

SOBRE UN CASO DE ESCLEROSIS TUBEROSA

(COMENTARIOS CLINICOS ACERCA DE ESTA MALFORMACION CONGENITA)

CARLOS GUTIERREZ AGUILERA ⁽¹⁾

Médico Interno de la Sección de Mujeres del Sanatorio
Neuropsiquiátrico Provincial de «Los Predos», - Jaén.
Psicodidáctico del Patronato Local de Formación Profesional de Jaén.

La rara observación de la triada sintomática patognomónica de la esclerosis tuberosa hace que «en vida» se diagnostique raramente esta enfermedad, la cual se encuentra con mayor frecuencia en la mesa de autopsias. Ello no quiere decir que el diagnóstico sea difícil, antes al contrario, en la mayoría de los casos la aparición de la triada «adenomas sebáceos - ataques epilépticos - oligofrenia» permite llegar al mismo con gran facilidad. No obstante, es incuestionable que por la rareza de la afección no suele pensarse en ella y cuando se presenta suele ser etiquetada con ligereza de «epilepsia» u «oligofrenia», bien — como digo — porque no se piense en ella en el momento de encuadrar nosológicamente un caso afecto de crisis epileptiformes o de debilidad mental, o bien, porque los raros casos que suelen verse no siempre presentan el cuadro completo en el momento de la observación.

En la preparación y selección del material de enfermitos para las clases prácticas del I Curso de Psiquiatría Infantil y Pedagogía Terapéutica, celebrado en nuestra Capital el pasado mes de Julio, las Hermanas del Hogar Materno-Infantil de La Victoria, excelentes observadoras y colaboradoras, me presentaron unas cuantas niñas cuyo aprovechamiento en las clases era mediocre; entre ellas existía una en la que además habían observado frecuentes ataques epilépticos y algunos trastornos de conducta, llamándome ellas mismas la atención

(1) Agradezco a los Dres. Arroyo Guerrero, Luque Alcázar, Vena Rodríguez y Fernández Cos, la colaboración que, incondicionalmente, me han prestado en el estudio de este caso, en las facetas de la especialidad que a cada uno de ellos compete, agradecimiento que deseo patentizar aquí.

sobre unos «granitos» que tenía en la cara. El diagnóstico me lo habían dado, pues, casi hecho; la triada era completa y se trataba por tanto del primer caso de esclerosis tuberosa visto por mí. Empecé a concederle interés al no encontrar, en mi revisión de cerca ya de las 4 000 historias clínicas, existentes en el Sanatorio de «Los Prados» (de los enfermos mentales de nuestra Provincia vistos en él durante 25 años), más que un solo caso de esclerosis tuberosa, aparte del que ahora refiero. Este es el segundo, que, por presentar la triada completa —y podersele considerar por ello como completo, típico y fácilmente diagnosticable— y por haber sido objeto de un muy detenido estudio, me ha parecido interesante publicar.

He aquí la historia clínica de la enferma en cuestión:

Historia Clínica núm. 1188 (de mujeres), correspondiente a la enferma Francisca C. L. de 12 años de edad (en el día de hoy), natural de Linares, aunque en su infancia residía en Córdoba, desde cuyo Manicomio la enviaron a este Sanatorio hace cuatro años con el diagnóstico de «Epilepsia en débil mental» (probablemente entonces el cuadro no se mostraba tan completo como se nos presenta hoy). Aquí se confirmó el diagnóstico y por la escasa frecuencia de sus ataques (además de no funcionar todavía el Establecimiento, en trance, a la sazón, de construcción incipiente) fué trasladada al Hogar Materno-Infantil de La Victoria de donde procede a su reingreso el 8 de Agosto de 1953, a causa de que sus crisis convulsivas se han hecho muy frecuentes últimamente.

ANTECEDENTES FAMILIARES. —Debido a la circunstancia de no tener en Jaén ni un solo pariente (todos viven según parece en Córdoba, en domicilio desconocido, y en los cuatro años que dura ya la estancia de la paciente en los Establecimientos Provinciales jamás han venido a verla, ni se han interesado por carta ni ningún otro medio por el estado y situación de la enfermita) es imposible recoger correctamente datos acerca de tan importante extremo. Ella no obstante, nos dice que su padre murió en el Hospital a edad algo avanzada y que la madre vive sana. No sabe que ninguno de los dos ni de sus abuelos, tíos carnales o primos hermanos haya padecido ataques, si bien es verdad que la pequeña no se ha interesado nunca por esta faceta del ambiente familiar. Han sido cuatro hermanos (dos hembras y dos varones), todos viven y de ellos la otra hermana también padece ataques iguales a los suyos, aunque no adenomas.

ANTECEDENTES PERSONALES. —Se desconocen datos sobre embarazo y parto, primera infancia y evolución de palabra y marcha. La propia enferma asegura que —a excepción de sus ataques— siempre se ha encontrado muy sana y no recuerda haberse visto nunca obligada a guardar cama por ningún motivo. En el Hogar asistió a las clases y asegura que aprendió a leer y escribir, si bien los informes que de allí recibimos son muy otros, ya que su aprovechamiento fué muy escaso y, lo que es más, cada vez, día a día, peor, mostrándose progresivamente más torpe para la adquisición de nuevos conoci-

mientos. Miente al decir que sabe leer y escribir, pues aun su nombre, que es lo único que se atreve a esbozar, lo escribe torpe, lenta e ininteligible. Aun no menarquía.

ENFERMEDAD ACTUAL —Desde que estaba «en mantillas» viene sufriendo típicos ataques epileptiformes, que últimamente presentan las clásicas características de inconsciencia, caída (ocasionalmente heridas), convulsiones tónico-clónicas generalizadas, mordedura de lengua, micción involuntaria, espuma sanguinolenta en boca, etc. Desconoce la frecuencia con que en un principio se presentaban las crisis, pero sí puede decir que a temporadas las ha tenido muy frecuentes e intensas y otras —a veces muy largas— han transcurrido sin sufrir ninguna.

Ella se recuerda de siempre con los «granitos» en la cara, nunca se le han quitado y más bien han ido en aumento. Esta clase de «granitos» no le molestan, ni pican, ni ha visto que los presentaran ninguno de sus familiares.

En el Hogar, de donde —como se ha dicho— procede, informan que, aparte de sus ataques últimamente frecuentes e intensos, solo le aprecian el ya comentado retraso en el aprendizaje. Tras cuatro años de concienzuda y paciente enseñanza, apenas han conseguido las Hermanas que escriba medianamente su nombre y que lea torpemente algunas palabras. Les da la impresión de que su capacidad para el aprendizaje es cada vez peor. La notan torpe y a veces discolá. Acentuada onicofagia.

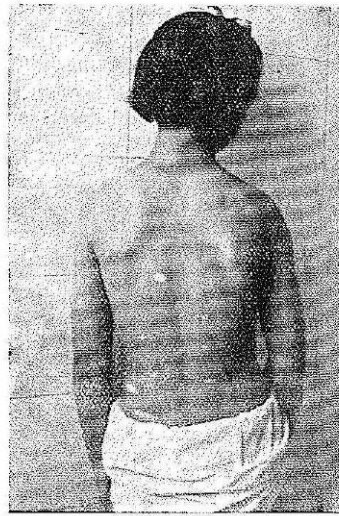
Subjetivamente, la enfermita no me refiere ninguna molestia. Se encuentra contenta, nada le duele, tiene buen apetito y duerme bien.

EXPLORACION CLINICA.—*Impresión de conjunto.*—Paquita es una chica que atrae rápidamente; pronto se hace simpática y se «toma enseguida la confianza». Corporalmente bien conformada y con aspecto de fortaleza y salud, impresiona en un principio agradablemente su aspecto vivaracho, un tanto picaresco y sonriente, inquieta y muy traviesa; se aprecia, no obstante, a poco de conocerla que también sabe mostrarse con harta frecuencia descarada, grosera, despreciativa, burlona, insultante y discolá, lo que sin embargo sabe hacer con cierta gracia. Su vivacidad engaña, pues a poco de charlar con ella se aprecia pronto su defecto intelectual. A seguida de su ingreso se constituyó en cabecilla de un grupo de niñas a las que capitanea en sus travesuras, originando a veces serios disturbios.

Exploración somática.—Organismo en evolución de 1'450 m. de talla y 39'600 Kgr. de peso. Atlético, empastada, algo maciza y robusta, pero bien conformada (Fot. 1). Se observan, repartidas por todo el cuerpo, placas leucodérmicas o acromias vitiligoides, de especial distribución en espalda (Fot. 2), pero también presentes en brazos, muslos e incluso cabeza, de las que crece un pelo albino. Bien nutrida y coloreada; en los albores de la pubertad, apuntan caracteres sexuales secundarios normales. Cabeza normal con pelo negro de implan-



Fot. 1



Fot. 2

tación normal; alguna cicatriz en frente testimonia caídas consecutivas a sus crisis convulsivas. Adenoma sebáceo en la cara con distribución «en mariposa», constituido por pequeños nódulos adenomatosos del tamaño de una cabeza de alfiler amarillo-rojizos, que se irradian algo al mentón. Nariz achatada y muy leve aspecto mongoloide de cara (Fots. 3 y 4). *Cuello* normal. *Torax* de conformación normal, con mamas cuyo desarrollo se inicia, sin anomalías en pulmón. Corazón de límites normales a la percusión, aunque con desdoblamiento de primer tono aortico. Tensiones 10'5 - 5 al Marconi. Pulso 76 p/m, rítmico, lleno. *Abdomen* normal; no se palpa hígado ni bazo, no se encuentran anomalías renales por este medio exploratorio; se inicia vello pubiano. *Raquis* normal; en espalda además de las mencionadas placas cutáneas con defectos en la pigmentación pueden observarse en la fot. 2 otras hiperpigmentadas menos numerosas. *Extremidades* fuertes, bien desarrolladas y musculadas; en dedo anular de la mano izquierda y medio del pie izquierdo se observan pequeños tumorcitos subungueales (se han fotografiado, pero su pequeño tamaño no resalta lo suficiente en la fotografía para que ésta sea digna de publicarse); pie plano.

Exploración neurológica.—*Pares craneales.*—Salvo leve estrabismo convergente (que dice ser de «nacimiento») y nistagmus horizo-

tal de muy pequeñas sacudidas en las posiciones extremas, no se aprecia en pares craneales ninguna otra anomalía; buena motilidad ocular y pupilas que reaccionan normalmente. *Motilidad* en la que se aprecia un predominio izquierdo; es zurda; tono, trefismo y fuerza musculares son absolutamente normales; masas musculares bien desarrolladas. *Sensibilidad* táctil, térmica, dolorosa y profunda normales. *Reflejos* osteo-tendinosos están algo apagados pero son iguales y simétricos; cutáneos bien, con plantar en flexión y abdominales presentes; los mucosos son normales. *Coordinación* normal. *Equilibrio*: no ROMBERG. *Marcha* algo balanceante (pié plano). *Palabra* torpe, pero sin significación especial, probablemente debido a su retraso intelectual.

Resumiendo, pues, en lo neurológico destacan solamente el ser zurda, estrabismo convergente y nistagmus.

Exploración psíquica.—De expresión vivaz y sonriente a poco de establecer contacto con el explorador, ante el que se comporta correctamente y con vivos movimientos de expresión. Lúcida, orientada y abordable. Escasa concentración de la atención que la muestra dispersa y distraible; defectuosa memoria de fijación (no retiene cuatro cifras). Sin sensación de enfermedad psíquica ni somática ya que sub-



Fot. 3



Fot. 4

jetivamente se encuentra bien. Sus capacidades de identificación y percepción son normales. Afecto fundamental eutímico y correctas reacciones afectivas, aunque con cierta tendencia a la explosividad. Normalidad en el curso del pensamiento y de las asociaciones.

En lo que se refiere a la *inteligencia*, las pruebas usuales han dado los siguientes resultados:

TERMAN-MERRILL: E. M. = 6 años, 3 meses. C. I. = 0·51.

RAVEN: 15 puntos. Normal a la E. M. de 7 años.

PORTEUS: E. M. = 6 años, 6 meses. C. I. P. = 0·54.

Puede decirse pues que su edad mental viene a ser de unos seis a siete años. Se trata, pues, de una oligofrenia en grado de debilidad mental profunda, concordando los resultados de estos tests con la impresión de sus maestros y cuidadores.

Voluntad normal. Actividad inquieta, traviesa, vivaz, frecuentemente díscola y protestona, guiada por impulsos aumentados en número que condicionan una conducta irregular y erética.

No alucinaciones, ideas delirantes ni síntomas psicomotores.

Se ha practicado un *Rorschach* que arroja los siguientes resultados: Con buen «rapport», la niña se comporta durante la prueba de manera superficial, atropellada e irregular. En 29 minutos dá 47 respuestas con un tiempo de reacción de 37 segundos. El modo de percepción resultó D — Dd — Do, con un tipo de vivencia extratensiva y sucesión relajada. Las escasas respuestas G (7) fueron todas de formas mal vistas, dió además 3 Do, lo que junto a un 43 % de F+ es índice de su debilidad mental. Su escasa inteligencia es además reproductiva, como lo indican sus 3 Fpb y 3 FbF contra solo 2 B. El índice de perseveración no fué muy elevado (40 % de T). Se pone en este *Rorschach* en evidencia el déficit intelectual y algunas características propias de la epilepsia, su labil afectividad dirigida hacia el exterior, con motilidad inquieta, buen rapport afectivo, ligereza y superficialidad, superficialidad que se hace también ostensible en el corto tiempo de reacción y en el bajo porcentaje de formas bien vistas. En él resaltan, pues, en resumen, su oligofrenia, distraibilidad, epilepsia, eretismo y sintonía con el ambiente.

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS.—En ellas se han obtenido los siguientes datos:

Investigaciones de laboratorio.—Análisis de sangre.—Reacciones serológicas de lues: negativas todas. Recuento serie blanca: 8.100 leucocitos. Fórmula: normal (Eos. 0, Neutr. 72, Linf. 24, Mon. 4). Velocidad de sedimentación. I. de K. = 12. Glucemia = 0·99 grs. por mil. Azotemia = 0·40 grs. por mil.

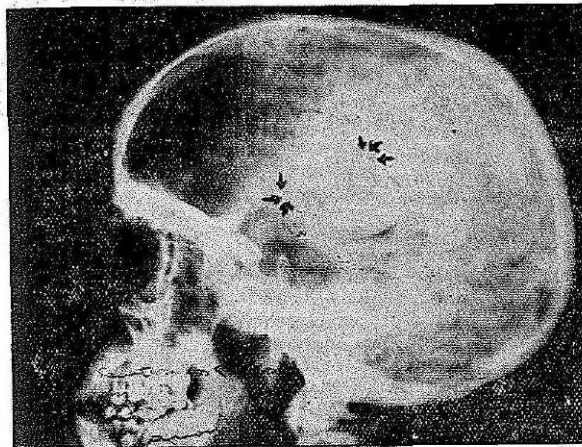
Análisis de l. c. r. — Obtenido por punción lumbar con paciente sentada, dió una presión de 30 cm. de agua, con Queckenstedt normal, fué de aspecto claro y transparente de «agua de roca» y presen-

tó la siguiente composición: células = 0'33 por mmc., albúminas = 0'23 grs. %, globulinas = negativas todas, cloruros = 7'46 grs. por mil, Wassermann = negativa hasta con 1 cc., Lange = 000000000.

Análisis de orina.—Densidad = 1 014. Albúmina, glucosa y acetona = no contiene. Sedimento = no se ven elementos anormales. (Investigaciones practicadas por el Dr. FERNANDEZ COS).

Exploración de fondo de ojo.—Papilas bien delimitadas y normales de color. Vasos normales. Fondo: reflejos sedosos de retina. Mácula grande. (Dr. VENA RODRIGUEZ).

Exploraciones radiológicas.—Radioscopia de torax.—Normal. Campos pulmonares limpios. Corazón de tamaño así como de forma normales. Mediastino libre.



Fot. 5

Encefalografía.—Se practica la encefalografía previa inyección de 45 cc. de aire por punción lumbar con enferma sentada. Como se puede apreciar en la radiografía (Fot. 5) —y por causa desconocida y que sorprende ya que es la primera vez que esto nos ocurre— en ella no se aprecia el contraste aéreo, dando la impresión de que el aire inyectado no ha llegado a ventrículos más que en muy pequeña cantidad que es observable como dibujando los límites de ventrículos con fino trazo. Calcificaciones de pequeño volumen en las proximidades de los ventrículos. (Radiografía practicada e informe emitido por el Dr. ARROYO GUERRERO).

Exploración urológica.— No presenta nada anormal en la exploración clínica ni cistoscópica.

En la pielografía ascendente bilateral se aprecia una ligera nefroptosis en ambos lados, estando situada la pelvis renal derecha a la altura de la II v. I. y la izquierda a la de la III v. I. Ambas pelvis y cálices son de morfología normal. La pelvis del lado derecho está insuficientemente llena, por haber aquejado dolor la niña en este riñón cuando solo llevaba inyectados 3 cc. del contraste. Se trata, en resumen, de una pielografía normal (Fot. 6) (Exploración y radiografía practicadas por el Dr. ALCAZAR LUQUE).

Tras la exposición de la historia repasemos ahora los más destacados caracteres de esta afección

1.—*La esclerosis tuberosa*, enfermedad de BOURNEVILLE o epiloia de SHERLOCK tiene su exacto encuadre nosológico en el grupo de las malformaciones congénitas de carácter tumoral del sistema nervioso, junto a otras afecciones, con las que tiene estrecho parentesco, tales como la neurofibromatosis de RECKLINGHAUSEN, la hemangioblastomatosis de HIPPEL-LINDAU, la angiomatosis neurocutánea de STURGE-WEBER y la melanomatosis neurocutánea. El parentesco es especialmente estrecho entre la esclerosis tuberosa y la enfermedad de RECKLINGHAUSEN, hasta el punto de que pueden encontrarse casos mixtos o con sintomatología común a ambos procesos, parentesco que también se deduce de la presentación de ambas afecciones en distintos componentes de ciertas familias. Este conjunto de malformaciones han recibido otras denominaciones que pretenden unificar los distintos procesos mencionados bajo un común denominador anatomopatológico, por lo que V. DER HOEVE las reúne con el título de «*facomatosis*» y L. VAN BOGAERT con el de «*displasias blastomatosas neuroectodérmicas congénitas*». PEDRO-PONS y col. resumen que todas estas afecciones tienen de común el presentar: 1.º discromias cutáneas maculares, nevos o tumores fibrosos; 2.º malformaciones nerviosas tumorales, con imbecilidad o epilepsia; 3.º tumores benignos o malignos viscerales extraneurales; y 4.º alteraciones del fondo ocular de tipo tumoral (facomas).



Fot. 6

II.—Consiste la esclerosis tuberosa en una displasia blastomatosa con asiento primordial en cerebro y otros órganos extranerviosos, en especial piel, riñón y corazón. Se presenta por lo común en niños, exteriorizándose en lo clínico por adenomas sebaceos faciales y nevus, ataques epilépticos y déficit mental. En lo histológico se encuentran nódulos de esclerosis en distintas porciones cerebrales. Como BUENO ITUARTE asegura, la esclerosis tuberosa es una afección rara. Aparte del caso publicado por CONEJO y PEREZ TORRES, y por el del mencionado autor, no he conseguido encontrar en la bibliografía española ningún otro caso. MARANÓN dice haberla visto en niños asociada a hipotiroidismo y SACRISTAN también refiere tener un par de enfermos típicos.

III.—Referente a la *etiología* de la afección nada concreto se conoce. Es, sin embargo, incuestionable que en ella juega la herencia un importante papel, como lo han demostrado los trabajos de URBACH, JANSEN-KOENEN, DOBSON, BERG y DICKERSON quienes han hallado la afección en dos y tres generaciones de una familia, lo que no obstante no parece ser frecuente. Mucho más lo es el hecho de que se encuentre en la herencia una "dispersión" de las características de la enfermedad, pues que distintos componentes de una familia pueden presentar los diversos síntomas aislados. SCHUSTER describe, p. ej., el caso de un niño que padecía esta enfermedad, de cuyos antecedentes unos presentaban alteraciones dermatológicas y otros accesos convulsivos epilépticos. Se centran las teorías etiológicas de la enfermedad en que en la vida embrionaria del individuo, y por causas aún desconocidas, se produce una alteración en la histogénesis cerebral probablemente debida a una liberación anormal de la tendencia proliferante de los elementos constitutivos del sistema nervioso central (BARRAQUEL, GISPERT y CASTANER).

IV.—La *patogenia* de la esclerosis tuberosa ha sido repetidamente discutida. Los trabajos de los distintos autores, en especial de VAN BOGAERT, GLOBUS, LHERMITTE, BIELCHOWSKY, ALZHEIMER y VOGT, les han llevado a su separación en dos concepciones patogénicas que hoy se admiten como las más principales. De una parte se supone a la esclerosis tuberosa como una alteración de la citogénesis del tejido nervioso, es decir, se trataría de un *defecto del desarrollo*, lo que en parte estaría confirmado por encontrarse anomalías del desarrollo no solo en cerebro sino también en otros órganos (riñón y corazón) y por la frecuente existencia de heterotopías celulares, siendo probablemente los neuroblastos y espongioblastos los responsables de esta malformación, ya que en ellos radicaría el retraso del desarrollo o su proliferación en lugares que no le corresponden. Frente a esta hipótesis displásica surgió la que suponía a la esclerosis tuberosa *producto de neoformaciones del tejido nervioso*, de una espongioblastomatosis asociada a una hiperplasia de elementos histiocitarios, como ya supusiera BIELCHOWSKY, justificándose la presencia de neoplasias en órganos extranerviosos con la suposición de que el proceso neoplástico primitivo surgiría en los comienzos del desarrollo del embrión.

El estrecho parentesco de esta afección con las malformaciones antes mencionadas, muy especialmente con la neurofibromatosis ha hecho pensar si los procesos citados no procederían de alteraciones de distinto signo anatomopatológico radicantes en un mismo punto histológico, que podía ser muy bien —como dicen BARRAQUER, GISPET y CASTAÑER— el neurogliocito de HELD (célula multipolar capaz de diferenciarse en neurocitos, elementos neuróglícos y hasta en células de la vaina de SCHWANN) que sería el que daría lugar a la malformación o a la neoformación según los distintos procesos. De aquí que estos últimos autores vean una posibilidad de coincidencia en las dos teorías antes expuestas—displástica y neoplástica—ya que a pesar de su aparente diferencia es posible que coincidan.

V.—*Anatomopatológicamente* lo característico son los escleromas de VIRCHOW que se aprecian en la corteza encefálica a manera de engrosamientos nodulares de mayor consistencia que el resto y depresión central. En lo microscópico presentan gran proliferación de la glía, que ofrece un especial crecimiento —llegando a formar verdaderos tumores— en las proximidades de los ventrículos, siendo estos escleromas los únicos que, a expensas de la hipertensión craneal que producen, pueden conducir a la muerte. Para GLOBUS y VAN DER HOEVE estos tumores presentan las características del espongiblastoma, aunque algunos se asemejan más al neurofibroma. En cerebro pueden encontrarse escleromas, como los citados, en variado número, por lo común alrededor de cinco, aunque GLOBUS refiere un caso en que observó más de cuarenta. La localización cerebelosa es, en cambio, excepcional.

En lo referente a la anatomía patológica de otros órganos, cuatro de ellos tan solo merecen mencionarse: piel, ojo, riñón y corazón, y esto por orden de su mayor a menor frecuencia en la presentación de malformaciones. En piel lo característico es el adenoma sebáceo que ya describiera PRINGLE como adelgazamiento de la epidermis e hipertrofia de glándulas sebáceas. En ojo, la alteración principal reside en retina en forma de tumores planos y gliales llamados por VAN DER HOEVE «facomas». En riñón es frecuente el hallazgo de hipernefomas y angiosarcomas sobre todo, que pueden ser múltiples, si bien, por lo común, de pequeño tamaño, por lo que es raro que puedan diagnosticarse en vida del enfermo, encontrándose tan solo en la necropsia. Más raros aún son los tumores de corazón, generalmente rabdomiomas, de reducido tamaño y asentados por debajo del endocardio, y que también raramente pueden ser despistados en vida. Las alteraciones neoplásicas de glándulas de secreción interna son aun más excepcionales y apenas si merecen mencionarse formaciones tumorales en suprarrenales y timo.

VI.—Los *síntomas* de la enfermedad aparecen muy precozmente, iniciándose el cuadro clínico en la mayoría de los casos en la primera infancia. A los tres o cuatro años surgen los *adenomas sebáceos faciales* de PRINGLE que se presentan en forma de pequeños nódulos

los del tamaño de la cabeza de un alfiler de color rojo amarillento, que se distribuyen por la piel de las porciones laterales de la nariz, adoptando el contorno de una mariposa. Algunos elementos aislados pueden observarse también distribuidos por frente y barba. Aparte de esta anomalía otras alteraciones cutáneas pueden encontrarse; de tal categoría se describen fibromas cutáneos y subungueales, zonas de piel como achagrinada, manchas pigmentarias, lipomas, etc., malformaciones cutáneas que aproximan a veces, de modo curioso, esta afección a la neurofibromatosis de RECKLINGHAUSEN.

Con respecto a los *ataques epilépticos* aparecen aun antes que el adenoma sebáceo, a menudo en los primeros meses o años de la vida, a veces antes de que pueda evidenciarse el déficit psíquico. Casi siempre la epilepsia que se presenta a nuestra observación es una epilepsia típica con convulsiones generalizadas tónico-clónicas, aunque en ocasiones la localización de los escleromas puede dar crisis jacksonianas. Puede decirse, pues, que nada diferencia las crisis epilépticas de la epiloia de las de la epilepsia genuina, si no es quizás alguna particularidad que MACDONALD, CRITCHLEY y EARL han creído ver en lo que se refiere a su frecuencia, pues han observado que los afectos de esta enfermedad suelen presentar largos periodos sin sufrir accesos convulsivos, mientras que otras temporadas su frecuencia aumenta, hasta llegar a producir en algunos casos estados de mal, estado en el que muchos fallecen. No es posible establecer relación entre el grado de retraso mental y la frecuencia de los ataques, encontrándose enfermos en que ambos fenómenos corren dispares. En lo que se refiere a la *debilidad mental*, que estos pacientes presentan, es la regla que abra la marcha junto a los ataques epilépticos en la presentación de síntomas de la enfermedad; suele hacerse ostensible hacia los dos o tres años, o algo antes, en especial en dificultades o torpeza de las primeras palabras; la profundidad del déficit es variable, pudiendo presentarse el cuadro de la idiocia, aunque parece más frecuente el de la imbecilidad, y es típico el hecho de que este retraso no tienda a mejorar sino a ir lentamente en aumento. Lo que sí es excepcional es la coincidencia de esta afección con normal estado mental. En ocasiones al déficit intelectual se asocian *otros síntomas mentales*, que pueden incidir, adoptando a veces el cuadro características de psicosis; de esta estirpe son eretismo, irritabilidad y algunos signos de la serie catatónica, que hacen pensar a veces en procesos esquizofrénicos catatónicos.

Aparte de este cuadro que puede catalogarse como patognomónico y típico otros síntomas pueden hacer su aparición. Se trata casi siempre de *síntomas oculares* de los que merecen mención los facomas descritos por VAN DER HOEVE (tumores planos de retina), alteraciones pigmentarias, angiectasias, neurocitofomas (papila en forma de mora), éstasis papilar (en los casos en que cualquier de las manifestaciones encefálicas sea del suficiente volumen para producir hipertensión intracraneal); otras alteraciones no se han descrito si no es raros casos que presentaban estrabismo (el caso que describo lo tiene)

y defectos de refracción. Con frecuencia presentan también diversos *estigmas degenerativos*, habiéndose descrito múltiples de ellos, tales como espina bífida, poli o sindactilia, hemihipertrofia, mano de simio, etc., etc.

La *exploración neurológica* puede ofrecer muy variados datos, que—como lógicamente se comprende—están en relación con la localización de las lesiones, aun cuando en buen número de pacientes no es posible obtener ningún hallazgo patológico. Pueden encontrarse parálisis diversas en distinta combinación; al inicio de la afección y durante casi toda ella es común la hipotonía generalizada, que se torna en hipertonia en las últimas fases. La exploración de la sensibilidad es difícil a causa del déficit psíquico que es común. A veces pueden descubrirse signos espástico-piramidales o cerebelosos atribuibles a la hipertensión intracraneal. El l. c. r. no suele estar alterado. JAKOVLEW y GUTHRIE estudiaron radiográficamente estos enfermos por medio de *ventriculografías* describiendo como patognomónica de esta afección la presentación en los ventrículos de unas imágenes semejantes a «gotas de cera». FORD refiere que últimamente se ha llamado la atención sobre la presencia de pequeñas áreas de densidad aumentada a a nivel de ventrículos que resultan a menudo visibles en las radiografías.

VII.—BARRAQUER, GISPER y CASTAÑER describen tres *formas clínicas*: la *forma frustrada* o incompleta que se caracteriza por la presentación de uno o dos síntomas aislados de los mencionados como patognomónicos, siendo el caso más frecuente la combinación adenoma sebáceo-ataques epilépticos con normal desarrollo mental; la *forma tumoral* es la que al síndrome patognomónico se asocia el síndrome de hipertensión intracraneal a consecuencia del excesivo desarrollo de una de las neoformaciones; y la *forma asociada a tumores extracerebrales* en retina, riñón, corazón, etc., pudiendo ser en ocasiones monosintomáticas, al no presentar más síntoma que el tumor en un órgano extranervioso determinado.

VIII.—Como se decía, el *diagnóstico* es sumamente fácil en los casos en que la triada sintomática (adenoma sebáceo-ataques epilépticos-debilidad mental) es ostensible. Puede presumirse la enfermedad cuando se presente uno solo de esos síntomas asociado al adenoma sebáceo. Si a la triada sindrómica se asocian alteraciones del fondo de ojo y antecedentes heredofamiliares homólogos el diagnóstico es decisivo, y si la radioscopia torácica aporta un agrandamiento blastomatoso de la imagen cardíaca, o la palpación abdominal aprecia un tumor renal u ovárico, el diagnóstico según PEDRO PONS y col., puede ser establecido «intra vitam» con toda seguridad. FORD da un gran valor en el diagnóstico a la presentación de opacidades radiológicas del cráneo. En lo que respecta al *diagnóstico diferencial* es difícil su distinción con otras idiocias congénitas debidas a malformaciones, debiendo basarse aquel en el síndrome citado. También ofrece lugar a dudas la forma tumoral, que puede confundirse, si la tria-

da sindrómica no es completa, con otro tipo de neoplasias intracraniales; en este caso la ventriculografía puede ser decisiva para el esclarecimiento del diagnóstico.

IX.—La *evolución* es asaz variable, aunque por lo común rápida, falleciendo jóvenes todos los pacientes (casi siempre antes de los veinte años) de afecciones intercurrentes o en «status epiléptico», ocurriendo el fallecimiento en el frenocomio en la inmensa mayoría de los casos. Ha de sentarse, por tanto, un mal *pronóstico*, que está en función, también de la ineficacia de todo tratamiento para corregir la esencia de la afección.

X.—Sobre el *tratamiento*, en lo etiológico nada en absoluto puede hacerse. Sintomáticamente se reducen nuestras armas a la habitual medicación barbitúrica o hidantoínica anticonvulsiva, a la trepanación descompresiva para atenuar la hipertensión endocraneal (en los casos en que ésta se presente) que amenaza con la ceguera y la muerte del paciente, y a la röntgenterapia para aminorar, en lo que sea dable, la posible proliferación tumoral. Los más idiotas o los que presenten trastornos psicóticos o de conducta deben ser internados en nosocomios, donde se vigilarán sus funciones vegetativas.

Comentarios clínicos de este caso.—Ante la presencia, en el caso que se comunica, de la triada sindrómica patognomónica, no existe duda—en mi opinión—sobre el diagnóstico de esta afección. Aparte de los síntomas principales, no ha sido posible encontrar ninguno de los otros que justifiquen las malformaciones de los órganos que se describen como frecuentes, a pesar del detenido estudio que se ha hecho del caso. Ello no quiere decir que las malformaciones de corazón (radioscopia torácica normal) y las de riñón (pielografía normal) no existan, pues, como se sabe, por su frecuentemente exiguo tamaño no son fáciles de diagnosticar en vida. En fondo de ojo nada se ha observado de lo generalmente descrito; apreciáronse en cambio unos «reflejos sedosos de retina» que no nos ha sido posible interpretar. Los análisis de laboratorio resultaron normales. Tan solo figuraba en mi intención la práctica de un ECG y un EEG, lo que no ha sido factible por carecer de los medios adecuados. Se ha observado en cambio en nuestro caso la casi nula replección ventricular de aire en la encefalografía, pudiendo apreciarse en ella «pequeñas áreas de densidad aumentada a nivel de los ventrículos» a las que tanto valor se da últimamente; GARCIN ya describió este hallazgo (y BUENO ITUERTE lo observó en el enfermo estudiado por él) como calcificaciones visibles en la dirección del ventrículo lateral, que revelan la presencia de espongioblastomas paraventriculares, como demostró el estudio anatómico del caso de LHERMITTE, HEUYER y MILLE. VOGT. En las pruebas de inteligencia se observa un déficit cuyos resultados ante el test demuestra que la enferma presenta un retraso que puede catalogarse como una *debilidad mental profunda* en los límites con la imbecilidad. Por lo que respecta al *adenoma sabáceo* que presenta puede considerarse como verdaderamente típico y los ataques epilépticos

tiformes aparecen—según se ha podido comprobar—con convulsiones generalizadas tónico-clónicas. Los *trastornos mentales* se reducen exclusivamente a la esfera de la *conducta*, y se caracterizan por eretismo, inestabilidad, tendencia a la travesura, mentira e impertinencia; el RORSCHACH aportó datos sobre su debilidad mental, epilepsia, eretismo, distraibilidad y sintonía con el ambiente. En laborterapia da algún rendimiento, irregular por lo demás, en tareas de limpieza.

Otros síntomas destacados no se han puesto aun en evidencia, en cambio sí se observaron signos superficialmente comentados por otros autores. Tales, p. ej., son: las *manchas pigmentarias* en forma de acromías vitiligoides que están —como puede observarse en la foto 2— muy extendidas, los *fibromas subungueales* en mano y pié izquierdos, el *pié plano*, que no he visto descrito en ningún caso, el *estrabismo convergente y leve nistagmus*, de los cuales este último tampoco he encontrado que haya sido observado con anterioridad, el *predominio izquierdo de la motilidad* y, por último, los «*reflejos sedosos de retina*» cuya significación no se nos alcanza.

Los antecedentes familiares fueron insuficientemente estudiados por las circunstancias que concurren en esta enfermita. Al menos se sabe que *una hermana* padece, cuando menos, *ataques epilécticos*.

Es interesante comentar que esta afección es sumamente rara en nuestra Provincia, en lo que me ha sido dable comprobar personal y estadísticamente, y en mis comentarios con otros compañeros. Este hecho es digno de ser recalcado por el importante papel que la herencia juega en la aparición de la enfermedad y por el funesto pronóstico y desagradecido tratamiento de la misma.

RESUMEN

Se presenta un caso de esclerosis tuberosa (afección que se ha mostrado excepcional en nuestra Provincia en los 25 años de observación psiquiátrica), a partir del cual se hacen algunas consideraciones clínicas sobre esta malformación y unos comentarios sobre el caso objeto de esta publicación.

BIBLIOGRAFIA

- BARRAQUER, GISPERT Y CASTAÑER.—Tratado de enfermedades nerviosas. I Ed. Edit. Salvat. 1940, Pág. 680.
 BUENO ITUARTE, R.—Un caso de esclerosis tuberosa.—Bol. del Inst. de Pat. Med.—Vol. I, n.º 4, Abril 1946, 67.

- BUMKE, O.—Tratado de las enfermedades mentales. Edit. F. Seix. II Ed. 1923, pág. 1019.
- CURSCHMANN-KRAMER.—Tratado de las enfermedades del sistema nervioso. Edit. Labor. 1932. Pág. 617.
- DICKERSON, W. W.—Presentación familiar de la esclerosis tuberosa. Arch. of. Neur. and Psych. 65, 6, 1951.
- EDITORIAL.—Alteraciones radiográficas de la esclerosis tuberosa. Rev. Clí. Esp. Tom. L. n.º 4, 31. VIII. 53, pág. 316.
- FEER.—Tratado de las enfermedades de los niños. VIII Ed. esp. Edit. M. Marín. 1947. Pág. 446.
- FORD.—Enfermedades del sistema nervioso en la infancia, niñez y adolescencia. Ed. argent. de Edit. Vallardi. 1953. Pág. 1047.
- KLOOS, G.—Grundriss der Psychiatrie und Neurologie. II Auflage. Verlag R. Müller, München. 1951. Pág. 349.
- MIRA Y LOPEZ, E.—Psiquiatría. III Ed. Edit. El Ateneo. Buenos Aires, 1946. Pág. 709.
- PEDRO-PONS, FARRERAS, LEY (A.) y TOLOSA.—Tratado de Patología y Clínica Médicas. Edit. Salvat. 1952. Tomo IV. Pág. 518 y 1206.
- RUSSELL BRAIN.—Recientes adquisiciones en Neurología.—Edit. Morata. 1931. Pág. 455.
- SOLE-SAGARRA, J. y LEONHARD, K.—Manual de Psiquiatría. Edit. Morata. 1953. Pág. 640.
- VALLEJO NAGERA, A.—Tratado de Psiquiatría. I Ed. Edit. Salvat. 1944. Pág. 445 y 464.

¡¡ALIMENTARSE
SIN COMER!!

GLUCODULCO

Un gramo de este preparado rinde 4 calorías.

Una cucharadita, bien colmada, de las de café (5 gramos), produce 20 calorías.

Una cucharada grande, bien colmada (15 gramos), produce 60 calorías.



YA SE COMPRENDE, POR LO TANTO, SU ELEVADO VALOR ALIMENTICIO, PUES 150 GRAMOS DIARIOS (TRES TOMAS 50 GRAMOS) CON ZUMO DE FRUTAS, INFUSIONES O AGUA, APORTAN 600 CALORIAS, SIN SOBRECARGAR EL TUBO DIGESTIVO NI ORIGINAR GLUCOSURIA

Productos Farmacéuticos "FAES"

APARTADO 555 **BILBAO**