

# ARCHIVOS ARGENTINOS DE PEDIATRIA

Fundados en 1930

*Organo de la Sociedad Argentina de Pediatría*

## DIRECCION DE PUBLICACIONES

*Al hacerme cargo de la Dirección de Publicaciones de ARCHIVOS ARGENTINOS DE PEDIATRÍA, he respetado la diagramación de dos números efectuada por mi antecesor Prof. Dr. Luis A. Márquez, destinada a concluir la publicación del Simposio de Profilaxis y Terapéutica Infantil, y el presente a temas de genética.*

*En el próximo número, daremos a conocer la nómina de integrantes del nuevo Comité de Redacción, así como también el enfoque que imprimiremos a nuestra acción futura en relación con la organización y conducción de la Revista.*

DR. JUAN CRUZ DERQUI

## TRABAJOS CIENTIFICOS

Los trabajos científicos son resorte exclusivo de la Dirección de la Revista —única responsable de su contenido intelectual— ante quien deberán dirigirse todas las gestiones que de ellos deriven. La Editorial no mantiene correspondencia con los autores. Deberán adecuarse al Reglamento de Publicaciones y entregarse en Coronel Díaz 1971, Buenos Aires, a cargo del Director.

## EDICION ADMINISTRACION

Todo lo referente a la publicidad en la revista conlucerne exclusivamente a los Editores, ante quienes asimismo deben gestionarse las suscripciones, números sueltos, cambios de domicilio, envíos, y todo lo que se relacione con la edición y administración de la Revista. (Impresa en los talleres gráficos de La Prensa Médica Argentina.)

## PRECIOS DE SUSCRIPCION:

Rea. Argentina (1 año) .....	\$	20.—
Exterior (1 año) .....	U\$S	15.—
Número suelto .....	\$	2.—

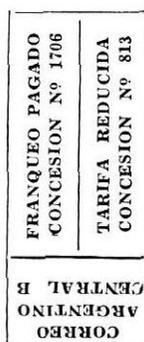
Aparece mensualmente

Se envía a todos los Miembros de la Sociedad Argentina de Pediatría.

## Editores

**LA PRENSA MEDICA ARGENTINA**

Junín 845. Tel.: 83-9796/80-3782. Buenos Aires



# SOCIEDAD ARGENTINA DE PEDIATRIA

FUNDADA EL 20 DE OCTUBRE DE 1911.

MIEMBRO DE LA ASOCIACIÓN  
LATINO AMERICANA DE PEDIATRÍA Y DE LA  
ASOCIACIÓN INTERNACIONAL DE PEDIATRÍA.

CORONEL DÍAZ 1971

BUENOS AIRES

TEL. 80-2063

---

## COMISION DIRECTIVA DE LA SOCIEDAD ARGENTINA DE PEDIATRIA

*Presidente:* PROF. DR. GUSTAVO G. BERRI

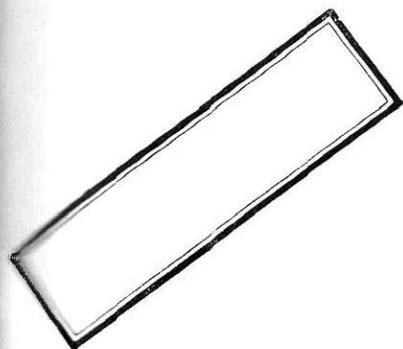
*Director de Publicaciones:* DR. JUAN CRUZ DERQUI

*Tesorero:* DR. ANGEL PLAZA

*Secretario de Relaciones:* PROF. DR. JORGE M. NOCETTI FASOLINO

*Bibliotecario:* PROF. DR. ROBERTO J. CALIGARI

*Secretario de Actas:* DR. HÉCTOR E. MORA



## Características y usos de las inmunoglobulinas

"La búsqueda casi infructuosa de agentes antivirales seguros y efectivos y los desencantos experimentados con la terapia antibiótica para el control de muchas infecciones bacterianas, hacen fortuito el hecho que el valor de las inmunoglobulinas esté aumentando en este momento. Sin ellas muchos pacientes no hubieran podido librarse de sus infecciones o no hubieran podido protegerse de contraer otras." \*

Dr. Víctor J. Cabasso, Sc. D.

\* Extraído de "Características y usos de las inmunoglobulinas". Trabajo presentado durante el 1er. Simposio Argentino de Prevención en Pediatría (7-12 de junio de 1971).

Distinguido Doctor, solicite el trabajo completo a nuestro Agente de Propaganda Médica o directamente a nuestras oficinas.



Laboratorios Dr. Gador y Cia. S.A.C.I.  
Maipú 939, 1er. Piso, Buenos Aires  
Administración y Comercialización,  
Tel. 32-6333/6334/6335.



Representantes exclusivos  
en la República Argentina de Cutter  
Laboratories Inc., Berkeley, California, EE.UU.

Información cien  
a disposició  
del Cuerpo Méd

# SUMARIO

Tomo LXX - Número 3 - Mayo de 1972

---

---

Segundo Simposio de Profilaxis y Terapéutica Infantil organizado por la Sociedad Argentina de Pediatría en la Facultad de Medicina de Buenos Aires, 1971.

## MESA REDONDA

### Terapia física y rehabilitación

- Rehabilitación en Pediatría: conceptos generales  
*C. O. Cecci de Cottone* 61
- Examen del paralítico cerebral en relación a la fisioterapia  
*A. Morillo* 66
- Fisioterapia de la poliomiелitis  
*J. Wilensky* 70
- Espina bífida: fisioterapia y rehabilitación  
*C. D. Gómez* 78
- Tratamiento integral en pacientes con mielomeningocele  
*J. B. Cibeira* 81
- (Conclusión)

---

### Trabajos originales

- Síndrome de Edwards (trisomía 18)  
*M. A. Echegaray, B. Scazzola de Bartolomeo, J. Iros, C. Jacob* 84
- Citogenética: valioso auxiliar diagnóstico  
*S. R. I. Rivara* 89
- Cistinosis  
*R. Dodelson de Kremer, F. Ramos Jaime* 93
- Síndrome del "Grito del gato" con cromosomas normales  
*J. J. Grosso Sheridan, N. O. Bianchi, L. A. de Vidal Rioja* 98
- Revista de revistas 101

**SEGUNDO SIMPOSIO DE PROFILAXIS Y TERAPEUTICA INFANTIL  
ORGANIZADO POR LA SOCIEDAD ARGENTINA DE PEDIATRIA  
EN LA FACULTAD DE MEDICINA DE BUENOS AIRES, 1971.**

(Continuación y conclusión)

MESA REDONDA

**"Terapia física y rehabilitación"**

Presidente: Dr. Bismarck Lucero  
Coordinador: Dr. José Cibeira

**Relatores:**

**Dra. Claudia Cecci de Cottone:** "Rehabilitación. Conceptos Generales"  
**Dr. Adolfo Morillo:** "Examen del paralítico cerebral en relación a la Fisioterapia"

**Dra. Alicia Amate de Esquivel:** "La Fisioterapia en Reumatología"

**Dr. Jaime Wilensky:** "La Fisioterapia en la poliomielitis"

**Dr. Carlos Daniel Gómez:** "Fisioterapia y Rehabilitación"

**Dr. José H. Cibeira:** "Rehabilitación en pacientes con mielomeningocele"

## Rehabilitación en pediatría: conceptos generales

**CLAUDIA O. CECCI DE COTTONE**

La medicina de rehabilitación persigue la recuperación social y física del individuo mediante la utilización coordinada de las medidas médicas, sociales, educacionales y vocacionales para entrenar o reentrenar al discapacitado hasta conseguir el nivel más alto posible de capacidad funcional (Segundo Informe del Comité de Expertos en Rehabilitación Médica de la O.M.S.). "Es el puente tendido entre la cama del enfermo y el trabajo", al decir de Howard Rusk.

Este enfoque de la medicina que apunta al hombre en su totalidad, considerando al discapacitado como individuo, miembro de su núcleo familiar y de la comunidad que habita, con los mismos deberes y derechos que el resto de sus integrantes, es sin duda la filosofía de la rehabilitación.

Es un cambio de actitud de la medicina tradicional individualista, que inspirada en el neohipoeratismo de la medicina psicosomática eleva al individuo a la condición de ser social con plenitud de derechos para desarrollar

sus aptitudes aprovechando al máximo sus capacidades.

El concepto educacional y vocacional que involucra la definición de rehabilitación apunta a lograr la independencia económica del individuo mediante el trabajo remunerado. Es cierto que éste es uno de los objetivos finales de la rehabilitación que no siempre es posible alcanzar; sin embargo los graves incapacitados también se benefician de la rehabilitación señalándose para ellos otras metas factibles de lograr. Recuperarse o rehabilitarse no significa curarse, sino aprender a vivir con la incapacidad.

La rehabilitación es un proceso integral en el que participa un equipo de expertos cuyo objetivo es lograr la reincorporación de un ser humano, como tal, a la comunidad. Este concepto trasladado al campo pediátrico adquiere una magnitud extraordinaria porque se trata de incorporar a la sociedad un miembro con muchos años de vida por delante y cuyo rendimiento puede ser óptimo, por lo que es

necesario considerar primero al niño como tal, con sus problemas y necesidades y en segundo lugar su especial incapacidad.

Los medios de que se vale la medicina de rehabilitación para cumplir sus objetivos son la kinesiología o terapia física, la terapia ocupacional, la terapia del lenguaje, la utilización de ortesis, prótesis, aparatos, adaptaciones y dispositivos de ayuda varios, con el complemento siempre presente de la psicología y orientación vocacional.

Cómo definir la rehabilitación. Es medicina de equipo y la realización de un programa a menudo es de tal complejidad que para su ejecución se requiere la participación de un conjunto numeroso de profesionales y técnicos que trabajen con sentido de grupo. El fisiatra, o sea el médico especialista en medicina física y rehabilitación, es el encargado de coordinar el equipo integrado por médicos consultores, kinesiólogos o terapeutas físicos, terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos, proteístas, psicólogos, asistentes sociales, guías vocacionales, maestras especializadas, enfermeras, familiares del paciente y otros miembros eventualmente necesarios.

El manejo de todos los agentes físicos terapéuticos y procedimientos que integran un programa de rehabilitación debe ser adaptado a cada caso en particular condicionado por la entidad nosológica y la evaluación fisiátrica del paciente. En pediatría la adaptación de las actividades adquiere modalidades muy particulares.

La atención integral del niño, cualquiera sea la afección de que se trate, deberá hacerse en una institución asistencial que cuente con los recursos humanos y materiales mínimos exigibles para cumplir con las tareas básicas de rehabilitación. Sólo en condiciones especiales y excepcionalmente podrá brindarse asistencia en el domicilio del paciente con todos los inconvenientes y desventajas que esto significa.

El concepto de invalidez en la infancia está en relación directa con la posibilidad de realizar aceptablemente las actividades de la niñez de naturaleza física, recreativa o educativa.

El primer paso para prescribir programas adecuados de rehabilitación es la evaluación del paciente desde el punto de vista fisiátrico

que basándose en el diagnóstico nosológico se desentiende prácticamente de las incapacidades residuales irrecuperables y valora las capacidades remanentes explorando el potencial de reserva, el grado de ajuste psicológico y el medio económico-social que lo rodean; balaceando estos elementos se planteará la actividad de recuperación.

En el caso particular del niño inválido o discapacitado la evaluación tiene características propias dadas por ese período altamente dinámico de la vida. Siguiendo a Gessell podemos dividir los factores a evaluar agrupados en los cuatro campos principales de la conducta: 1) características *motrices*; 2) conducta *adaptativa*; 3) *lenguaje*; 4) conducta personal-social. No entramos en el detalle y análisis de este punto por escapar a nuestro tema, pero sí dejaremos sentado como premisa que en esta etapa de la vida cualquier alteración motora, sensorial, sensitiva, intelectual o del lenguaje que puedan sobrevenir aisladamente o concomitantemente son factores de perturbación en el desarrollo evolutivo del niño que incidirán indefectiblemente en el todo, y por lo tanto en su adaptación y conducta social.

Asimismo, cualquiera de los mencionados factores por sí mismo de dificultad para el proceso de adaptación del niño ya que lo coloca en inferioridad de condiciones frente al ambiente.

En la evaluación del niño discapacitado no solo se estudiarían los factores intrínsecos, sino que los factores externos son también preponderantes en el desarrollo del niño inválido, el ambiente familiar es el más importante de ellos. De la respuesta, de la actitud de la familia depende en gran parte el éxito de la rehabilitación. El segundo factor extrínseco está presentado por la comunidad, que en términos generales tiene para con los disminuidos una actitud de rechazo o compasión dificultando de este modo el proceso de adaptación del niño.

Si bien en los últimos 50 años ha cambiado mucho la conducta de la sociedad frente a estos problemas, queda mucho por hacer en el campo de la educación sanitaria y de la comunidad para lograr una total comprensión y aceptación del inválido en su seno.

Hasta hace pocos años las incapacidades de tipo neuromuscular resultantes de la poliomielitis comprendían el gran grupo de niños

que requerían asistencia en los servicios de fisioterapia. Afortunadamente, con el advenimiento de la vacuna esta entidad nosológica está destinada a desaparecer. La corriente de interés científico parecería centrarse en los últimos años en las afecciones invalidantes de tipo congénito que asientan con predilección en el aparato locomotor que producirán invalideces neuromotoras de grado diverso. El uso de la talidomida durante el embarazo, con sus fatales consecuencias fue la desgraciada circunstancia que obligó a los países comprometidos a concentrar los esfuerzos en resolver sus problemas inmediatos y fundar centros de investigación de alto nivel en este campo (ejemplo, Canadá).

Sin duda las afecciones del aparato locomotor configuran el mayor porcentaje de la patología pediátrica tributaria de rehabilitación.

Lesiones ortopédicas congénitas o adquiridas, secuelas de traumatismos tan frecuentes en la infancia, afecciones neurológicas centrales o periféricas y musculares de etiologías diversas producen todas ellas trastornos motores que requieren tratamiento fisiátrico.

Asimismo la reeducación psicomotriz es importante en el niño con inteligencia normal y necesario en:

A) *Inadaptados de origen motriz.* 1) Alteraciones de la actitud; 2) alteraciones de la coordinación dinámica en los que se evidencian déficits constantes en la precepción y control del propio cuerpo —equilibración—, coordinación motriz básica, alteraciones en la orientación y organización espaciotemporal.

B) *Dificultades ante los aprendizajes escolares.* Dislexias, en las que se encuentran alteraciones perceptuales. Alteraciones de lateralidad —dificultades en discriminar derecha e izquierda— alteración del esquema corporal.

C) *Inadaptaciones de origen psicoafectivo.* Irritabilidad, turbulencia, apatía, ligados a veces a dificultades motrices y a retrasos en el desarrollo psicomotor.

D) *En las deficiencias sensoriales.* Déficits visuales, auditivos. Dando sensación de seguridad y confianza en sí mismo, indispensables en la educación de las capacidades intelectuales.

- 1) Educación del esquema corporal.
- 2) Educación del equilibrio.
- 3) Orientación y organización espaciotemporal.

E) Asociados con las técnicas específicas en enfermedades relacionadas con el sistema nervioso periférico y las relaciones con agresiones cerebrales (P.C.).

F) En niños afectados de cardiopatías y en niños asmáticos: es sabida la importancia en el desencadenamiento de la crisis de los factores psicológicos y emotivos. El dominio del propio cuerpo y en especial los ejercicios de relajación asociados al control respiratorio vigorizan el equilibrio psíquico.

En todos los casos la reeducación psicomotriz tratará de obtener:

- 1) la conciencia del cuerpo propio (esquema y potencialidad corporal),
- 2) dominio del equilibrio,
- 3) control y eficacia en las diversas coordinaciones,
- 4) control de la respiración,
- 5) organización del esquema corporal y la orientación en el espacio,
- 6) correcta orientación y estructuración espaciotemporal,
- 7) mejores posibilidades de adaptación al mundo exterior.

Los fundamentos científicos de la rehabilitación en pediatría están dados por la psicología evolutiva, la neurología del recién nacido y del desarrollo, la pedagogía especializada.

Sea que se trate de afecciones neurológicas ortopédicas, sean problemas circulatorios, respiratorios, etc. en la orientación y aplicación de las distintas técnicas rehabilitadoras debemos considerar los grandes principios que rigen la medicina pediátrica.

#### Criterio de evolución

- 1) Un ser cuanto más joven, más indiferenciado está.
- 2) El niño se forma funcionando y al favorecer ese funcionamiento actúa en su evolución (test de Gessell).

El conocimiento en las distintas etapas de su desarrollo permitirá por una parte eliminar en lo posible los factores patológicos tanto físicos como psicológicos y por otra parte adap-

movimiento y de las percepciones externas. El niño con una buena movilidad llegará a un conocimiento de su cuerpo y a través de éste, tendrá sus primeras impresiones de espacio. El niño con una correcta exteroceptividad se ubicará con mayor facilidad en el espacio, se orientará con mayor precisión y se desplazará más adecuadamente y todas estas posibilidades procurarán una mayor adaptación en el mundo actual y un mayor desarrollo de sus facultades intelectivas y del aprendizaje.

*Un esquema corporal borroso o mal estructurado es un déficit en la relación sujeto-mundo exterior, que se traduce en el plano: a) de la percepción, déficit en la estructuración espacial; b) de la motricidad, torpeza e incoordinación, mala postura; c) de las relaciones con los demás: inseguridad, torpeza, timidez, agresividad.*

**Aprendizaje**

En el origen de todo movimiento voluntario siempre se encuentra la representación mental del mismo. Y en todo movimiento voluntario existirá un patrón previo o recuerdo de imágenes formadas por residuos de sensaciones genésicas. Tendríamos una sensación transformada en movimiento.

Mediante el aprendizaje la estructura nerviosa superior irá sintetizando, recibiendo, analizando todos los mensajes procedentes de los músculos esqueléticos, tendones, articulaciones. En la elaboración de los movimientos jugaría un especial papel la memoria visual como creadora de imágenes motrices. No se aprende el movimiento sino la sensación de movimiento, lo sensorial es anterior a lo motor.

Al niño normal le es suficiente el y el medio ambiente y algunas experiencias como la combinación de ver, oír, sentir, explorar, preguntar y recordar con la ayuda del aprendizaje, pueden faltar en el que posee un déficit motor, por lo que necesita de nuevas atenciones, estímulos sensoriales que le permitan desarrollar al máximo esquemas sensoriales normales del movimiento.

tar las posibilidades que le brinda la maduración. El niño no aprovecha, no comprende las sugerencias, no recuerda los éxitos eventuales a tareas que están por encima de su edad. La primera infancia es una época crucial en las que se inician y desarrollan conquistas muy complejas.

Sobre esquemas sensoriales muy elementales van apareciendo los rudimentos de funciones psíquicas que facilitan el aprendizaje del lenguaje. Posee todas las coordinaciones neuromusculares esenciales: andar, correr, saltar, la palabra y la expresión. Estas adquisiciones son sin duda el resultado de una maduración orgánica progresiva pero al mismo tiempo es el fruto de la experiencia personal, adquirida a través del aprendizaje, es decir, la función correída y repetida. Todas estas adquisiciones las ha obtenido y se han ido complementando andando, tocando y palpando, comparando y vividas", Kuppernick (desarrollo psicomotor de la infancia).

Motricidad y psiquismo están imbricados y confundidos en dos aspectos insolubles de una misma organización. Una lesión relativa mente insignificante altera la integración y organización del complejo total del desarrollo psicomotor.

Dupie inicia una serie de trabajos a principios de este siglo, que demuestran la asociación de la debilidad motriz con la debilidad mental.

*En la segunda infancia*: sucede una diferenciación cada vez más grande de las funciones. La evolución y maduración del S. N. reflejadas en la conducta infantil debe buscarse, más que en la aparición de nuevas funciones, en el progreso y perfeccionamiento de las ya existentes.

Si bien existe la unidad funcional, ya no se observa la interdependencia de los desarrollos motores, afectivos e intelectuales de la primera infancia.

No obstante en los casos de inadaptación, ya sea escolar o general, los problemas motores y psicomotores continúan ligados a los problemas afectivos y psicológicos.

El primer paso del dominio del comportamiento es el dominio corporal.

*El conocimiento corporal* nos da una imagen que proviene en parte de la postura, del

### Criterio de globalidad

El desarrollo e integración del niño está en continua evolución, debiendo ser juzgado desde el punto de vista de su totalidad.

La rehabilitación no sólo tendría como objetivo mejorar la motricidad, conocer su cuerpo, integrando las distintas partes en su esquema corporal, sino buscar el mejoramiento de su comportamiento que le permitirá integrarse a la sociedad y participar en la vida de relación con los demás niños, hacerlo autosuficiente y capacitarlo para la adquisición de los aprendizajes básicos, siendo la escolaridad el elemento fundamental en el tratamiento (fin pedagógico).

### Criterio de frecuencia

Es este período de la vida el de mayores y más rápidas adquisiciones. El progreso dependerá en gran parte de la intensidad de la colaboración del medio familiar y dentro de él de la madre, ya que ella estimulará y asistirá su evolución. Todo tratamiento continúa en la casa, donde existe la oportunidad de utilizar el medio ambiente, intensificar el movimiento y mejorar las experiencias sensoriales. Los movimientos son respuestas a una estimulación sensorial y el desarrollo intelectual está ligado al grado de estimulación que le proporciona su medio; así como la apreciación de su propio cuerpo es el resultado de estímulos propioceptivos.

### Criterio del movimiento

La vida del niño es el juego, agrupándolo en lo posible con otros niños, estimulando el espíritu competitivo. El juego es la forma infantil para el desarrollo motriz y aprendizaje de experiencias, de tal manera que las prácticas terapéuticas serán incorporadas en forma de diversos tipos de juegos.

El juego, desde el punto de vista físico prepara y ejercita al niño para la vida adulta, proporciona una actividad natural y desarrolla fuerza, velocidad y destreza. Desde el punto de vista emocional, permite la libertad emo-

cional del niño y lo libera de las tensiones emocionales. Desde el punto de vista intelectual, satisface la necesidad de expresarse y actuar sobre cosas que lo rodean. En el aspecto social lo pone en contacto con sus semejantes y por último cumple con un fin educativo.

La educación psicomotriz es una acción psicológica y pedagógica que utiliza los medios de la Educación Física con el fin de mejorar el comportamiento del niño (Picq y Vayer). Para Rossel constituye la educación del control mental de la expresión motora.

Siendo que el movimiento constituye un nexo de unión entre el pensamiento y la acción se han establecido una serie de actividades reeducadoras con cierta finalidad psicológica que emplea como terapéutica el movimiento. La base neurofisiológica está dada en la interrelación de evolución y maduración entre los sistemas motores y actividades mentales superiores.

Siendo el individuo una unidad psicosomática se utiliza el componente físico postural, dinámico o rítmico para influenciar en cierto grado el área psíquica.

La educación psicomotriz constituye una faceta más en la rehabilitación global del *deficiente mental*, pero en ningún caso debe considerarse como una panacea.

El C. I. no mide las capacidades innatas del individuo, lo que mide es su "nivel funcional" en ese momento dado. *Cuando un tratamiento mejora las condiciones físicas de un niño en sus conductas neuromotrices (equilibrio, coordinación, ojo-mano); perceptivomotrices (esquema corporal, orientación espaciotemporal)*, le proporciona premisas para alcanzar un mayor nivel funcional intelectual que medido en función de C. I. da la sensación de que el niño es más inteligente.

A estas actividades se añadirán ejercicios tendientes a una mayor utilización de la mano y a una preparación básica para el aprendizaje pedagógico.

La edad oportuna para la aplicación del método se encuentra entre los 4 y 10 años.

Durante todas las actividades se procurará favorecer al máximo las posibilidades expresivas mediante cualquier procedimiento gráfico o verbal que sea capaz de utilizar.

# Examen del paralítico cerebral en relación a la fisioterapia

ADOLFO MORILLO

El examen físico del lesionado cerebral requiere un buen conocimiento de las diversas pautas neuromadurativas, sus patrones motores, su secuencia cronológica y sus alteraciones.

La unidad básica sobre la cual están organizadas la postura y el movimiento son esos grupos musculares que actúan en múltiples y definidas acciones denominadas patrones musculares.

Si observamos al recién nacido veremos que mantiene una postura simétrica en semiflexión en su tronco, MMSS e II que le permite luchar contra la gravedad. Su tono es un discreto hipertono en los flexores mientras que en los extensores comienza a estar presente en la musculatura cervical y se va estructurando progresivamente en dirección cefalocaudal.

El *comportamiento motor* del R. N. es en base a patrones globales masivos de tipo flexor o extensor, poco a poco con la maduración del S. N. y el aprendizaje; esos patrones son segmentados, agrupados o reagrupados en pequeños y múltiples patrones para darle selectividad y exquisitez a sus movimientos.

En el *paralítico cerebral* esa ordenada estructuración de los patrones motores está alterada persistiendo sus patrones primitivos por esa falta de maduración y patrones patológicos por la lesión de ese S. N.

Como ejemplo de alguno de estos patrones tenemos: *Patrones motores*.

NORMALES	
Primitivos:	Maduros:
Patrones masivos de flexión y extensión. Reflejos espinales.	Inervación recíproca. Reacción de protección. Reacción de equilibrio.
Automatismos del R.N.	Movimientos asociados.
Reacciones de enderezamiento.	Patrones en diagonal. Comportamiento emocional e instintivo.
PATOLOGICOS	
Inhibición recíproca con contracción.	
Reflejos tónicos.	
Reacciones asociadas.	
Movimientos involuntarios:	
Rotatorios	
Balísticos	
Coreicos	
Atetosis	
Temblor	

Empleamos como parámetro la actitud de bipedestación; para lograrla es necesaria una interrelación entre la adquisición de las diversas pautas neuromadurativas y sus estructuras reflejas básicas.

El examen físico lo comenzamos con la observación del *comportamiento motor espontáneo* y sus patrones de movimiento. Luego con el análisis de *respuestas provocadas específicas*.

cas como los reflejos primitivos y automatismos del R. N. y finalmente tratamos de evaluar los patrones patológicos masivos y patrones dominantes; los primeros los facilitamos por la imposición de parte de ellos, es decir, la extensión engendra extensión y viceversa. Esto es debido a mecanismos de *feed back* positivos que provocan reclutamiento en cada pool neuronal simétrico; los segundos, es decir, los patrones dominantes por una sobre-difusión de impulso en condiciones de stress, para interpretar posturas y actitudes en el parálítico cerebral.

Analizaremos primeramente las *respuestas provocadas*, porque no sólo dan una excelente guía en la integración de pautas neuromaturativas en la cual basamos el tratamiento sino que nos sirven para poder establecer un diagnóstico precoz del parálítico cerebral, pues las alteraciones en los patrones de movimiento aparecen mucho más precozmente que en el tono muscular.

- 1) Reacciones de enderezamiento.
- 2) Reacciones de protección.
- 3) Reacciones de equilibrio.

La importancia de las *reacciones de enderezamiento* para adquirir la postura erecta son bien conocidas. Es muy difícil decir cuáles son los órganos responsables de la iniciación de las mismas, todavía al respecto no hay acuerdo unánime; para obviar este inconveniente emplearemos solamente términos descriptivos.

Enderezamiento de la cabeza en el espacio (6ª semana).

Enderezamiento sagital del tronco (el chico puede extender cabeza, tronco y miembros inferiores).

Esta reacción aparece alrededor de las 10 semanas y es la primera fase del reflejo de Landau. Su respuesta es positiva en el 100 por ciento recién en el 9º mes. Esta reacción sirve para romper la sinergia total flexora y de esa forma promueve u organiza extensión. La extensión del tronco y ambas caderas parece ser un importante paso hacia la adquisición de la bipedestación cuando la misma alcanza su total desarrollo, ese pataleo alternante desaparece (Ellinworth). La desrotativa de enderezamiento (enderezamiento del cuerpo actuando sobre el cuerpo, Bobath) o la reacción de

enderezamiento cervical de Peiper-Richmond Paine aparece alrededor del 4º mes (introduce rotación dentro del eje corporal); de esta forma, con la extensión de cabeza y tronco que en esa época se estabiliza permite al lactante girar de supino a prono y de esta postura sentarse alrededor del 8º mes.

*Reacciones de protección.* Son reacciones de los miembros a los bruscos desplazamientos del tronco. Se desarrollan en una determinada secuencia y es un componente de las reacciones de equilibrio como respuesta a un exagerado desplazamiento del tronco que no ha podido ser controlado por las reacciones normales.

El desplazamiento hacia abajo provoca la reacción de protección de ambos MMII a partir del 4º mes, es decir extensión, abducción y rotación externa. Antes del 4º mes el lactante mantiene la actitud en semiflexión y abducción.

En lo referente a los MMSS (Saint Anne Dargassies) aparecen: 1) *Hacia los costados*, 6º mes. Paciente sentado, empujado hacia un costado; el patrón es similar al del miembro inferior ext. abd. y rotación externa con dedos extendidos. La aparición de esta reacción es de gran importancia antes de que el niño pueda sentarse con soporte.

2) *Hacia adelante*, 7º mes. El paciente es sostenido horizontalmente y luego descendido; el patrón es hombro adducido sin rotación con extensión de codo y mano. Esta reacción es importante para la postura de gáteo.

3) *Hacia atrás*, 9º mes. Paciente sentado, inclinado hacia atrás; su patrón es en extensión, generalmente se acompaña de una discreta rotación de tronco y se produce en un solo lado. Esta reacción aparece antes que el paciente pueda pararse.

*Reacciones de equilibrio.* Estas son un grupo de reacciones provocadas por desplazamiento del cuerpo sobre la superficie de soporte o bien de esta última y sirven para evitar la caída del mismo. Se superponen con las reacciones de enderezamiento señalando esa considerable "mezcla" en el desarrollo de las actividades funcionales básicas.

La principal característica es la *incurvación de la columna* con la concavidad hacia el lado contrario del inclinado. Estas reacciones aparecen también en diferentes posturas en una determinada secuencia. Primero en prono, a los 5 meses, luego en supino a los 7 meses; en posición de sentado a los 8 meses, gateo a los 9 a 12 meses y parado gradualmente a partir del año; como veremos, la secuencia es gradual y progresiva. Primero aparecen las reacciones de protección en su lógica secuencia y luego aquellas confinadas a pequeñas modificaciones o ajustes posturales, estas últimas son los mecanismos "comunes" de una persona con su S.N.C. maduro; sin embargo, sus otros componentes, las reacciones de protección, están siempre listas para cualquier emergencia.

Esto lo vemos en el niño cuando comienza a deambular (12 a 13 meses) mantiene sus MMSS listos para la reacción de protección, lo que Milani-Comparetti denomina guardia alta, luego 15 meses guardia media (cintura) y 18 meses los mantiene a ambos lados del cuerpo.

### Comportamiento espontáneo

1) *Control postural*. a) Cabeza: Desde el nacimiento hasta los 4 meses la cabeza cuelga cuando el lactante es traccionado, a los 4 meses mantiene la cabeza alineada al tronco durante esta maniobra; a los 5 meses colabora flexionando la cabeza y ejerciendo tracción a través de sus MMSS.

b) *Sentado*: Los diferentes grados de incurvación de su columna. La total sinergia flexora se debilita por la reacción de enderezamiento sagital.

c) *Gateo*: Posición prona apoyado sobre ambos antebrazos a los 3½ y sobre ambas manos con los codos extendidos 5 meses es una forma de favorecer la extensión del tronco y son ambas actitudes las primeras fases de la postura de gateo favorecida por la reacción de enderezamiento sagital para romper la total sinergia flexora. El gateo es organizado por el T.N.S. que rompe la sinergia extensora y la reacción de protección anterior.

d) *Parado*: Durante casi los dos primeros meses tenemos las reacciones de soporte. Luego viene un período donde esa habilidad para enderezarse desaparece entre los 2 y 6 meses.

El final de este estado es señalado por un período de "salto" (Andrés Thomas), luego finalmente la postura erecta definitiva (10 meses).

### Movimientos activos

1) *Pararse desde supino*. Lo hace de dos diferentes maneras. Desde supino rota a prono, desde allí a la posición de gateo y luego adopta la actitud de parado apoyándose sobre ambas manos como soporte o bien extendiendo sus rodillas y adoptando la postura plantígrada y luego enderezándose. Esto es favorecido por la reacción desrotativa de enderezamiento que introduce rotación dentro del eje corporal. Esta manera de adoptar la postura erecta se va modificando gradualmente, primero lo hace con rotación y apoyo entre el noveno y 11 meses. Luego sin apoyo 12 a 15 meses, con rotación parcial de 3 años y sin rotación directamente desde supino 5 años.

2) *Marcha*. Comenzamos con la marcha automática que está presente en las 7 primeras semanas, el contacto es realizado con el talón, con fuerte dorsi-flexión, con buena coordinación y ritmo regular sin reacciones asociadas, no reacciones de balance.

*Rolar*: esto es organizado por la reacción de enderezamiento desrotativa que introduce rotación (4º mes).

*Crawls* (arrastre): para hacer factible esto es necesario que las reacciones de equilibrio en sentado y cuatro pies están presentes como así también que el Ref. Tónico nuczal simétrico haya desaparecido para dar independencia a los movimientos de los miembros de la cabeza. Comienza la *deambulación* cuando las reacciones de equilibrio están completamente desarrolladas en actitud de gateo y han comenzado en la actitud de parado; para suplir ese déficit se comienza la deambulación con las reacciones de protección, una vez que éstas han desaparecido, aparecen los movimientos recíprocos de los MMSS.

### Reflejos primitivos

Se denominan de esta forma porque están presentes durante los primeros meses y luego desaparecen con la maduración del S.N.C. Si no desaparecen y persisten con un umbral de

estimulación muy bajo, sus patrones pueden interferir con el control postural.

Por ejemplo, el *R.T. cervical asimétrico*: es visto al final de la 4ª a 5ª semana cuando hay más tono extensor (modificando la actitud simétrica del lactante); así Karlsson y Vasella lo encontraron en el 8% de lactantes con la regularidad de un reflejo. La dominancia debe desaparecer después del 4º mes para dar lugar a la reacción de protección y reacción de enderezamiento desrotativa y simétrica.

Lo mismo ocurre con el reflejo de prehensión que normalmente debe desaparecer alrededor de los 3 meses y medio, siendo necesario para poder descargar peso sobre los antebrazos y sobre las manos.

*El reflejo de Moro*: la reacción mínima positiva es una discreta extensión de los dedos; su desaparición es necesaria para que aparezcan las reacciones de protección y equilibrio.

*El R. T. cervical simétrico*: es evaluado en 4 pies. La desaparición de este reflejo ocurre cuando el paciente puede elevar su reg. glútea de los talones sin flexionar cabeza ni MMSS. Este reflejo organiza la actitud de gateo rompiendo la sinergia total extensora.

Su desaparición es necesaria para el arrastre.

*El reflejo de garra del pie*: debe ser estimulado con el paciente parado y en contacto con la sup. de soporte; si persiste después del 9º mes es un elemento de alteración de la postura erecta, su causa es una razón de índole mecánica (la flexión de los dedos); como habrán podido observar, en este último reflejo el examen lo realizamos asociado a sus necesidades funcionales y es en esta forma donde debe desaparecer y no en el examen clásico estimulando la planta del pie donde aún puede ser positivo a los 3 años.

# Fisioterapia de la poliomielitis

JAIME WILENSKY

## Termoterapia

El modo y extensión de la aplicación de calor dependen de las necesidades de cada paciente en cada fase de la enfermedad. La poliomielitis es comúnmente dividida en tres etapas: 1) aguda; 2) convalecencia; 3) crónica.

1) *Estado agudo o febril.* Raramente dura más de dos semanas. La mayoría de los pacientes experimentan dolor severo, hipersensibilidad y el llamado espasmo muscular. Esto se encuentra más a menudo en los músculos posteriores de la nuca, tronco (especialmente la región inferior), muslo, pantorrilla, hombro y los abductores del brazo. En tales casos, el calor es utilizado por sus efectos sedativos ya que produce un alivio subjetivo de la incomfortabilidad mediante la reducción de la sensibilidad e irritación de los músculos. El calor no restaura fuerza a músculos débiles.

El calor no debe ser usado indiscriminadamente. Será utilizado solamente para mejorar la hipersensibilidad y ha de aplicarse únicamente cuando el estado médico general del paciente es satisfactorio y cuando su uso no cause otras complicaciones serias o interfiera con el cuidado de enfermería. Algunos pacientes, especialmente aquellos con fiebre alta, pueden mostrar mejores resultados con fomentos fríos.

El calor seco puede ser usado en el tratamiento durante el período agudo. Rayos infrarrojos utilizados en forma continua o a intervalos regulares, localmente, proveen de un aumento gradual de la temperatura. La eleva-

ción de la temperatura varía directamente con la intensidad de la radiación e inversamente con la profundidad de penetración. Debido a la falta de poder de penetración, los rayos infrarrojos tienen una tendencia a producir un excesivo calentamiento en la superficie. Se considera a los rayos infrarrojos, ser menos eficientes que otras formas de calor. Si son utilizados, los rayos infrarrojos deben ser aplicados dependiendo del poder de la fuente infrarroja, a una distancia de alrededor de 14 a 30 pulgadas por alrededor de 20 a 30 minutos en dosis repetidas.

Smith, en la creencia de que los vasos sanguíneos están en espasmo en el estadio agudo (produciendo isquemia), utilizó la onda corta para mejorar el angioespasmo; este autor estableció que esta forma de calor es bien tolerada por el paciente y produce un relajamiento y disminución del dolor en poco tiempo. La onda corta puede ser de valor en un área circunscripta; sin embargo, es raramente usada en el tratamiento de la poliomielitis aguda.

El calor húmedo es usualmente preferido al calor seco, por la mayoría de los médicos clínicos. Puede ser aplicado en la forma de fomentos calientes, aire húmedo y baños calientes o inmersión en el tanque de Hubbard o pileta. La forma más popular es la de los fomentos húmedos calientes. Existen varios métodos de aplicación, los cuales para algunos, llegan a formar un ritual.

En general, el número y duración de los fomentos deben variar con el individuo, y deben ser prescritos por el médico, quien indicará las

áreas de colocación, la frecuencia de la aplicación y el método de fomentaciones a ser utilizado. Si el paciente es muy sensible y tiene mucho dolor y sensibilidad, los fomentos calientes pueden tener que ser aplicados continuamente durante varias horas y ser cambiados muy a menudo, cada dos o tres minutos. Se debe recordar, que, para ser efectivo, el fomento debe ser muy caliente. Como regla general, los fomentos son usados, en casos moderados cada 3 a 4 horas y en casos leves cada 4 a 6 horas. En casos muy leves, puede llegar a requerirse una o dos veces por día solamente.

Los fomentos deben ser aplicados tan calientes como sea posible, pero deben ser manipulados de tal manera que no queden libres gotas de agua que puedan producir focos de quemadura. La temperatura de los fomentos, cuando se los aplica sobre la piel, varía entre 57° y 73°, y, en alrededor de 15 a 20 minutos, la temperatura disminuye a nivel de la del cuerpo. Los fomentos calientes producen un considerable aumento de la temperatura en los músculos. Green y Gucker hallaron que la temperatura en los músculos gemelos aumentaba de 3° a 10° muy rápidamente y persistía de dos a tres horas después que el fomento era retirado, cuando la extremidad estaba cubierta solamente por la ropa de cama. Debido a este efecto prolongado de los fomentos húmedos calientes, es importante proteger al paciente de enfriamientos.

El método de aplicación debe reducir al mínimo el manipuleo del paciente sensitivo, lo que es particularmente importante durante las primeras 24 a 48 horas después del comienzo de la sensibilidad. El material apropiado de un fomento tipo paquete consiste en un paño lanoso interno, una cubierta de tela impermeable y una capa de paño de lana envolvente u otro material, que es aplicado para un aislamiento adicional.

Se utiliza un gel de silicato para una mejor retención del calor. El gel, en el fomento-paquete, retiene muy bien el calor por un largo tiempo y no hay necesidad de cambiar dicho fomento-paquete, a menos que deba ser usado por períodos de más de 30 minutos. Las desventajas que se presentan son: 1) hay ciertas áreas alrededor de los hombros y caderas que hacen difícil la aplicación de estos fomentos o compresas-paquete, y 2) son un poco más

pesados que las compresas de lana y no deben ser usados en los pacientes extremadamente sensibles ya que puede aumentar su incomfortabilidad.

Las almohadillas calientes eléctricas han sido comparadas experimentalmente con el tipo convencional de compresas calientes, por Harrell y colaboradores, quienes informaron que las temperaturas máximas y la variación de temperatura producida por las almohadillas eléctricamente calentadas, eran menores que aquellas producidas por las compresas convencionales. Estas diferencias no fueron reflejadas en los cambios de temperatura muscular. Harrell y sus colaboradores piensan que estas almohadillas eléctricamente calentadas pueden ser utilizadas en vez del tipo convencional, ya que se produjo un nivel casi uniforme de calentamiento muscular por ambos procedimientos y pueden evitarse los cambios bruscos de temperatura de las compresas convencionales.

La C-P compresa-paquete de decúbito es de forma simple y relativamente fácil de aplicar. Usualmente es de forma rectangular y permanece en su posición sobre el área deseada. Puede ser usada en la posición supina, pero se la utiliza más frecuentemente en la posición prona. En esta posición se utilizan generalmente tres compresas-paquete; una cubre el tronco desde la cabeza hasta la región glútea y otra cubre cada extremidad inferior por completo. En algunos centros médicos, se utiliza únicamente una compresa-paquete cubriendo el cuerpo desde la cabeza a los pies. La razón de utilizar una sola compresa-paquete es que toma menos tiempo para colocarla. Cuando se cubre todo el cuerpo, cualquiera sea el método, se denomina "empaquetamiento-compresa completo". Usualmente, las C-P son aplicadas separadamente, sólo en las partes sensibles. Los "empaquetamientos-compresas completos" en prono están generalmente contraindicados en pacientes severamente comprometidos, especialmente aquellos que tienen problemas respiratorios (con o sin traqueotomía). Ellos deben ser usados con gran cuidado en los niños de más corta edad cuyo mecanismo de regulación de la temperatura esté todavía inestable, en pacientes con signos definidos de compromiso hipotalámico y en adultos muy debilitados.

Las C-P no deben ser abultadas o inconvenientemente aplicadas, no debiendo las mismas interferir nunca la circulación.

Las C-P de decúbito se utilizarán en pacientes que se hallan en el pulmón artificial, solamente si hay dolor severo y espasmo, especialmente si éste interfiere con la respiración. En tales casos, el pecho es empaquetado continuamente por varias horas. Durante este tiempo, las C-P pueden ser aplicadas en otras áreas dolorosas, a intervalos. Las C-P colocadas sobre el pecho deben ser lo más livianas posible a fin de evitar un peso y carga extra sobre los ya débiles músculos respiratorios.

La rutina general para las C-P de decúbito es la de utilizar las mismas durante 30 minutos. Durante este tiempo, la C-P es cambiada solamente una vez. En el estadio agudo de poliomielititis, usualmente es suficiente, en la mayoría de los casos, realizar tres o cuatro períodos de empaquetamiento, cada uno de 30 minutos, durante las horas de paciente-despierto. Esto provee un empaquetamiento alrededor de cada cuatro a seis horas durante el día. Los empaquetamientos nocturnos se realizarán si el paciente está despierto y se queja de hipersensibilidad y dolores. El paciente nunca debe ser despertado para su empaquetamiento. Las C-P calientes proveen usualmente de confort al paciente (en el caso término medio) por varias horas y raramente es necesario repetirlo dentro de las tres horas. A menudo, solamente se realizan dos o tres empaquetamientos por día.

Las C-P de decúbito pueden ser utilizadas también para la aplicación suplementaria, cuando las C-P de envoltorio son utilizadas en el estado sensitivo agudo de la enfermedad.

Las C-P tipo envoltorio han sido popularizadas por Kenny. Esta autora recomendaba la utilización de frazadas, preferentemente de pura lana. Los materiales usados, eran cortados todos para ajustarse al tamaño del músculo tratado. Tres formas son usadas: cuadrada, rectangular y triangular, dependiendo de la parte a ser tratada. La capa interna está compuesta de dos capas de frazada de lana cosidas conjuntamente. Esta capa se toma directamente de un contenido de agua hirviendo, se la exprime dos veces por un rodillo de máquina de lavar e inmediatamente se la coloca en el material impermeable y se envuelve al-

rededor del segmento del cuerpo, suave y firmemente. La C-P se completa con la capa de cobertura. Kenny recomendaba C-P extensas, las cuales cubren todas las partes del cuerpo y extremidades. Las aplicaciones son comenzadas tan pronto la enfermedad es diagnosticada y se continúa generalmente por unas 6 a 8 semanas, o los meses que sean necesarios entrando en el período de convalecencia hasta que desaparece el espasmo muscular.

Kenny sostenía que las C-P, tan calientes como sea posible, debían colocarse en las áreas dolorosas, cada hora en los casos agudos, por 12 horas. Esta autora sostenía que no era necesario mantener el calor en estas compresas, debiéndose permitir su enfriamiento, manifestando que el efecto alternante de calentamiento y enfriamiento era de mayor importancia que una elevación mantenida de la temperatura en la C-P. Se supuso, con esto, que se produciría un aumento de la circulación muscular con estimulación de las terminales nerviosas periféricas. Ninguno de estos argumentos ha sido comprobado.

La aplicación de las C-P de acuerdo al método Kenny no es muy práctica en la experiencia clínica, ya que causa un considerable manipuleo del paciente, requiere un tiempo largo de aplicación y hace necesaria una gran demanda sobre el personal. De manera que su método es raramente usado habiendo sido reemplazado por varias modificaciones técnicas que simplifican el proceder.

Las compresas-húmedas-paquete deben ser utilizadas únicamente cuando el paciente tiene dolor, hipersensibilidad y espasmo. Existen variaciones individuales y algunos pacientes tienen poca o ninguna sensibilidad. Es obvio que tales pacientes no requieren compresas calientes u otra forma de calor. Cuando son necesarias las C-P son preferidas las de decúbito en la mayoría de los pacientes, ya que ellas pueden ser aplicadas de tal manera, que cubran directamente el área sensible. Estas C-P pueden ser aplicadas alrededor y por debajo del paciente de manera que casi toda la superficie del cuerpo puede ser cubierta.

En general no debe emplearse el empaquetamiento continuo, ya que el mismo tiene una tendencia a ser debilitante produciendo una alteración del balance electrolítico.

Algunas veces las C-P húmedas tienen una tendencia a producir irritaciones de la piel. Esto puede ser minimizado en algún grado mediante la aplicación de algún lubricante en forma de unguento dérmico. Si la irritación es persistente o las C-P producen alguna incomodidad, se deben usar entonces, otras formas de calor húmedo, como el aire saturado de humedad, baños calientes de inmersión o el tanque de Hubbard. Estos procedimientos tienen ciertas desventajas en el estado agudo, especialmente porque ellos requieren que el paciente sea movido y manipuleado. Asimismo, la aplicación general de calor húmedo, como la provista por los medios descritos, tienen una tendencia a alterar el mecanismo regulador de la temperatura mucho más rápido que la aplicación de las C-P calientes.

Las C-P frías son usadas rutinariamente por Mead en la poliomielitis, en preferencia a las C-P calientes, especialmente cuando es un día caluroso y el paciente tiene fiebre; las C-P calientes las utiliza en los días fríos. Mead concluyó que las C-P frías eran más efectivas en la recuperación de la movilidad articular. Este autor aplicaba el frío con toallas embebidas en agua helada como una compresa o envolviendo toda la extremidad con la misma. En presencia de un estado de "tirantez" y espasticidad, la articulación involucrada debe ser movilizada en el arco de movimiento deseado mientras la compresa está en su lugar.

2) *Fase de convalecencia.* Durante el período llamado sensitivo o temprano de la fase de convalecencia, el paciente puede o no tener dolor, sensibilidad muscular y espasmo. En algunas epidemias, se ha notado que estos síntomas y signos no aparecen hasta 6 a 10 semanas después del período agudo. Usualmente, ellos aparecen pronto después del comienzo de la enfermedad y continúan durante el período de convalecencia causando severas molestias al paciente. Se debe aplicar calor o frío si la sensibilidad es suficientemente severa. Adicionalmente a la sensibilidad, el estado de tirantez contractural se corrige mediante la movilización y elongación. Estos procedimientos son favorecidos por las cualidades relajantes del calor o frío aplicados con anterioridad a su administración.

En general, las C-P húmedas se continúan aplicando durante este período. Las C-P de decúbito son preferidas a las C-P de envoltura, por ser de más fácil aplicación. La técnica es la misma que la realizada en el período agudo y la secuencia de las aplicaciones depende del grado de sensibilidad y el efecto deseado. Si el paciente está sensible, las C-P calientes son aplicadas durante intervalos regulares a efectos de mejorar el dolor. Si las C-P son usadas para los músculos y articulaciones con tirantez contractural, se deben aplicar en forma inmediata anterior a la elongación y movilización. Esto hace la corrección de la deformidad más fácil, ayuda en el desarrollo de los arcos de movimiento y asiste en promover los ejercicios activos.

Kenny recomendaba C-P de envoltura en todas las partes del cuerpo en cada caso del período temprano del estado de convalecencia. Esto se realizaba en un período de 12 horas durante el día con reaplicaciones a intervalos de 2 horas. En algunos casos ellas fueron usadas aun durante la noche. Ahora esta rutina se la utiliza raramente, ya que ha sido demostrado ser muy debilitante para los pacientes. Las C-P de envoltura se las utiliza ocasionalmente en ciertas áreas del cuerpo donde parecen mantenerse mejor mantenidas en su lugar que las C-P de decúbito.

Algunos pacientes desarrollan un dolor muy severo y espasmos. Estos pacientes requieren un manipuleo muy meticuloso y a menudo no pueden soportar la presión de las C-P calientes. Tales pacientes se beneficiarán con otras formas de calor húmedo.

Pueden utilizarse los baños de inmersión, especialmente en niños, en cualquier momento después que la fiebre ha bajado por 24-48 horas. En general, la temperatura del agua, debe ser entre 40° y 44°.

Los tanques de Hubbard si están disponibles, pueden ser utilizados para proveer calor húmedo al paciente. La mayoría de los tanques están equipados con dispositivos especiales que permitirán minimizar considerablemente el manipuleo del paciente en las maniobras de pasaje. Aparte de proveer calor húmedo, el tanque de Hubbard relaja los músculos, ligamentos y estructuras fasciales, lo que permite una movilización temprana bajo agua de las articulaciones tensas, lo cual

permite realizar una reeducación precoz. La temperatura del agua debe ser entre 34° y 40°.

Tanto los baños de cubeta como los del tanque de Hubbard, se toman usualmente durante 30 minutos, una vez por día. Estas dos últimas formas de tratamiento proveen de una forma general de aplicación de calor y son más debilitantes para el paciente, que las formas locales de calor. El calor terapéutico generalizado impone una severa demanda sobre la ventilación pulmonar. Un aumento moderado de la frecuencia respiratoria, es usualmente bien tolerado por los pacientes; sin embargo no debe ser permitida una ventilación excesiva, complicación frecuente de esta forma de aplicación de calor. Otra complicación es la ocurrencia ocasional de excoriaciones de la piel, por ejemplo, entre los dedos o en la ingle, lo que puede prevenirse con algún tipo de lubricante. Si la excoriación persiste, este tipo de calor debe ser interrumpido.

El baño de cubeta y del tanque de Hubbard, son generalmente alternados con las C-P. Es decir, la rutina sería un baño de inmersión y un "empaquetamiento" por día, preferentemente antes del período de estiramiento y movilización.

Algunos pacientes sensitivos sienten un gran alivio del dolor con la aplicación de aire húmedo saturado. Se ha visto que este tipo de aplicación da resultados muy buenos, especialmente cuando el paciente tiene una tirantez tensional y dolor en los músculos intercostales. La administración de aire húmedo caliente no implica colocar pesos sobre el tórax. De este modo no restringe o interfiere con la respiración. Más aún, el aire húmedo tiene las mismas propiedades de calentamiento que el agua caliente, pero es menos debilitante para el paciente porque no produce la transferencia de calor que realiza el agua.

Esto hace que la aplicación sea más segura y permita el uso de temperaturas más altas. Como regla general, el aire húmedo se aplica a una temperatura de 46° por unos 30 minutos. Esto aumentará la temperatura rectal en 1° y 1,5°, dentro de los 30 minutos. La temperatura permanece elevada por un período variable, aunque usualmente por unas 3 horas.

Como regla general, los pacientes quedan bien relajados después de la aplicación con aire húmedo y otras medidas fisiátricas; mo-

vilización, elongaciones y reeducación muscular pueden ser efectuadas en forma satisfactoria.

La pileta terapéutica, se usa raramente para tratar pacientes en el período sensitivo o período temprano de la convalecencia. El uso de la pileta, es generalmente reservado para los pacientes que mediante la reeducación muscular, tengan un patrón locomotor coordinado satisfactoriamente. Sin embargo, existen algunos casos en los cuales, una hipersensibilidad y el movimiento produce un dolor exquisito a pesar de las aplicaciones previas de calor. Estos pacientes, a menudo, se benefician en la pileta terapéutica en donde el calor y movimiento pueden combinarse.

La temperatura de la pileta terapéutica es generalmente de 37,5° a 36,7°.

3) *Período de convalecencia tardío o crónico.* Durante este estadio, el paciente generalmente no tiene dolor ni sensibilidad, de manera que la necesidad de la termoterapia es mínima. El calor se usa en todas sus formas como ha sido descrito en la fase aguda y sensitiva, pero no con la misma intensidad. Se lo utiliza únicamente en aquellos pacientes que muestran un estado de "tirantez tensional" y contracturas. El calor, utilizado usualmente en forma de C-P calientes, se aplica en el área involucrada antes de la movilización. Algunas contracturas, como la aquiliana, responde mejor a la aplicación de baños de parafina, por espacio de 30 minutos, dos veces por día antes del estiramiento. Algunos casos responden mejor a la aplicación local de C-P frías.

La termoterapia no debe ser empleada rutinariamente antes de los ejercicios ya que aparentemente, tiene una tendencia a retardar el retorno de la fuerza muscular. Algunos pacientes, usualmente en período convaleciente muy tardío o etapa crónica, experimentan lo que se ha llamado "piernas-inquietas" asociado a menudo con dolores nocturnos tipo calambre, especialmente en la pantorrilla y pequeños músculos del pie. Estos dolores que pueden ocurrir también durante el día y algunas horas después de la movilización y los ejercicios, se manifiestan en áreas musculares unilaterales; parece no deberse a la isquemia, aunque la extremidad pueda estar fría.

Existe alguna evidencia de que estos dolores pueden deberse a contracciones sostenidas

de las fibras musculares. Szent-Györgyi y otros autores explicaron este fenómeno sobre la base de la energía química derivada del metabolismo celular que era convertida en energía mecánica. El relajamiento del músculo parece constituir un proceso activo, dependiendo de la energía disponible para el desdoblamiento de las cadenas actina-miosina dentro de las fibras musculares. Durante este proceso, la energía es almacenada en el complejo proteínico muscular adenosina-trifosfato. Cuando el músculo se fatiga o cuando el metabolismo oxidativo se vuelve insuficiente, cualquiera sea la causa, es el proceso de relajamiento el que se hace lento, más que la faz de contracción. De este modo, los músculos fatigados muestran un alto grado de tonicidad.

Parecen existir varios factores causales en la etiología del dolor en reposo; éstos pueden ser:

1) Falta de un depósito adecuado de fosfato-creatinina en los músculos paralíticos o afectados, lo cual produce una restauración incompleta de adenosina-fosfato, privando a las fibras musculares de la energía suficiente para su relajamiento.

2) Falta de un grado suficiente de metabolismo oxidativo causando la reducción de potencial energético para recargar la membrana celular, inhibiendo, de este modo, la polarización.

3) Falta de enzimas glucolíticas en los músculos afectados, resultando de esta manera, en un pobre desarrollo energético.

4) Falta de una adecuada concentración iónica de Na, alterando de este modo la relación Na/K. Una reducción de esta relación puede llevar a la contracción de los músculos.

### Bases fisiopatológicas

El calor disminuye en muchos de estos pacientes, por lo menos temporariamente, el estado normal de actividad muscular y el dolor tan a menudo conectado con estas condiciones no son únicamente temporariamente aliviados, sino que en varios pacientes, tratamientos repetidos tienen un efecto de mejoría más o menos permanente aparentemente mediante la

ruptura de un círculo vicioso en el cual el dolor refuerza reflejamente el estado de actividad muscular anormal, aunque debe establecerse que no siempre resulta exitoso y a veces el dolor puede agravarse.

Poco se sabe del mecanismo exacto de estos efectos del calor. Además de remover los "puntos gatillo", el aumento del flujo sanguíneo debido al calor, debe ser de alguna importancia. El espasmo muscular no doloroso y otros fuertes aumentos del tono muscular esquelético no doloroso, son afectados también por el calor. Como estas condiciones están relacionadas probablemente con un mecanismo propioceptor reflejo aumentado, se debe considerar el efecto reflejo del calor sobre el mecanismo propioceptivo central o un efecto directo del calor en el aparato propioceptor periférico. Los husos musculares de los músculos esqueléticos son los órganos de recepción final de los reflejos propioceptores musculares. La excitabilidad de estos receptores para estirarse depende de la innervación eferente que llega a los husos por vía de las finas fibras motoras gamma. Las fibras gamma están mantenidas por el sistema nervioso central en un estado leve de actividad, el cual puede ser influenciado en forma refleja y puede ser alterado por actividad eléctrica inducida en varias partes del mesencéfalo, el cerebelo y la corteza cerebral motora. Ha sido demostrado que la disminución de la temperatura del cuerpo aumenta la actividad nerviosa gamma, resultando en un aumento de la actividad del huso, mientras que el aumento de la temperatura, el calentamiento del hipotálamo, como así también la estimulación de la piel en la región de la nuca disminuye la actividad de las fibras gamma, resultando en una disminución de la excitabilidad del huso.

Existe una posibilidad adicional por la cual el calor puede disminuir el tono reflejo aumentado, principalmente, la influencia directa de la temperatura sobre los husos musculares.

Probablemente existen muchas otras posibilidades teóricas por las cuales la termoterapia puede causar efectos benéficos en condiciones patológicas especiales, aparte de sus efectos mayores sobre el flujo sanguíneo y los mecanismos especiales explicados. Pero muy poca o ninguna evidencia experimental

se ha acumulado concerniente a dichas posibilidades teóricas, de manera que cualquier discusión de las mismas representaría una mera especulación, sin ofrecer realmente una explicación racional adicional para termoterapia.

### Principios generales de rehabilitación

1) *Estadio inicial* (las primeras seis semanas).

*Cama:* Debe ser firme, con una tabla para apoyar la planta de los pies en ángulo recto para relajamiento del músculo tibial anterior.

*Posiciones:* Muslos en abducción y rotación neutral, ligera flexión de rodillas, pies en ángulo recto. Brazos hacia afuera, para relajar los deltoides y en rotación neutral. Los músculos paralizados deben estar en posición de relajamiento y la posición de reposo debe variar hasta lograr este objetivo.

*Terapia física:* Está basada en las manifestaciones clínicas de la enfermedad.

Dolor muscular: C-P calientes.

Tirantez muscular o espasmo muscular: En el estadio inicial, puede representar una alteración de la fisiología internuncial, más tarde la tirantez de los tejidos blandos envuelve la tirantez fascial. Se indican posiciones y ejercicios pasivos después de las C-P. Los músculos en espasmo, particularmente cuando son antagonistas de músculos paralizados estirando los mismos, deben ser elongados a menudo (aun con curare si es necesario).

2) *Estadio intermedio* (seis semanas a seis meses).

En el niño en crecimiento: a) Los músculos son selectivamente reeducados en elongación para asegurar máxima función de los segmentos débiles del cuerpo con el objeto de minimizar la deformidad. b) Se realizarán actividades limitadas especialmente durante la bipedestación. La ambulación también será limitada. El apoyo con ortesis y la observación cuidadosa son esenciales.

*Patrones de sustitución:* se permiten a los niños de más de 6 años, si no contribuye ello a la deformidad.

3) *Estadio tardío* (más de seis meses).

Pueden verse: a) probables habilidades funcionales; b) orígenes potenciales de deformidades.

La columna vertebral del niño en crecimiento debe ser controlada radiográficamente una vez por año o más a menudo.

*Deformidad:* Puede ser causada por un músculo intacto en espasmo o contracturado, antagonista de un músculo paralizado. Por ejemplo: los músculos isquiotibiales con tirantez contractural más un cuádriceps paralizado produce una deformidad en flexión de la rodilla.

*Deformidades más comunes:* Escoliosis, flexión de la rodilla, adducción y rotación interna de hombro, flexión de cadera, hiperextensión de articulaciones metacarpo-falángicas.

*Prevención de la deformidad:* Se utilizarán férulas, se controlarán las posiciones y se hará elongación de antagonistas.

#### *Reglas generales del tratamiento físico:*

— Los ejercicios activos deben ser diferidos hasta que no haya dolor.

— Los ejercicios para aumentar la fuerza deben ser diferidos si hay una significativa tirantez del grupo muscular.

— Los ejercicios resistivos progresivos y el entrenamiento funcional, inevitablemente llevan a patrones de sustitución.

— El desarrollo de patrones de sustitución, usualmente inhibe la activación de "los accionadores primarios", por ejemplo: El grupo tibial anterior puede llegar a quedar exceptuado del patrón de dorsiflexión, si la marcha es iniciada antes que este músculo sea capaz de llevar a cabo dicha acción.

— El aumento de fuerza asimétrico debe evitarse porque puede agravar o iniciar una escoliosis.

— El sobretrabajo puede producir debilidad adicional en grupos musculares específicos.

— La tirantez contractural debe ser retenida si es simétrica y si hay presente debilidad.

*Férulas-corsets:* Teóricamente, ellos mantienen los músculos en un estado de relajamiento. Un músculo elongado, puede volverse relativamente isquémico y fibrótico de manera que no va a responder a los impulsos nerviosos de regeneración. Por otro lado, la férula

previene la elongación fisiológica necesaria para la contracción refleja que mantiene el tono muscular normal. La tendencia actual es evitar las férulas, excepto cuando se considera que la parálisis es permanente y deba ayudarse a la función.

*Ortesis:* Son usadas para: a) prevenir deformidad, b) favorecer soporte o apoyo, c) proteger grupos musculares débiles, d) mejorar la función.

*Indicaciones quirúrgicas:* Si la parálisis per-

siste debe considerarse la intervención quirúrgica para restaurar el poder muscular; corregir deformidades y proveer estabilidad.

La cirugía puede realizarse seis meses después de la fase aguda.

Antes de los 10 años de edad, se puede hacer únicamente cirugía de tejidos blandos, porque la osificación es demasiado incompleta para la reconstrucción ósea.

La transferencia tendinosa se realiza para sustitución.

# Espina bífida

## Fisioterapia y rehabilitación

**CARLOS DANIEL GOMEZ**

### **Introducción**

El tema es muy concreto, de manera que describiremos en forma somera las características generales de la afección, haciendo hincapié en la faceta que nos han adjudicado: rehabilitación.

Siempre nos pareció, dentro de los variados procesos que se benefician con esta especialidad, uno de los más importantes; por su incidencia, que aunque no muy alta llega hasta el 2 por mil, y, sobre todo por las posibilidades cada día mayores, que tienen estos niños para rehabilitarse.

### **Etiología y anatomía patológica**

La detención del desarrollo y falta consecuente del cierre del conducto vertebral óseo, provoca la espina bífida, con hendidura y bifurcación de la apófisis espinosa hasta su implantación. Esta es una alteración ósea, que generalmente no da sintomatología, como se evidencia en exámenes radiográficos de rutina (17 por ciento).

En las formas más pronunciadas, el proceso afecta médula, determinando la falta de cierre del conducto neural y la formación de un saco que se proyecta a través del orificio espinal, y que puede contener meninges o meninges y médula, constituyendo respectivamente el meningocele y el mielomeningocele.

### **Localización**

La localización más frecuente se observa en la región lumbo-sacra. Con mucha menor frecuencia se lo ve en niveles dorsales, y muy raramente en región cervical.

Cibeira los clasifica en cinco grupos, en base a la capacidad de contraer voluntariamente los músculos a favor de la gravedad, aunque no hubiera desplazamiento de los segmentos articulares:

- Grupo 1 : T-12.
- Grupo 2 : L1-L2.
- Grupo 3 : L3-L4.
- Grupo 4 : L5-S1.
- Grupo 5 : S2-S3.

### **Sintomatología**

Es variada y determinada por la severidad de la lesión y la altura de la misma. Desde la espina bífida oculta, sin manifestación clínica, o aquella que solamente se manifiesta por enuresis, hasta la paraplejía con compromiso urinario, incluyendo todos los grados intermedios. La indemnidad o no de las distintas miotomas resulta sumamente importante, porque ello determinará desbalance muscular, y la consiguiente preponderancia de distintos grupos musculares.

Cuando el paciente no es tratado adecuadamente, la lógica posición viciosa puede signi-

ficar una severa traba en la evolución y tratamiento. Como ejemplo de esta situación podemos mencionar: pie equino, con buen tríceps y sin flexores dorsales; flexión de rodillas por ausencia de cuádriceps; o casos mucho más complicados, como ocurre en aquellos pacientes que no tienen gúteos mayores ni abductores (L3-4-5 S1), pero con conservación de las miotomas L1, L2, L3, o sea buenos flexores y aductores de cadera, que determinaron luxación de las caderas, y que nos pueden obligar a la cirugía (en la estadística de Cibeira, sobre 71 pacientes, un 21 por ciento tuvo luxaciones o subluxaciones de cadera).

Debemos agregar que es muy común efectuar tratamiento quirúrgico, previo a la reeducación quinésica y la bipedestación.

Entre otros síntomas a destacar mencionamos: la falta de sensibilidad, importante por la producción de escaras o úlceras por presión; flaccidez, con arreflexia patelar y aquiliana, o a veces espasticidad en algunos grupos musculares.

El esfínter rectal también está afectado, y en el aparato urinario nos encontramos con una vejiga neurogénica, generalmente con infección.

### Fisioterapia y rehabilitación

Se conoce una sola manera de lograr que una vida, la vida de un niño con mielomeningocele, se concrete hasta una edad aceptable (25, 30, 35 años) desarrollando en ese lapso todas las aptitudes probables que pueda tener, y esto es la rehabilitación. De ella dependerá el futuro del niño en todos sus aspectos: físico, espiritual, intelectual, vocacional y profesional.

En nuestra experiencia, es muy difícil hacer rehabilitación si no se cuenta con la colaboración del paciente, la cual depende, en gran medida de la comprensión que tenga de su problema. En el caso del niño con mielomeningocele, es el grupo familiar el que debe tener clara conciencia de cuál es y será la situación de su hijito.

Se debe explicar a los padres francamente el cuadro que actualmente tiene, así como las posibilidades futuras. Comprendiéndolo, esta-

rán en condiciones de ayudar al niño hasta que éste se independice.

¿Cuál es la rehabilitación que podemos hacer? Variará según la severidad de la lesión, la edad del niño, y el momento en que se inicie la rehabilitación. En el período comprendido hasta el año, prácticamente se lo puede considerar como un niño normal, pero teniendo cuidado en controlar dos aspectos fundamentales que previamente se habrán enseñado a la madre: higiene meticulosa, dada la falta de sensibilidad, y movilización pasiva varias veces por día, de todas las articulaciones y segmentos correspondientes: pie, rodillas, caderas, etc., única manera de evitar posiciones viciosas.

A medida que el niño crezca, la necesidad de bipedestación y marcha la resolveremos de acuerdo al nivel y evolución. En los casos más altos, L1-L2, prescribimos ortesis largas, sin apoyo isquiático y con muletas. Cuando hay tendencia a la contractura en abducción, agregamos banda pélvica.

En los grupos L3-L4, con buenos cuádriceps, algunos pacientes deambulan con botas de caña alta y plantillas correctoras, y antebraquiales o canadienses. Otros pueden necesitar aparato corto doble barra.

Los niveles más bajos, L5-S1, acusan solo dificultad para el despegue de talón, haciendo una marcha aceptable. Los últimos niveles, S2-S3, tienen marcha normal.

Por supuesto, siempre indicamos como norma, cualquiera sea el nivel del paciente, movilización pasiva y ejercicios activos para mantener el mejor trofismo y la articulación libre.

En lo que respecta a aparato urinario, diremos que el gran porcentaje de pacientes moría en la niñez por severas lesiones renales.

Presentan una vejiga neurogénica que puede ser supranuclear (refleja), o, si están lesionados a nivel S2-S3-S4, atónica o arrefléxica por tocamiento del centro vesical reflejo medular. En cualquier caso, prácticamente la infección es la regla.

El control y diagnóstico lo hacemos mediante cistouretrografía, cistometría, urograma excretor, prueba residual y análisis.

De acuerdo al tipo de vejiga, el niño deberá llevar una sonda tipo Foley, para evitar que se caiga con la marcha, en forma perma-

nente y conectada a un orinal que debe aprender a vaciar cada hora. En otros casos podrá realizar un acto miccional reflejo, con poco residuo. A veces necesitan completar la evacuación con la maniobra de Credé. La ingesta hídrica debe ser rigurosamente controlada y bien regulada. Esto debe aprender a hacerlo el paciente, y ello determinará el ritmo miccional del paciente.

Anteriormente habíamos citado la infección. Este es el enemigo número uno. Muchos autores afirman que no hay vejiga neurogénica sin infección. Es extraordinariamente frecuente, y causa de trastornos severos del riñón.

En primer lugar, afecta mucosa y músculo vesical, determinando en estadios avanzados y con tratamiento deficiente, una alteración miogénica.

Contribuye a generar, en los casos en que se agrega espasticidad esfinteriana, otra temible complicación, cual es el reflujo urinario. La válvula vésico-ureteral, lesionada por la infección crónica, permite el ascenso de orina al riñón, con gran dilatación ureteral. Esto a su vez motiva la tercera gran complicación: hidronefrosis con destrucción de tejido funcionando (insuficiencia renal).

Por eso insistimos en el control riguroso del aparato urinario.

El manejo del intestino resulta más fácil. Recordemos que son pacientes con buen tronco y buena prensa abdominal, lo cual facilita la evacuación. En general la efectúan sin inconvenientes una vez por día o cada dos días; a veces necesitan ayudarse con supositorios.

En lo que se refiere al aspecto vocacional y profesional los comentaremos juntos; así como al educacional.

En un alto porcentaje de niños, hemos notado dificultades de aprendizaje en escuelas regulares, pese al buen cociente intelectual que tenían.

Pero esta necesidad de la instrucción es ineludible, y determinará en buena medida la futura orientación profesional; de manera que insistimos también en este aspecto, a propósito del cual diremos que en el Instituto Nacional de Rehabilitación se está terminando una escuela para este tipo de pacientes, con capacidad para 70 internos y 40 externos. A su vez, nuestro Taller Profesional, que en este momento incluye sastrería, zapatería, bobinado de motores, óptica, I.B.M. etc., nos permite intentar orientar y canalizar el problema laboral de estos pacientes. Siempre, por supuesto, dentro de las limitaciones que existen en nuestro país en este aspecto.

# Tratamiento integral en pacientes con mielomeningocele

JOSE B. CIBEIRA

Este estudio se ha realizado sobre 74 pacientes con mielomeningocele que se han examinado con sentido neurológico, urológico y educacional.

La edad de los pacientes fue de 2 a 25 años, siendo un 50 por ciento de 7 a 14 años de edad.

Los estudios neuroortopédicos sobre 56 pacientes nos han llevado a dividirlos en 5 grupos de acuerdo al nivel de lesión medular:

Grupo 1: debajo T12	2 pacientes
Grupo 2: L1 - L2	17 pacientes
Grupo 3: L3 - L4	24 pacientes
Grupo 4: L5 - S1	12 pacientes
Grupo 5: S2 - S3	1 paciente

Los pacientes fueron colocados en uno u otro grupo de acuerdo a la capacidad de contraer voluntariamente los músculos haciendo la gravedad, aunque no hubiera una movilización de los segmentos anatómicos en toda la amplitud articular.

El último grupo fueron aquellos pacientes que tuvieron un control parcial de la micción. Como es de suponer en los otros grupos el acto de orinar y defecar nunca fue voluntario.

## Causas de deformidad

Se describen a continuación 4 causas primarias o secundarias que produjeron deformidades: 1) fuerza de gravedad; 2) desbalance de la fuerza muscular; 3) fibrosis (en cápsula, músculos, fascias); 4) deformidad ósea (coxa-

valga, anteversión del cuello femoral, deformidad acetabular, escoliosis, cifosis, lordosis, etc.).

1) La fuerza de gravedad actúa en los grupos 3 y 4 mediante el peso corporal, propiciando la dislocación de las caderas dado que la presencia de cuádriceps buenos hace factible la marcha con muletas o antebraquiales aumentando con ello la flexión y la adducción de las caderas.

2) La falta de los cuadrantes de extensión de cadera, L3-S1 y de abducción L4-L5, trae aparejada la contracción por desbalance muscular en los cuadrantes de adducción L3 y flexión de cadera L1-L2.

En este tipo de nivel la estabilidad coxo-femoral se reduce produciéndose las luxaciones preponderantemente por el componente flexor producidos por los músculos contracturados.

En un caso, observamos la presencia de buenos glúteos máximos con parálisis en los músculos extensores y peroneos de la pierna.

En el análisis de la fuerza muscular hemos tratado de no confundir la contractura con la fibrosis del músculo.

3) La fibrosis fue observada en los músculos, cápsulas y articulaciones de varios pacientes. En algunos casos hemos constatado deformidades similares al pie bot congénito y a la artrogriposis.

4) La deformidad ósea pudo ser primaria o secundaria y más frecuente en las áreas donde hay más precisión biomecánica y mayor complejidad embriológica como en el caso de la cadera.

En el 21 por ciento de estos pacientes se observaron luxaciones o subluxaciones de la cadera. Se distribuyeron de acuerdo al nivel motor de la siguiente forma:

Grupo L1 - L2	.....	5 casos
Grupo L3 - L4	.....	9 casos
Grupo L5 - S1	.....	1 caso
Grupo S2 - S3	.....	1 caso

La escoliosis fue observada en 9 pacientes:

Grupo D12	.....	1 caso
Grupo L1 - L2	.....	2 casos
Grupo L3 - L4	.....	5 casos
Grupo L5 - S1	.....	1 caso

#### Uso de ortesis de acuerdo al nivel motor de la lesión

*Grupo D12:* No somos partidarios de la prescripción del corset.

*Grupo L1 - L2:* Prescribimos aparatos largos sin apoyo isquiátrico y muletas. Cuando hubo una severa contractura en adducción con subluxaciones o rotaciones de la cadera, le agregamos al aparato una banda pélvica.

*Grupo L3 - L4:* Cuando el paciente posee cuádriceps buenos indicamos muletas o antebrazquiales. Lo calzamos con un par de botas que deben poseer un par de plantillas con hipercorrección del arco interno. La caída de pie es evitada por la bota y el valgo al apoyarlo por el realce interno de la plantilla.

*Grupo L5 - S1:* Posee buenos glúteos mayores y abductores de la cadera, pero con debilidad en el tríceps sural que evita el correcto despegue del talón en el momento de la marcha.

En este grupo no prescribimos ortesis.

*Grupo S2 - S3:* La marcha fue normal. Hubo paresia de los músculos perineales con moderados problemas de micción.

#### Cirugía ortopédica realizada en 56 pacientes

Como método de tratamiento se utilizó la fisioterapia, la indicación de ortesis y cirugía correctora.

El criterio clínico o quirúrgico se consideró en forma conjunta. Muchas veces la cirugía precedió a la fisioterapia por las graves de-

formaciones de las extremidades inferiores.

Realizamos 75 operaciones ortopédicas en grupo L1-L2, L4; grupo L3-L4, 47; L5-S1, 14; estas estadísticas nos enseñan que hubo una operación para cada paciente con excepción del grupo L3-L4 en donde, término medio, se realizaron dos procedimientos por cada paciente, 54 intervenciones quirúrgicas se realizaron en partes blandas.

#### Úlceras por presión

En estos pacientes, las más típicas de ellas, fue la que se produjo en el maléolo interno en los grupos L3-L4 por el valgo excesivo de los pies.

#### Problemas urológicos en 56 pacientes

La incontinencia en estos pacientes fue por goteo permanente con micciones cada varios minutos o cada varias horas; comúnmente encontramos pacientes del primero y segundo tipo miccional.

La familia y el paciente fueron educados para regular la ingesta líquida y con ello la evacuación vesical, teniendo en cuenta el tipo de incontinencia, el sexo y la necesidad de aditamentos recolectores externos (orinales).

El sondaje temporario solamente fue necesario en pocos casos.

El residuo vesical fue menos de 20 cm<sup>3</sup> en 54 por ciento de los casos; entre 20 y 100 cm<sup>3</sup> en el 30 por ciento de los casos y más de 100 cm<sup>3</sup> en el 12 por ciento de los casos.

Clasificamos la capacidad vesical de acuerdo a la urografía, cistografía y cistometría.

Llamamos capacidad grado 1 a volúmenes menores de 150 cm<sup>3</sup>; grado 2 entre 150 cm<sup>3</sup> y 300 cm<sup>3</sup>; grado 3 cuando la capacidad fue mayor de 300 cm<sup>3</sup>.

El 46 por ciento de los pacientes tuvieron volúmenes de menos de 150 cm<sup>3</sup> y en dos casos más de 300 cm<sup>3</sup>.

Entre estos 56 pacientes el 50 por ciento tuvieron vejigas trabeculadas; el 66 por ciento ureteroectasia e hidronefrosis. Los reflujos no fueron incluidos en esta estadística.

En estos pacientes la cistometría nos mostró, en general, una vejiga autonómica de tipo miogénico sin contracciones de tipo supranu-

clear. La micción alrededor de la sonda fue más bien la consecuencia de una presión intravesical producida por el pasaje del líquido durante la cistometría retrógrada, pero no fue producto de una activa contracción del detrusor.

En un caso se observó litiasis en el aparato urinario.

### Cirugía urológica

En seis pacientes realizamos vesicostomía cutánea (tipo Lapidus) los cuales tenían buena capacidad vesical, sin reflujo ureteral. Después de varios meses de realizadas las intervenciones quirúrgicas se comprobaron resultados pobres.

Dos pacientes tuvieron que ser reintervenidos con operaciones tipo Bricker; otros dos casos volvieron a su anterior estado de micción a través de sondaje y solamente 2 permanecieron con vesicostomías cutáneas.

Hace 6 años, nueve pacientes con diferentes grados de hidronefrosis y reflujo, fueron intervenidos efectuándosele vejiga ileal tipo Bricker, tres de ellos fallecieron con complicaciones renales y seis mejoraron.

Hace 4 años fueron intervenidos con todo éxito, cuatro jóvenes con severa dilatación ureteral efectuándoseles ureterostomía en mariposa tipo Lapidus; en otro paciente de 8 años de edad realizamos una iliocistostomía con muy buen resultado.

### Educación

Más del 60 por ciento, de aproximadamente 200 pacientes observados, tuvieron dificultades en estudiar en las escuelas regulares, no obstante su buena capacidad mental.

Para ello nosotros hemos comenzado a construir, en el área de la Institución una Escue-

la Hogar con Orientación Vocacional. La capacidad de esta Escuela será de 70 alumnos internos y 40 externos.

### RESUMEN

1) Se ha estudiado desde el punto de vista neuro-ortopédico, urológico y educacional 74 pacientes con el diagnóstico de mielomeningocele.

2) Las deformidades en las extremidades inferiores fueron más severas en los pacientes con niveles lesionales L3-L4.

3) La severa fibrosis más que el desbalance muscular fue la causa en algunos casos de la gran deformidad observada.

4) En el 46 por ciento de los pacientes la capacidad vesical fue menos de 150 cm<sup>3</sup>; en el 50 por ciento se observaron trabeculaciones vesicales y en el 66 por ciento se constataron dilataciones del tracto urinario superior.

5) En el 57 por ciento de los casos el residuo urinario fue menos de 20 cm<sup>3</sup>.

6) En otra serie de pacientes seguida durante varios años, se realizaron 20 operaciones de derivación urinaria; se infiere de los resultados que las operaciones tipo Bricker (vejiga ileal) fueron muy buenas. En cambio aconsejamos la ureterostomía en mariposa en los casos en donde los uréteres estuvieron severamente dilatados.

7) La vesicostomía tipo Lapidus se efectuaron con pobres resultados en 4 pacientes y solamente en un caso se observó un resultado aceptable.

8) En aproximadamente 200 pacientes observados en el Instituto, el 60 por ciento tuvieron problemas en escuela y en lo que respecta a su Orientación Vocacional. Hace un año nuestra Cooperadora A.C.I.R. comenzó a construir una Escuela-Hogar para solucionar estos problemas. El costo del edificio ha sido calculado en u\$s 700.000.

# Síndrome de Edwards (Trisomía 18) \*

MARIA ADRIANA ECHEGARAY,  
B. SCAZZOLA DE BARTOLOMEO,  
JORGE IROS,  
CARLOS JACOB \*\*

## Introducción

El síndrome de trisomía 18 fue descrito por Edwards y col.<sup>3</sup> y Patau y col.<sup>10</sup> en 1960, quienes encontraron niños con múltiples anomalías congénitas, asociadas a un cariotipo con un cromosoma extra del grupo E, que más tarde fue identificado como cromosoma 18.

Con esta presentación queremos aportar un caso más a los pocos publicados en nuestro país de esta interesante enfermedad cromosómica.

## Casística

Se trata de un niño, R. M., de 2½ meses de edad que ingresa a nuestro servicio el 27-5-69, con un cuadro de diarrea aguda, vómitos y deshidratación, que se injerta sobre una distrofia de tercer grado y múltiples malformaciones congénitas.

Es el primer hijo de una madre de 22 años y padre de 25 años, ambos sanos, desconocen la causa de muerte de sus respectivos padres, nie-

gan haya en la familia miembros con alteraciones similares a las que presenta el niño.

Durante el embarazo, que transcurrió normalmente, los movimientos fetales aparecieron alrededor del quinto mes, eran escasos y de poca intensidad. No hay antecedentes de enfermedad de ningún tipo, ni de exposición a radiaciones o ingestión de drogas durante el embarazo.

Al octavo mes de gestación se produce rotura espontánea de membranas con intensa hemorragia, 8 horas después de este accidente sobreviene el parto, distócico, con fórceps; nace un niño pequeño, 2.400 gramos. La evolución posterior del niño se caracterizó por una falla en el desarrollo ponderoestatural, aumentó sólo 50 gramos en el primer mes de vida a pesar de una correcta alimentación y control médico permanente.

Al mes de edad padece un proceso broncopulmonar no bien caracterizado por la madre, que obliga a internarlo en un servicio de puericultura, donde es tratado con antibióticos y se le efectúa una transfusión de sangre por presentar anemia. A los 2½ meses, la madre consulta en nuestro hospital por un cuadro de diarrea aguda y por la anotada falta de progreso ponderoestatural.

Observamos un niño con psiquismo deprimido, desnutrición grave, 2.700 gramos de peso, 57 cm de talla. La piel es atrófica, delgada, brillante y tensa, presentando algunas manchas melánicas. El tejido celular subcutáneo desaparecido en todo el cuerpo, persistiendo sólo la bola adiposa de Bichat. Hay un ruido respiratorio como un ronquido permanente.

El cráneo presenta el diámetro anteroposte-

\* Trabajo realizado en el Hospital de Niños (Córdoba), Cátedra de Clínica Pediátrica, Universidad Católica de Córdoba. Prof. Angel Segura.

\*\* Departamento de Genética. Hospital Privado, Córdoba.

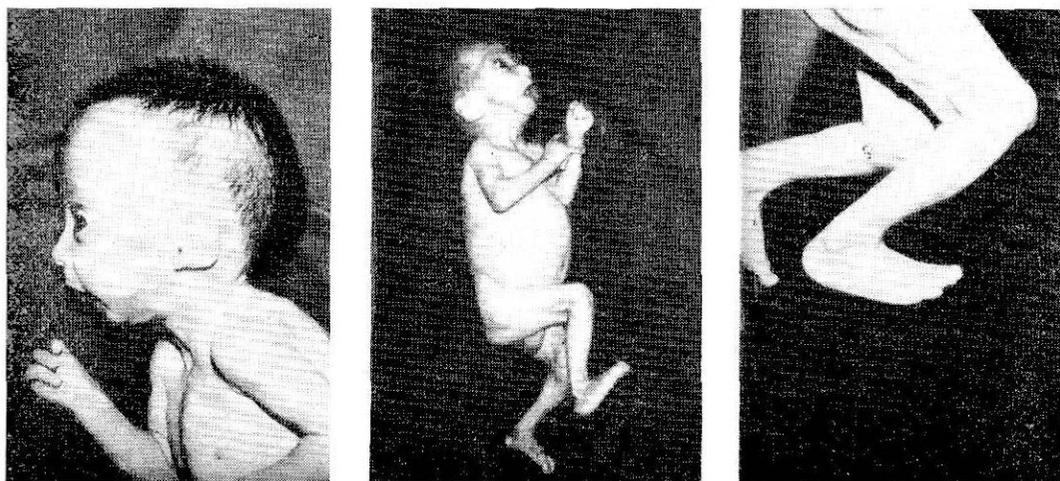


Fig. 1. Fotografía que muestra las malformaciones craneofaciales y posición anómala de los dedos de la mano. — Fig. 2. Se observa actitud de flexión generalizada. — Fig. 3. Posición anómala de miembro inferior.

rior aumentado, con prominencia del occipucio, diámetro transversal disminuido, fontanelas anterior y posterior, lo mismo que las suturas abiertas. Perímetro cefálico 36 cm. Se observa una micrognatía franca, la bola adiposa de Bichat es prominente, la boca y la nariz son pequeñas, el paladar es profundo y hay una exoftalmía bilateral. Las orejas son malformadas y están implantadas bajas (fig. 1).

Hay imposibilidad de extender completamente todas las articulaciones, impresiona como si hubiera acortamiento muscular, los tendones se presentan muy tensos; en miembros inferiores hay una marcada limitación a la abducción de ambos muslos; ángulo pierna-pie es muy agudo (figs. 2 y 3).

La motilidad activa está disminuida y hay hipertonia generalizada. La posición de la mano es típica, dedo índice y meñique desviados hacia la línea media y flexionados sobre medio y anular; extensión exagerada de las dos últimas falanges de los dedos; uñas hipotróficas e hipercóncavas (fig. 1).

En el tórax, de conformación normal, se observa hipertelorismo de mamilas.

Laboratorio y exámenes complementarios: salvo el hemograma que revela una

discreta anemia hipocrómica, el resto de los análisis de rutina son normales.

Al examen O.R.L. se encontró un paladar duro profundo y un paladar blando muy hipotónico; el ronquido respiratorio que presenta podría deberse a la vibración de este último al paso del aire. El fondo de ojo fue normal.

El examen neurológico revela una hipotonía global, con ausencia de los reflejos arcaicos y de la motilidad espontánea. Los signos madurativos neurológicos (André Thomas, Saint Anne Dargassies) muestran un severo retardo psicomotor y la instalación progresiva de una hipertensión generalizada es expresión de lesión central. No se efectuaron estudios electroencefalográficos ni neurorradiológicos.

El E.C.G. demostró una sobrecarga ventricular izquierda; la imagen radiológica de la silueta cardíaca era ligeramente agrandada.

El urograma de excreción puso en evidencia una capacidad de concentración disminuida; el riñón izquierdo de mayor tamaño, con el cáliz superior de bordes irregulares; el sistema calicial derecho presentó también una disposición anóma-

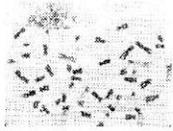
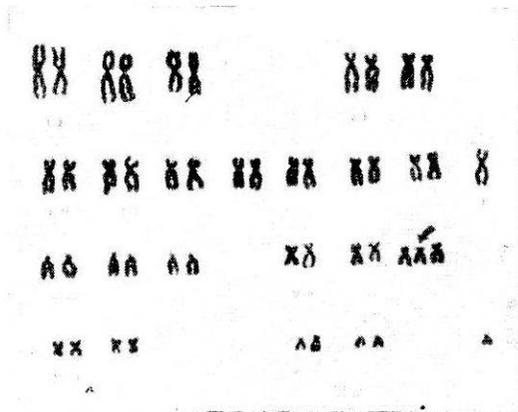


Fig. 4. Cariotipo perteneciente a R.M. de 47 cromosomas, que muestra trisomía del grupo 18.

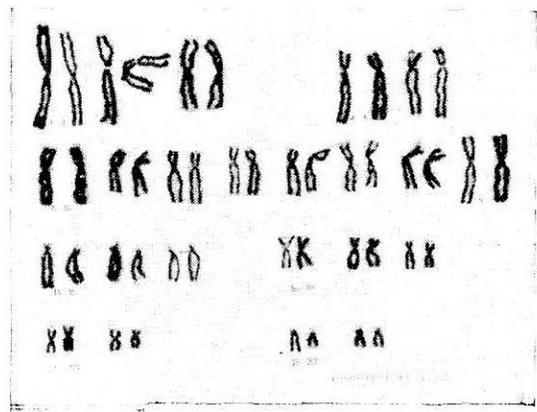


Fig. 5. Cariotipo de la madre del niño presentado. Normal.

la, los uréteres y la vejiga fueron de características normales.

La radiografía de cráneo confirmó la prominencia del occipucio y la micrognatia; la radiografía de cadera debido a la limitación de la abducción no se pudo tomar en la incidencia adecuada para investigar luxación congénita; la tibia presentaba un engrosamiento a nivel del periestio.

Los dermatoglifos mostraron un pliegue palmar transversal único, no se alcanzan a observar los dibujos en el dactilograma.

La evolución posterior al primer contacto, se caracterizó por un aplanamiento de la curva de progreso pondoestatural y por ausencia de desarrollo psicomotor, a pesar de una correcta dieta y adecuados cuidados higiénicos.

A los 5 meses de vida comenzó a notarse hipertensión en fontanelas, el perímetro cefálico había aumentado 2 cm entre el 2º y 5º mes. No se realizaron estudios neurorradiológicos por presentar signos de hipersensibilidad (fiebre, etc.) a la medicación anestésica. Tuvo dos procesos broncopulmonares a los 5½ y 8½ meses de vida, que cedieron con tratamiento an-

tibiótico. Falleció al año y 20 días por bronconeumonía.

### Comentario

El cuadro de nuestro paciente nos llevó a pensar en un grupo de afecciones con características parecidas pero que se pueden diferenciar entre sí por la clínica o con ayuda de exámenes complementarios.

Así fue como pensamos en: a) El síndrome de Pierre Robin, que muestra micrognatia, fisura palatina y macroglosia (aparente o real) y en las otras malformaciones dependientes del primer arco branquial; pero en todo este grupo patológico las alteraciones se limitan al macizo cráneo facial y el cariotipo es normal. b) Síndrome del "grito de gato" esos niños nacen con bajo peso, tienen retardo mental, microcefalia, cara redonda, hipertelorismo y llanto característico. Hay bastante diferencia con nuestro enfermito. Si persistiera alguna duda el cariotipo puede ayudarnos: en el síndrome del "grito de gato" el cromosoma 5 ha perdido los brazos cortos. c) Trisomía 13-15: son niños de bajo peso al nacer, con retardo de crecimiento y psicomotor, micrognatia,

orejas malformadas, frente en tobogán, microftalmía y coloboma, labio leporino, angiomas capilares, criptorquidia y polidactilia; el cariotipo nos pone en evidencia la trisomía del grupo D. d) Síndrome de Smith, Lemli y Opitz: tiene además anomalías genitales, hipospadias, criptorquidia; esqueléticas, "metatarsus adductus", etc., y no presenta anomalías cromosómicas, y por último e) el cuadro descrito por Edwards, cuyas características principales, con su porcentaje de frecuencia, se resumen en el cuadro 1 (tomado del Registro Nacional de Información Genética) y cuyo cariotipo presenta una trisomía del grupo E.

Aquí fue donde encuadramos clínicamente a nuestro enfermo y para compro-

barlo hicimos un cariotipo con material tomado de médula ósea, donde se encontró la trisomía del grupo E, que ratificó la sospecha clínica.

Las alteraciones cromosómicas que determinan esta trisomía tienen tres mecanismos de producción: a) por isocromosoma: durante la meiosis al dividirse el centrómero del cromosoma para que se separen las dos cromátides, no lo hace como normalmente en forma longitudinal, sino en forma transversal, quedando un cromosoma formado por dos brazos de igual longitud y que contiene los mismos genes; b) por no disyunción: los cromosomas homólogos luego de aparcarse se separan, durante la anafase de la división celular, yendo cada uno a una célula hija; cuando esto no ocurre quedan dos células hijas con distinto número de cromosomas (45 y 47 cromosomas); c) por translocación: se transfiere un segmento cromosómico de un lugar a otro de un mismo cromosoma o a un cromosoma distinto, y así puede formarse un nuevo cromosoma.

Los casos debidos a este último mecanismo son los de peor pronóstico genético, porque si la madre es portadora de una translocación equilibrada, las posibilidades de tener otro hijo enfermo son grandes. Por esta causa se efectuó el cariotipo a los padres, el cual resultó normal. En definitiva, pensamos que se trata de una alteración "de novo" y por lo tanto los padres tienen las mismas posibilidades que el resto de los matrimonios de tener hijos sanos.

El tratamiento de estos niños queda reducido a brindar adecuados cuidados higiénico-dietéticos y evitar en lo posible que contraigan infecciones.

#### RESUMEN

Se describe un caso de síndrome de Edwards (trisomía 18), diagnóstico clínico, confirmado por estudio citogenético: el cariotipo reveló un cromosoma extra del grupo E, identificado como cromosoma 18. Se hacen consideraciones sobre mecanismo de producción de esta alteración y pronóstico genético para sus progenitores.

CUADRO 1

#### Trisomía 17-18 (E). Cuadro de Orientación Diagnóstica

<i>Signos externos</i>	<i>% de los casos</i>
Peso al nacer: 2.400 g promedio	
Retardo del crecimiento	100
Retardo psicomotor	100
Oreja malformada de implantación baja	100
Micrognatia	100
Dedos, flexión del 2º sobre 3º y 5º sobre 4º	100
Esternón corto, tórax en coraza	90
Hipertonismo generalizado	80
Prominencia del occiput	75
Hiperextensión y acortamiento dedo gordo del pie	75
Pelvis estrecha con o sin luxación de cadera	60
Hernias inguinal y/o umbilical	60
Hendidura palpebral estrecha	50
Pie bot o pie en mecedora	50
Labio leporino	20
Sindactilia	20
<i>Malformaciones internas</i>	
Cardiopatía congénita	90
Malformaciones renales	60
Divertículo de Meckel	50
Eventración de diafragma	50
<i>Dermatoglyphia</i>	
Preponderancia de arcos en los dedos	100

## REFERENCIAS

- 1 BUTLER, L. J., SNODGRASS, G. J. A. I., FRANCE, N. E., SINCLAIR, L. y PRIOR, P. F.: E (16-18) Trisomy Syndrome: Analysis of 13 cases. *Arch. Dis. Child.*, 9: 600, 1965.
- 2 CONEN, P. E. y ERKMAN, B.: Frequency and occurrence of chromosomal Syndromes. *Am. J. Hum. Genet.*, 18: 387, 1966.
- 3 EDWARDS, J. H., HARNDEN, D. G., CAMERON, A. H., CROSSE, V. M. y WOLFF, O. H.: A new trisomic syndrome. *Lancet*, 1: 787, 1960.
- 4 GERMAN, J. L., RANKIN, J. K., HARRISON, P. A., DONOVAN, D. J., HOGAN, W. J. y BOARN, A. G.: Autosomal trisomy of a group 16-18 chromosome. *J. Pediatr.*, 60: 503, 1962.
- 5 GROUCHY, J. de.: Chromosome 18: a topologic approach. *J. Pediatr.*, 66: 414, 1965.
- 6 HECHT, F., BRYANT, J., ARAKAKI, D., KAPLAN, E. y GENTILE, G.: Trisomy 18, syndrome due to de novo translocation. *Lancet*, 1: 114, 1963.
- 7 HECHT, F., BRYANT, B. A., MOTULSKY, A. G. y GIBLITT, E. R.: The number 17-18 (E) trisomy syndrome. *J. Pediatr.*, 63: 605, 1963.
- 8 HOLAM, G. H., ERKMAN, B., ZACHARIAS, D. y KOCH, H. F.: The 18 trisomy syndrome. Two new clinical variants. *New Eng. J. Med.*, 268: 982, 1963.
- 9 LESTER, W., DI GEORGE, A. M., BAIRD, H. W.: Four infants with the trisomy 18 syndrome and one with Trisomy 18 mosaicism. *Am. J. Dis. Child.*, 104: 533, 1962.
- 10 PATAU, K., SMITH, D. W., THERMAN, E., INHORNS, S. L. y WAGNER, H. P.: Multiple congenital anomaly caused by an extra autosome. *Lancet*, 1: 790, 1960.
- 11 ROHDE, R. A., HODGMAN, J. E. y CLELAND, R. S.: Multiple congenital anomalies in the E Trisomy (Group 16-18) syndrome. *Pediatrics*, 33: 258, 1964.
- 12 ROSS, L.: Dermatoglyphic observations in a patient with trisomy 18. *J. Pediatr.*, 72: 1968.
- 13 SMITH, D. W., PATAU, K., THERMAN, E. e INHORN, S.: The No. 18 trisomy syndrome. *J. Pediatr.*, 60: 513, 1962.
- 14 TURPIN, R. y LEJEUNE, J.: *Les chromosomes humains*. Ed. Gauthier-Villars, Paris. 1965.
- 15 UCHIDA, I. A., PATAU, K. y SMITH, D. W.: The dermal pattern of the new autosomal trisomy syndromes. *Am. J. Dis. Child.*, 102: 588, 1961.

# Citogenética:

## Valioso auxiliar diagnóstico

SARA ROSA IRENE RIVARA \*

Los progresos logrados en los últimos años en las técnicas de laboratorio, han permitido una sucesión de investigaciones que dieron como resultado un acelerado cúmulo de conocimientos, convirtiendo a la citogenética en un importante y a veces indispensable método de diagnóstico. Asimismo la posibilidad de nuevos logros en futuras investigaciones ha despertado lógico entusiasmo. Un considerable porcentaje de recién nacidos vivos tienen aberraciones cromosómicas, que se acompañan generalmente de alteraciones físicas y mentales. El estudio cromosómico pasa a ser hoy día un método que permite confirmar el diagnóstico en esos casos y lo que es más importante se convierte en un procedimiento indispensable para que el genetista valore las posibilidades de repetición de este tipo de patología. De este modo por medio del consejo que a través de la citogenética se formula, pueden evitarse o atenuarse problemas que trascienden el ámbito familiar y tienen repercusión en la comunidad.

La realización del estudio cromosómico se basa en el ordenamiento convencional de los cromosomas de acuerdo a su tamaño y ubicación del centrómero (fig. 1), tratando de detectar alteraciones de número o de forma, algunas de las cuales corresponden a síndromes perfectamente definidos y serían responsables de anomalías fenotípicas.

Las técnicas citogenéticas para buscar dichas alteraciones, pueden realizarse en diferentes tejidos: sangre, médula ósea, piel, etc. No todas tienen la misma practicidad y por eso, según la utilidad que se busque en el cariotipo, se empleará uno u otro tejido.

El que reúne más ventajas desde el punto de vista práctico es la sangre por los siguientes motivos: facilidad de obtención, posibilidad de repetición por simple extracción de otra muestra (es aceptado por la generalidad de los laboratorios de citogenética fracasos de un 15 a 20 por ciento de cultivos) y por la cantidad y calidad del material a utilizar (linfocito).

El cultivo de médula ósea si bien es más rápida y sencilla su técnica, resulta más agresiva su extracción, obteniéndose material en forma mucho más limitada y

---

\* Médica de la Sección Auxología de la 1a. Cátedra de Pediatría. Hospital de Clínicas José de San Martín. Encargada del Laboratorio de Citogenética del Hospital Alemán.

dificultándose su repetición en caso necesario.

Las técnicas de cultivo de piel son más trabajosas e insumen mayor cantidad de horas que el de linfocitos; su obtención también es más traumática. Sin embargo a veces es la vía en la búsqueda de cierta patología en que el cultivo de sangre no resuelve totalmente el problema (ej. mosaicismos) o cuando es el único tejido que se ofrece.

Todos estos conocimientos brindan una ayuda trascendente, lo que se evidencia en el siguiente tipo de patología: la mayoría de los síndromes de Down se acompañan de un cariotipo con trisomía 21 (figura 2), es decir que presenta una altera-

ción numérica debida a la existencia de un cromosoma extra en el grupo G. Pero hay un pequeño, aunque no menos importante porcentaje de síndromes de Down donde la alteración cromosómica es morfológica (traslocación G/D o G/G por transferencia del material de un cromosoma del grupo G a uno del grupo D o G) y si bien, los dos tipos de síndromes, clínicamente son similares, el riesgo de repetición es muchísimo mayor en la traslocación cuando ésta es familiar (fig. 3).

Aunque no tan frecuentes como el anterior hay otros síndromes, con importantes alteraciones fenotípicas, que también pueden identificarse por el cariotipo:

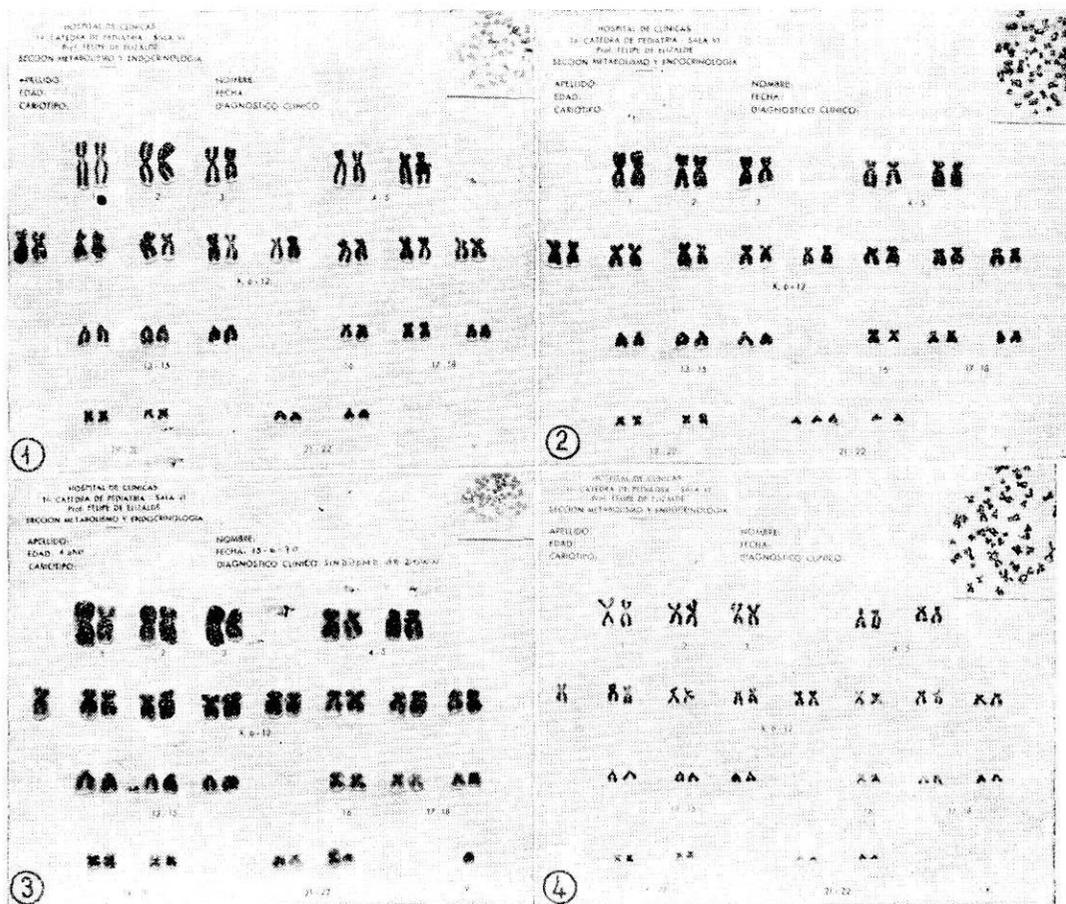
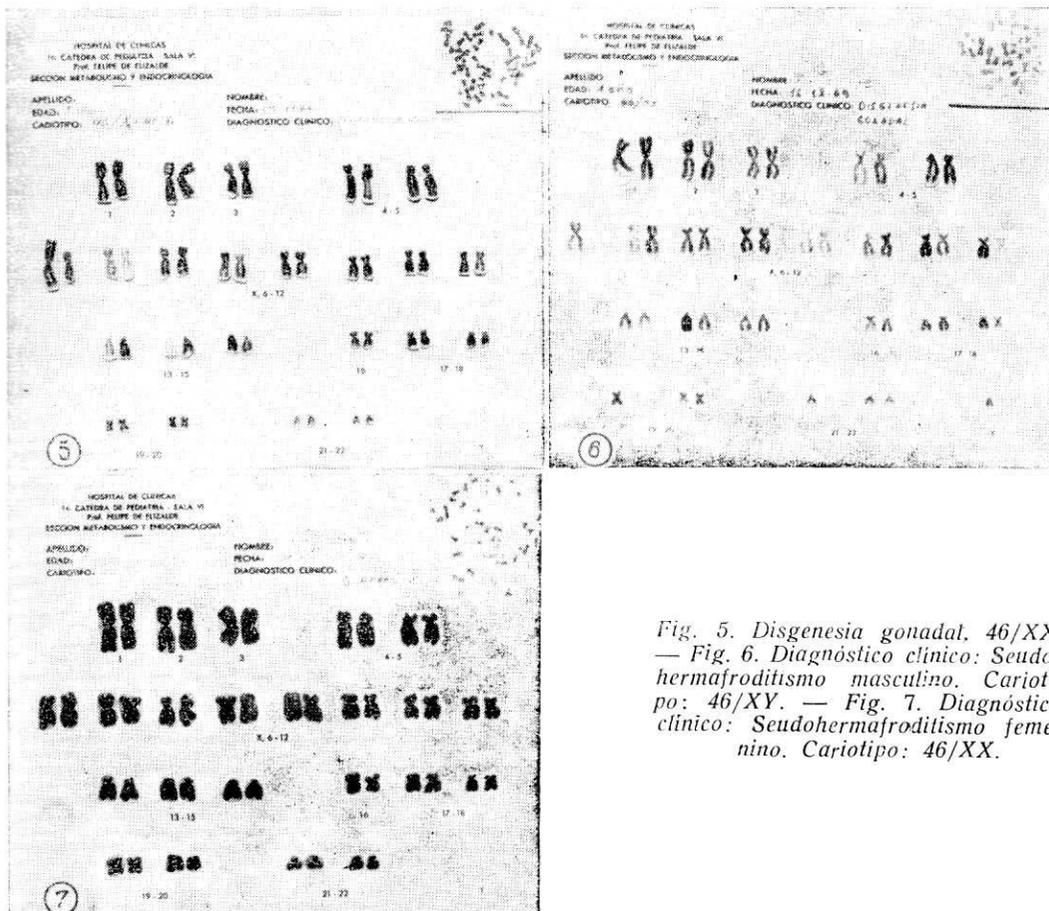


Fig. 1. Cariotipo Normal: 46/XX. — Fig. 2. Cariotipo de mongolismo por trisomía 21. — Fig. 3. Cariotipo de mongolismo por traslocación G/G. — Fig. 4. Síndrome de Turner. 45/XO.



trisomía 18 (síndrome de Edwards), trisomía 13 (síndrome de Patau), deleción parcial de los brazos cortos del cromosoma 5 (síndrome Cri du Chat), síndrome de Schmid-Fraccaro por un cromosoma extra del grupo G, síndrome de deleción del brazo largo del cromosoma 21, síndrome de deleción del brazo corto del cromosoma 4.

La aberración de cromosomas sexuales también es causa de síndromes importantes y algunos bien definidos. Sabemos que la determinación genética del sexo humano está dada por la presencia de XX o XY en el cariotipo. Pero al igual que los autosomas los cromosomas sexuales pueden presentar alteraciones de número o de forma siendo más variables las posibilidades

de alteraciones numéricas de éstos, que la de las anteriores: XO (síndrome de Turner) (fig. 4), XXY (síndrome de Klinefelter), XXX, XXXX, XXXXX, XXXY, XYY, XXYY, etc. Las anomalías morfológicas de los cromosomas sexuales (isocromosoma, deleción, etc.) también pueden dar origen a síndromes de disgenesias gonadales (fig. 5).

Desde que Barr descubriera en el núcleo de las células en interfase de las mujeres normales un corpúsculo (cúmulo de cromatina) que corresponde a uno de los cromosomas X, se utilizó esta investigación para determinar el sexo cromosómico normal o alteraciones del mismo. Pero si bien es cierto que la anomalía del corpúsculo de Barr indica anomalía

dad cromosómica sexual, el hallazgo de una cromatina sexual normal no la descarta. Es decir que frente a una fuerte sospecha clínica de anomalía cromosómica sexual solamente el estudio citogenético podría confirmarla o descartarla.

La causa de algunos abortos espontáneos también puede ser aclarada por el estudio citogenético del feto, ya que se ha demostrado, que el 20 por ciento de los abortos espontáneos del primer trimestre son debidos a una anomalía cromosómica. Una historia de abortos espontáneos a repetición puede ser índice de la existencia de una anomalía cromosómica familiar que es útil investigar.

Se puede concluir de todo lo antedicho que debido a su utilidad y a la sencillez de las técnicas, la citogenética tiene realmente una aplicación práctica en la medicina y aceptamos que en la actualidad su utilización es ineludible en casos como: malformaciones congénitas múltiples, síndrome de reconocida etiología cromosómica, especialmente aquellos que tienen alto riesgo de repetición (mongólicos de madre joven), pacientes en los que a

través de la genealogía se sospeche una patología cromosómica, mujeres con abortos espontáneos a repetición, disgenesias gonadales, hermafroditismos o pseudohermafroditismos (figs. 6 y 7).

La incorporación de nuevas técnicas a las que ya son de rutina (autorradiografía), permite mediante el agregado de material radioactivo a las células en cultivo, localizar el número de ubicación de un cromosoma determinado en el cariotipo en casos en los que por su morfología es imposible ubicarlo con exactitud. También las técnicas de fluorescencia permiten reconocer rápida e inequívocamente la presencia del cromosoma Y en las células en interfase.

La acumulación de datos a través de técnicas habituales, el constante mejoramiento y la aparición de nuevas técnicas y equipos conducirán sin duda en poco tiempo a abrir un panorama tan alentador como el que se produjo en el año 1956 cuando Tjio estableció el número normal de cromosomas o en 1959 cuando Lejeune descubrió un cromosoma extra en el cariotipo de los mongólicos.

#### REFERENCIAS

- BARR, M. L. y CARR, D. H.: Correlations between sex chromatin and sex chromosomes. *Acta Cytologica*, 6: 34, 1962.
- CARR, C. D.: Chromosome Studies in spontaneous abortions. *Obst. Gynec.*, 26: 308, 1965.
- CASPERSSON, T., ZECH, L., MODEST, E. J., FOLEY, G. E., WAGH, V. y SIMONSSON, E.: DNA binding fluorochromes for study of the organization of the metaphase nucleus. *Exptl. Cell. Res.*, 58: 141, 1969.
- FERGUSON-SMITH, M. A.: The Techniques of Human Cytogenetics. *Am. J. Obst. Gynec.*, 90: 1035, 1964.
- FRASER, F. C.: Genetic Counselling in Some Common Paediatric Diseases. *Pediat. Clin. N. Amer.*, 5: 475, 1958.
- GERMAN, J.: The Patterns of DNA Synthesis in the Chromosomes of Human Blood Cells. *J. Cell. Biol.*, 20: 37, 1964.
- LEJEUNE, J., GAUTHIER, M. y TURPIN, R.: Les Chromosomes Humains en Culture de tissus. *C. R. Acad. Sci. (Paris)*, 248: 602, 1959.
- MC KUSICK, C.: *Mendelian Inheritance in Man*. Baltimore, Johns Hopkins Press, 1966.
- MOORE, K. L. and BARR, M. L.: Smears from the oral mucosa in the detection of chromosomal sex. *Lancet*, 1: 56, 1955.
- MOORHEAD, P. S., NEWELL, P. C., MELLMAN, W. J., BATTIPS, D. M. and Hungerford, D. A.: Chromosome preparations of leukocytes cultured from human peripheral blood. *Exptl. Cell. Res.*, 20: 613, 1960.
- POLANI, P. E.: Cytogenetics of Down's Syndrome. *Ped. Clin. N. Am.*, 10: 423, 1963.
- TJIO, J. H. and LEVAN, A.: The Chromosome Number of Man. *Hereditas*, 42: 1, 1956.
- VALENTINE, G. H.: *The Chromosome Disorders. An Introduction for Clinicians*. London; William Heinemann Medical Books, Philadelphia; J. B. Lippincott Company, 1966.
- YUNIS, J. J.: *Human Chromosome Methodology*. New York; Academic Press, 1965.

# CISTINOSIS

## Relato clínico y algunas consideraciones bioquímicas a propósito de un caso.

RAQUEL DODELSON DE KREMER  
FRANCISCO RAMOS JAIME

### Introducción

La cistinosis o enfermedad por almacenamiento de cistina, es una entidad considerada muy rara, si bien la literatura médica actual parecería indicar que es mucho más frecuente que lo anteriormente descrito. Las características más relevantes de la cistinosis son las siguientes: es una enfermedad hereditaria de carácter recesivo, con depósito de cristales de cistina en córnea, médula ósea y células del sistema retículo-endotelial. La disfunción tubular sería la responsable de los signos fundamentales del síndrome, tales como: poliuria, aminoaciduria generalizada, glucosuria, fosfaturia y raquitismo.

Los síntomas más precoces comienzan alrededor de los seis meses de vida y se caracterizan por polidipsia y poliuria exagerada, anorexia, vómitos, deshidratación, fiebre y retraso pondoestatural franco. Posteriormente hay compromiso de la función glomerular que lleva inexorablemente a la muerte generalmente antes de la primera década de vida, por el incremento progresivo de la uremia.

El primer caso fue relatado por Abderhalden en 1903,<sup>1</sup> y hasta 1952, se han descrito 53 casos en la literatura europea y 3 en EE. UU.<sup>2</sup> Desde ese período, pocas comunicaciones han sido publicadas en la literatura americana, salvo Parker,<sup>3</sup> Guild<sup>4</sup> y Whorthen y Good;<sup>5</sup> estos últimos además incorporaron dos casos en una magnífica actualización del tema. Finalmente el trabajo de Karpinski,<sup>6</sup> con un relato clínico de una rara situación de tres hermanos afectados por esta enfermedad. El hecho de que el diagnóstico en vivo se puede hacer más fácilmente, se debe a la observación de Esser<sup>7</sup> en 1941, quien llama la atención sobre un signo de gran importancia diagnóstica: "Demostración de cristales de cistina en médula ósea aspirada".

Se presenta a continuación un caso en el cual el diagnóstico presuntivo se hizo por el cuadro clínico y la confirmación se obtuvo por la presencia de cristales de cistina en médula ósea aspirada.

### Casística

*Antecedentes personales:* Niño nacido el 4/7/66, de embarazo y parto normales; peso de nacimiento 2,800 kg; desde los dos meses de edad padeció de anginas a repetición y otitis. A partir de los cinco meses, la madre nota que el niño no progresa. Al año no camina y

---

Las investigaciones bioquímicas fueron realizadas en la Cátedra de Química Biológica de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Nacional de Córdoba; Prof. Dr. A. Blanco.

es traído a nuestra consulta en setiembre de 1967, es decir al año y tres meses de edad. En esa ocasión, el examen clínico fue totalmente negativo, salvo que presenta un peso por debajo de lo normal, 8,250 kg, talla 72 cm circunferencia torácica 43 cm, y circunferencia craneana 46 cm.

Se efectuaron entonces los siguientes análisis, destacándose únicamente los datos que se consideran de valor: *Citológico*: glóbulos rojos: 3.300.000/mm<sup>3</sup>; leucocitos 19.000/mm<sup>3</sup>; hemoglobina 11,56 g %; valor globular 1,03; fórmula leucocitaria: polinucleares neutrófilos 67 %, linfocitos 48 %, eosinófilos 1 %, monocitos 4 %. *Eritrosedimentación*: Índice de Katz: 9,5; *Orina*: Color: amarillo claro; reacción: alcalina; albúmina: vestigios francos; sedimento: considerable cantidad de leucocitos granulados. Se observan gérmenes. *Recuentos de gérmenes urinarios*: 395.000 ml.; *Cultivo de orina*: Se desarrollan bacilos gramnegativos y bacilos grampositivos, siendo su antibiograma sensible a la kanamicina y a la nitrofurantoina (furadantina). *Examen parasitológico*: negativo.

Estos resultados nos llevaron a la presunción diagnóstica, de tratarse de una infección urinaria, instituyéndose un tratamiento con antibióticos según el resultado del antibiograma.

*Antecedentes hereditarios*: Madre y padre en buen estado de salud, de 25 y 27 años respectivamente. Debido a que la unión no está legalizada, se desconocen algunos datos del padre, pero no existe consanguinidad. Antecedentes familiares carecen de valor.

*Antecedentes de la enfermedad actual*: En junio de 1968, el niño recién vuelve a control, con casi 2 años de edad, consultando por los siguientes hechos: no camina, y al tratar de mantenerlo en pie y motivar la marcha, se ve que cojea, no apoyando bien el miembro inferior derecho. Presenta sed intensa, ingiriendo grandes cantidades de líquidos, tanto en forma diurna como nocturna, con poliuria exagerada (3 a 4 litros por día). No toma leche y prefiere comidas condimentadas. Se muestra muy nervioso e irritable aunque de psiquismo aparentemente normal. Transpiración profusa. El examen clínico efectuado en esa oportunidad, registra retraso en el peso, 10 kg; talla, 79 cm, circunferencia torácica 47 cm, circunferencia craneana 49 cm. Pálido, no se palpa hígado ni bazo; resto del examen, negativo.

En esta ocasión se tiene la sospecha de tratarse de un síndrome de Toni-Debré-Fanconi, y más específicamente de una *cistinosis*.

Se realizaron los siguientes estudios: *Citológico*: glóbulos rojos: 4.000.000/mm<sup>3</sup>; glóbulos blancos: 11.300/mm<sup>3</sup>; hemoglobina 12,4 g %; valor globular 1; fórmula leucocitaria: normal en relación a la edad. *Orina*: color amarillo

claro, espuma abundante, reacción neutra, densidad 1,009; albúmina: vestigios francos; glucosuria 3 g %; sedimento: se observan algunos cristales de cistina. *Fosfatasa alcalina*: (Téc. de King-Amstrong); resultado: 147 unidades King-Amstrong. Valores normales en niños: de 11 a 20 unidades King-Amstrong. *Fósforo inorgánico*: resultado: 3,35 mg %, valores normales: 4,76 ± 0,41. *Proteínas totales*: resultado 7,2 g %; valores normales: 6,5 a 7,5 g por ciento. *Medulograma*: punción de esternón 1°, consistencia del hueso muy disminuida; densidad medular normal; conclusiones: médula ósea normal, a la observación en fresco se visualizan abundantes cúmulos de cristales de cistina. *Examen de fondo de ojo*: el examen de córnea, iris y cristalino es absolutamente normal.

Con estos estudios se confirma el diagnóstico de cistinosis, instituyéndose, el siguiente tratamiento que es mantenido hasta el último control: Vitamina D 10.000 Unidades diarias; calcio 2 g diarios vía oral y solución Shohl 10 miligramos 3 veces por día (70 g de ácido cítrico, 196 g de citrato de sodio c. s. p. 1000 ml).

Se efectuaron radiografías de huesos largos y de manos, pudiendo observarse las lesiones típicas de raquitismo. Se observaron otras deformaciones en miembros inferiores y frente olímpica.

*Proteinograma por electroforesis*: (fig. 1) Demuestra un aumento significativo de la fracción globulinas alfa 2. *Aminoaciduria*: El estudio de los aminoácidos totales realizados por el método de Sørensen, se encuentra expresado en el cuadro 1. *Examen de fondo de ojo*: Efectuado en marzo de 1969, a 9 meses del primero, muestra lo siguiente: en córnea no se encuentran cristales de cistina, pero en fondo de ojo existen manchas de faltas de pigmentación cerca de la zona macular.

Controles efectuados a los tres meses de tratamiento arrojan los siguientes datos: *Orina*:

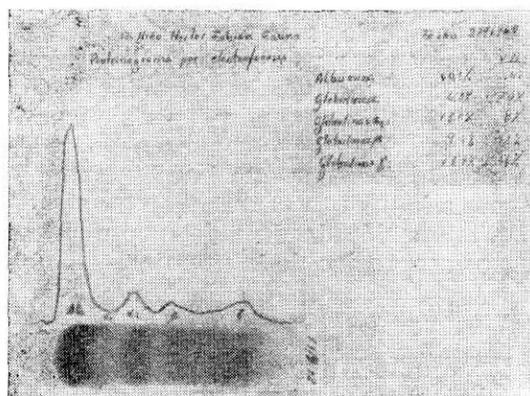


FIGURA 1

CUADRO 1  
 Estudio comparativo de los índices de expresión de aminoacidurias  
 Relación entre los valores normales (Tabla de Fowler) y cistinosis

		Rec. nac.	30 a 105 días	1 a 9 años
-Amino N mg/día	Val. normales	16 a 18	19 a 40	40 a 87
	Cistinosis			189
-Amino N mg/kg peso/día	Val. normales	6 a 9	5,2 a 6,5	2,5 a 2,6
	Cistinosis			21
Creatinina mg/día	Val. normales	44,5 a 58,2	35,8 a 93,3	93 a 618
	Cistinosis			140
Índice:	Val. normales	0,37 a 0,50	0,54 a 0,44	0,44 a 0,14
-Amino N Creatinina	Cistinosis			1,35

color amarillo claro; densidad 1,006; albúmina, vestigios; glucosa, vestigios; sedimento escasos leucocitos y escasos uratos amorfos. Fosfatasa alcalina: 230 unidades King-Amstrong; Urea: 0,66 g %. Fósforo inorgánico: resultado: 5,0 mg %. Calcemia: resultado: 10 mg %. Glucemia: 0,82 g %. Calciuria: 2,8 mg %. Fosfatúria: 12,5 mg %. Potasemia: 4,42 mEq/l. Aminoaciduria: En el momento del diagnóstico se empleó el método de Sörensen que luego se desechó por falta absoluta de especificidad. La cuantificación del  $\alpha$ -aminoN se efectuó por el método colorimétrico de Khachadurian, Knox y Cullen.<sup>8</sup> Resultado: 126 g %  $\alpha$ -aminoN %. Creatinina: Se utilizó el método de Jaffé modificado,<sup>9</sup> resultado: 0,1 g %.

*Cromatografía de aminoácidos en capa fina:* Se realizó para la investigación cualitativa y semicuantitativa de la aminoaciduria. Los principios generales de esta técnica fueron desarrollados por Stahl y Randerah.<sup>10 11</sup> Este tipo de cromatografía, por la naturaleza y estructura de los sistemas sólidos empleados ofrecen una serie de ventajas tales como: el desarrollo se efectúa más rápidamente que en papel; posee un excelente poder resolutivo y una sensibilidad del orden de los microgramos.

*Preparación de la muestra:* La recolección de la orina de 24 horas fue conservada en la heladera; una alícuota de 10 ml se pasó por resina de intercambio iónico Dowex 50 W-X8 (Grano de 20-50 forma iónica H<sup>+</sup>). Las columnas fueron preparadas según técnicas de Ghadimi. El eluato es llevado a sequedad, redisolviéndose en isopropanol al 10 por ciento en una concentración igual a la orina original. La orina así purificada fue sembrada en pla-

cas de Sílica-Gel G de 250  $\mu$  de espesor, en cantidad correspondiente a 40  $\mu$ g de creatinina. La cromatografía bidimensional se hace en dos solventes: Solvente I: butanol-ácido acético-agua (80: 20: 20). Solvente II: fenol-agua (fenol al 75 por ciento en agua destilada más 20 mg de cianuro de sodio). Reactivo de coloración: a 50 ml de solución etanólica de ninhidrina al 0,2 por ciento añadir 10 ml de ácido acético glacial y 2 ml de 2, 4, 6, collidina.

La cromatografía bidimensional, demuestra aminoaciduria generalizada.

Por provenir el niño del interior de la provincia nos ha sido imposible llevar un control más estricto de la enfermedad; en el examen efectuado hace aproximadamente 8 meses el niño se encuentra aparentemente en buen estado de salud, camina normalmente, con desarrollo psicointelectual de acuerdo a su edad.

### Consideraciones generales

Si bien existen trabajos que tratan de dilucidar el mecanismo patogénico de esta enfermedad, el defecto bioquímico primario permanece aún sin aclarar. De las excelentes revisiones sobre el tema<sup>5 12 13</sup> se destaca el simposium llevado a cabo en 1968,<sup>14</sup> cuyas conclusiones pueden ser agrupadas en los siguientes puntos:

1) Cistinuria y cistinosis son dos entidades nosológicas completamente distin-

tas, tanto en su aspecto clínico, bioquímico y de compromiso renal.

2) Existen dos tipos de cistinosis: la forma adulta y la forma severa infantil. La primera es relativamente benigna, sin manifestaciones renales, pero con depósitos de cristales de cistina en leucocitos periféricos, córnea y médula ósea. No presenta los trastornos en fondo de ojo que fueron descritos por primera vez por Wong<sup>14</sup> en la forma infantil. Podrá plantearse esta situación como una variación genética de la forma severa infantil. Esta posibilidad ya se ha descrito en otras enfermedades metabólicas congénitas tales como la fenilcetonuria, enfermedad del jarabe de arce (Maple Syrup), etc.

3) La aminoaciduria es de tipo generalizada, no específica. La aminoaciduria, junto con la glucosuria y la hiperfosfatúria de origen renal aparecen a partir de los seis meses de edad. Esto sería debido al depósito de cristales de cistina a nivel del túbulo renal que actuaría como un tóxico de origen endógeno no reversible.

4) Habría un déficit de grupos sulfhidrilos libres. Cuando en 1954 Harrison<sup>15</sup> hizo la experiencia de utilizar ácido maleico como inhibidor de grupos sulfhidrilos libres, produjo manifestaciones renales en los animales de experimentación muy semejantes a las de la cistinosis. Después de muchos años, se retoma la experiencia y se la relaciona a esta enfermedad, postulándose también la posibilidad de un déficit en grupos sulfhidrilos libres.

5) En cuanto al metabolismo de la vitamina D, no se conoce si la perturbación está a nivel tubular, intestinal o paratiroideo.

6) El compromiso renal a nivel del túbulo proximal (glucosa, aminoácidos, fosfatos y uratos), es primario y permanente, pero también se encuentra perturbado el túbulo distal, sobre todo con relación al sodio y al bicarbonato, siendo finalmente implicado el glomérulo, que lleva al organismo a una hiperazoemia progresiva que conduce a la muerte por insuficiencia renal.

7) El diagnóstico de enfermedad de Fanconi no es sinónimo de cistinosis. Esta enfermedad exige como condición el depósito de cristales de cistina a nivel de los órganos del S. R. E.

8) Manifestaciones oculares: fuera de la clásica descripción de cristales de cistina en córnea,<sup>16</sup> debe tenerse muy en cuenta la despigmentación de la retina en forma de manchas, descrita por Wong<sup>14</sup> y que fue hallada en el grupo por ellos estudiados en el 100 por ciento de los casos.

9) Schanaider<sup>14</sup> demuestra que en condiciones normales existe predominio de cistina en los líquidos extracelulares, tales como plasma y orina, en cambio la forma reducida predomina en el espacio intracelular. El mecanismo enzimático de la cisteína-glutation-transhidrogenasa, esencial para mantener aquel equilibrio, parece no estar alterado.

10) También fueron estudiados los factores enzimáticos que entran en la biosíntesis y degradación de la cisteína-cistina, no encontrándose ninguna alteración.

11) Los niveles sanguíneos de cistina en pacientes con cistinosis son prácticamente normales, no pudiéndose, por lo tanto, atribuirse a una concentración exagerada de cistina la causa que produce la precipitación del cristal en los tejidos.

12) Schanaider demuestra que el depósito de cristales de cistina a nivel de las células del S. R. E. no es un fenómeno de fagocitosis, sino un proceso de formación intracelular de mecanismo desconocido.

13) Este depósito intracelular está a su vez compartimentalizado en la fracción granular, descartándose de ésta la fracción lisosomal.

14) Detección de heterocigotos: por primera vez se ha podido detectar a heterocigotos mediante el estudio de la concentración de cistina en leucocitos y fibroblastos,<sup>16</sup> demostrándose que poseen valores de seis a ocho veces superiores a lo normal en concentración de cistina.

15) Tratamiento: fuera del clásico tratamiento a base de alcalinizantes y dosis

más o menos elevadas de calcio y vitamina D, se han intentado tres procedimientos terapéuticos: a) La penicilamina: si bien constituye un arma de gran valor en el tratamiento de la cistinuria, no demostró ser eficaz en esta enfermedad. b) La dieta: la dieta libre de cistina no modifica la evolución de la enfermedad. c) Trasplante renal: existe una sola referencia<sup>14</sup> cuyos resultados creemos que no han sido publicados.

## RESUMEN

Se presenta un caso de cistinosis, entidad médica sumamente rara en nuestro medio, haciéndose el diagnóstico por pre-

sunción clínica y confirmándose por la punción medular y otros estudios de laboratorio.

No hubo necesidad de internación pues el niño no presentó graves trastornos hidroelectrolíticos ni severas alteraciones del metabolismo ácido-básico; el tratamiento ambulatorio permitió un control aparente de la enfermedad, si bien los síntomas principales tales como polidipsia, poliuria, glucosuria, proteinuria y aminoaciduria moderada, continúan hasta el último control.

Se hace una revisión bibliográfica sobre las consideraciones bioquímicas relacionadas con la fisiopatología de la enfermedad.

## REFERENCIAS

- 1 ABDERHALDEN, F.: Familiare Cystin-diathese. *Z. Physiol. Chem.*, 38: 557, 1903. Extraído de referencia 6.
- 2 Extraído de referencia 6.
- 3 PARKER, W. S., PRADER, A. and FANCONI, G.: Further Observations on Cystine Storage Disease. *Pediatrics*, 16: 228, 1955.
- 4 GUILD, H. G., WALSH, F. B. and HOOVER, R. E.: Ocular Cystinosis. *Am. J. Ophthalm.*, 35: 1241, 1952.
- 5 WORTHEN, H. G. and GOOD, R. A.: The Toni-Fanconi Syndrome with Cystinosis. *A.M.A. J. Dis. Child.*, 95: 653, 1958.
- 6 KARPINSKI, F. E. Cystinosis. A Clinical Report of Three Cases in One Family. *Pediatrics*, 1018, 1960.
- 7 ESSER, M.: Zur Diagnose der Cystinkrankheit. *Ann. Paediat.*, 156: 344, 1941. Extraído de referencia 6.
- 8 KHACHADURIAN, A., KNOX, W. E. and CULLEN A. M.: Colorimetric Ninhydrin Method for Total Amino Acids Of Urine. *J. Lab. Clin. Med.*, 56: 321, 1960.
- 9 TOCCI, P. M.: *The Biochemical Diagnosis of Metabolic Disorders by Urinalysis and Paper Chromatography: Amino-acid Metabolism and Genetic Variation*. Mc Graw-Hill, New York, 1967.
- 10 STAHL, E.: *Thin Layer Chromatography*. Academic Press, New York 1965.
- 11 RANDERAHT, K.: *Thin Layer Chromatography*. Translated by D. D. Libman. New York and London. Academic Press 1964.
- 12 ISRAELS, S. and SUDERMAN, H. J.: Cystinosis. *J. Pediat.*, 47: 73, 1955.
- 13 BICKEL, H., et. al: Cystine Storage Disease with aminoaciduria and Dwarfism (Lignac-Fanconi Disease). *Acta Paediat. Scand. Suppl.*, 42: 90, 1952.
- 14 SEEGMILLER J. E. et al: Cystinosis Combined Clinical Staff Conference at the National Institutes of Health. *Ann. Internat. Med.*, 68: 883, 1968.
- 15 HARRISON, H. E., HARRISON H. C.: Experimental Production of Renal Glycemia by Injection of Maleic Acid. *Science*, 120: 606, 1954.

# Síndrome del "Grito del gato" con cromosomas normales

JUAN J. GROSSO SHERIDAN \*

NESTOR O. BIANCHI \*\*

LIDIA A. DE VIDAL RIOJA \*\*

## Introducción

En 1964, Lejeune y col. describieron un grupo de niños que presentaban un especial dimorfismo cráneo-facial, anomalías típicas del dermatoglifo y otros síntomas menores conformaron un síndrome que denominaron síndrome del grito del gato. Hasta la fecha se han descrito más de 50 casos de este síndrome. La mayoría de ellos han presentado una delección parcial del brazo corto de uno de los cromosomas del par 5 (Grupo B), seis casos han exhibido una translocación 5/D; <sup>2,5</sup> dos casos tuvieron un cromosoma en anillo en el grupo B; <sup>6,7</sup> dos pacientes fueron mosaicos <sup>8,9</sup> y a fines de 1967 McGavin y col., describieron un caso con cariotipo normal.<sup>10</sup>

Esta es una comunicación de un típico síndrome del grito del gato con complemento cromosómico normal.

## Casuística

El enfermo es un niño de raza blanca de 40 semanas de gestación normal. Nacido de parto normal. Su peso al nacer fue de 4,600 kg y talla de 50 cm. El padre de 33 años de edad en el momento del nacimiento del enfermo era normal y en perfecto estado de

salud. La madre de 26 años había tenido tres embarazos previos normales, sin antecedentes de ingestión de drogas ni de haber recibido rayos X durante el embarazo, con grupo sanguíneo O Rh positivo, con serología negativa para sífilis.

El examen físico del paciente mostró una moderada microcefalia, hipertelorismo, facies redonda, malformaciones auriculares en zona inferior, ojos de aspecto antimongoloide, estrabismo convergente, pliegue epicántico, mano izquierda en garra y pliegue simiano palmar en mano derecha, sindactilia bilateral incompleta entre el 2º y 3er. dedos, criptorquidia testicular izquierda y un agudo y plañidero grito parecido al de los gatos asustados.

Los estudios complementarios revelaron sangre grupo O Rh positivo. Glucemia normal lo mismo que recuento globular. Examen radiológico sin particularidades.

*Estudio citogenético.* Cromatina sexual negativa en el extendido de células bucales. Se hicieron, en fechas diferentes, tres cultivos de sangre siguiendo la técnica del micrométodo preconizado por Araraki y Sparkes (1963). Se fotografiaron un total de 62 metafases con posterior identificación de los cromosomas. De las 62 metafases, 58 tuvieron un número diploide de 46 cromosomas normales. Las 4 metafases restantes presentaron falta variable de cromosomas que se consideraron artefactos de técnica. La identificación cromosómica reveló un cariotipo masculino normal. No se observó ninguna anomalía en los brazos cortos del par N° 5.

*Discusión.* Se conoce actualmente que los cromosomas deben duplicarse para que luego de la división celular las dos células hijas reciban la misma cantidad y ca-

Trabajo presentado al "Comité Nacional de Estudios Feto-Neonatales".

\* Jefe del Servicio de Recién Nacidos Pabellón Tocoginecológico y Puericultura del Instituto General San Martín de La Plata.

\*\* Comisión de Investigación Científica de la Provincia de Buenos Aires.



FIG. 1: Fotografía del paciente. — FIG. 2: Facies del paciente. — FIG. 3: Pliegue simiano palmar.

lidad de cromosomas que tenía la madre. Los estudios detallados del mecanismo de duplicación cromosómica han demostrado que las regiones que finalizan su duplicación en forma tardía corresponden a zonas heterocromáticas genéticamente inactivas (Brown 1966). Los estudios de duplicación en seres humanos han demostrado que los brazos cortos del par 5 son de duplicación tardía y por lo tanto de inactividad genética (Bianchi y Bianchi 1965, German y col. 1964, Schmid 1963). Sin embargo, el hecho de que la deleción del brazo corto de un cromosoma 5, produzca la sintomatología del síndrome del grito del gato, hace pensar que dentro de esta región deben existir algunos genes activos, no detectables por las técnicas actuales de estudio de duplicación cromo-

sómica. Puede suponerse entonces que en los casos de deleción del brazo corto del cromosoma 5 los síntomas del síndrome del grito del gato, son producidos por la pérdida del pequeño grupo de genes activos y no por la pérdida de todo el brazo.

En nuestro paciente, un típico síndrome del grito del gato con cromosomas normales, pensamos que solamente habría acontecido la pérdida de la región con los genes activos. El hecho de que tal región se halle por debajo del poder de resolución de las técnicas actuales de citogenética podría explicar la ausencia de anomalías cromosómicas.

#### RESUMEN

Se presenta un caso típico de síndrome del Grito del Gato con cromosomas normales. Se sugiere que los síntomas clínicos de este síndrome no se deben a la deleción de la mayor parte del brazo corto de uno de los cromosomas del par 5, sino a la pérdida de una pequeña región de ese brazo.

En nuestro paciente, únicamente la falta de esa pequeña región habría producido los síntomas clínicos. El hecho de que esa deleción probablemente esté por debajo del poder de resolución de las actuales técnicas de citogenética, explicaría la ausencia de anomalías cromosómicas.

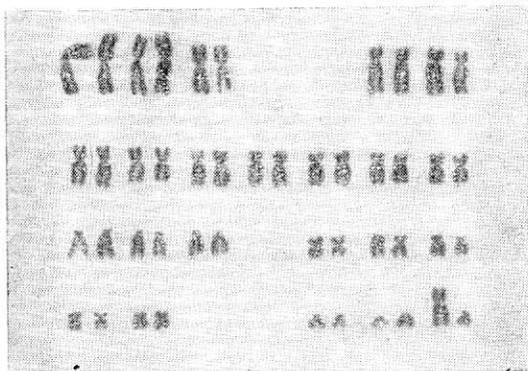


FIG. 4: Cariotipo.

## REFERENCIAS

- 1 LEJEUNE, J., LAFOURCADE, J., DE GROUCHY, J., BERGER, R., GAUTIER, M., SALMON, C. and TURPIN, R.: Déletion partielle du bras court du chromosome 5. Individualization d'un nouvel état morbide. *Sem. Hôp. Paris*, 40: 1069, 1964.
- 2 LEJEUNE, J., LAFOURCADE, J., BERGER, R. and TURPIN, R.: Segrégation familiale d'une translocation 5-13 déterminant une monosomie et une trisomie partielles du bras court chromosome 5. *C. R. Acad. Sci. Paris*, 258: 5767, 1964.
- 3 DE GROUCHY, J., GABILAN, J. C., ROUBIN, M. and PASSAGE, E.: Translocation 5-12/22 et syndrome du cri du chat. *Ann. Genet.*, 8: 31, 1965.
- 4 KOULISCHER, L., HAYEZ-DELATTE, F. and PETIR, P.: Three cases of the cri du chat syndrome in a family with a translocation 5/15. *III Ind. Cong. of Human Genetics*, Chicago, 1966.
- 5 WOLF, U., REINWEIN, H.: Cri du chat syndrome with a 5/D<sub>2</sub> translocation. *Humangenetik*, 2: 63, 1966.
- 6 RHODE, R. A. and TOMPKINS, R.: Cri du chat due to a ring B (5) chromosome. *Lancet*, 2: 1075, 1965.
- 7 STEELE, M. W., BREG, W. R., EIDELMAN, A. I., LION, D. T. and TERZAKIS, T. A.: A B - group ring chromosome with mosaicism in a newborn with cri du chat syndrome. *Cytogenetics*, 5: 419, 1965.
- 8 TURNER, J. H., BASS, L. W. and KAPLAN, S.: Chromosome mosaicism in a child with features characteristic of the cat cry syndrome. *J. Med. Genet.*, 3: 66, 1966.
- 9 ZELLWEGER, H.: Cri du chat with chromosomal mosaicism. *Lancet*, 2: 57, 1966.
- 10 MCGAVIN, D. D. M., CANT, J. S., FERGUSON SMITH, M. A. and ELLIS, P. M.: Cri du chat syndrome with an apparently normal karyotype. *Lancet*, 2: 326, 1967.
- 11 ARAKAKI, D. T. and SPARKES, R. S.: Microtechnique for culturing leukocytes from whole blood. *Cytogenetics*, 2: 57, 1963.
- 12 BROWN, S. W.: Heterochromatin. *Science*, 151: 417, 1966.
- 13 BIANCHI, N. O. and BIANCHI, M. S.: DNA replication sequence of human chromosomes in blood culture. *Chromosoma Berlin*, 17: 273, 1965.
- 14 GERMAN J. L., DEJEUNE, J., MACINTYRE M. N. and DE GROUCHY, J.: Chromosomal autoradiography in the cri du chat syndrome. *Cytogenetics*, 3: 347, 1964.
- 15 SCHMID, W.: DNA replication patterns in human chromosomes. *Cytogenetics*, 2: 24, 1967.

## Revista de revistas

**Querubismo.** Khosla, V. M. y Korobkin, M. *Am. J. Dis. Child*, 120 (5): 458. 1970.

Es una entidad clínico patológica, de origen genético, que afecta predominantemente el maxilar inferior y cuyas lesiones varían según la intensidad del proceso.

Se reconocen 3 formas clínicas, a saber:

a) Las lesiones son habitualmente bilaterales y simétricas; se ubican en las regiones molares inferiores y procesos coronoides.

b) En un grado más avanzado, ataca las partes anteriores del maxilar inferior o las tuberosidades maxilares.

c) La más severa y extensa de todas, en que la totalidad de ambos maxilares está involucrado.

Los pacientes presentan una tumefacción indolora y simétrica de uno o ambos maxilares, que se expande rápidamente durante los 3 primeros años de su comienzo, para posteriormente avanzar lenta y progresivamente hasta la pubertad.

A partir de la misma la afección regresiona, disminuyendo las características faciales señaladas, hasta casi desaparecer. Entre los 20 y 30 años de edad solo es visible un engrosamiento local mínimo.

Las anomalías dentarias dependen de la intensidad de la afección variando desde el retardo de su erupción hasta la ausencia permanente de los molares.

El diagnóstico en las formas leves solo es posible por medios radiográficos. La imagen típica está constituida por quistes multiloculares simétricos, siendo su estructura histopatológica un tejido fibroso vascular conteniendo células gigantes multinucleadas.

La edad de aparición de este raro proceso es habitualmente entre los 18 y 24 meses, considerándose desde el punto de vista hereditario como autosómico dominante.

HUGO J. COHAN

**Síndrome de Hallermann-Streiff.** Steele, R. W. y Bass, J. W. *Amer. J. Dis. Child*, 120: 462, 1970.

Conocido en Europa como *Síndrome discefálico de Francois*, se caracteriza por:

- a) Discefalia con fascies de pájaro e hipoplasia del maxilar inferior.
- b) Enanismo proporcional.
- c) Catarata congénita.
- d) Microftalmía.
- e) Hipotricosis.
- f) Anomalías dentarias.
- g) Atrofia cutánea limitada a la cara y/o al cráneo.
- h) Prominencia del frontal o del occipital.
- i) Suturas y fontanelas abiertas.
- j) Arcada palatina en forma de cúpula.
- k) Nistagmus.

Esta afección ha sido diagnosticada en la mayoría de los casos en los dos primeros años de la vida. No tiene preferencia por ningún sexo en especial. Los datos de laboratorio no muestran alteraciones específicas.

El mecanismo genético no es claro, son generalmente casos esporádicos, sin incidencia familiar.

La causa de muerte en la gran mayoría de estos niños es la infección pulmonar.

HUGO J. COHAN

**Picnodisostosis.** Rossi, O. J.; Rossi, R. H. y Spinedi, L. C.: *Tribuna Médica*, 13 (6): A<sub>1</sub>, 1971.

Es un síndrome determinado por los siguientes elementos:

- a) Estatura baja.
- b) Displasia del cráneo y las clavículas: la cabeza es grande con respecto al cuerpo, con frontales y parietales prominentes. La fontanela anterior y las suturas están abiertas y palpables (seudohidrocefalia) la cara es pequeña en proporción al cráneo y el paladar ojival. Las clavículas muestran aplasia total o parcial.
- c) Angulo del maxilar obtuso.
- d) Aplasia total o parcial de las falanges distales, con forma telescópica de las partes blandas y anomalías de las uñas.
- e) Condensación ósea aumentada y generalizada, con retardo en el desarrollo y la osificación.
- f) Predisposición a las fracturas.

Las pruebas y análisis de laboratorio no muestran alteraciones dignas de mención.

Se ha diagnosticado este raro síndrome en diferentes edades que variaron entre los 9 meses y los 45 años.

No tiene predilección por ningún sexo en especial, ni racial. Desde el punto de vista genético se le considera autosómico recesivo.

HUGO J. COHAN

**Síndrome de Camurati-Engelmann.** Cohan, H. J.; Dobon, J. F.; Abeya, O.; Slasky, F. y Gutiérrez, T. *Pre. méd. argent.*, 49 (30): 1614, 1962.

Esta afección conocida en la literatura mundial bajo diferentes nombres (displasia diafisaria progresiva, esclerosis pollostótica infantil, hiperostosis esclerótica sistémica) se caracteriza por una osteoesclerosis de la diáfisis de los huesos largos.

Se describen 2 formas clínicas: una asintomática y otra cuyas manifestaciones conspicuas lo constituyen una tríada: mialgias y/o debilidad muscular, trastorno de la marcha y alteración del estado general.

El examen físico revela atrofia muscular, desnutrición con retardo del crecimiento y engrosamiento óseo de los huesos largos de ambas extremidades, más o menos simétricas.

La marcha es oscilante y a cortos pasos, por flexión y separación de las rodillas en rotación externa del pie apoyando la planta del mismo.

Los exámenes y pruebas de laboratorio realizados hasta la fecha son normales.

Las imágenes radiográficas típicas, que confirman el diagnóstico muestran una hiperostosis cortical con aumento de la densidad ósea, que puede efectuarse desde el periostio al centro o viceversa, ataca de preferencia los huesos largos de los miembros, el cráneo (base y frontal) y los huesos ilíacos.

La evolución es lenta y progresiva, alternando períodos de activación con otros de parcial o total remisión clínica y radiológica.

Pese a los trastornos funcionales que provoca es compatible con una larga vida normal.

Aun se desconoce la etiopatogenia de este síndrome poco frecuente.

HUGO J. COHAN