así como tampoco manifestaciones que nos orienten hacia un origen tiroideo, raquítico, acondroplásico o renal.

En cambio, si hacemos un breve repaso de los síntomas más importantes que presenta este enfermo observamos: Piel fina, lisa, con poco vello y escaso panículo adiposo subcutáneo. Huesos pequeños, delgados y frágiles. En la radiografía de cráneo silla turca pequeña, con escaso desarrollo del seno esfenoidal. Genitales externos poco desarrollados, y ausencia de caracteres sexuales secundarios. Ausencia de la libido. Finalmente por parte del psiquismo un retraso que le hace quedar por debajo del nivel mental correspondiente a su edad aparente.

Teniendo en cuenta estos datos hemos de hacer el diagnóstico de enanismo hipofisario, por hipofunción del lóbulo anterior de esta glándula de secreción interna. Hipofunción debida a alguna de las variadas causas que pueden producirla y que brevemente vamos a revisar.

Entre los diversos motivos de hipofunción hipofisaria los principales a considerar son los siguientes: lesiones destructivas por hemorragias, infecciones o tumores; y hipoplasias de indole hereditaria.

No existen en el enfermo antecedentes de traumatismo craneal, ni enfermedades que puedan haber dado lugar a una destrucción por hemorragia intraglandular. Tampoco aparecen entre sus antecedentes síntomas que nos hagan pensar en un proceso infeccioso que pueda haber afectado a la glándula, pues aunque existe el proceso eruptivo generalizado que padeció pocos días después del nacimiento, al parecer no existió en él participación craneal. Tampoco se encuentran actualmente en el enfermo síntomas de hipertensión intracraneal, ni la radiografía de cráneo indica nada que pueda hacernos pensar en una neoformación hipofisaria.

Hemos de considerar pues este enanismo dados los antecedentes negativos que encontramos en otros aspectos, como de causa al menos congénita. No podemos afirmar el origen hereditario en este caso ya

que la madre no nos facilita los antecedentes afirmativos o negativos existentes en la rama paterna. Más adelante volveremos a tratar de este tema.

En segundo lugar resalta en el cuadro clínico el extraordinario desarrollo de la musculatura pelvis y miembros inferiores hipertrofiada, y sin embargo incapaz de sostener al enfermo en pie.

Ante este cuadro de hipertrofia muscular hemos de pensar en dos afecciones principalmente; miotonía congénita y distrofia muscular progresiva. La primera hemos de destacarla, ya que no se trata aquí de un proceso extendido a toda musculatura orgánica como es la enfermedad de TOMPSEN, sino de un proceso de localización en la musculatura de pelvis y miembros inferiores, a más de que no existen las alteraciones en el proceso de contracción y relajación muscular propios de la miotonía congénita, ni tampoco las alteraciones en la excitación eléctrica propias de la misma.

En cambio coinciden todos los datos, tanto clínicos (iniciación en la infancia, desarrollo progresivo, disminución de la fuerza muscular), como las exploraciones especiales (reacciones serológicas de lues negativas, ausencia de alteraciones en líquido cefalorraquídeo, reacciones eléctricas normales aunque disminuida la excitabilidad) en que se trata de un caso de distrofia muscular progresiva en su forma infantil pseudohipertrofica o de DUCHENE.



Fig. 5

En esta variedad de distrofia, predominan en el cuadro clínico las pseudohipertrofias sobre las atrofas musculares. Interesan sobre todo a los músculos de las pantorrillas, del muslo, de la región glútea, y en ocasiones (aunque no en nuestro caso) los del hombro y brazo especialmente el deltoides y el tríceps braquial.

Junto a las hipertrofias pueden aparecer en el transcurso del tiempo atrofas, muy limitadas (al igual que en la forma infantil común) en los músculos del dorso, en el cinturón pélvico y en los glúteos.

No existen en nuestro caso estas atrofas, ni en grupos musculares, ni en determinados músculos aisladamente; en cambio si se aprecia el retraso del desarrollo orgá-

nico general que anteriormente hemos mencionado y comentado como atribuible a hipofunción hipofisaria.

Nos falta un dato valioso para el diagnóstico de distrofia muscular progresiva. Se trata de los antecedentes, que dada la naturaleza hereditaria de la enfermedad deben existir en el caso que estudiamos. Sin embargo no hemos podido encontrarlos, ya que como anteriormente mencionábamos, la actitud recelosa y desconfiada de la madre del enfermo, que sistemáticamente niega todo antecedente que a su juicio pueda significar una tara familiar, nos dificulta conocer los de una parte, y al encontrarse la madre del enfermo separada del padre, es difícil seguir en esta última rama los antecedentes que en el aspecto neurológico pudieran existir.

Finalmente encontramos otros signos que denotan una constitución somática francamente displásica del enfermo. El epicantus que da a los ojos una conformación mongoloide, la lengua grande que denota igual tendencia, las disimetrías cefálicas, la desigualdad en la implantación de los pabellones auriculares, denotan un desarrollo somático irregular, y con considerables desviaciones de lo normal.

Es muy interesante a este respecto el hecho de que el enfermo es el producto del 4.º de los embarazos maternos, y único que llegó a término, pues los tres primeros fueron expulsados del útero por aborto a la edad de 3, 5 y 6 meses. Vemos en ellos una escala progresiva de supervivencias del huevo en el claustro materno que culminan en el último de los embarazos con un parto a término. Sin embargo tampoco este feto es normal, puesto que posteriormente en el transcurso de la existencia presenta las alteraciones que hemos visto, y que aún en el caso de no existir la distrofia serían por sí solas motivo suficiente para considerarlo como falto del impulso vital necesario para su completo desarrollo.

Hasta qué punto podemos poner en relación esta alteración del impulso vital con la distrofia muscular es hasta cierto punto una incógnita, puesto que ordinariamente esta última enfermedad se presenta sin alteraciones en la talla orgánica, como localizada exclusivamente en el sistema muscular, con alteraciones atróficas o hipertróficas, pero sin afectar a ningún otro sistema. Por ello no podemos poner a priori en relación el enanismo y demás síntomas hipofisarios, las irregularidades del desarrollo corporal y la distrofia muscular. Sin embargo considerando que desde CURSHMAN, FOIX y NICOLESCO, la atención se ha fijado en la región hipotalámica en los casos de miopatías, en el sentido de considerar que una disfunción en la región infundíbulo tubárica podría condicionar a la vez trastornos endócrino-tróficos, y los trastornos musculares (*Rouaul de la vigne et Faim-Aka*), vamos a hacer un breve recuerdo sobre el estado actual de nuestros conocimientos en cuanto a la patogenia de la distrofia muscular progresiva se refiere, en el intento de relacionar entre sí estas dos enfermedades a primera vista tan distintas.

Desechadas las diversas teorías que desde otros tantos puntos de vista entre ellos el endocrinológico, han intentado explicar la patogenia de la miopatía, actualmente la más admitida es la hipótesis de la degeneración simpática propugnada por KEN KURÉ y sus discípulos. Este autor japonés supone que la distrofia es producida por lesiones del simpático especialmente en su porción cervical.

Este autor y sus discípulos han comprobado que la exéresis del simpático cervical causa una amiotrofia de topografía semejante a la de la enfermedad de ERB, con disminución de la excitabilidad eléctrica, y lesiones histológicas en los músculos semejantes a las que se presentan en esta enfermedad. También han encontrado graves lesiones y enrarecimiento de las fibras simpáticas en dos de sus casos de distrofia juvenil, lesiones que aparecían tanto en el gran simpático como en los nervios periféricos, estando en cambio bien conservadas las fibras motoras.

Experimentalmente en animales han podido producir alteraciones distróficas en los músculos correspondientes después de la exéresis del simpático abdominal, de la cuerda del tímpano, y del simpático cervical. De todo ello infiere KEN KURÉ que la distrofia de ERB depende de un trastorno de la innervación simpática de los músculos.

Recientemente ha conseguido el mismo KEN KURÉ obtener de manera sistemática y muy precozmente distrofias musculares resecaando el simpático cervical a los perros recién nacidos, lo que constituye un argumento más en favor de la teoría simpática de la enfermedad muscular.

En este mismo orden de teorías que la consideran de patogenia nerviosa, WESTPHAL, primer autor que comunicó casos de distrofia con corea y atetosis, supone también un trastorno de los núcleos optoes-triados, sobre todo de los centros diencefálicos superiores rectores del simpático y parasimpático. Recientemente se han descrito también cuadros semejantes a la distrofia observados después de encefalitis, y que muy bien podrían ser producidos por mecanismo simpático hipotalámico.

Vemos pues a través de estas teorías cómo se encadenan hechos que a través de la médula espinal nos llevan desde el músculo miopático hasta el hipotálamo, en cuya estructura y conexiones podemos encontrar puntos de contacto que nos expliquen a través de un mismo mecanismo alteraciones tan diversas como son las musculares y las endocrinas.

En efecto si revisamos las conexiones de la región hipotalámica (fig. 6) veremos que en el grupo posterior de núcleos del hipotálamo se encuentra el arca hipotalámica posterior (A. H. P.) situada encima e inmediatamente por delante de los tubérculos mamilares, área que dá origen a uno de los principales sistemas de proyección eferentes del hipotálamo hasta el bulbo y la médula (4). Las fibras de este haz que

van a la médula terminan en las astas laterales estableciendo así una conexión con las fibras preganglionares del simpático.

De otra parte en las conexiones eferentes del hipotálamo encontramos el tracto supraóptico hipofisario, gran haz que va desde el hipotálamo a la hipófisis a través del tallo neural. Su existencia, su terminación en la hipófisis, en su mayor parte en lóbulo posterior, y en una menor parte en lóbulo anterior, e incluso el número aproximado de fibras que contiene en el hombre (alrededor de las 100,000) son conocidos desde los trabajos de RASMUSSEN, BROOK y GERSH. HAIR, etc.

Sin embargo en este haz a más de las conexiones conocidas con el núcleo supraóptico, también se supone que penetre en la hipófisis otras que viniendo del núcleo paraventricular y de la región del tuber se suman a las anteriores a su paso por el tallo hipofisario. Estas últimas conexiones no se conocen anatómicamente y solo se deducen de los datos fisiológicos. En la figura 6 se encuentran representadas en

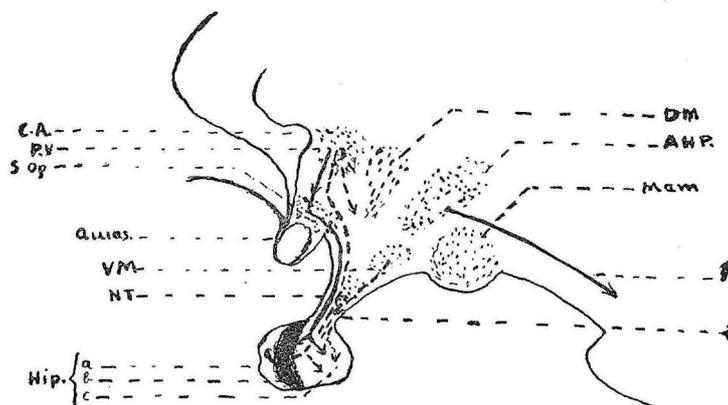


FIG. 6

Los núcleos del hipotálamo proyectados sobre la pared lateral del tercer ventrículo según LE GROS, CLARK y FULTON.

C. A. Comisura anterior.—P. V. Núcleo paraventricular.—S. Op. Núcleo supraóptico.—QUIAS Quiasma óptico.—V. M. Núcleo ventromedial.—N. T. Núcleo del tuber.—Hip. Hipófisis con: a) Lóbulo anterior.—b) Parte intermedia.—c) Lóbulo posterior.—D. M. Núcleo dorsomedial.—A. H. P. Área hipotálamica posterior.—M.A.M. Tubérculos mamilares.—1. Sistema de proyección al bulbo y médula.—2: Tracto supraóptico hipofisario.

trazo discontinuo mientras las conocidas ciertamente aparecen trazadas en línea rellena.

No nos resulta, pues, difícil comprender, si consideramos la distrofia muscular como una afección producida por degeneración del cordón simpático, de qué manera es posible que ambas afecciones tan diferentes entre sí como la distrofia y el enanismo hipofisario tengan una misma génesis por alteración funcional diencefálica. Claro está que el que este hecho sea una realidad no podemos afirmarlo ni mucho menos, a no ser que dicha afirmación se encuentre avalada por aportaciones histopatológicas que demuestren la existencia de alteraciones nerviosas susceptibles de producir simultáneamente y por la misma causa las dos afecciones, y solo podemos deducirlo de las consideraciones anteriormente hechas.

Finalmente nos queda un punto a tratar, y es el de la conformación mongoloide de los ojos, e irregularidades en la conformación cefálica que presenta este enfermo. Acerca del mongolismo y su etiología sabemos de manera cierta bien poca cosa. Muchas hipótesis existen sobre él. Así se ha inculcado a la sífilis a alteraciones de la presión amniótica durante la vida intrauterina, a alteraciones del plasma germinal, y finalmente a la existencia de una mucosa uterina de vitalidad débil, que se traduciría en una malformación fetal. También se ha intentado poner esta enfermedad en relación con alteraciones hipotalámicas, hipótesis está muy interesante desde el punto de vista del caso que estamos estudiando. Pero sobre la cual tampoco tenemos nada cierto, y en consecuencia no podemos a priori presumir que sean estas malformaciones debidas a lesiones hipotalámicas. Aunque si el hecho de la coexistencia con otras dos afecciones de este mismo sistema nos incline a pensar que puede muy bien ser idéntica la causa originaria de las tres anomalías que de manera imbricada se presentan en nuestro enfermo.

RESUMEN

Se presenta un enfermo con un cuadro de distrofia muscular progresiva pseudohipertrófica asociadamente a un enanismo hipofisario y se hacen algunas consideraciones sobre las posibles relaciones comunes en la etiología de ambos cuadros concluyendo que probablemente existen en el diencefalo de este enfermo alteraciones que influyendo conjuntamente los sistemas nervioso y humoral han llegado a producir el cuadro clínico que actualmente nos presenta.

BIBLIOGRAFIA

Hipófisis.

- A. PEDRO PONS.—Patología y Clínica Médica. T. V. Primera edición.
- BEGMAN STAEHELIN SALLE.—Tratado de Medicina Interna. T. VII.
- FRANK R. FORD.—Enfermedades del sistema nervioso en la infancia, niñez y adolescencia.
- HANS SELYE.—Endocrinología. Edición Española, 1952.
- JHON F. FULTON.—Fisiología del sistema nervioso. Segunda edición Española, 1952.

Distrofia muscular progresiva.

- A. PEDRO PONS.—Patología y Clínica Médica. T. IV. Primera edición.
- BERGMAN STAEHELIN SALLE.—Tratado de Medicina Interna. T. V. Segunda edición.
- L. BARRAQUER, I. DE GISPERT y E. CASTAÑER.—Tratado de enfermedades nerviosas. T. I. Primera edición.
- RODRÍGUEZ ARIAS y ALVAREZ LIPKAU.—Casuística de neuropatías heredofamiliares. Medicina Clínica. Agosto, 1952
- ROUAUL DE LA VIGNE et FAIN-AKA.—Adulte atteint depuis l'enfance de Myotonie atrophique et progresive. Lencefale. Año 1952, núm. 1.
- ROY R. GRINKER.—Neurología. Segunda edición Inglesa, 1942.