

SÍNDROMES NEUROLÓGICOS

SÍNDROME DE ACROPARESTESIAS

Sinonimia

S. de acroparestesia nocturna. S. de acroparestesia de Schultz. S. de acroparestesia del sueño.

Sindromografía

Clínica

Más frecuente en la mujer adulta aunque puede observarse en ambos sexos. Este síndrome se caracteriza por una anormal sensación de entumecimiento, hormigueo, quemazón, dolor punzante o ardiente, tensión, compresión u otras sensaciones desagradables en las manos, menos frecuentemente en los pies, que desaparecen con el frotamiento y la presión, lo que permite restaurar la sensibilidad normal. El paciente tiene la sensación de que los dedos de las manos y pies están dormidos.

Se ha observado atrofia de los músculos abductor corto y oponente del pulgar.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a la compresión de un nervio. Se observa en el síndrome del túnel carpiano, tumores de la médula espinal, hernia discal y síndrome de la costilla cervical.

También se ha observado en la artritis reumatoide, mixedema, acromegalia y mieloma múltiple.

Bibliografía

Padilla, T.; P. Cossio: Semiología del sistema nervioso. 4ta. ed., Buenos Aires, El Ateneo, 1944. p.321.

Grinker, R.R. and A.L. Saks: Neurology. ed.6, Springfield, Thomas, 1966.

SÍNDROME DE ADIE-CRITCHLEY

Sinonimia

S. de Fulton. S. de la prensión forzada. S. del área premotora.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por que cuando se coloca un objeto en la palma de la mano del paciente, este

lo agarra en forma perseverante sin soltar. Un equivalente motor semejante se produce al estimular la planta del pie y aparece el signo del abanico (respuesta al reflejo plantar con la separación de los dedos).

Sindromogénesis y etiología

Se debe a un tumor del giro frontal superior contralateral. Adie y Critchley atribuyen al fenómeno de la prensión forzada un valor localizador, correspondiente al área 6 de Brodmann del lado opuesto. Fulton considera el signo del abanico como localizador en esta área en la que radicaría asimismo el centro reflejo de la prensión.

Bibliografía

Grinker, R.R. and A.L. Saks: Neurology, ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

Walsh, F.M.R.: "On the 'syndrome of the premotor cortex' (Fulton) and the definition of the terms 'premotor' and 'motor': with a consideration of Jackson's views on the cortical representation of movements." Brain, 58:49-80, 1935.

SÍNDROME ADVERSO

Sinonimia

S. de la rotación compulsiva. Epilepsia adversa premotora.

Sindromografía

Clínica

Movimientos de rotación contralateral de la cabeza, miosis homolateral. Rotación compulsiva cuando el paciente intenta avanzar hacia adelante. Puede estar acompañada de nistagmo.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome adverso es consecutivo a la ablación quirúrgica del área de Brodmann del lóbulo frontal.

Bibliografía

Eslinger, P. J. and A.R. Damasio: "Severe disturbance of higher cognition after bilateral frontal lobe ablation." Neurology, 36:1731, 1985.

SÍNDROME DE AFASIA DE BROCA

Sinonimia

S. de afasia motora cortical. S. de afasia motora total. S. de afasia expresiva o ejecutiva.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por una pérdida del componente motor de la palabra y conservación del sensorial. Existe una mudez verbal con imposibilidad de hablar espontáneamente, de repetir lo oído,

y de leer en voz alta. En ocasiones el paciente tiene escasos restos lingüísticos (palabras breves, sílabas o fonemas aislados) que se pronuncian cuando intenta expresarse verbalmente. Se conserva el lenguaje emocional. Se acompaña de agrafia (imposibilidad de escribir espontáneamente o al dictado).

Sindromogénesis y etiología

La causa primaria es una lesión del tercio posterior del giro frontal inferior (área de Broca) del hemisferio dominante. El área de Broca es adyacente a la corteza motora inferior, por esto la afasia motora puede asociarse a cierto grado de paresia de la mano y de la hemicara derecha y en ocasiones a una apraxia bucofacial, por lo cual el paciente es incapaz de guñar un ojo, silbar o toser.

Todos los trastornos que afectan el hemisferio dominante pueden producir afasia: tumores, abscesos y hemorragias, pero la causa más frecuente es un infarto del territorio de la arteria cerebral media.

Bibliografía

- Alexander, M.P.; M.A. Schmith: "The aphasia syndrome of stroke in the left anterior cerebral artery." Arch. Neurol., 37: 97, 1980.
Broca, P.: "Sur le siege de la faculté du langage articulé, avec deux observations d'aphémie." Bull. Soc. Anat. Paris, 36:330-357, 1861.
Damasio, A.R.: "The neurologic basis of language." Ann. Rev. Neuroc., 7:127, 1984.
Damasio, H. and A.R. Damasio: "The anatomical basis of conduction aphasia." Brain, 103:337, 1980.

SÍNDROME DE AFASIA DE WERNICKE

Sinonimia

S. de afasia sensorial total. S. de Pick-Wernicke-Bastion S. temporoparietal.

Sindromografía

Clínica

En la afasia de Wernicke se engloba una variedad de síndromes producidos por lesiones de las estructuras perisilvianas posteriores o de las regiones temporal posterior, parietal y occipital irrigadas por la arteria cerebral media.

Se caracteriza por una alteración de toda la gama del comportamiento idiomático. Cuando la lesión asienta en el lóbulo temporal, el trastorno principal es más evidente en el lenguaje; por el contrario, cuando se afecta la región parietoccipital la palabra escrita es la más afectada.

Esta afasia se caracteriza por ser fluida, se afectan los esfuerzos en el habla y la escritura para la comunicación, acompañados de una incapacidad para la comprensión visual y auditiva (afasia central). Cuando se lee, el paciente puede repetir en voz alta y copiar, pero al hacerlo repite las palabras escuchadas con pronunciación defectuosa como si fuera un eco, en cambio suele ser sumamente locuaz, como si tuviera una excesiva permeabilidad verbal (logorrea) aunque comete múltiples equivocaciones (disfasia), emplea una palabra por otra (parafasia verbal) o cambia sílabas (parafasia silábica) o altera letras de la palabra (parafasia literal); otras veces repite fonemas o sílabas (perseveraciones).

Cuando la parafasia es muy acentuada habla una jerga ininteligible (jergonofasia). Hay casos en los que el paciente no se da cuenta de los defectos del lenguaje (anosognosia). En los

casos graves el paciente farfulla una serie de sílabas incomprensibles, no puede repetir en voz alta. La lectura resulta imposible (alexia) o es muy difícil (dislexia), cuando lee en voz alta confunde palabras, sílabas o letras (paralexia). Existen dificultades para escribir (disgrafia). A veces va acompañado de dificultad en la comprensión y reproducción de la música (amusia) y de perturbación en la mímica y gesticulación (dismimia). En los casos más graves, hace trazos ilegibles en una página intentando escribir. En sus formas más leves o después en la evolución de la enfermedad, el habla se asemeja a la de una persona cansada o distraída y la anomalía sólo es detectada por las pruebas del lenguaje. No hay trastorno motor, pero el síndrome puede estar acompañado de hemianopsia.

Exámenes paraclínicos

Tomografía axial computadorizada y Resonancia nuclear magnética. Son de gran utilidad para localizar la lesión y la extensión de la misma.

Arteriografía. No es confiable porque la oclusión arterial debida a una embolia cerebral, difícilmente muestra el émbolo, porque ya se ha desintegrado o ha sido llevado a ramas más pequeñas.

Pruebas con radionúclidos. El rastreo cerebral con sustancias radiactivas sólo es útil en lesiones extensas.

Sindromogénesis y etiología

Se considera que toda afección que al actuar sobre el cerebro produzca lesiones o destruya las zonas correspondientes a los centros corticales de los analizadores del lenguaje, puede ocasionar un síndrome afásico.

En consecuencia puede ser producido por: isquemia cerebral transitoria, infarto cerebral por oclusión de la cerebral media y posterior izquierda, hemorragias extensas, tumores o grandes traumatismos.

Las lesiones, con su mayor parte, se localizan en la región perisilviana del hemisferio cerebral dominante, izquierdo en los individuos diestros (dextrómanos); sólo en un 10 % asientan en el hemisferio derecho y en esos casos afectan el tercio posterior de la primera circunvolución temporal (giro temporal superior) y la región vecina del pliegue supramarginal y de la circunvolución transversa.

Bibliografía

- Damasio, A.R. and N. Geschwind: "The neural basis of lenguaje." Ann. Rev. Neurosc., 7:127, 1984.
Wernicke, K.: "Der aphasische symptomekomplex." Breslau, M. Cohn und Weigert, 1874.

SÍNDROME DE AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO

Sindromografía

Clínica

La agenesia del cuerpo calloso puede acompañarse de frente prominente y ojos profundos (enoftalmos). También ha sido reportada microcefalia. Este síndrome se acompaña a veces de idiocia y epilepsia.

Por lo general los enfermos presentan un déficit intelectual grave, especialmente de la capacidad de abstracción y reducción de la capacidad de concentración. Alteraciones de la coordinación, bilateral.

Exámenes paraclínicos

Tomografía axial computadorizada y Ultrasonido. Son fundamentales para hacer el diagnóstico.

Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por una agenesia parcial o total del cuerpo calloso y constituye una malformación congénita, casi siempre es un hallazgo de autopsia que puede coexistir con otras malformaciones. Obedece a múltiples etiologías genéticas y forma parte de síndromes polimalformativos, sin embargo, se ha reportado en forma aislada con evidencias de herencia autosómica recesiva.

El defecto básico es desconocido.

Bibliografía

- Alpers, B. J. and F.C. Grant: "The clinical syndrome of the corpus callosum." Arch. Neurol. & Psychiat., 25:67-86, 1931.
- Shapira, Y. and T. Cohen: "Agenesis of the corpus callosum in two sisters." J. Med. Genet., 10:266-269, 1973.
- Young, I.D. *et al.*: "Agenesis of the corpus callosum and macrocephaly in siblings." Clin. Genet., 28:225-230, 1985.

SÍNDROME DE ALEXANDER

Sinonimia

S. de degeneración fibrinoide de astrocitos. Leucodistrofia dismielogénica con megalobarencefalia. Neuropatía hialina.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome prevalece en el sexo masculino y comienza en la infancia. Evoluciona con idiocia y retardo mental manifiesto.

Se observa un síndrome piramidal y, frecuentemente, convulsiones. Lo más característico es la megalocefalia temprana y progresiva.

Sindromogénesis y etiología

Existe una leucodistrofia congénita y familiar. Parece ser que el proceso es secundario a un trastorno en la formación de la mielina que sobreviene en el período fetal, lo que ocasiona grandes cambios destructivos de la sustancia blanca cerebral más intensa en los lóbulos frontales.

Es de etiología genética con herencia autosómica recesiva. El defecto básico no se conoce.

Bibliografía

- Alexander, W. S.: "Progressive fibrinoid degeneration of fibrillary astrocytes associated with mental retardation in a hydrocephalic infant." Brain, 72:373-381, 1949.

SÍNDROME DE ALPERS

Sinonimia

Degeneración progresiva difusa de la sustancia gris cerebral. Polioidistrofia cerebral progresiva infantil. S. de Christensen-Krabbe.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por convulsiones, mioclonos, coreoatetosis, demencia y ataxia cerebelosa.

Sindromogénesis y etiología

Se considera producido por anoxia como secuela de traumas. Estas lesiones originan cambios degenerativos de la capa media de la sustancia gris cerebral que pueden estar presentes también en los núcleos basales y en la corteza cerebelosa.

Bibliografía

- Alpers, B. J.: "Diffuse progressive degeneration of the gray matter of the cerebrum." Arch. Neurol. & Psychiat., 25:469-505, 1931.

SÍNDROME DE ANEURISMA DE LA ARTERIA CARÓTIDA INTERNA

Sinonimia

S. del *foramen lacerum* (agujero rasgado anterior o hendidura esfenoidal).

Sindromografía

Clínica

La ruptura de un aneurisma en la carótida interna puede originar un síndrome que, de acuerdo con su localización en el trayecto extracranial o extracavernoso de la arteria, se presenta con tres variedades clínicas:

1. Si evoluciona hacia la línea media produce síntomas de tumor hipofisario: hemianopsia bitemporal homónima por toma del par craneal II (nervio óptico); pocas veces origina un cuadro clínico de hipopituitarismo anterior.
2. Cuando crece hacia adelante se produce pérdida de la visión por toma del par craneal II. Son raras las manifestaciones compresivas.
3. Si tiene un desarrollo posterior (variedad más frecuente) determina afectación del par craneal III (nervio oculo-motor).

En su trayecto intracavernoso rara vez sufre ruptura y cuando esto ocurre, afecta los pares craneales III, IV, VI y la rama oftálmica del trigémino.

Se encuentra discreto exoftalmos por trastornos de la circulación venosa orbitaria que drena en el seno cavernoso. En ocasiones se percibe un soplo en la región frontal y especialmente en el ojo.

Hay parálisis unilateral de los músculos extrínsecos del ojo, ptosis palpebral, estrabismo divergente. Midriasis y pérdida de los reflejos pupilares a la luz y la acomodación, dolor ocular y/o en la cara (por compresión del ganglio trigeminal); cefalea tipo migraña.

La ruptura del aneurisma sorprende, generalmente, al paciente durante los esfuerzos físicos (defecación, tos, coito). Se manifiesta por la aparición de cefalea brusca con pérdida temporal de la conciencia de unos minutos de duración o convulsiones. Los síntomas dependen de la presión intracraneal, de la presencia o no de hematoma, isquemia e hidrocefalia aguda.

Posteriormente se producen signos de irritación meníngea: rigidez de nuca, hemorragias prerretinianas, papiledema e ingurgitación yugular.

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo. Erosión de la silla turca y, en ocasiones, agrandamiento del fondo de la misma.

Tomografía axial computadorizada. Es el método de elección, demuestra la presencia, tamaño y localización de la hemorragia.

Resonancia magnética nuclear. Mucho más sensible para hacer el diagnóstico diferencial.

Sindromogénesis y etiología

La lesión degenerativa de la túnica media elástica, distiende gradualmente las paredes arteriales y conduce a la formación del aneurisma.

Se debe a malformaciones vasculares congénitas (la más frecuente), enfermedades vasculares degenerativas: aterosclerosis. También puede ser ocasionada por la sífilis vascular y arteritis embólica infecciosa como complicación de las endocarditis agudas y subagudas (*Streptococcus viridans*).

Bibliografía

- Dailey, E. J.; J. A. Holloway; R.E. Murto, *et al.*: "Evaluation of ocular signs and symptoms in cerebral aneurysm." Arch. Ophthal. (Chicago), 71:463-474, 1964.
- Fisher, C. H. *et al.*: "Cerebral vasospasm with ruptured saccular aneurysm: The clinical manifestation." Neurosurg., 1:245, 1977.
- Hopkins, L.N.; D.M. Long (eds.): Clinical management of intracranial aneurysm. Raven Press, New York, 1982.
- Mckissoch, W. *et al.*: "An analysis of the result of treatment of ruptured intracranial aneurysm. A report of 722 consecutive cases." J. Neurosurg., 17: 762, 1960.
- Toole, J F.: Cerebrovascular disorders. Raven Press, New York, 1984.
- Wilkins, R. H.: "Natural history of intracranial vascular malformation: A review." Neurosurg., 16:421, 1985.

SÍNDROME DEL ÁNGULO PONTOCEREBELOSO

Sinonimia

Tumor del ángulo pontocerebeloso. S. de Cushing II. S. cerebeloso heterolateral.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se inicia casi siempre con síntomas vestibulares o cocleares (toma del par VIII o nervio vestibulococlear) que originan: vértigos, zumbido de oídos, sordera, trastornos del equilibrio y nistagmo. Pérdida de la audición unilateral progresiva y acúfenos.

Hay abolición del reflejo corneal homolateral debido a la toma del par craneal V o trigémino; al principio sólo se observa cuando el enfermo se encuentra en decúbito lateral acompañado de parestesias dolorosas y trastornos de la sensibilidad en el territorio de inervación del trigémino. Desviación de la mandíbula hacia el lado afectado al abrir la boca y parestesias faciales periféricas. Estos síntomas son ocasionados por lesión del par VII o facial.

Eventualmente puede haber toma de los pares craneales IX y X y en ocasiones del XI.

Hay síntomas cerebelosos (compresión del hemisferio cerebeloso vecino): dismetría, temblor, ataxia (más frecuentemente en miembros inferiores), nistagmo y adiadococinesia. La compresión del puente y la médula oblongada puede producir síntomas piramidales contralaterales.

Pueden estar presentes los síntomas de hipertensión endocraneal aunque "generalmente" de forma tardía: cefalea y vómitos. Existen algias características localizadas en el occipucio y en la nuca, más intensas en el lado de la lesión.

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo. A nivel de la porción petrosa del temporal se aprecia distensión del poro acústico interno y descalcificación de la punta del peñasco en posiciones de Stenvers y Towne que permiten la comparación de las imágenes de ambos peñascos.

Audiometría. Alteración de los potenciales evocados auditivos troncoencefálicos (puede haber resultados falsos positivos).

Tomografía axial computadorizada. Cuando el tumor es extracanalicular grande. Resonancia nuclear magnética. Muestra imágenes más precisas.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a lesiones neoplásicas como neurinoma del acústico, la causa más frecuente; y a trastornos vasculares, menos frecuente.

Bibliografía

- Acers, T. E. and R. Tenney: "Ocular symptomatology of posterior fossa tumors." Amer. J. Ophthal., 65:872-876, 1968.
- Graws, J.E. *et al.*: "Cerebrovascular complications in patients with cancer." Medicine, 64:16, 1985.
- Hort, A. *et al.*: "Acoustic tumors: Atypical features and recent diagnostic test." Neurology, 33:211, 1983.
- Keschner, M. and M. Grossman: "Cerebellar symptomatology evaluation on the basis of intracerebellar and extracerebellar lesions." Arch. Neurol. Psychiat., 19:78-94, 1928.

SÍNDROME DE ANTON-BABINSKI

Sinonimia

S. de asomatognosia unilateral. S. de anosognosia.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por que el paciente que padece una parálisis parcial o una hemiplejía, se muestra indiferente o inconsciente de los trastornos que presenta, lo que puede manifestarse de diferentes formas, a veces actúa como si nada le importase, lo que incluye un defecto sensitivo somático, así como la negación conceptual de la parálisis, negligencia y hasta alteración de la percepción visual de ese hemisferio (hemisomatognosia) y embotamiento cerebral. Estos trastornos se asocian habitualmente a otras anormalidades, por ejemplo: el paciente se muestra somnoliento, desatento, desinteresado y con grados variables de confusión general con indiferencia ante el fracaso, o sentimiento de haber perdido algo, ilusiones visuales y táctiles al tocar la zona afectada, alucinaciones de movimiento y aloestesia (la estimulación de un lado puede ser percibida por el lado contrario).

Puede combinarse con hemianopsia homónima o falta de atención visual, negligencia de una parte del cuerpo al vestirse (apraxia), reconocimiento de estímulos simultáneos y bilaterales (extensión sensorial), desviación de la cabeza y de los ojos hacia el lado de la lesión, así como torsión del cuerpo en la misma dirección.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a lesiones de la corteza cerebral y sustancia blanca del lóbulo parietal derecho (no dominante) que se extiende en grado variable a las áreas frontales motoras y a los lóbulos temporal y occipital. Cuando la lesión asienta en el hemisferio izquierdo, estos trastornos raramente se observan en parte porque la presencia de afasia no permite explorar adecuadamente otras funciones del lóbulo parietal.

Bibliografía

Zee, O. S. and R. J. Leigh: Disorders of ocular movement. F.A. Davis Co., Philadelphia, 1983.

SÍNDROME DE APRACTOGNOSIA

Sinonimia

S. parietooccipital derecho. Dispraxia. Agnosia de utilización.

Sindromografía

Clínica

Es conveniente aclarar el significado de apraxia (a: partícula privativa; praxis: acción): Imposibilidad de realizar actos (movimientos adoptados hacia un fin) a pesar de conservar la integridad motriz (sin que exista ataxia ni parálisis) y la psíquica (sin alteración mental ni perceptiva), que impida comprender el acto o percibir sus elementos.

Clasificación de las apraxias (según Liepman):

1. Apraxia motora. Puede ser ideocinética y cinética de los miembros.

En la *apraxia motora ideocinética* se conservan intactos los engramas motores. El trastorno reside entre estos y las restantes partes del cerebro (interrupción entre los centros de ideación y de los miembros). Hay una imposibilidad de realizar actos complicados (hacer un nudo de corbata, encender un cigarro). A veces existe perseveración (realización estereotipada de algún movimiento elemental).

Casi siempre está localizada (un miembro, o todo un lado).

La *apraxia motora cinética de los miembros* se produce por trastorno o alteración de los engramas motores. El individuo tiene la representación mental precisa y ordenada de los diferentes movimientos que componen el acto a realizar; esto es, la fórmula cinética, pero los miembros encargados de ejecutarlos no lo pueden hacer.

No puede realizar ni siquiera los movimientos más elementales. Si se le ordena coger un vaso de agua, llevará su mano por encima del mismo, pero no lo podrá agarrar. Recuerda al niño que aprende a ejecutar por primera vez un movimiento nuevo para él.

2. Apraxia ideatoria. Los engramas motores permanecen inalterados, pero el paciente no tiene la representación mental precisa del acto a ejecutar. Es producida por trastornos intelectuales en la esfera de la memoria: atención, gnosia, asociación, etc. Al indicársele que encienda un cigarro, o lo lleva a los labios y trata de fumarlo sin haberlo encendido o trata de encender el fósforo con el cigarro. Parece que tiene una falta de atención. Es de tipo central, afecta todo el cuerpo (agnosia de utilización).

Una variante de este tipo de apraxia es la *apraxia amnésica* en la cual el paciente no puede realizar los actos por iniciativa

propia, pero sí cuando los realiza por imitación. Otra variante es la *apraxia constructiva*, en ella el paciente puede reconocer pero no reproducir las figuras que se le muestran.

Sindromogénesis y etiología

Las causas más frecuentes son: hemorragias, trombosis y embolias a nivel de las arterias cerebrales anterior, media, posterior y sus ramas. Es más frecuente en el hemisferio cerebral izquierdo (en los dextrómanos) y en la región parietal (giro supramarginal y giro angular); lesiones del cuerpo caloso, apraxia de la cara; a nivel del cuerpo, miembros superiores, y a nivel del esplenio del cuerpo caloso, miembros inferiores.

Bibliografía

Hecaen, H.; W. Pennfield; C. Bertrand *et al.*: "The syndrome of apractognosia due to lesions of the minor cerebral hemisphere." A.M.A. Arch. Neurol. Psychiat., 75:400-434, 1956.

SÍNDROME DE ARACNIDISMO POR PICADURA DE VIUDA NEGRA

Sinonimia

S. de latrodictismo por picadura de viuda negra.

Sindromografía

Clínica

Después de ser picado por la araña conocida como Viuda Negra, el paciente presenta una excitabilidad nerviosa difusa, central y periférica, que se manifiesta por convulsiones y contracturas, cefalea, hipertensión y vasoconstricción. En el sitio de la picadura se presenta dolor y entre los 15-60 min se advierte un eritema en torno al diminuto punto de la picadura, así como calambres que se diseminan gradualmente y que pueden afectar los miembros y el tronco.

Se produce un abdomen "en tabla", pero no doloroso a la palpación, acompañado de náuseas, vómitos, cefalea, sudación, hiperreflexia, contorsiones, temblor de manos y pies y, en ocasiones, hipertensión sistólica, con gran agitación por el intenso dolor.

Pueden presentarse trastornos de la visión y del lenguaje, así como *distress* respiratorio.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome se debe a la picadura de la araña Viuda Negra hembra (*Latrodectus mactans* o *botonoide*). La sustancia que origina el cuadro clínico es una proteína neurotóxica del veneno inoculado por la araña, que se une a las terminaciones nerviosas presinápticas y libera los transmisores allí contenidos. La despolarización posináptica causa calambres musculares en el miembro afectado que más tarde se generalizan.

Bibliografía

Key, G. F.: "A comparison of calcium gluconate and methocarbamol on the treatment of latrodectism." Am. J. Trop. Hyg., 30:273, 1981.

Kobernick, M.: "Black widow spider bite". Am. Farm. Physician, 29:241, 1984.

SÍNDROME DE ARÁN-DUCHENNE

Sinonimia

S. de atrofia de Arán-Duchenne. S. de atrofia muscular mielopática. S. de esclerosis lateral amiotrófica de Charcot.

Sindromografía

Clínica

Los síntomas predominan en los varones, en la cuarta o sexta década. Hay debilidad simétrica en los músculos pequeños de las manos, particularmente los interóseos, eminencia tenar e hipotenar. Aparecen rápidamente fibrilación y atrofia, esta se extiende gradualmente a músculos de brazos, hombros y tronco. Generalmente hay fasciculaciones.

Exámenes paraclínicos

Cualquiera de ellos que se investigue da resultados negativos.

Sindromogénesis y etiología

Se han descrito al menos tres formas autosómicas recesivas:

1. Esclerosis lateral amiotrófica juvenil en la que se sugiere un defecto de reparación del ADN.
2. Esclerosis lateral amiotrófica concomitante con demencia juvenil.
3. Esclerosis lateral amiotrófica con cuerpos de poliglucanos.

También se han identificado tres formas autosómicas dominantes:

1. Esclerosis lateral amiotrófica con pérdida progresiva y rápida de la función motora. Los cambios patológicos se limitan a las células del asta anterior del haz piramidal.
2. Esclerosis lateral amiotrófica-Parkinson y demencia.
3. Esclerosis lateral amiotrófica con demencia.

La heterogeneidad clínica sugiere heterogeneidad genética y de la patogénesis.

Bibliografía

- Arán, F. A.: "Recherches sur une maladie non encore decrit du systeme musculaire (atrophie musculaire progressive)." Arch. Gen. Med. Paris, 24:172-214, 1850.
- Duchenne, G. B.: "Etude comparee des lesions anatomique dans l'atrophie musculaire progressive et dans la paralysie generale." Union Med. Prat. Fr., 7:202, 1853.
- Erbsloh, F.; K. Kunze; B. Recke *et al.*: "Die myatrophische Lateralsklerose, Klinische, elektromyographische und bioptisch-histologische Untersuchungen an 112 Kranken." Deutsch. Med. Wschr., 83:1131-1141, 1968.

SÍNDROME DE ARNOLD-CHIARI

Sinonimia

Malformación de Arnold-Chiari. S. de impresión basilar. S. de Arnold-Chiari-Celand.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome afecta a ambos sexos, incide principalmente en los niños que presentan espina bífida, especialmente lumbar.

Aunque Chiari lo dividía en cuatro tipos, en la actualidad se ha restringido a los tipos I y II de Chiari, o sea, la malformación bulbocerebelosa sin mielomeningocele (tipo I) y con mielomeningocele (tipo II). El tipo III es un meningoencefalocele occipital y el tipo IV (dudosa) es una hipoplasia cerebelosa.

En el *tipo I* (sin meningocele), los síntomas neurológicos pueden aparecer en la adolescencia o hacia la tercera o cuarta década de la vida. Los síntomas pueden ser producidos por aumento de la presión intracraneal, ataxia cerebelosa progresiva o siringomielia; o el paciente puede presentar trastornos de tipo cerebeloso y de los últimos pares craneales (bulbo y médula) y cefalea. En un 25 % de los casos presenta cuello corto o «cuello de toro».

En el *tipo II* (con mielomeningocele) la sintomatología es producida por la hidrocefalia debido a la compresión de las estructuras ectópicas sobre las vías de circulación del líquido cerebrospinal, así tenemos: cefalea cervicooccipital, vómitos, trastornos visuales (diplopía), afectaciones de las vías largas motoras (parálisis de los miembros), ataxia, toma de los últimos pares craneales (estridor laríngeo, fasciculaciones de la lengua, parálisis ester-nocleidomastoidea, debilidad facial, sordera).

Exámenes paraclínicos

Mielografía opaca. Muestra imágenes radiológicas características que corroboran el diagnóstico.

Angiografía. Revela el desplazamiento de las arterias cerebelosas posteroinferiores.

Líquido cefalorraquídeo. Aumento de la presión y de las proteínas en algunos casos.

Sindromogénesis y etiología

Es producido por anomalías congénitas, posiblemente multifactoriales de la base del cerebro, entre las más frecuentes están:

1. Extensión de una lengüeta de tejido cerebeloso posterior a la médula oblongada y a la médula espinal dentro del canal cervical.
2. Desplazamiento de la médula oblongada y parte del cuarto ventrículo dentro del canal cervical.

Este síndrome también puede estar acompañado de otras alteraciones de la morfología del sistema nervioso central como son: alargamiento de la protuberancia y la médula oblongada y estrechamiento del acueducto de Silvio; oclusión del agujero occipital, oclusión de la cisterna magna, y los agujeros de Luschka y de Magendie abiertos al canal cervical.

Pueden coexistir anomalías del desarrollo del cerebro (polimicrogiria) y una extensión de la médula hasta el sacro, malformaciones óseas: agujero occipital amplio y proyectado hacia atrás, aplanamiento de la base del cráneo (platibasia) o un agujero occipital poco desarrollado. Casi siempre se acompaña de mielomeningocele y es frecuente una hidromielia de la médula cervical.

Bibliografía

- Arnold, J.: "Myelocyste, Transposition von Gewebskeimen und Sympodic." Beitr. z. Path. Anat. u.z. allg. Path., 16:1-28, 1894.
- Chiari, H.: "Ueber VeranderIngen des Kleinhirns inflge von Hydrocephalie des Grosshirns." Deutsche Med. Wschr., 17:1172-1175, 1891.

Vinken, D. J.: "Congenital malformations of the spine and spinal cord." Handbook of Clinical Neurology, vol. 32, American Elsevier Publ. Co., New York, 1978.

SÍNDROME DE ARTERIA CARÓTIDA REDUNDANTE

Sinonimia

S. de obstrucción intermitente de la carótida interna. S. de hemiparesia transitoria.

Sindromografía

Clínica

Vértigo, hemiparesia transitoria o pérdida de la visión de un ojo al girar la cabeza a un lado, que desaparecen al volver la cabeza a la posición media.

Examen físico. Se comprueban los síntomas anteriores.

Exámenes paraclínicos

Doppler carotídeo.
Arteriografía.

Sindromogénesis y etiología

Se produce por una tortuosidad de la carótida. Al girar la cabeza el vaso se retuerce y se obstruye.

La causa es una posible malformación congénita o dilatación y tortuosidad adquirida de la arteria.

Bibliografía

Kellog, D. R. and L. L. Smith: "Recurrent monocular blindness due to a redundant carotid artery." Arch. Surg., 95:908-910, 1967.
Quattelbaum, J. K.; E.T. Upson and R. L. Neville: "Stroke associated with elongation and kinking of the internal carotid artery: report of three cases treated by segmental resection of the carotid artery." Ann. Surg., 150:824-832, 1959.
Riser, M.; J. Geraud; J. Ducoudray *et al.*: "Dolicho-carotide interne avec syndrome vertigineux." Rev. Neurol., 85:145-147, 1951.

SÍNDROME DE LAS ARTERIAS CARÓTIDAS

Sindromografía

Clínica

Este síndrome puede originar dos cuadros clínicos según la intensidad de la lesión: estenosis u oclusión.

Si se produce la estenosis son frecuentes las alteraciones transitorias, siendo lo más característico la pérdida de la visión monocular ipsilateral. Son comunes los episodios de trastornos sensitivos y paresias de los miembros superior, inferior o de la cara del lado opuesto, que en ocasiones pueden llegar a producir hemiplejía y trastornos hemisensoriales, que retornan a la normalidad en minutos, horas o días. Este cuadro puede acompañarse de disartria cuando está involucrado el hemisferio dominante.

La oclusión puede ocurrir en forma asintomática o estar precedida por manifestaciones transitorias que culminan en un ataque cerebral. El 50 % de los pacientes no presenta manifestaciones previas.

Puede estar afectada la corteza motora o sensorial, lo que ocasiona trastornos motores y sensitivos del hemicuerpo contralateral, incluyendo la cara. Si está involucrado el hemisferio dominante se acompaña de trastornos del lenguaje. Un tercio

de los pacientes presenta dolor frontal u orbitario ligero o severo ipsilateral o en ocasiones contralateral. Aproximadamente el 15 % desarrolla un síndrome de Horner.

Examen físico. La palpación fuerte de la arteria carótida en el cuello no es aconsejable por la posibilidad de desprendimiento de un coágulo intraarterial. La palpación ligera constata pérdida del pulso, que puede ser complementada por la ausencia de pulso en las arterias facial y temporal superficial, cuando la oclusión se produce a nivel de la bifurcación de la arteria carótida común.

En la estenosis de la arteria carótida interna se puede escuchar un soplo carotídeo a nivel de la bifurcación, que se localiza colocando el estetoscopio a nivel del borde superior del cartílago tiroideo. En la estenosis severa de la carótida interna, a su paso por el seno cavernoso, es posible escuchar un soplo a nivel de la órbita que también puede aparecer cuando está ocluida la carótida interna contralateral, en este caso debido a la circulación arterial colateral compensatoria.

La presión retiniana diastólica en un lado (determinada por dinamometría oftálmica) de menos de 20 mm de mercurio, significa habitualmente que las carótidas primitivas o internas homolaterales están ocluidas. La presencia de émbolos retinianos brillantes o mates es otro signo de enfermedad carotídea.

Todos los signos y síntomas neurológicos de oclusión de la carótida interna, pueden estar presentes en la oclusión de la carótida común. Ambas carótidas comunes pueden estar ocluidas provocando el síndrome del cayado aórtico o enfermedad sin pulso (véase síndrome de Takayasu), caracterizado por: ausencia de pulsos carotídeos y radiales, vahídos a los movimientos de incorporación, pérdida recurrente de la conciencia, cefalea, dolor cervical, ceguera transitoria unilateral o bilateral, cataratas, atrofia y pigmentación retiniana o claudicación de los músculos masticadores.

Exámenes paraclínicos

Doppler.
Angiografía carotídea.

Angiografía intravenosa por sustracción digital. Utiliza la computación y evita los riesgos de la arteriografía.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome es ocasionado fundamentalmente por lesiones aterotrombóticas en la pared arterial de la carótida primitiva.

Bibliografía

Brice, J.C.; D.J. Dowsett and R.D. Lowe: "Haemo-dynamic effect of carotid artery stenosis." Br. Med. J., 2:1363, 1964.

SÍNDROME DE LA ARTERIA CEREBRAL ANTERIOR

Sindromografía

Clínica

El cuadro clínico más frecuente ocasionado por la arteria cerebral anterior se caracteriza por disminución de la fuerza muscular y pérdida de la sensibilidad del miembro inferior contralateral, se puede involucrar en menor cuantía el miembro superior y más raramente la cara. Con frecuencia se asocian de trastornos del esfínter vesical, confusión mental, reflejos contralaterales de prensión y succión, y en algunas ocasiones, otros síntomas como son: lentitud y falta de espontaneidad, respuestas lacónicas, distracción y cuchicheo.

Sindromogénesis y etiología

Cuando la oclusión de la arteria cerebral media es proximal no presenta síntomas, ya que la arteria comunicante anterior proporciona el flujo necesario de sangre procedente de la arteria cerebral anterior del lado opuesto.

Cuando ambas arterias se originan en un mismo tronco cerebral anterior el cuadro es más severo y se afectan ambos hemisferios, lo que origina paraplejía, incontinencia de origen frontal y síntomas mentales profundos.

Bibliografía

Mokry, D.B.; T.M. Sundt; O.N. Houser, *et al.*: "Spontaneous dissection of the cervical internal carotid artery." *Ann. Neurol.*, 19:126, 1986.

SÍNDROME DE LA ARTERIA CEREBRAL MEDIA

Sindromografía

Clínica

Cuando existe una obstrucción de la arteria cerebral media, se origina un cuadro clínico caracterizado por hemiplejía y hemianestesia contralateral y hemianopsia homónima.

Si está afectado el hemisferio dominante puede acompañarse de afasia, y de amorfosíntesis. Si el afectado es el hemisferio no dominante. En las lesiones del lado izquierdo hay inicialmente una afasia global, predominantemente motora con mejoría en la comprensión de la palabra hablada y escrita, acompañada de un lenguaje vacilante, dismelódico y gramaticalmente simplificado. Las lesiones en la región parietal posterior pueden provocar una cuadrantonopsia inferior.

Sindromogénesis y etiología

La distribución cortical de la arteria cerebral media abarca áreas motoras y somatosensoriales en relación con los miembros superiores y la cara y más escasamente con los miembros inferiores (dos tercios inferiores del homúnculo motor y sensitivo) y, además, las áreas motoras 4 y 6, los centros para la mirada lateral, el área motora del lenguaje o de Broca (hemisferio dominante), giro angular y supramarginal, parte superior del lóbulo temporal e ínsula, así como el brazo posterior de la cápsula interna. Por lo tanto, la falta de irrigación de esas áreas da lugar al cuadro clínico.

La etiología en la mayoría de los casos es por embolia, más raramente por lesiones trombóticas.

Bibliografía

Wishnant, J. P. and D. D. Wiebers: Clinical epidemiology of transient cerebral ischemic attacks (TIA) in the anterior and posterior cerebral circulation. In Sundt, T.M. (ed). *Occlusive cerebral vascular disease. Diagnosis and surgical management.* P.A., W.B., Saunders Company, Philadelphia, 1987.

SÍNDROME DE LA ARTERIA COROIDEA ANTERIOR

Sinonimia

S. de Von Monakow.

Sindromografía

Clínica

Hemiplejía, hemianestesia, hemianopsia contralateral a la lesión. El patrón clínico es a veces variable y la hemianestesia y la hemianopsia pueden ser parciales.

Exámenes paraclínicos

Punción lumbar.

Angiografía.

Tomografía axial computadorizada.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por la ruptura o trombosis de la arteria coroidea anterior, ocasionada por aneurisma o tumoración.

Bibliografía

Kolinsko, A.: Ueber die Beziehung der Arteria choroidea anterior zum hinteren Schenkel der inneren Kapsul des Gehirnes. Vienna, 1891.

Stegmann, A.T. and D. J. Roberts: "The syndrome of the anterior chroidal artery." *J.A.M.A.*, 104:1695-1697, 1935.

SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOS FAMILIAR HIPOGONÁDICA

Sindromografía

Clínica

Asociación del síndrome cerebelar (S. de ataxia de Marie), S. de Friedreich, o S. neocerebelar con hipogonadismo primario hipogonadotrófico.

Exámenes paraclínicos

Excreción de gonadotropinas baja e incremento de la excreción de esteroides.

Sindromogénesis y etiología

Se produce un fallo total o parcial de la hipófisis para estimular el desarrollo gonadal en la pubertad, de etiología desconocida.

Bibliografía

Holmes, G.: "A form of familial degeneration of the cerebellum." *Brain*, 30:466-488, 1907.

SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSA POSINFECCIOSA

Sindromografía

Clínica

Aparece casi siempre en la segunda infancia. Comienza bruscamente en niños saludables o precedida por una infección viral (sarampión, varicela o escarlatina) como complicación rara, del tercero al octavo días de iniciada la infección. Su cuadro clínico es muy variable, el más frecuente es el de una ataxia aguda de estación y durante la marcha, nistagmo, lenguaje cercenado, temblor intencional.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se ve asociado a infecciones virales (virus Coxsackie A4, A7, A9, B3 y B4 y con virus ECHO 6, 9 y 16).

Bibliografía

Goldwyn, A. and A. M. Waldman: "Acute cerebellar ataxia in children: a report of three cases." *J. Pediat.*, 42:75-79, 1953.
Klingman, W. O. and R. G. Hodges: "Acute ataxia of unknown origin in children." *J. Pediat.*, 24:536-543, 1944.

SÍNDROME DE ATAXIA DE MARIE

Sinonimia

S. de Pierre-Marie. S. de ataxia hereditaria de Menzel. S. de heredoataxia cerebelosa.

Sindromografía

Clínica

Se presenta en ambos sexos después de los 20 años. Está caracterizado por ataxia de la marcha (marcha cerebelo-espástica), mezcla de titubeo cerebeloso y espasticidad piramidal (en la posición de pie, el paciente separa las piernas y oscila). Espasticidad en extensión de los miembros y en menor cuantía en flexión. En ocasiones pie zambo. El paciente se queja de calambres y crisis dolorosas, pero los trastornos sensitivos son raros. Hay disartria, la palabra es lenta, espasmódica con trastornos en la pronunciación debido a un espasmo intencional peribucal; disfagia. Los reflejos están conservados.

Puede acompañarse de oftalmoplejía y atrofia del nervio óptico, nistagmo frecuente y en ocasiones signo de Argyll-Robertson. A veces aparecen crisis epilépticas y en ocasiones cierto grado de deficiencia mental.

Sindromogénesis y etiología

Es un trastorno hereditario de carácter habitualmente dominante pero en ocasiones recesivo. Existe atrofia cerebelosa que compromete fundamentalmente los pedúnculos cerebelosos

medios, núcleos pontinos y olivares y en menor grado los núcleos dentados y los pedúnculos cerebelosos superiores, además existen lesiones de los cardones dorsales de los haces espino-cerebelosos y corticospinal.

Bibliografía

Dow, R. S. and G. Moruzzi: *The physiology and pathology of the cerebellum*. University of Minnesota Press, Minneapolis, 1958.
Harding, A. E.: *The hereditary ataxias and related disorders*. Churchill Livingstone, Edinburgh, 1984.
Marie, P.: "Sur l'hérédité-ataxie cerebelleuse." *Sem. Med.*, 13:444-447, 1893.

SÍNDROME DE ATAXIA-TELANGIECTASIA

Sindromografía

Clínica

Ataxia temprana de tipo cerebelosa. Voz lenta y escandida, no existen alteraciones de los reflejos ni de la sensibilidad. Telangiectasia oculocutánea y en las mucosas que comienza por la región palpebral. Infecciones pulmonares recidivantes.

Exámenes paraclínicos

Neuroencefalografía. *Signos de atrofia cerebelosa.*

Resonancia nuclear magnética.

Estudio inmunológico. *IgA disminuida, así como la IgE y la IgG. La IgM puede estar aumentada.*

Sindromogénesis y etiología

Se debe a una degeneración cerebelosa con alteración patológica de las células de Purkinje y atrofia de la sustancia blanca.

Se trasmite por herencia autosómica recesiva y se acompaña de afectación pluriglandular reserva hipofisaria variablemente disminuida, diabetes sacarina, hipoplasia corticosuprarrenal y ovarios disgenésicos.

Sinonimia

SÍNDROME DE EMBOLISMO DE LA ARTERIA CEREBRAL POSTERIOR

Sindromografía

Clínica

El infarto producido por la obstrucción de la rama proximal de la arteria cerebral posterior, incluye el síndrome talámico y síndromes mesencefálicos.

Se caracteriza por hemibalismo o hemicooreoatetosis, temblor vertical, desviación hacia arriba y afuera de la mirada y nistagmo de retracción.

Las lesiones de las ramas corticales provocan frecuentemente hemianopsia homónima, dislexia y una variedad de alucinaciones visuales. Las lesiones bilaterales provocan ceguera cortical.

Cuando las arterias colaterales leptomeníngicas procedentes de las arterias cerebrales media y anterior irrigan el polo posterior del hemisferio cerebral, puede estar preservada la visión central.

La oclusión bilateral de las arterias cerebrales posteriores puede provocar síndromes de amnesia (estado amnésico de Korsakoff) al producir anoxia de la formación del hipocampo de los lóbulos temporales o bien un síndrome de infarto talámico paramediano cuando se ocluyen las ramas talamoperforantes.

Sindromogénesis y etiología

La aterotrombosis se debe a oclusión de la luz vascular por trombos o émbolos.

Las lesiones que producen este cuadro son: aterosclerosis, lesiones arteroscleróticas, fibrilación auricular y otras arritmias, infarto del miocardio con trombos murales, endocarditis bacterianas, complicación de la cirugía cardíaca, prótesis valvulares, vegetaciones endocárdicas, aterosclerosis de la aorta y las carótidas, trombosis de las arterias cerebrales, trombos en las venas pulmonares, complicación de la cirugía de cuello y tórax, tromboflebitis, arteritis, trastornos hematológicos, traumas carotídeos, aneurisma disecante de la aorta, hipertensión arterial, complicaciones de la arteriografía, hipoxia, etcétera.

Exámenes paraclínicos

Los exámenes más utilizados en el estudio de las lesiones cerebrovasculares son: **Oftalmodinamometría, oculo-pletismografía y Doppler direccional supraorbitario**. Se utilizan para valorar indirectamente la presión en la arteria carótida interna.

Son anormales cuando el diámetro residual luminal de la lesión ateromatosa es menor que 1 mm y la presión distal está muy reducida.

Ecografía. Identifica de manera confiable lesiones ateromatosas en la bifurcación de la carótida común.

Fonoangiografía espectral cuantitativa. Calcula el diámetro residual de la luz de la arteria carótida interna y permite diferenciar entre un soplo que se origine en la bifurcación carotídea y otro que irradie de la base del corazón. Esta prueba tiende a ser más precisa cuando el diámetro luminal residual es de 0,9 - 2,5 mm.

Angiografía cerebral (cateterización transfemoral e inyección extracraneal selectiva). Continúa siendo el método más confiable para valorar el árbol cerebrovascular. Puede detectar lesiones ulcerosas, estenosis graves y formación de trombos murales a nivel de la bifurcación carotídea, sifón y vasos intracraneales y circulación colateral alrededor del círculo arterial del cerebro. Indica de forma indirecta la disminución del flujo en el sistema de la carótida interna.

Angiografía intravenosa por sustracción digital. Demuestra oclusión carotídea o estenosis grave pero no siempre precisa el grado de estenosis.

Tomografía axial computadorizada. Permite calcular el grado y localización del impacto cerebral supratentorial incluido pequeños infartos del tallo cerebral (vertebrobasilar).

Tomografía por emisión de positrones. Permite la valoración tomográfica cualitativa y cuantitativa del flujo cerebral.

Resonancia magnética nuclear. Precisa el grado y la localización del tejido impactado a las pocas horas del trastorno.

SÍNDROME DE ATROFIA CORTICAL CEREBELOSAS TARDÍA

Sinonimia

S. de atrofia laminar de las células de Purkinje. S. de atrofia corticoparenquimatosa cerebelar. Atrofia cerebelo-olivar. S. de Alajouanine-Foix-Marie. S. de degeneración cortical cerebelar.

Sindromografía

Clínica

Se presenta en ambos sexos y de manera característica en la sexta década. Se caracteriza por la progresión insidiosa de un cuadro de ataxia que comienza en los miembros inferiores, lo que da como resultado una postura anormal e inestabilidad en la marcha. Más tarde aparecen trastornos del lenguaje y los brazos se vuelven atáxicos. Puede haber nistagmo.

Exámenes paraclínicos

Tomografía axial computadorizada. En casos avanzados muestra signos de atrofia de la corteza cerebelosa.

Sindromogénesis y etiología

En la mayoría de los casos se hereda como un rasgo autosómico dominante. Se producen cambios degenerativos del vermis superior y partes adyacentes de la corteza cerebelosa (pérdida principalmente de las células de Purkinje).

Bibliografía

André-Thomas: "Atrophie lemellaire des celules de Purkinje." Rev. Neurol., 13:917-924, 1905.

SÍNDROME DE ATROFIA OLIVOPONTOCEREBELOSAS

Sinonimia

S. de Déjerine-André-Thomas.

Sindromografía

Clínica

Se presenta en ambos sexos en la edad media o en la vejez (después de los 50 años), casi siempre en forma lenta e insidiosa. Se caracteriza por que el paciente aumenta la base de sustentación durante la marcha y la estación de pie titubea, el tronco oscila.

Presenta dificultad para caminar, temblor en las manos y trastornos motores para los movimientos finos.

Examen físico. Hipotonía muscular. Excepto el rotuliano, todos los demás reflejos están ausentes. Hay ausencia de cambios sensoriales.

El signo de Romberg es negativo. Hay movimientos dismétricos de los miembros inferiores y ligero temblor intencional en los miembros superiores, escritura irregular, palabra lenta escandida y ligero nistagmo, deterioro mental.

Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, se hereda con carácter autosómico dominante. Hay degeneración de los pedúnculos cerebelosos medios, la sustancia blanca cerebelosa y los núcleos pontinos, olivar y arcuato.

Bibliografía

Déjerine, J. et A. Thomas: "L'atrophie olivo-ponto-cérébelleuse." Nouv. Iconog. Salpet., 13:330-370, 1900.

SÍNDROME DE AVELLIS

Sinonimia

S. del tracto espinotalámico. S. del núcleo ambiguo. Parálisis ambiguospinotalámica. S. de Avellis-Longhis.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por disfagia, pérdida unilateral de la sensibilidad al dolor y a la temperatura en el tronco y los miembros. Puede estar asociado a un síndrome de Horner. Parálisis del paladar blando y de las cuerdas vocales contralateral a la pérdida de la sensibilidad. Existe hemiplejía contralateral.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es producido por lesiones que afectan el núcleo ambiguo de los pares craneales X (vago) y XI (accesorio) y los tractos espinotalámico, corticospinal (a veces) y las fibras descendentes pupilares a nivel del tegmento del bulbo.

La etiología puede ser: vascular, inflamatoria o neoplásica.

Bibliografía

- Avellis, G.: "Klinische Beitrage zur halbseitigen Kchlkopflahmung." Berl. Klin., 40:1-26, 1891.
- Fox, S.L. and G. B. West Jr.: "Syndrome of Avellis; review of literature and report of one case." Arch. Otolaryng., 46:773-778, 1947.

SÍNDROME DE BABINSKI

Sinonimia

Parálisis segmentaria medular.

Sindromografía

Clínica

El cuadro clínico que se observa está caracterizado por una hemiataxia cerebelosa, hemiparesia contralateral y pérdida de la sensibilidad en el tronco y los miembros. Ocasionalmente puede encontrarse nistagmo y analgesia ipsolateral en la cara; otras veces, adiadococinesia, lateropulsión y dismetría.

Es posible observar también, síndrome de Horner asociado (enoftalmía, ptosis del párpado superior, miosis, secreción lagrimal aumentada con ausencia de sudación en el lado ipsolateral de cara y cuello, hemiatrofia facial e hipotonía ocular).

Sindromogénesis y etiología

En los casos de localización bulbar, el cuadro clínico es producido por lesión del cuerpo restiforme, núcleo de Deiters y fibras simpáticas.

S. de Bailey Cushing

SÍNDROME DE BALINT

Sinonimia

S. de parálisis psíquica de fijación visual. S. de parálisis cortical de fijación visual.

Sindromografía

Clínica

El síndrome de Balint se caracteriza por una incapacidad del paciente para mirar hacia adelante un punto que está en su campo visual periférico, es incapaz de mover los ojos para seguir un objeto en movimiento y para estimar la distancia entre dos objetos situados a diferentes distancias de él.

Hay ataxia óptica que consiste en la incapacidad del individuo para realizar movimientos voluntarios en respuesta a estímulos visuales, el paciente trata de atrapar un objeto extendiendo su mano en dirección equivocada y logra alcanzar el objeto después de repetidos intentos. Además presenta trastornos de la atención (normal para todos los estímulos no visuales). Al caminar choca contra cualquier obstáculo. No sabe orientarse aunque conoce y describe la vía. Los síntomas son bilaterales pero más marcados en uno de los lados, pueden estar acompañados de dificultades para el lenguaje (agrafia y apraxia ideomotora). Existen trastornos tónicos y motores de los miembros y pérdida de la coordinación a ambos lados del cuerpo. La visión estereoscópica y la memoria visual están conservadas.

Exámenes paraclínicos

Radiología y Tomografía axial computadorizada. Muestran atrofia cortical difusa.

Examen oftalmológico.

Electroencefalograma.

Sindromogénesis y etiología

Se debe a lesiones destructivas del lóbulo occipital en las áreas 18 y 19 de Brodmann del hemisferio dominante.

Bibliografía

- Adams, R. P. and M. Victor: Principles of neurology. McGraw-Hill, New York, 1985.
- Balint, R.: "Seelenlahmung des Schauens, optische Ataxia raumliche Störung der Aufmerksamkeit." Mschr. Psychiat. Neurol., 25:51-81, 1909.
- Damasio, A. R.: "Disorders of complex visual processing." In M. M. Mesulam (ed.) Principles of behavioral neurology. F. A. Davis Company, Philadelphia, 1985. pp: 259.

SÍNDROME DE BALO

Sinonimia

S. de encefalitis periaxial concéntrica. Enfermedad de Balo. S. de esclerosis unilobular concéntrica de Balo.

Sindromografía

Clínica

El síndrome de Balo seguramente es una variedad histológica de la esclerosis periaxial difusa de Schilder. Comienza y evoluciona de forma aguda, en ambos sexos, y generalmente se desarrolla desde la infancia. Cursa con hemiplejía espástica progresiva, parestesias, afasia y frecuentes signos de hipertensión endocraneal.

Sindromogénesis y etiología

En este síndrome se producen bandas alternativas de destrucción y conservación de la mielina dispuestas en forma de anillos concéntricos. Al parecer se debe a la difusión centrífuga de algún factor que ataque a la mielina.

La etiología es desconocida.

Bibliografía

- Balo, J.: "Encephalitis periaxialis concentrica." Arch. Neurol. Psychiat., 19:242-264, 1928.

SÍNDROME DE BARDET-BIEDL

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se caracteriza por retardo mental, retinopatía pigmentaria, obesidad e hipogenitalismo.

De 32 pacientes examinados, el 100 % presentaba distrofia severa de la retina (sólo el 6 % tenía retinosis pigmentaria típica), el 96 % obesidad y el 40 % retardo mental. El hipogenitalismo en varones era del 87,5 % y en el 100 % de las mujeres se evidenciaban irregularidades menstruales. Todos los pacientes tenían sindactilia y/o braquidactilia, pero la polidactilia se presentaba sólo en el 56 % de los casos. Además, el 45 % padecía de diabetes mellitus y el 100 % tenía anomalías de la estructura o de la función renal. En otros pacientes existían anomalías cardiovasculares.

La degeneración pigmentaria de la retina comienza a manifestarse en la infancia por una ceguera crepuscular (dificultad visual al atardecer o en habitaciones escasamente iluminadas).

El examen del campo visual demuestra la existencia de un escotoma anular correspondiente a las lesiones que radican en la región ecuatorial de la retina. La afección se agrava progresiva y lentamente en los siguientes años de la vida del enfermo. Por la extensión del citado escotoma anular, este llega a la periferia del campo visual nasal con lo que queda sólo una zona central de visión y un islote temporal que acaba por perderse. La agudeza visual se conserva notablemente hasta en fases muy avanzadas, pero entonces el enfermo no puede valerse por sí mismo, ya que disponiendo de un campo visual tan pequeño no puede orientarse suficientemente, por ejemplo, para atravesar una calle. Finalmente la visión central va disminuyendo y queda a veces estacionado el proceso alrededor de los 40 años de edad. Hay casos en que acaba por perderse la visión, al extinguirse el pequeño resto que quedaba de campo visual.

Se acompaña además de sordomudez, idiocia, adiposis infantil.

Exámenes paraclínicos

Electrorretinograma. Para estudiar las alteraciones de la retina.

Campimetría.

Ultrasonido renal y Pielografía intravenosa. Permiten precisar las anomalías renales (quistes caliciales, divertículos, anomalías de los cálculos).

Dermatoglifos. Se comprueban las anomalías de forma de las manos.

Cariotipo.

Estudios endocrinometabólicos. Detectan diabetes mellitus, hipogonadotropismo, defectos gonadales primarios, etcétera.

Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome genético y se transmite por herencia autosómica recesiva.

Las mujeres heterocigóticas presentan con frecuencia: obesidad, hipertensión, diabetes mellitus y enfermedades renales.

El defecto básico se desconoce.

Bibliografía

- Bardet, G.: Sur un syndrome d'obésité congénitale avec polydactylie et rétinite pigmentaire. Thèse de Paris, 1920.
Biedl, A.: "Retinitis pigmentosa: Ein Geschwisterpaar mit adiposogenitaler Dystrophie." Deutsch. Med. Wschr., 48:1630, 1922.

Green, J. S. *et al.*: "The cardinal manifestations of Bardet-Biedl's syndrome, a form of Laurence-Moon-Biedl's syndrome." N. Engl. J. Med., 321:1002-1009, 1989.

SÍNDROME DE BASSEN-KORNZWEIG

Sinonimia

S. de deficiencia de betalipoproteínas. S. de betalipoproteinemia.

Sindromografía

Clínica

Aparece entre los 6 y 12 años de edad. Se caracteriza por un cuadro de esteatorrea acompañada de acantocitosis, retinitis pigmentaria y un cuadro neurológico progresivo: debilidad de los miembros con arreflexia y ataxia de tipo sensorial (tabética) que más tarde se le añade un componente cerebeloso, signo de Babinski. Cifoscoliosis con pie cavo.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Glóbulos rojos puntiagudos o espinosos (acantocitos).

Eritrosedimentación. Disminuida.

Lipoproteínas séricas de baja densidad (LDL). Disminuidas.

Colesterol. Disminuido, 50 mg/dL. Triglicéridos 10 mg/dL.

Fosfolípidos. Bajos.

Betalipoproteínas. Bajas.

Biopsia de yeyuno. Estructura de la mucosa normal, pero las células vellosas absorptivas están llenas de grasa y parecen vacuoladas cuando se observan en inclusiones de parafina.

Biopsia del nervio sural. Disminución del número de fibras nerviosas desmielinizadas.

Sindromogénesis y etiología

Es una encefalopatía extremadamente rara por trastorno del metabolismo de los lípidos, se hereda con carácter autosómico recesivo y se caracteriza por la ausencia o déficit de las betalipoproteínas plasmáticas. Se cree que el mecanismo patogénico es una incapacidad de la membrana celular de sintetizar apoproteínas beta, que es un componente proteico fundamental de los quilomicrones, de las lipoproteínas de baja densidad (LDL) y de las de muy baja densidad (VLDL). Los lípidos absorbidos no pueden incorporarse a los quilomicrones ni a las VLDL y las LDL, de manera que su paso a través de la membrana queda impedido.

El defecto mutacional no parece estar en el gen APOB, sino en algún otro producto necesario para la secreción APOB.

Bibliografía

- Huang, L. S. *et al.*: "Exclusion of linkage between the human apolipoprotein B gene and abetalipoproteinemia." Am. J. Hum. Genet., 46:1141-1148, 1990.
Stambury, J. B. *et al.*: The metabolic basis of inherited diseases. ed. 5 McGraw-Hill, New York, 1983.

SÍNDROME DE BAILEY-CUSHING

Sinonimia

S. de la línea media cerebelar. S. arquicerebeloso. S. del vermis. S. del lóbulo floculonodular. Meduloblastoma.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se presenta en ambos sexos (más frecuente en varones) y más comúnmente en la infancia. Se caracteriza por: inestabilidad en el equilibrio, trastornos de la coordinación sin ataxia aparente, cefaleas matutinas vómitos a repetición. Está acompañado de anorexia y pérdida de peso, oftalmoplejía (por parálisis bilateral abductora) y edema papilar. Frecuentemente hay vértigos (relacionados con la posición) y nistagmo. En estadios avanzados pueden aparecer crisis convulsivas de des-cerebración.

Exámenes paraclínicos

Tomografía axial computadorizada.

Radiología de cráneo.

Punción lumbar.

Electroencefalograma.

Arteriografía.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es producido por tumores de la línea media del cerebelo y meduloblastomas.

No ha podido conocerse el origen de este tumor: una teoría es que deriva de restos fetales de la capa granular externa del cerebelo, otra teoría es que deriva de restos celulares del velo medular inferior. Frecuentemente el tumor infiltra el suelo del cuarto ventrículo y la cisterna magna, así como alrededor de la médula espinal.

Bibliografía

- Bailey, P. and H. Cushing: "Medulloblastoma cerebelli. A common type of midcerebellar glioma of childhood." Arch. Neurol. Psychiat., 14:192-224, 1925.
- Stroud, M. H.: "The otologist and the midline cerebellar syndrom." Laryngoscope, 77:1795-1805, 1967.

SÍNDROME DE BELL

Sinonimia

Parálisis facial *a frigori* aguda.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome es la forma más común de parálisis facial. Se caracteriza por pérdida de la motilidad voluntaria de los músculos inervados por el par craneal VII (nervio facial).

Se presenta de forma brusca, al levantarse el paciente observa asimetría facial, a veces precedida por molestias vagas alrededor de la oreja.

La cara está desviada hacia el lado sano. Esta asimetría aumenta al contraerse los músculos de la mímica.

Un signo importante se obtiene cuando se orienta al paciente cerrar los ojos, lo que es imposible en el lado enfermo. La abertura palpebral permanece entreabierta en el lado afectado (parálisis del orbicular de los párpados), se observa el movimiento del globo ocular al tratar de cerrar el ojo (signo de Charles Bell) hacia arriba y adentro (sinergia motora). Hay epifora como consecuencia de la hipotonía del orbicular de los párpados y parálisis del músculo de Horner que producen el alejamiento del punto lagrimal de la región del lago lagrimal por lo que la secreción lagrimal se estanca (lagofthalmos) y se derrama hacia el exterior.

Si se pide al paciente que dirija la mirada hacia arriba, esta no se acompaña de la contracción sinérgica del músculo frontal

en el lado afectado, el globo ocular parece elevarse más en el lado sano (signo bulbopalpebral o hiperinéxico de Negro).

Hay desviación de la comisura labial (uno de los síntomas más clásicos) hacia el lado sano, donde aparece más elevado y se acentúa cuando el paciente come, habla o se ríe.

Al abrir la boca, se dispone de forma oval (signo de Pitres). Hay incapacidad de hinchar el carrillo, silbar o soplar, escapándose el aire a través de la comisura labial del lado enfermo (parálisis del buccinador). El músculo cutáneo del cuello (platisma) no se contrae. Existe pérdida de los reflejos conjuntival y corneal. El tono muscular está abolido en la zona paralizada.

De acuerdo con un criterio topográfico pueden distinguirse diferentes formas de parálisis facial periférica:

1. Lesión situada por debajo del agujero estilomastoideo: predomina la parálisis motora de toda una mitad de la cara.
2. Lesión que asienta entre la salida de la cuerda del tímpano y el ramo del estapedio: la parálisis está acompañada de pérdida de la sensibilidad gustativa (ageusia) de los dos tercios anteriores de la lengua ipsilateral y disminución de la secreción salival (hiposialia) de la glándula submaxilar.
3. Lesión entre el ramo del estapedio y el ganglio geniculado: parálisis facial, ageusia, hiposialia e hiperacusia dolorosa (percepción exagerada de los ruidos) por parálisis del músculo del estribo, lo que produce una relajación de la membrana timpánica y en consecuencia las vibraciones provocadas por las ondas sonoras se producen amplias y molestas.
4. Lesión entre el ganglio geniculado y el conducto auditivo interno: la parálisis se acompaña de hiposialia, pero con conservación de la sensibilidad gustativa.
5. Lesión que ocurre entre el conducto y el origen aparente del nervio (surco protuberancial inferior): la parálisis o prosoplejía puede estar acompañada de parálisis de otros pares craneales vecinos (neuralgia trigeminal), hay conservación del gusto y disminución de la secreción salival y lagrimal.

Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Ligeramente pleocitosis.

Electromiografía. Denervación después de 10 días indica que ha habido degeneración axonal.

Sindromogénesis y etiología

Se desconoce su patogenia. Es la más frecuente de las parálisis, afecta por igual a adultos, jóvenes y viejos.

Se plantea que en circunstancias tales como: viajar en vehículos con las ventanillas abiertas, el frío tendría un papel importante al producir intumescencia del periostio en el canal facial (conducto de Falopio) o la del tejido conjuntivo del nervio activado por el frío. Esto pudiera explicar, además, la forma estacional o epidémica de este trastorno.

Bibliografía

- Asburg, A. K. and R.W. Guiliat: Peripheral nerve disorders. Butterworth's International Medical Review. Neurology, vol.4, Stoneham. H. A. Butterworth, 1984.
- Bell, C.: "On the nerves of the face; being a second paper on that subject." Med. Classics, 1:155-169, 1936.
- Groves, J.: "Bell's facial palsy in Scientific Foundations of Otolaryngology." R. Hinchcliffe, D. Hamsson (eds.). Heinemann, London, 1976. pp: 446-459.
- Hauser, W. A., et al.: "Incidence and prognosis of Bell's palsy in the population of Rochester, Minnesota." Mayo Clin. Proc., 46: 258, 1971.
- Karnes, W. E.: Diseases of the seventh cranial nerve. In Peripheral neuropathy, ed. 2, P. J. Dick et al. (eds). Saunders, Philadelphia, 1984, pp: 1266-1299.

Shaumberg, H. H.; P. S. Spencer and P.K. Thomas: Disorders of peripheral nerves. Davis, Philadelphia, 1983.

SÍNDROME DE BENEDIKT

Sinonimia

S. de Benedikt inferior. S. del tegmento mesencefálico. S. peduncular posterior o del casquete peduncular.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por una hemiplejía completa del lado opuesto de la lesión (por toma de las fibras del haz piramidal) que está acompañada de hemiataxia, hemitemblor de tipo intencional o parkinsoniano (elemento característico); hemiasinergia y otros signos cerebelosos. Existe hemianestesia en el lado hemipléjico. Hay parálisis del par craneal III (motor ocular común) que se manifiesta por miosis, ptosis palpebral, estrabismo. La hemiplejía puede o no existir cuando la lesión se limita al casquete peduncular.

Sindromogénesis y etiología

Se origina por una lesión del tegmento mesencefálico que abarca la porción inferior del núcleo rojo, las fibras del haz piramidal que aún no se han cruzado, las fibras cerebelosas y las fibras radicales del par craneal situado por dentro del haz piramidal en el pie del pedúnculo.

Las causas que pueden producirlo son vasculares, como complicación de la hipertensión arterial y/o de la aterosclerosis; también los tumores y otras afecciones pueden ocasionarlo.

Bibliografía

Benedikt, M.: "Tremblement avec paralysie croisée du moteur oculaire commun." Bull. Med. Paris, 3:547-548, 1889.

SÍNDROME DE BERNHARDT-ROTH

Sinonimia

S. de meralgia parestésica. S. de neuritis cutánea. S. de parestesia lateral.

Sindromografía

Clínica

En este síndrome existe mononeuritis sensitiva que afecta principalmente a los varones, su mayor incidencia es en médicos y se caracteriza por molestias parestésicas que provocan sensación de quemazón, picotazos, hormigueo y ligera sensibilidad de la piel al roce de la ropa, siendo lo más característico que aparece al levantarse el paciente de una silla.

En ocasiones se presenta un dolor urente de considerable intensidad.

Examen físico. Se encuentra una región de hiperestesia o hipostesia al tacto, dolor y temperatura en la región femoral cutánea externa correspondiente.

Sindromogénesis y etiología

Se presenta por compresión o irritación del nervio femorocutáneo lateral debido a procesos toxoinfecciosos, obesi-

dad, diabetes y procesos posquirúrgicos. También puede ser secundario a tumores retroperitoneales.

Bibliografía

Bernhardt, M.: "Ueber isoliert in Gebiete des N. cutaneus femoris externus vorkommende Parasthesien." Neurol. Centralbl., 14:242-244, 1895.

Dick, P. J. *et al.* (eds.): Peripheral Neuropathy. ed. 2, Saunders, Philadelphia, 1984.

Ecker, A. D. and H.W. Woltman: "Meralgia paresthetica. A report of one hundred and fifty cases." JAMA, 110, 1650, 1938.

SÍNDROME DE BING-NEEL

Sinonimia

S. de Waldenström. S. de macroglobulinemia.

Sindromografía

Clínica

El síndrome de Bing-Neel constituye una neuropatía asociada a una paraproteinemia. Es una complicación de la macroglobulinemia de Waldenström.

A la sintomatología de la enfermedad de base, se le añade un entumecimiento difuso de la circulación cerebral y retiniana que se manifiesta por episodios de confusión, coma y a veces *ictus*, así como una neuropatía periférica con afectación de múltiples troncos nerviosos en la mayoría de los casos limitada a los pies y piernas con daño de la sensibilidad táctil, vibratoria (palestesia) y sentido de la posición (batiestesia), con ataxia leve e hiporreflexia.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Los exámenes característicos de la macroglobulinemia se añaden a los hallazgos propios de la lesión neurológica.

Líquido cefalorraquídeo. Proteínas elevadas con aumento de las globulinas.

Sindromogénesis y etiología

Las observaciones de agregación familiar sugieren la existencia de factores genéticos e inmunológicos, que a su vez se relacionan con el desarrollo de adenocarcinoma del pulmón, linfomas linfocíticos o histiocíticos y con enfermedades autoinmunes clínicas o subclínicas.

El defecto básico se desconoce.

Bibliografía

Bing, J. and A.V. Neel: "Two cases of hyperglobulinemia with affection of central nervous system on a toxi-infectious basis." Acta Med. Scand., 88:492-506, 1936.

Bing, J.; M. Fog. and A.V. Neel: "Reports of a third case of hyperglobulinemia with affection of central nervous system on toxi-infectious basis." Acta Med. Scand., (41:409-427, 1937.

Blattner, W. A. *et al.*: "Waldenström's macroglobulinemia and autoimmune disease in a family." Ann. Intern. Med., 93:830-832, 1980.

SÍNDROME DE BOGORAD

Sinonimia

S. de las lágrimas de cocodrilo. S. del llanto paroxístico.

Sindromografía

Clínica

En este síndrome hay llanto unilateral al masticar o introducir un alimento de fuerte sabor en la boca. Se caracteriza por que la estimulación mecánica y la masticación sin alimentos no producen llanto.

Sindromogénesis y etiología

Es secuela de parálisis facial y se debe a una regeneración aberrante de las fibras del nervio facial. En estos casos las fibras parasimpáticas salivatorias acompañan al nervio facial.

Bibliografía

Bogorad, F. A.: "Symptom of crocodile tears." *Vrach. Delo*, 11:1328-1330, 1928.

SÍNDROME DE BONNIER

Sinonimia

S. del núcleo de Deiter. S. del núcleo vestibular lateral.

Sindromografía

Clínica

En este síndrome se presentan vértigos paroxísticos centrales con trastornos del equilibrio, asociado a parálisis oculares y neuralgia trigeminal.

Exámenes paraclínicos

Audiograma.

Angiografía.

Electroencefalograma.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Bonnier se debe a neoplasias vasculares con lesión del núcleo vestibular lateral (núcleo de Deiter) o del tracto vestibular del par craneal (vestibulococlear).

Bibliografía

Bonnier, P.: "Syndrome du noyau de Deiters." *Compt. Rend. Soc. Biol.*, Paris, 4:1525-1528, 1902.

SÍNDROME DE BORRIES

Sinonimia

S. de Symond. S. de Quinke. Hidrocefalia óptica de Symond.

Sindromografía

Clínica

Se presenta en ambos sexos, más frecuente en niños. Se origina como complicación de una otitis, por trombosis del seno lateral y se caracteriza por un síndrome de hipertensión endocraneal ocasionado por dificultad en la resorción del líquido cerebrospinal, lo que ocasiona: cefalalgias, mareos, vómitos, estupor mental, estasis papilar que puede acompañarse de signos neurológicos como desviación conjugada de cabeza y ojos, afasia y hemianopsia lateral homónima.

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo. Trastornos del patrón trabecular de la mastoides; en ocasiones ensanchamiento de las suturas craneales.

Membrana timpánica perforada con secreción purulenta (más frecuente en el lado derecho).

Sangre. Leucocitosis y eritrosedimentación acelerada.

Punción lumbar. Aumento de la presión del líquido cefalorraquídeo.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a infección del oído medio y mastoiditis con obstrucción del seno lateral. Se presenta con más frecuencia en el lado derecho.

Bibliografía

Borries, G.V.T.: "Otogene encephalitis Soc. danoise d'otolaryngology". 2 Feb., 1921; and *Zsch. Ges. Neur. Psychiat.*, 70:93-101, 1921.

SÍNDROME DE BOURNEVILLE

Sinonimia

Epiloia de Sherlock. Esclerosis tuberosa. Enfermedad de Brushfield-Wyatt. Escleroma de Virchow. Adenomas sebáceos de Pringle.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por una tríada sintomática patognomónica: imbecilidad, epilepsia y adenomas sebáceos faciales. Además hay retardo mental acompañado de crisis convulsivas, y mioclónicas, con espasmos infantiles. Nódulos del tamaño de la cabeza de un alfiler y de color amarillo, de localización paranasal, nasolabial y mejillas, que en su conjunto tienen aspecto de alas de mariposa. Una lesión cutánea más frecuente, pero más difícil de identificar, son las máculas hipomelanóticas, de forma, por lo general, oval que pueden hacerse evidentes con la lámpara de Wood y que están presentes en 90 % de los pacientes, aparecen desde el nacimiento. También se pueden observar fibromas periungueales o subungueales, fibromas gingivales, angiomilipomas. Pueden coexistir: quistes corticales, lesiones quísticas óseas en las falanges, rabdomiomas cardíacos y más raramente lesiones quísticas pulmonares asociadas a neumotórax espontáneo.

En ocasiones hay signos de hipertensión endocraneal. En el fondo de ojo aparecen alteraciones pigmentarias, angiectasias, papila en forma de mora (neurocitofacoma) o hamartomas astrocíticos en la retina.

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo. Múltiples calcificaciones intracraneales; osteoporosis.

Tomografía axial computadorizada. Nódulos calcificados especialmente en lóbulos temporales y zonas adyacentes a los ventrículos; si son grandes pueden obstruir el agujero de Monro y causar una hidrocefalia unilateral o bilateral. Pueden aparecer áreas hipodensas en la unión cortical con la sustancia blanca.

Electroencefalograma. Anormal pero sin un patrón específico.

Líquido cefalorraquídeo. En raras ocasiones la concentración total de proteínas está elevada.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Bourneville es un trastorno hamartomatoso que se transmite por herencia autosómica dominante en un tercio de las familias. Se supone que el gen se encuentra en 9q32-q34, pero la asociación de ET y translocación t(3;12)(p26.3; q23.3) sugieren la posibilidad de que el gen se encuentre en 3p26 o 12q23; esto supone heterogeneidad genética. Hay evidencias de gran variación en la expresión del gen y penetrancia reducida.

La tasa de mutaciones es de 2,5 / 100 000 gametos. Hermanos afectados y padres sanos, y sin antecedentes familiares, sugieren la posibilidad de mosaicismo germinal.

Bibliografía

- Adams, R. D.: Neurocutaneous diseases in Dermatology in General Medicine. ed. 3, T.B. Fitzpatrick *et al.* (eds.). McGraw-Hill, New York, 1986.
- Bourneville, D. M. and E. Brissaud: "Encephalite ou sclerose tubereuse des circonvolutions cérébrales." Arch. Neurol. (Paris), 1:397-412, 1880-1881.
- Cassidy, S. B., *et al.*: "Family studies in tuberous sclerosis: evaluation of apparently unaffected parents." J.A.M.A., 249:1302, 1983.
- Ebb, D.W. and J. P. Osborne: "Non-penetrance in tuberous sclerosis." J. Med. Genet., 28:417-419, 1991.
- Fahsold, R. *et al.*: "Tuberous sclerosis in a child with de novo translocation t(3;12)(p26.3;q23.3)." Clin. Genet., 40:326-328, 1991.
- Fitzpatrick, T. B.; G. Szabo; Y. Hori *et al.*: "White leafshaped macules, earliest visible sign of tuberous sclerosis." Arch. Dermatol., 98:1, 1968.
- Gómez, M. R. (ed.): Tuberous sclerosis. Raven Press, New York, 1979.
- Haines, J. L. *et al.*: "Localization of oncogene for tuberous sclerosis within 9q32-9q34 and further evidence for heterogeneity." Am. J. Hum. Genet., 49:764-772, 1991.
- Janssen, W. *et al.*: "Genetic heterogeneity in tuberous sclerosis." Genomics, 8:237-242, 1990.

SÍNDROME DE BRAQUIALGIA ESTÁTICA PARESTÉSICA

Sinonimia

S. de Wartenberg. Neuritis sensorial. S. de brazos cansados. Braquialgia parestésica nocturna.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome predomina en mujeres durante el climaterio y afecta fundamentalmente los nervios sensitivos.

Se caracteriza por algias nocturnas de uno o ambos brazos preferentemente en el brazo dominante, precedidas por acroparestesia y calor local, seguidas de algias agravatorias que no siempre ceden al incorporarse y efectuar movimientos o emplear masajes.

Exámenes paraclínicos

Radiología de columna cervical y hombros.

Electromiografía.

Sindromogénesis y etiología

La forma idiopática de este síndrome es rara. Las causas más frecuentes son la compresión o irritación del plexo braquial.

Bibliografía

Wartenberg, R.: "Brachialgia statica paresthetica (nocturnal arm dysesthesias)." J. Nerv. Ment. Dis., 99:877-887, 1944.

SÍNDROME DE BROWN-SEQUARD

Sinonimia

S. de hemiparaplejía. S. de hemiplejía espinal.

Sindromografía

Clínica

La hemisección verdadera de la médula se observa excepcionalmente en clínica. Sólo se ve en toda su pureza en experimentos efectuados en animales, ya que es difícil que cualquiera de las causas habituales del síndrome se ubique exactamente en una mitad de la médula.

El síndrome se manifiesta por parálisis motriz y origina: hemiplejía o monoplejía (miembro inferior) homolateral por lesión del haz piramidal, con signos de piramidalismo: hiperreflexia profunda, espasticidad, clono y Babinski. Por debajo del punto seccionado existe anestesia profunda: batiestesia y parestesia (principalmente) homolateral por toma del cordón posterior (haz *gracillis* y *cuneatus*) acompañadas de hipostesia táctil epicrítica, dado que las fibras de esta sensibilidad discurren por el cordón posterior.

Hay pérdida de la secreción sudoral y del reflejo anserino en la región paralizada por lesión de las vías vegetativas. En el límite superior de la lesión se presenta una faja transversal de anestesia total, que rodea la mitad del cuerpo por daño de las raíces posteriores del lado de la lesión y por encima de esta existe a veces una pequeña faja de hiperestesia (por irritación de las raíces supra-yacentes).

También existe pérdida de las sensibilidades térmica y dolorosa contralateral por lesión del haz espinotalámico lateral, procedente del lado opuesto de la lesión; en ocasiones puede estar afectada la sensibilidad táctil protopática por lesión del haz espinotalámico anterior.

Exámenes paraclínicos

Radiología de columna. Puede mostrar cambios líticos, blásticos o fracturas.

Tomografía axial computadorizada, Resonancia magnética nuclear y Mielografía. Continúan siendo las exploraciones fundamentales para demostrar compresión de la médula.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a compresiones medulares por: fracturas vertebrales, procesos inflamatorios, degenerativos o tumorales. También puede ser producido por lesión de arma blanca, siringomielia, esclerosis en placa, etcétera.

La lesión interesa una sola mitad de la médula, afecta las raíces de la mitad correspondiente del segmento, el haz piramidal, el cordón posterior, las fibras del haz espinocerebeloso directo, procedentes de los núcleos (columnas de Clarke) situados en la base del asta posterior y las fibras del haz espinotalámico lateral.

Bibliografía

Brown Séquard, Ch. E.: "De la transmission par la moelle épinière." C. Rend. Soc. Biol., 2:33-34, 1850.

Greenberg, A. *et al.*: "Epidural cord compression from metastatic tumor results with a new treatment protocol." *Ann. Neurol.*, 8:361, 1980.

Tower, S. S.: "Pyramidal lesion in the monkey." *Brain*, 63:36, 1940.

SÍNDROME DE BRUNS

Sinonimia

S. de los cambios posturales.

Sindromografía

Clínica

En este síndrome aparecen bruscamente ataques de vértigos, cefaleas y vómitos con los cambios posturales de la cabeza (la extensión más propensa que la flexión). No se presenta sintomatología en los períodos interataques. Hay respiración irregular y ocasionalmente síncope con apnea. También existe flexión constante de la cabeza o lateroflexión. Los músculos de la región del cuello están firmemente contraídos y es frecuente la taquicardia.

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo.

Angiografía cerebral.

Tomografía axial computadorizada.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Bruns se debe a una lesión orgánica del cuarto ventrículo o estructuras adyacentes, ocasionada por: tumores, obstrucción del flujo del líquido cefalorraquídeo o trastornos de los mecanismos vestibulares.

Bibliografía

Bruns, O.: "Neuropathologische Demonstrationen." *Neurol. Centrabl.*, 21:561-567, 1902.

SÍNDROME DE CANAVAN

Sinonimia

S. de Van Bogaert-Bertrand. Degeneración esponjosa de la sustancia blanca.

Sindromografía

Clínica

El síndrome de Canavan aparece en la infancia (en los tres primeros meses de la vida). Es un cuadro caracterizado por pérdida de la visión y atrofia óptica acompañada de ausencia o regresión rápida del desarrollo psicomotor: aletargamiento, trastornos de la succión, irritabilidad, disminución de la actividad motora, parálisis espástica de los miembros, aumento del tamaño de la cabeza (megalencefalia) con separación de las suturas del cráneo; en ocasiones convulsiones.

Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Normal o proteínas ligeramente elevadas.

Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva principalmente entre los niños judíos. Se produce degeneración esponjosa de las

capas profundas de la corteza cerebral y sustancia blanca subcortical, ausencia de mielina e hiperplasia de los astrocitos tipo II de Alzheimer.

El defecto básico parece estar relacionado con deficiencia de la enzima aspartoacilasa y altas concentraciones de ácido N-acetilaspártico en el líquido cefalorraquídeo, la orina y el plasma de individuos afectados.

Bibliografía

Adams, R.: *Principios de Neurología*, t.II. Ed. Revolucionaria, Ciudad de La Habana, 1982. pp:769.

Canavan, M.M.: "Schilder's encephalitis periaxialis diffusa, report of a case in a child aged sixteen and one-half months." *Arch. Neurol. Psychiat.*, 25:299-308, 1931.

Matalon, R. *et al.*: "Aspartoacylase deficiency and N-acetylaspártic aciduria in patients with Canavan disease." *Am. J. Med. Genet.*, 29:463-471, 1988.

SÍNDROME DE CARCINOMATOSIS MENÍNGEA NEOPLÁSICA

Sinonimia

S. de hipogluorraquia meníngea metastática.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por una polirradiculoneuritis asociada a un síndrome meníngeo. Suele iniciarse por los miembros inferiores, se instaura de forma progresiva. Existen trastornos sensitivos: parestesias, radiculalgias (frecuentemente cialgia) acompañadas de hipostesias en algunas ocasiones. Hay síntomas motores que se manifiestan por paraplejía flácida, arreflexia y amiotrofia. Frecuentemente existen trastornos esfinterianos. También hay toma de los pares craneales: óptico, oculomotor, trigémino, facial y vago.

Son más frecuentes las parálisis oculares (síndrome de Garcín).

El síndrome meníngeo no se presenta en su forma completa, por lo general es afebril (sólo aparece fiebre en períodos finales).

Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Linfocitosis y aumento de la albúmina. Hipogluorraquia.

Células neoplásicas.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a metástasis de tumor primitivo de mama, estómago, bronquios, colon, etcétera.

SÍNDROME DE CARNOSINEMIA

Sinonimia

S. de deficiencia de carnosinasa. S. de hiperbeta carnosinemia.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se presenta en el primer mes de la vida y se caracteriza por convulsiones mioclónicas y retardo psicomotor severo.

Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Altas concentraciones de homocarnosina.

Sangre. Existe carnosinemia elevada en el plasma.

Orina. Excreción de carnosina.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome de carnosinemia se hereda con carácter autosómico recesivo. Al parecer se trata de un trastorno innato del metabolismo de los aminoácidos y es originado por un déficit de carnosinasa (dipeptidasa de aminoacilhistidina).

La carnosina es una base alanilhistidina contenida en el tejido muscular normal.

La homocarnosina es un dipéptido (gamma-aminobutirilhistidina) que se encuentra en las células nerviosas.

Ambas bases son degradadas por la carnosinasa, que se encuentra en déficit en este síndrome, lo que motiva su aumento bien en sangre y orina o en el líquido cefalorraquídeo.

Bibliografía

Perry, T. L.; S. Hansen; B. Tischler *et al.*: "Carnosinemia: a new metabolic disorder associated with neurologic disease and mental defect." *N. Engl. J. Med.*, 277:1219-1227, 1967.

Stambury, J. B. *et al* (eds.): *The metabolic basis of inherited diseases.* ed. 5 McGraw-Hill, New York, 1983.

SÍNDROME DE CATALEPSIA CEREBELOSA

Sindromografía

Clínica

Este síndrome fue descrito por Babinski y se observa junto a los síntomas y signos típicos de las lesiones cerebelosas.

Cuando al paciente, acostado en la cama en decúbito supino, se le coloca el muslo flexionado en ángulo recto sobre la pelvis y la pierna, después de cierto tiempo presenta fatiga, que se manifiesta por oscilaciones y sacudidas y más tarde la pierna queda inmóvil en flexión y es capaz de sostenerla así durante un tiempo superior al individuo sano, el cual tras pequeñas sacudidas desciende la pierna otra vez al plano horizontal.

Sindromogénesis y etiología

La catalepsia cerebelosa se debe a una lesión en el cerebelo.

Bibliografía

Babinski, J.: "De léquilibre volitionnel statique et de léquilibre volitionnel cinétique." *Rev. Neurol.*, 10:470-474, 1902.

SÍNDROME DE CAUSALGIA

Sindromografía

Clínica

La causalgia es un tipo raro de neuralgia periférica que se caracteriza por dolor espontáneo, intenso y difuso con sensación de quemazón en la palma de las manos o planta de los pies, con gran sensibilidad de estas regiones al contacto de las ropas o corrientes de aire, calor o frío o ruidos intensos que lo pueden exacerbar. El paciente mantiene el miembro afectado protegido e inmóvil, a menudo envuelto en ropa humedecida con agua fría. Casi siempre está acompañado de trastornos tróficos y vasomotores de los tegumentos, piel delgada y lisa (*glossy-skin*), húmeda, con crecimiento exagerado de pelos y uñas.

Sindromogénesis y etiología

La causalgia se debe a lesión parcial de un nervio periférico (mediano o cubital y en ocasiones ciático). Es muy frecuente en épocas de guerra.

Al parecer el dolor se produce a través de un cortocircuito de impulsos simpáticos eferentes a las fibras somáticas sensitivas en el punto de la lesión nerviosa, lo que explicaría no sólo las anomalías vasomotoras y de la sudación, sino las exacerbaciones del dolor con cualquier forma de estímulo emocional. Es posible que en su patogenia están presentes los tres factores siguientes:

1. Acción irritativa de la cicatriz postraumática sobre las fibras nerviosas englobadas en ella.
2. Lesión irritativa del simpático.
3. Predisposición psicopática del paciente.

Bibliografía

Mitchell, S.W.: *Injuries of nerves and their consequences.* Lippincott, Philadelphia, 1872.

SÍNDROME DE CEFALEA DE HORTON

Sinonimia

Cefalalgia paroxística nocturna. S. de cefalea histaminérgica. S. de eritroprosopalgia. S. de neuralgia jaquecosa. S. de cefalea en racimo (*cluster headache*).

Sindromografía

Clínica

La cefalea de Horton es más frecuente en el hombre (5:1 en relación con la mujer. Se presenta después de los 30 años (80%). Comienza y acaba bruscamente (15 min-1 h). Aumenta al levantarse y reclinarse hacia adelante.

Existe dolor intenso de tipo urente en región frontocipital que se caracteriza por una constante localización orbitaria (oculotemporal u oculofrontal) unilateral y por su comienzo 2 o 3 h después de haberse dormido el paciente. Durante la fase de sueño existen movimientos rápidos de los ojos. Es raro en las horas de vigilia.

Durante la crisis el lado afectado aparece rojo, caliente y sudoroso. No se acompaña de escotomas ni vómitos ni náuseas, pero sí de rinorrea y oclusión nasal. No existen antecedentes familiares. Cursa por crisis (diarias) durante la noche con períodos de remisión que pueden durar meses o años. Los fenómenos digestivos son raros.

Las crisis pueden ser desencadenadas por el alcohol, la nitroglicerina o los alimentos que contengan tiramina.

Examen físico. En la superficie del cráneo se puede observar el cordón arterial duro.

Sindromogénesis y etiología

Aunque su mecanismo es aún desconocido, se piensa que el ataque de dolor se debe a una alteración de las fibras amielínicas trigeminales del sistema trigémino-vascular.

El estímulo doloroso es conducido hasta el núcleo del tracto espinal del nervio trigémino y referido como un dolor visceral al territorio somático, que está inervado por fibras exteroceptivas del par.

Posteriormente, la vía trigeminal asciende hasta el núcleo ventral posteromedial del tálamo y termina en la corteza cere-

bral. Estas fibras trigeminales establecen conexiones en el tronco encefálico con el núcleo y vías parasimpáticas del nervio facial (nervio petroso mayor y ganglio pterifopalatino), lo que explicaría los síntomas parasimpáticos durante el ataque de cefalea (miosis, rinorrea unilateral, lagrimeo, enrojecimiento y sudación de la hemicara).

Por otro lado, se plantea que el estímulo de las fibras trigeminales provoca una liberación de neuropéptidos mediados por receptores serotoninérgicos, lo que aumenta el nivel del péptido relacionado con el gen de la calcitonina en la vena yugular externa, produciendo una inflamación de la serosa de la pared del vaso y de la duramadre y una vasodilatación. La inflamación de la pared de la arteria carótida interna en el interior del seno cavernoso, dificulta su drenaje provocando ingurgitación, o que explicaría alguno de los síntomas y signos (dolor tipo cuchillada detrás del ojo y en el 20 % de los casos, síndrome de Horner). Se ha sugerido que la arteria carótida interna al dilatarse comprime las fibras pericarótideas contra el rígido canal óseo, ocasionando los signos simpáticos que acompañan al ataque de este tipo de cefalea.

La puesta en marcha de todos estos mecanismos se producen de forma periódica planteándose que esto puede deberse a la lesión de centros nerviosos relacionados con ritmos vitales.

Bibliografía

Vallery-Radot, P. and P. Blamoutier: "Syndrome de vasodilatation hémicéphalique d'origine sympathique (hémicranie, hémihydrorrhea, hémilarmoiement)." Bull. Mem. Soc. Méd. Hop. Paris, 125, pp. 1488-1493.

SÍNDROME DE CESTAN-CHERNAIS

Sinonimia

S. de Cestan II.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome es una forma incompleta del síndrome de Babinski-Nageotte, una combinación del de Avellis y Babinski-Nageotte.

Se caracteriza por parálisis unilateral directa velopalatina y de la cuerda vocal del mismo lado (lesión del núcleo ambiguo), hemiplejía piramidal contralateral y hemianestesia (lesión del haz piramidal y cinta de Reil) de tipo siringomiélico. Hemi-síndrome cerebeloso directo: hemiasinergia a las pruebas clásicas, lateropulsión (lesión de los pedúnculos cerebelosos inferiores).

Puede estar asociado al síndrome de Claude Bernard-Horner: enoftalmos, ptosis palpebral, nistagmo y miosis homolateral (por lesión de las fibras simpáticas de la formación reticular).

Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Cestan-Chernais es producido por lesión de la médula oblongada que afecta la vía piramidal, la cinta de Reil, el núcleo ambiguo (nervios somaticomotores IX, X y XI), los pedúnculos cerebelosos inferiores y la sustancia reticular.

Las causas más frecuentes son: procesos infecciosos o degenerativos ascendentes, lesiones vasculares y tumorales.

Bibliografía

Cestan, R. J. and J. Chernais: "Du myosis dans certaines lésions bulbaires en foyer (hémiplégie du type Avellis associée au syndrome oculaire sympathique)." Gaz. d. hóp., 76:1229-1233, 1903.

SÍNDROME DE CHARCOT-MARIE-TOOTH

Sinonimia

S. de atrofia muscular peronea. S. de atrofia muscular peronea progresiva. S. de atrofia neural muscular progresiva. S. de Tooth.

Sindromografía

Clínica

Los síntomas comienzan en la pubertad o en los inicios de la vida adulta. Hay debilidad y parestesia en las piernas, debilidad tardía y atrofia de las manos, atrofia lenta y progresiva de los peroneos y otros músculos de las piernas (piernas de cigüeña), atrofia progresiva de manos y brazos.

Buen desarrollo de hombros, caderas y tronco. Pérdida de la sensibilidad profunda y de reflejos en las partes afectadas.

Exámenes paraclínicos

Electromiografía y Conducción nerviosa. Muestran alteraciones.

Líquido cefalorraquídeo. Normal, en ocasiones incremento de las proteínas.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se caracteriza por heterogeneidad genética. Se ha reportado herencia autosómica dominante (3,6 por 100 000) y recesiva (1,4 por 100 000), así como herencia ligada al cromosoma X también dominante y recesiva (3,6 por 100 000).

Aunque el defecto básico no está bien conocido, parece ser el resultado de una degeneración axonal primaria que afecta la raíz de los nervios espinales, especialmente motores de la parte distal de los miembros.

Hay varias localizaciones en el cromosoma X (Xp22.2, Xq26).

El gen de la forma dominante se ha mapeado en Xp13, lo que evidencia la gran heterogeneidad genética que se refiere.

Hay desmielinización de los nervios periféricos (tibial y peroneal) y cambios degenerativos de las células de las astas anteriores y columnas dorsales.

Bibliografía

Beckett, J. *et al.*: "A linkage study using DNA markers localizes the gene for X-linked dominant Charcot-Marie-Tooth neuropathy." Am. J. Hum. Genet., 48:1075-1083, 1991.

Charcot, J. M. and Marie, P.: "Sur une forme particuliere d'atrophie musculaire progressive, souvent familiere debutant pas les pieds et les jambes et atteignant plus tard les mains." Rev. Med., 6:97-138, 1886.

Dick, P. J. and E. H. Lambert: "Lower motor and primary sensory neuron diseases with peroneal muscular atrophy." Arch. Neurol., 18:603-618, 1968.

Tooth, H. H.: The peroneal type of progressive muscular atrophy. Lewis, London, 1886.

SÍNDROME DE CHARCOT-WEISS-BAKER

Sinonimia

S. del seno carotídeo. S. del síncope vagal. S. de Weiss-Baker. S. vaso-vagal. S. de Gowers. S. de DaCosta. S. de neurosis cardiaca. S. de astenia neurocirculatoria. S. vasovagal.

Sindromografía

Clínica

Es la forma más común de síncope, se presenta a cualquier edad, con factores precipitantes que incluyen: fatiga, emoción, algún trauma con dolor, falta de alimento o sueño, indigestión, ambiente cerrado, ver sangre, o muchas veces sin factor aparente.

El paciente, antes del síncope, está de pie o sentado, nunca acostado. Síntomas premonitores: debilidad súbita, sudación, vértigo, malestar epigástrico, parestesias, palpitaciones, sialorrea. El síncope puede prevenirse acostando al paciente.

El síncope se manifiesta por pérdida del conocimiento durante pocos segundos o minutos, ocasionalmente acompañado de movimientos tónico-clónicos; hay recuperación sin secuelas, puede presentarse nerviosismo, vértigo, cefalea.

Algunos pacientes pueden sufrir todos los síntomas sin la pérdida completa del conocimiento.

Este síndrome se presenta más frecuentemente en el sexo masculino. Es de aparición brusca y se caracteriza por debilidad muscular generalizada, pérdida del tono postural, incapacidad para permanecer erecto y pérdida de la conciencia.

Pueden reconocerse dos tipos:

1. Tipo vagal. Se caracteriza por bradicardia sinusal, paro sinusal e incluso bloqueo auriculoventricular.
2. Tipo depresor. Descenso de la presión arterial sin disminución de la frecuencia cardíaca.

Pueden coexistir ambos tipos.

Examen físico. Palidez, frialdad, sudación, cianosis moderada, pulso débil. Bradicardia (algunas veces precedida de taquicardia), hipotensión.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Muestra ondas de alto voltaje, lentas de 2-5 s que coinciden con la pérdida de la conciencia.

Pruebas especiales. Descartar epilepsia o cardiopatía.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Charcot-Weiss-Baker se produce por movimientos bruscos de la cabeza hacia los lados, por llevar un cuello apretado o al rasurarse la región del seno carotídeo. La falta de tales estímulos no descarta el diagnóstico, pues puede producirse de forma espontánea.

También puede ser originado por aterosclerosis. Se han descrito otras formas de síncope vasovagal secundarias a un dolor intenso de origen visceral, lesión de esófago o mediastino, punción pleural o peritoneal y vértigos intensos.

El seno carotídeo es normalmente sensible al estiramiento y da lugar a impulsos sensitivos que son conducidos por el nervio de Hering (rama del nervio glossofaríngeo) a la médula oblongada. Es importante distinguir entre un trastorno benigno (hipersensibilidad del seno carotídeo) y trastornos más graves, como estrechamiento ateromatoso del seno carotídeo.

La pérdida de la conciencia se debe a una menor oxigenación de las zonas del cerebro de las cuales depende la conciencia, ocasionada por una disminución importante del flujo sanguíneo cerebral, de la utilización del oxígeno por el cerebro y de la resistencia vascular a ese nivel. La pérdida súbita, refleja, de la resistencia periférica, crea temporalmente anoxia cerebral. También puede ser desencadenada por reacción al frío.

Se observa especialmente en jóvenes de hábito asténico con desequilibrio neurovegetativo.

Bibliografía

Charcot, J. M.: Leçons sur les maladies du système nerveux faites à la salpêtrière. Paris, 1872-1873.

Epstein, S. E.; M. Stampfer and G.D. Beiser: "Role of the capacitance and resistance vessels in vasovagal syncope." *Circulation*, 37:524-533, 1968.

Foster, M.: Text book of physiology. MacMillan, London, 1888, pp. 297;345.

Kapoor, W. N.; M. Karpf *et al.*: "A prospective evaluation and follow up of patients with syncope." *N. Engl. J. Med.*, 309:197, 1983.

Silverstein, M. D. *et al.*: "Patients with syncope admitted to medical intensive care units." *JAMA*, 248:1185, 1982.

Wayne, H. H.: "Syncope:physiological considerations and an analysis of the clinical characteristics in 510 patients." *Amer. J. Med.*, 30:418-438, 1961.

Weiss, S. and J. P. Baker: "The carotid sinus reflex in health and disease. Its role in the causation of fainting and convulsions." *Medicine*, 12:297-354, 1933.

SÍNDROME DE CHARCOT-WILBRAND

Sindromografía

Clínica

Se presenta agnosia visual y agrafia asociada en ocasiones con el síndrome de Gertsman.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por lesión de la arteria del giro angular del lado dominante.

Bibliografía

Charcot, J. M.: Sur un cas de cécité verbales. *Ouvres complètes de Charcot*. Delahaye Lecrosnier, Paris, 1887.

SÍNDROME DE CLAUDE BERNARD-HORNER

Sinonimia

S. de parálisis del sistema simpático cervical. S. del ganglio estrellado. S. oculopupilar. S. de Bernard-Horner. S. de Horner.

Sindromografía

Clínica

En este síndrome se presenta un cuadro clínico caracterizado por miosis, enoftalmía, blefaroptosis, hipotonía del globo ocular con congestión de la conjuntiva y estrechamiento de la hendidura palpebral.

Puede presentarse, paradójicamente, midriasis después de unos días, por un gran trastorno psíquico o estrés. Ptosis palpebral, aparente o con mínimo exoftalmos, hipotonía ocular. Aumento de la temperatura del lado homolateral de la cara. Aumento o disminución del lagrimeo. Disminución de la sudación de la hemicara (lesión de la arteria carótida primitiva por debajo de la bifurcación). Ocasionalmente desarrollo de catarata. En los niños puede haber despigmentación del iris.

Exámenes paraclínicos

Fallo de la dilatación pupilar a la acción de esta droga.

Test con sustancias adrenérgicas. Respuesta exagerada.

Tomografía axial computadorizada cerebral y torácica.

Angiografía.

Radiología de tórax con técnica para estudiar vértice.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Claude Bernard es originado por lesiones pleuropulmonares apicales, ya sean tumorales, infecciosas o costillas cervicales supernumerarias.

Se debe a una parálisis del simpático cervical superior por lesión de las fibras simpáticas óculo-pupilares en cualquier tramo del recorrido, desde su centro ciliospinal de Budge (TI) hasta los nervios ciliares largos pasando por los ramos comunicantes blancos (CVIII-TI), ganglio estrellado, ganglios cervicales medio y superior.

Puede ser originado por: traumas, cirugía, neoplasias, trombosis o aneurismas.

Bibliografía

- Bernard, C.: "Recherches expérimentales sur le grand sympathique et spécialement sur l'influence que la section de ce nerf exerce sur la chaleur animale." *Compt. Rend. Soc. Biol. (Paris)*, pt. 2, 5:77, 1853.
- Horner, F.: "Ueber eine Form von Ptosis." *Klin. Mbl. Augenheilk.*, 7:193-198, 1862.
- Langham, M. E. and G.W. Weinstein: "Horner's syndrome. Ocular supersensitivity to adrenergic amines." *Arch. Ophthalmol.*, 78:462-469, 1967.

SÍNDROME DE COGAN II

Sinonimia

S. de apraxia oculomotora de Cogan. S. de ausencia congénita de la mirada lateral.

Sindromografía

Clínica

Se observa sólo en niños. El paciente es incapaz de hacer girar los ojos hacia los lados al ordenárselo. Al girar a un lado, el niño vuelve la cabeza hacia el lado deseado pero los ojos se retrasan y giran a la izquierda, por tanto, tiene que sobrepasar el blanco deseado con la cabeza, para poder lograr fijar la vista hacia adelante. Una vez que ha fijado la mirada sobre el objeto enfocado, la cabeza vuelve a su posición primitiva. En forma compensatoria el paciente desarrolla movimientos de la cabeza que caracterizan sus intentos de mirada voluntaria. Con frecuencia estos pacientes tardan más en aprender a caminar.

Exámenes paraclínicos

Estimulación calórica del laberinto. Provoca movimientos tónicos (frío hacia el lado del estímulo, caliente hacia el lado opuesto), pero no nistagmo como en una persona sana. Imposible inducir nistagmo optoquinético.

Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética y herencia autosómica recesiva. El defecto básico se desconoce.

Bibliografía

- Cogan, D. C.: "A type of congenital ocular motor apraxia presenting jerky head movements." *Tr. Am. Ophthalmol.*, 56:853, 1952.

SÍNDROME DE LA COLA DE CABALLO

Sinonimia

S. del tumor del *filum* terminal. S. del tumor de la cola de caballo. S. de la claudicación intermitente de la cola de caballo. S. de pseudoclaudicación.

Sindromografía

Clínica

Lo más característico de este síndrome son los dolores de tipo radicular. Parálisis periférica de los miembros inferiores completa (afectación de las cuatro últimas raíces lumbares y todas las raíces sacrococcígeas). La zona de anestesia puede afectar todo el miembro inferior sin llegar al pliegue inguinal y está respetada la sensibilidad testicular (no se toma la primera raíz lumbar).

Esta asociación de anestesia y dolor (anestesia dolorosa) es característica de estas lesiones a diferencia de las lesiones limitadas al cono medular, las cuales no se acompañan de dolor. Están presentes trastornos de los esfínteres, atrofia degenerativa y fibrilación, hipotonía y abolición de los reflejos rotulianos y aquileos e impotencia genital.

Es la única parálisis periférica que se acompaña de trastornos de los esfínteres. No hay signo de Babinski.

Exámenes paraclínicos

Punción lumbar. Bloqueo precoz del líquido cefalorraquídeo (prueba de Queckenstedt positiva) y alto contenido proteico inclinan hacia una localización extramedular.

Mielografía de contraste. Constituye el método diagnóstico más importante y unido al estudio de las células en el líquido cefalorraquídeo con filtro miliporo, son los métodos de laboratorio más útiles.

Angiografía espinal selectiva.

Sindromogénesis y etiología

Las causas más frecuentes son: tumores, traumas u otras causas compresivas en la región de la cola de caballo. Compresión de las raíces nerviosas L2-L5 y todas las raíces sacrococcígeas.

Bibliografía

- Déjerine, J.: "La claudication intermittente de la moelle épinière." *Presse Med.*, 2:981-984, 1911.
- Hardy, A. G. and A. B. Rossier: *Spinal cord injuries: orthopedic and neurological aspects.* Stuttgart, Thieme, 1975.
- Kavanaugh, G. J.; H. J. Svien; C. B. Holman *et al.*: "Pseudoclaudication: syndrome produced by compression of the cauda equina." *J.A.M.A.*, 206:2477-2481, 1968.

SÍNDROME DE COMPRESIÓN CEREBRAL

Sindromografía

Clínica

Constituye la complicación más frecuente de los traumatismos cerebrales graves. Se caracteriza por la agravación brusca o progresiva de la sintomatología, inicial prolongación del estado de inconsciencia instauración de un cuadro de sopor y embotamiento mental progresivo que evoluciona al coma. Los síntomas pueden presentarse incluso cuando no haya habido pérdida de conciencia inicial, después de traumas aparentemente triviales. Suele acompañarse de intensa cefalalgia comúnmente generalizada con predominio frontal y occipital o limitada a la zona relacionada con el trauma. Hay vómitos frecuentemente en proyectil no precedidos de náuseas (vómito control).

Además, existe lentitud del pulso (40-50/min) y bradipnea profunda e irregular con pausas respiratorias (disnea de Cheyne-Stokes). Cuando la compresión es pequeña, el síndrome suele

ser discreto y a veces inexistente y se caracteriza por síntomas focales: fenómenos de irritación (crisis jacksonianas o focales) o déficits motores, sensitivos o sensoriales que dependen del área afectada. Cuando la compresión es limitada o afecta áreas silenciosas como el lóbulo frontal o parietotemporal derecho, la sintomatología es mínima.

Si la compresión produce secundariamente desplazamiento del encéfalo puede ir acompañada de otra sintomatología. La más frecuente es la herniación del lóbulo temporal a través de la incisura de la tienda del cerebelo, lo que provoca compresión del motor ocular común, esto se traduce por midriasis unilateral y rigidez pupilar asociadas a signos de compresión del tronco encefálico: hipertonia generalizada (en extensión) y reflejos tónicos cervicales (síndrome de rigidez de descerebración).

Hay hemiplejía ipsilateral por compresión del pedúnculo cerebral del lado contrario contra el borde de la incisura, hemianopsia homónima por compresión de la arteria cerebral posterior y lesión secundaria del centro cortical de la visión (lóbulo occipital).

Otra compresión secundaria consiste en la herniación de las amígdalas cerebelosas dando síntomas bulbares graves.

Sindromogénesis y etiología

Las causas que con más frecuencia originan este síndrome son: hemorragias meníngeas o intracerebrales, edema cerebral como resultado del traumatismo, edema traumático (causa más común). También puede ser consecuencia de hidrocefalia o hundimiento del cráneo.

SÍNDROME DE COMPRESIÓN VERTEBRAL INTERMITENTE

Sinonimia

S. de Rochain-Bärtschi. S. de compresión de la arteria vertebral. S. de vértigo cervical.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome aparece de forma inesperada. Existen factores predisponentes como las tensiones emocionales y la rotación o extensión de la cabeza. Se caracteriza por la presencia de vértigos, acompañados de disminución de la audición, *tinnitus*, cefalea, diplopía, trastornos del equilibrio y síntomas gastrointestinales: vómitos, náuseas, diarreas explosivas. Hay trastornos visuales, parestesias, sensación de entumecimiento y frialdad del miembro ipsilateral.

Examen físico. Disminución o ausencia del pulso radial, soplo supraclavicular (30 % de los casos), que aparece con el cambio de posición de la cabeza. Ataxia, disartria, nistagmo.

Exámenes paraclínicos

Doppler vertebral.

Radiología. de columna vertebral con vistas oblicuas.

Angiografía vertebral.

Sindromogénesis y etiología

Las causas más frecuentes son: anomalía del sistema arterial vertebral, que provoca una compresión intermitente en el origen o en el curso de la arteria a través de los agujeros transversos de las seis primeras vértebras cervicales; defecto de la médula espinal que comprime intermitentemente a las arterias vertebrales.

Se pone de manifiesto cuando se realizan movimientos exagerados y forzados de la cabeza y del cuello (hiperextensión, torsión, etcétera).

Bibliografía

Morley, J. B.: "Unrupted vertebro-basilar aneurysm." *Med. J. Austr.*, 2:1024-1027, 1967.

Pratt-Thomas, H. R. and K. E. Berger: "Cerebellar and spinal injuries after chiropractic manipulation." *J.A.M.A.*, 133:600-603, 1947.

SÍNDROME DE CONMOCIÓN CEREBRAL

Sindromografía

Clínica

Las lesiones traumáticas cerebrales se clasifican en: conmoción, contusión y compresión.

La conmoción cerebral es la supresión brusca de las funciones cerebrales que aparece inmediatamente después de un traumatismo de cráneo sin que haya lesiones cerebrales aparentes. La conmoción es definida como una abolición transitoria de la conciencia debida a un golpe en el cráneo, siempre es inmediata y sus efectos pueden durar un tiempo variable (segundos, minutos, horas o más).

Se caracteriza por: abolición inmediata de la conciencia, supresión de los reflejos, detención transitoria de la respiración, bradicardia e hipotensión, pupilas dilatadas, reflejos pupilares abolidos, piel fría, pulso débil y rápido, respiración superficial e irregular. Generalmente los signos vitales se normalizan en pocos segundos mientras el enfermo continúa inconsciente. Después de un breve período, el paciente comienza a agitarse, abre sus ojos pero no ve, reaparecen los reflejos corneal, faríngeo y cutáneo y los miembros reaccionan a estímulos dolorosos. Poco a poco recupera el contacto con el medio, respondiendo a preguntas sencillas pero en una situación de amnesia retrógrada, por lo que es incapaz posteriormente de recordar lo que ha dicho, al final alcanza la recuperación.

El mejor índice de la gravedad de la conmoción es la duración del período de amnesia. La memoria de fijación queda afectada y el paciente repite la misma pregunta como si lograra retener la respuesta o comprender su significado. El dolor de cabeza suele ser constante y el vómito no es frecuente. No es raro que durante algún tiempo el paciente presente dificultad para concentrar sus ideas, enjuiciar hechos y tomar determinaciones, fatigándose gradualmente cuando lo intenta.

A veces cuando no se cuida y no descansa lo suficiente, los síntomas pueden reaparecer constituyendo el llamado síndrome posconmocional.

Si la conmoción es intensa, puede provocar la muerte.

Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo

Sangre.

Tomografía axial computadorizada.

Bibliografía

Ballet, Gilbert: "Des absces du cerveau consecutifs a certains malformations cardiaques." *Arch. Gén. de Méd.*, 145:659-667, 1880.

Chambers, W. R.: "Brain abscess associated with pulmonary arteriovenous fistula." *Ann. Surg.*, 141:276-277, 1955.

Farre, J. R.: *Pathological researches. Essay I. On malformations of the human heart; illustred by numerous cases, and preceded by some observations on the method of improving the diagnostic part of medicine.* London, Longman, 1814.

SÍNDROME DEL CONO MEDULAR

Sinonimia

S. sacroanogenital-vesical.

Sindromografía

Clínica

En este síndrome existe parálisis flácida de los músculos glúteos y región anterolateral de la pierna. Atrofia y fasciculación pueden acompañar al cuadro. Dolor en la espalda y región ciática y perineal. Anestesia limitada a la región perineal. Trastornos esfinterianos: micción inconsciente, eyaculación y erección abolidas.

Examen físico. Reflejo plantar abolido, reflejo aquileo conservado. Anestesia vesicopudenda en silla de montar. Parálisis de los flexores plantares de los dedos.

Sindromogénesis y etiología

Las causas que lo originan son: tumor del cono medular, traumatismos, compresión de los segmentos medulares S2-S5, situados a la altura de las vértebras D12 a L1.

Bibliografía

Roussy, G. and J. Lhermitte: Les blesseurs de la moelle et de la queue de cheval. Paris, 1918.

SÍNDROME DE COREA AGUDA

Sinonimia

Corea de Sydenham. S. de la danza de San Vito. S. de corea menor o corea reumática.

Sindromografía

Clínica

La corea aguda se presenta en los niños casi siempre entre los 6 y 12 años, pero puede observarse entre los 15 y 18 años. Afecta más frecuentemente al sexo femenino.

En general tiene un comienzo insidioso. El niño manifiesta primero cambios en el carácter, se vuelve travieso, desatento e inestable, frecuentemente es castigado en la escuela o en la casa por actitudes inadecuadas (al comer tira los cubiertos, mancha los cuadernos al escribir), es calificado de "nervioso, descuidado o torpe". A los pocos días aparecen los movimientos coreicos, que son desordenados, involuntarios y de gran amplitud en los miembros superiores, pequeños al principio y más tarde en forma de sacudidas, contusiones de los dedos y las manos que hacen imposible cualquier actividad manual (escribir, comer, vestirse). El enfermo hace de payaso (Levi Valensi), la marcha se hace difícil e irregular, titubeante, las piernas se cruzan y se descruzan, tropieza y no puede mantener el equilibrio (marcha de muñeco). En la cara aparecen gesticulaciones que expresan sin correspondencia psíquica el terror, la tristeza, la cólera, etcétera. Chasquea la lengua, habla con dificultad. Estas manifestaciones se intensifican con las emociones y pueden limitarse a un solo lado (hemicoorea) o ser generalizadas.

Se acompaña de disminución de la fuerza muscular, atonía, astenia y las masas musculares son blandas. No se observa parálisis, los reflejos profundos están, por lo general, conservados, pero a veces abolidos. Es característica la respuesta del reflejo patelar o aquileo. Al percudir el tendón del cuádriceps, se

produce la extensión de la pierna que se mantiene durante un tiempo superior al normal. Al percutirse de nuevo en varias ocasiones, la pierna puede mantenerse en extensión por varios segundos (reflejo tónico de Gordon). Igual fenómeno ocurre con el reflejo aquileo con extensión persistente del pie. En ocasiones lo que se produce es el descenso de la pierna de forma oscilante (reflejo pendular) debido a la hipotonía muscular.

La mano coreica o de Wilson es característica con flexión acentuada de la muñeca, dedos en hiperextensión a nivel de las articulaciones metacarpofalángicas. Al levantar la mano se coloca en pronación y con el pulgar proyectado hacia adelante.

Son constantes los trastornos psíquicos que aparecen desde el inicio de la enfermedad caracterizados por cambios en el carácter, trastornos de la atención, inquietud, irritabilidad, inestabilidad emocional, que son proporcionales a la gravedad de la corea.

Los movimientos coreicos constituyen la base del diagnóstico.

Los trastornos cardiovasculares revelan los signos presentes en la fiebre reumática: algodonamiento del primer ruido cardiaco que poco a poco se transforma en soplo sistólico (insuficiencia mitral), taquicardia, arritmia extrasistólica, fiebre (en ocasiones).

Exámenes paraclínicos

Prueba de antiestreptolisina O (ASO). Títulos bajos o limítrofes.

Anticuerpos antiestreptocócicos (anti-DNAse B o antihialuronidasa y prueba de antiestrepzima). Es una reacción de hemaglutinación a antígenos concentrados extracelulares de estreptococos absorbidos en eritrocitos, constituye un índice muy sensible de infección estreptocócica y alcanza títulos superiores a 200 µ/mL.

Sindromogénesis y etiología

La corea aguda es una manifestación tardía de la fiebre reumática. Suele aparecer después de un período de latencia largo (meses) pasada una infección estreptocócica y cuando todas las manifestaciones de fiebre reumática han desaparecido.

Se ha observado como manifestación inicial de diversos procesos de encefalitis epidémica, encefalopatías por exantema, tos ferina, difteria, en las hipocalcémias idiopáticas, hipertiroidismo, lupus eritematoso generalizado, intoxicación por monóxido de carbono, enfermedades vasculares, tumores, procesos degenerativos de los ganglios basales (todos en un pequeño porcentaje de pacientes).

Bibliografía

Huntington, G.: "On chorea." Med. Surg. Reporter, 26:317-321, 1872.

SÍNDROME DE COREA CRÓNICA PROGRESIVA HEREDITARIA

Sinonimia

S. de corea de Huntington o enfermedad de Huntington. S. de corea degenerativa crónica progresiva. S. de corea hereditaria del adulto. S. de mal de San Vito hereditario.

Sindromografía

Clínica

Se asocian movimientos atetósicos y demencia progresiva. Se presenta, por lo general, hacia la mitad de la vida adulta (35-40), raramente en niños. Comienzo impreciso. Los movimientos

involuntarios de tipo coreico en la cabeza, tronco y miembros (respetando los ojos), son amplios, descompensados. Muecas, visajes, disartria, movimientos de succión y proyección de la lengua, de torsión de los miembros superiores y tronco. Disminución del tono muscular. Hipermetría. Conservación de los reflejos profundos. Signo de Gordon al provocar el reflejo rotuliano. Marcha característica danzante.

La demencia acompaña al trastorno motor, existen manifestaciones psíquicas, depresión, comportamiento errático y crisis emocionales que son a veces los primeros síntomas que incapacitan al paciente, mucho antes que los trastornos motores o demenciales se hagan graves.

Sindromogénesis y etiología

La lesión está localizada a nivel de los núcleos basales del telencéfalo. Existe sustitución de las pequeñas células del núcleo estriado por astrocitos fibrosos con preservación de las células grandes (las zonas anteriores del putamen y del caudado están más afectadas), acompañadas de alteraciones del *globus pallidum*, núcleos subtalámicos, y del núcleo rojo con leves modificaciones de la sustancia nigra. Hay pérdida neuronal ligera de las capas 3, 5 y 6 de la corteza con gliosis.

Actualmente se habla de trastornos bioquímicos caracterizados por un incremento en la cantidad de dopamina, lo que trata de explicar los movimientos involuntarios inducidos por L-Dopa. Se ha postulado que los movimientos involuntarios que aparecen en este cuadro son producidos por un aumento de la respuesta de los receptores estriales a la dopamina, apoyados por la inducción de discinecias tardías en la administración crónica de fenotiazinas.

Por otro lado, se plantea la posibilidad de un trastorno del metabolismo de los neurotransmisores como el ácido gamma-aminobutírico (GABA) y la acetilcolina, al encontrarse una disminución en los ganglios basales de estos pacientes, de las enzimas descarboxilasa del ácido glutámico y la acetilcolina transferasa, necesarias para la producción de estos neurotransmisores. La disrupción de la relación homeostática de estos agentes puede ser el sustrato de las manifestaciones coreicas de esta enfermedad.

La etiología es genética y se transmite por herencia autosómica dominante. La mutación se ha localizado en 4p16.3. Se ha detectado que el gen presenta una amplificación de repeticiones CAG que nunca exceden de 100. Esta repetición se traduce en una cadena de poliglutamina. Estas cadenas se encuentran en la estructura de proteínas que se unen al ADN, y la extensión de este segmento de poliglutamina más de lo normal puede afectar su papel biológico y explicar la sindromogénesis.

Otro factor genético que se invoca es la impronta genómica, la cual explica la anticipación de los síntomas que dependen de la transmisión paterna (si el gen se hereda por vía paterna los síntomas comienzan más temprano, si se hereda por vía materna aparecen más tardíamente). Se considera un 50 % de riesgo para los hijos de un progenitor afectado.

Bibliografía

- Ferrante, R.J. *et al.*: "Selective sparing of a class of striatal neurons in Huntington's disease." *Science*, 230: 561, 1985.
- Huntington, G.: "On chorea." *Med. Surg. Reporter*, 26:317-321, 1872.
- Martin, J. B.: "Huntington's disease. New approaches to an old problem." *Neurology*, 34:1059, 1984.
- Von Sattel, J. P. *et al.*: "Neuropathological classifications of Huntington's diseases." *J. Neuropathol. Exp. Neurol.*, 44: 559, 1985.

SÍNDROME DE COREA GRAVÍDICA

Sindromografía

Clínica

La corea gravídica se ve, por lo general, en primíparas jóvenes en la primera mitad del embarazo. Se caracteriza por movimientos coreiformes muy intensos acompañados de algunos trastornos mentales. Se produce aborto en el 60 % de los casos.

Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida, pero se plantea que este síndrome puede estar relacionado con ataques de fiebre reumática.

Bibliografía

- Bisno, A.: Acute rheumatic fever: current concepts and controversies. In: Swartz, M. N. and J. S. Remington (eds.). *Current clinical topics in infectious diseases*. McGraw-Hill Book Co., New York, 1989. pp. 316-341.
- Huntington, G.: "On chorea." *Med. Surg. Reporter*, 26:317-321, 1872.

SÍNDROME DE COREA SENIL

Sinonimia

S. de corea crónica progresiva no hereditaria.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se caracteriza por menor intensidad de los síntomas motores. Aparece después de los 50 años. Faltan los trastornos psíquicos acentuados y la ausencia de agravación progresiva. El paciente presenta movimientos ligeros, generalmente, de un solo lado del cuerpo que toma los miembros, aunque pueden ser bilaterales. Movimientos complejos involuntarios de cara, boca y lengua que pueden ser la única manifestación del síndrome. No se asocia a trastorno mental ni antecedentes familiares.

Sindromogénesis y etiología

Por los cambios cerebrales secundarios a la patología vascular, se ha planteado que este síndrome sea una variante de aparición tardía de la corea de Huntington, pues toma el núcleo caudado pero la corteza es respetada.

Bibliografía

- Huntington, G.: "On chorea." *Med. Surg. Reporter*, 26:317-321, 1872.
- Martin, J. B.: "Huntington's disease: new approaches to an old problem." *Neurology*, 34:1059, 1984.
- Weiner, W. J.: "Lingual-facial-buccal movements in the elderly. Pathogenesis and relationships to senile chorea." *J. Am. Geriatr. Soc.*, 21:318, 1973.

SÍNDROME DE CREUTZFELDT-JAKOB

Sinonimia

S. de pseudosclerosis espástica. S. de degeneración corticostriatal. S. de pseudosclerosis espasmódica. Enfer-

medad de Jakob-Creutzfeldt. Encefalopatía espongi-forme subaguda. S. de Heidenhain. S. de encefalopatía espongi-forme subaguda. S. de ceguera cortical.

Sindromografía

Clínica

Es un proceso raro que aparece en la edad media de la vida alrededor de los 40 años, pero puede presentarse en adultos jóvenes. Comienza en forma insidiosa.

Se inicia con cambios del comportamiento, trastornos de la memoria y dificultad visual acompañados de alucinaciones (en ocasiones), ilusiones y otras manifestaciones de delirio seguidas de pérdida progresiva de la visión, deterioro mental progresivo de tipo central asociado a síntomas extrapiramidales: movimientos involuntarios de tipo coreicos y atetósicos y mioclonías acompañadas de signos piramidales (menos frecuentes) en forma de paraparesia espástica. Hay trastornos psíquicos de tipo demencial que se desarrollan con rapidez, emaciación, rigidez generalizada, estupor y coma.

La ataxia cerebelosa y la atrofia muscular con fasciculaciones son hechos inconstantes.

Los signos focales a veces sugieren la presencia de un tumor endocraneal. El cuadro es afebril y la muerte puede sobrevenir en menos de un año con una media de siete meses. Es importante desde el punto de vista clínico diferenciar este cuadro de la enfermedad de Alzheimer y otras formas de demencias, así como de lesiones endocraneales de tipo expansivas.

Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Es común un ligero aumento de las proteínas. **Electroencefalograma.** Cambios a lo largo del desarrollo de la enfermedad, que varían de difusos e inespecíficos a ondas agudas y sincrónicas de alto potencial sobre un fondo cada vez más llano.

Microbiológico. Inoculación a animales a partir de muestras de biopsias.

Sindromogénesis y etiología

La enfermedad es causada por un agente filtrable, con capacidad de autorreplicación, transmisible a chimpancés, monos, cobayos y ratones. El mecanismo de transmisión se desconoce, pero se han notificado varios casos por yatrogenia (trasplante de córnea y aplicación de electrodos en la corteza cerebral después de haber utilizado los instrumentos de estas técnicas en pacientes afectados). En otros casos se recoge el antecedente de operaciones neurológicas y oculares unos años antes del comienzo de la enfermedad.

Se considera que el agente filtrable probablemente sea un virus de acción lenta y que el período de incubación puede ser de 20 años.

La lesión consiste en una degeneración cortical, preferentemente en la corteza occipital o menos generalizada a otras zonas corticales.

Bibliografía

- Benenson, A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica No. 507 OPS/OMS 1987, p. 94.
- Creutzfeldt, H.G.: Uber eine eigenartige herdformige Erkrankung des Zentralnervensystems. In: Nissl, F. and A. Alzheimer: Histologie und Histopathologie, Jena, Fischer, Arbeit Ergänzungsband, 1921.
- Heidenhain, A.: "Klinische und anatomische Untersuchungen über eine eigenartige organische Erkrankung des Zentralnervensystems im Praesentium." Z. Neurol. Psychiat., 118:49, 1929.

SÍNDROME DEL CUERPO DE LOUIS

Sinonimia

S. de balismo. S. de hemibalismo. S. del núcleo subtalámico.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se caracteriza por movimientos involuntarios de mayor amplitud que los coreicos, llamados balismos. Se presentan en una parte del cuerpo (hemibalismo) o en ambas partes. Durante los movimientos los miembros superiores son violentamente proyectados hacia adelante, pero esto es menos pronunciado en los miembros inferiores.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se atribuye a lesiones contralaterales del cuerpo de Louis producidas por: hemorragias, tumores, traumas, etcétera.

Bibliografía

- Fisher, O.: "Zur Frage der anatomischen Grundlage der Athetose double und der posthemiplegischen Bewegungsstörung überhaupt." Z. ges. Neurol. Psychiat., 7:463, 1911.

SÍNDROME DE DANDY-WALKER

Sinonimia

S. de atresia de los agujeros de Luschka y Magendie. S. de deformidad de Dandy-Walker.

Sindromografía

Clínica

Se presentan signos de hipertensión endocraneal: vómitos, hiperirritabilidad, convulsiones, alargamiento del cráneo, congestión de las venas superficiales del cráneo, fontanela anterior abombada, suturas separadas, papiledema, bradicardia y bradipnea.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Dandy-Walker se debe a malformación congénita en la que hay una expansión quística del ventrículo IV debido a la incapacidad para abrirse los agujeros de Luschka y Magendie. Este ventrículo está transformado en una gran cavidad dilatada sobre la cual se encuentra el vermis cerebeloso, el seno lateral está elevado y la tienda del cerebelo desplazada. La obstrucción de los agujeros impide el libre flujo del líquido cefalorraquídeo desde el sistema ventricular al espacio subaracnoideo, para su posterior reabsorción, originando por encima de ellos una gran dilatación que impide el adecuado desarrollo del vermis cerebeloso.

Bibliografía

- Dandy, W.E.: "The diagnosis and treatment of hydrocephalus due to occlusions of the foramina of Magendie and Luschka." Surg. Gynec. Obstet., 32:112-124, 1921.
- Walker, A. E.: "A case of congenital atresia of the foramina of Luschka and Magendie; surgical cure." J. Neuropath. Exp. Neurol., 3:368-373, 1944.

SÍNDROME DE LA DECUSACIÓN PIRAMIDAL

Sinonimia

S. de hemiplejía cruzada.

Sindromografía

Clínica

Parálisis de un miembro superior acompañada de parálisis del miembro inferior contralateral que respeta la cara. Espasticidad, aumento del tono de los músculos afectados, ausencia del reflejo abdominal en el lado del miembro inferior afectado, hiperreflexia, clonus de la rodilla, signo de Babinski.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por lesión de la parte inferior de la médula oblongada, en el punto distal específico de la decusación de las fibras que inervan los miembros superiores y proximal a la decusación de las fibras correspondientes al miembro inferior. La causa más frecuente son los traumatismos a ese nivel.

Bibliografía

Chavany, J. A.; J. N. Taptas and D. Haggemuller: "Les faux syndrome alternes d'origine hémisphérique; l'hémiplégie croisée par lésions corticales bilatérales." *Presse Med.*, 60:1126-1128, 1952.

SÍNDROME DE DÉJERINE-KLUMPKE

Sinonimia

S. de neuritis del plexo braquial.

Sindromografía

Clínica

Cuadro caracterizado por dolor, hiperestesia o pérdida de la sensibilidad del lado medial de la mano, debilidad y parálisis de la mano, acompañado de trastornos de la visión (síndrome de Claude Bernard-Horner): miosis, enoftalmía y ptosis palpebral. Atrofia de los músculos interóseos, de la región tenar, hipotenar, flexor ulnar del carpo, flexor común de los dedos y trastornos sensitivos de la región ulnar del miembro superior.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por lesiones que afectan la médula cervical en su parte más inferior (octava raíz cervical y primera torácica) o el plexo braquial, y las fibras simpáticas.

El simpático se afecta por lesión de un ramo anastomótico que va al ganglio estrellado o por lesión directa de este último.

Puede ser producido por un tumor del vértice del pulmón, cualquier tumor maligno que ocupe el seno costovertebral superior y comprima el plexo braquial. Traumatismos (50 % de los casos).

Bibliografía

Déjerine Kumpfle, A.: "Contribution á l'étude des paralyties radiculaires du plexus brachial. Paralyties radiculaires totales. Paralyties radiculaires inférieures de la participation des filets sympathiques oculo-pupillaires dans ces paralyties." *Rev. de Med.*, Paris, 5:591-616, 739-790, 1885.

SÍNDROME DE DÉJERINE-ROUSSY

Sinonimia

S. talámico. S. de anestesia talámica.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por hemianestesia contralateral más o menos evidente de la sensibilidad superficial (táctil, térmica y dolorosa); más o menos marcada y muy pronunciada de la sensibilidad profunda (propioceptiva): vibración y posición articular (palestesia y batiestesia), el sentido estereognóstico está completamente abolido. Estas alteraciones afectan cara, brazo, tronco, pierna y pie; a veces sólo un miembro. Hay hemiplejía ligera y rápidamente regresiva contralateral, movimientos coreicos o atetósicos en los miembros con paresia, dolores paroxísticos, a veces intolerables que varían con las modificaciones del tono afectivo (hiperpatía) que frecuentemente respetan la cara. Además existe elevación del umbral de las sensaciones.

Puede existir hemianopsia homónima contralateral cuando la lesión asienta en el pulvinar del tálamo y en el núcleo geniculado lateral.

Es frecuente que la mano adopte una posición característica, dedos hiperextendidos, temblor atetoides (mano tálamo-palidal) acompañado de deformación de las uñas y adelgazamiento de la piel.

Exámenes paraclínicos

Tomografía axial computadorizada. Comprueba las lesiones producidas por la falta de irrigación en el territorio de la arteria cerebral posterior.

Resonancia magnética nuclear. Puede descubrir infartos mayores de 0,5 cm.

Angiografía. Es el único método seguro para confirmar la etiología vascular.

Sindromogénesis y etiología

Las lesiones originan un compromiso del núcleo ventral posterolateral del tálamo. Puede estar tomado el haz piramidal (corticospinal) que transcurre por el brazo posterior de la cápsula interna adyacente al tálamo, lo que explica el cuadro de hemiparesia o hemiplejía. Según Lermite la percepción dolorosa de estímulos normales es producida por pérdida de la función protectora del tálamo, como frenador o modulador de los impulsos aferentes que pasan por él en su paso a la corteza.

Este síndrome es producido por lesiones vasculares de las arterias cerebrales posteriores (más frecuente), gliomas, encefalitis y traumatismos.

Bibliografía

Déjerine, J. et G. Roussy: "Le syndrome thalamique." *Rev. Neurol.*, 14:521-532, 1906.

SÍNDROME DE DEVIC

Sinonimia

S. de neuromielitis óptica. S. neuropticomielítico. S. de mielitis difusa con neuritis.

Sindromografía

Clínica

Es un cuadro desmielinizante, subagudo, raro, que aparece en cualquier edad (más común en la infancia) y se caracteriza por manifestaciones oculares y medulares. Por lo general, los síntomas oculares son los primeros, seguidos por un espacio de tiempo de días o semanas de los síntomas medulares.

Los síntomas oculares se manifiestan por neuritis óptica bulbar o retrobulbar (en la primera la papila es normal, en la segunda existe edema de la papila). Ambliopía (escotoma central bilateral), dolor espontáneo en los globos oculares que se acentúa con los movimientos. Comúnmente la neuritis afecta un lado y más tarde (en horas o días) el otro lado. Los síntomas medulares se caracterizan por mielopatía transversa: paraplejía, tetraplejía (con frecuencia) primero flácida y después espástica, trastornos de los esfínteres y anestesia por debajo de la lesión.

Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Albúminas aumentadas y leve pleocitosis linfocitaria.

Sindromogénesis y etiología

Puede considerarse como una variante de la esclerosis múltiple. Su etiología es desconocida.

Afecta los nervios ópticos, quiasma y médula espinal por una intensa desmielinización, y a varios segmentos de la médula espinal, más frecuente en la región cervical.

Bibliografía

- Devic, M. E.: "Myelite subacute compliquee de névrite optique." Bull. Med. Par., 8:1033, 1894.
- Greenfield, J. G. and R. M. Norman: Demyelinating diseases. In Blackwood, W.: Greenfield's Neuropathology. Baltimore, Williams & Wilkins, 1963.

SÍNDROME ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA

Sinonimia

S. de Redlich-Fatau. S. de mielinoclasia multifocal aguda.

Sindromografía

Clínica

Se presenta en ambos sexos y en cualquier edad, aunque es más frecuente en individuos jóvenes entre 15-30 años. De comienzo brusco, este síndrome se caracteriza por fiebre acompañada de cefalea tipo jaqueca, vértigo, náuseas y vómitos, parestesia o dolores en los miembros inferiores o en el tronco, parálisis flácida, disfagia, disfonía, ataxia, convulsiones, delirios y neuritis óptica.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Leucocitosis.

Líquido cefalorraquídeo. Pleocitosis.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome está relacionado con infecciones de tipo viral (sarampión, parotiditis, varicela, rubéola, influenza, mononucleosis infecciosa, viruela e infecciones respiratorias mal caracterizadas). Después de inmunizaciones contra viruela, rabia, influenza o tétanos.

Su patogenia puede considerarse como consecuencia directa de la infección viral, con trastornos inmunes o como resultado de la interacción de los dos mecanismos.

Bibliografía

- Marburg, O.: "Die sogenannte akute multiple Sklerose (Encephalomyelitis periaxialis scleroticans)." Jahrb. F. Psychiat., 27:213-312, 1906.
- Miller, H. G. and M. J. Evans: "Prognosis in acute disseminated encephalomyelitis; with a note on neuromyelitis optica." Quart. J. Med., 87:347-379, 1953.
- Arus ver en Espasmos infantiles: (espasmos de salaam)

SÍNDROME EPILÉPTICO

Sindromografía

Clínica

Este síndrome está constituido por un grupo de trastornos que por lo común se inician en la temprana infancia, pero que pueden aparecer a cualquier edad. Se caracteriza por alteraciones paroxísticas recurrentes y crónicas en la función neurológica, siendo su común denominador las crisis o ataques epilépticos que se manifiestan de forma muy variada, desde un breve "desliz" en la atención hasta una pérdida de la conciencia prolongada acompañada de actividad motora anormal.

Las crisis epilépticas se clasifican atendiendo a la Clasificación Internacional de Crisis Epilépticas, basada en las manifestaciones clínicas de la crisis o en el patrón electroencefalográfico, tanto ictal como interictal y su respuesta a la terapéutica.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Tiene especial valor en el diagnóstico de la epilepsia, puesto que es capaz de registrar la actividad electrónica característica de la enfermedad.

Se detectan descargas bruscas o puntiagudas, complejos punta-onda lenta y otras descargas hipsincrónicas paroxísticas anómalas. También puede registrar anomalías focales propias de la lesión causante del foco epiléptico.

Sin embargo, el electroencefalograma tiene limitaciones, un registro aislado a veces no revela la epilepsia subyacente, por tanto un electroencefalograma normal no excluye la existencia de epilepsia. Además del electroencefalograma en reposo, debe realizarse en otras situaciones como en hiperventilación, estimulación luminosa y después de privación del sueño.

Sindromogénesis y etiología

Las causas de epilepsia son muchas y varios factores pueden coexistir en un mismo paciente.

Puede ser adquirida como resultado de una lesión neurológica o estructural del cerebro u ocurrir como parte de muchas enfermedades neurológicas primarias o presentarse de forma idiopática, sin antecedentes de lesión neurológica ni otra disfunción evidente. Muchos tipos de anomalías metabólicas pueden provocar la crisis.

En los lactantes la causa más frecuente de crisis son la anoxia o la isquemia antes o durante el parto, lesión intracraneal, perturbaciones metabólicas o trastornos congénitos del desarrollo del sistema nervioso central.

En los niños la causa más frecuente la constituyen los traumatismos y las infecciones, pero se muestran con mayor evidencia las crisis de carácter idiopático.

Los factores genéticos pueden influir en el desarrollo de este síndrome. Los individuos con crisis primarias generalizadas

(especialmente crisis de ausencia) presentan una marcada incidencia familiar. Este mecanismo hereditario resulta sumamente complicado y se presume la influencia de múltiples genes con penetrancia variable.

En los niños pequeños (6 meses a 5 años) son frecuentes las crisis en el curso de enfermedades febriles pero es poco probable que el niño desarrolle una epilepsia si la crisis dura menos de 5 min, es generalizada y no presenta alteraciones del electroencefalograma o neurológicas en el período interictal.

En el adolescente y el adulto joven, el trauma craneal constituye la causa más frecuente, así como la idiopática o las relacionadas con la supresión de alcohol o de medicamentos que causan hábitos (drogadicción) y malformaciones arteriovenosas.

En el adulto (30-50 años), los tumores cerebrales son la causa más frecuente. A partir de los 50 años, las enfermedades cerebrovasculares: embolia, hemorragia, trombosis (más raramente) o como secuela tardía de estas lesiones, infartos silenciosos y las enfermedades degenerativas.

Los trastornos metabólicos son causa de epilepsia que pueden presentarse a cualquier edad: hipoglucemia e hiperglucemia, hiponatremia e hipernatremia, hipocalcemia e hipercalcemia, uremia, e insuficiencia hepática.

La mayoría de los investigadores plantean que el denominador común de todas las crisis epilépticas descansa en la corteza cerebral incluyendo la corteza límbica (hipocampo).

Se produce una descarga hipsincrónica rítmica y repetitiva de muchas neuronas en un área localizada del cerebro, la cual puede observarse en el electroencefalograma. Durante las descargas epilépticas, se producen fenómenos metabólicos que pueden contribuir al desarrollo del foco, aumento de la concentración extracelular del potasio y disminución de la concentración de calcio, lo que tiene efecto en la excitación neuronal y la liberación de neurotransmisores y neuropéptidos en cantidades anormalmente grandes que pueden actuar de forma prolongada sobre las neuronas centrales y originar fenómenos posconvulsivos.

Por otro lado, las crisis aumentan el riesgo cerebral en las zonas primariamente afectadas lo que provoca un aumento de la glucosa, alteraciones en el metabolismo oxidativo y en el pH local.

Las crisis epilépticas se clasifican en:

1. Crisis parciales o focales:
 - a) Simples.
 - b) Complejas.
2. Crisis parciales o focales con generalización secundaria.
3. Crisis generalizadas:
 - a) Crisis tónico-clónicas.
 - b) Crisis de ausencia.
 - c) Mioclonos bilaterales.
 - d) Espasmos infantiles.
 - e) Crisis atónicas.
 - f) Crisis tónicas.
 - g) Ausencias atípicas.
4. Estado o *status* epiléptico:
 - a) Estado tónico-clónico.
 - b) Estado de ausencia.
 - c) Epilepsia parcial continua.
5. Patrones de recurrencia:
 - a) Esporádico.
 - b) Cíclico.
 - c) Reflejo (fotomioclónico, somatosensorial, musicógeno, epilepsia de lectura).

1. CRISIS PARCIALES O FOCALES

Se producen cuando se activan neuronas de un área localizada de la corteza, por tanto las manifestaciones clínicas dependerán del área cortical afectada.

Estas crisis son simples cuando no van acompañadas de alteraciones de la conciencia o la orientación, y complejas cuando se presentan estas alteraciones.

a) CRISIS PARCIALES SIMPLES

Sindromografía

Clínica

Generalmente ocurren sin pérdida de la conciencia. Los signos motores se inician con movimientos tónicos o clónicos limitados a una parte del cuerpo (la cara y las manos son las más frecuentes) produciéndose contracciones recurrentes de los músculos causadas por las descargas de neuronas en el área correspondiente de la corteza motora contralateral. Esta actividad muscular puede diseminarse desde la zona afectada hacia partes ipsolaterales contiguas del cuerpo (del pulgar derecho a la mano derecha y de aquí al brazo y a la hemicara del mismo lado) produciendo la llamada "marcha jacksoniana" en cuestión de apenas 20-30 s. Puede acompañarse de parestesia, sensaciones vertiginosas, alucinaciones auditivas o visuales, sensación infundada de temor, ira, delirio, alucinaciones complejas con descargas en los lóbulos temporal y frontal.

En algunos casos los signos motores unilaterales van seguidos por giros de la cabeza y los ojos hacia el lado que convulsiona pero en ocasiones hacia el opuesto.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Durante las crisis se observan descargas en espigas, durante el período intercrisis pueden originarse descargas irregulares de espigas.

Sindromogénesis y etiología

El proceso patológico o foco de excitación asienta habitualmente en la corteza rolándica (área 4) o motora del lado opuesto.

b) CRISIS PARCIALES COMPLEJAS

Sinonimia

S. de epilepsia del lóbulo temporal. S. de crisis uncinada. S. de automatismo. Epilepsia psicomotora de Lennox.

Sindromografía

Clínica

Aparecen en cualquier edad y es el más común de los síndromes epilépticos crónicos se caracterizan por cambios episódicos en la conducta del paciente con pérdida del contacto consciente con el medio que lo rodea.

Se inician con auras de cualquier tipo, a menudo una alucinación compleja o ilusión perceptiva: auditivas, visuales, olfatorias o gustativas que los pacientes llegan a relacionar como precursoras de la crisis. Las alucinaciones olfatorias permiten diagnosticar con gran veracidad este tipo de epilepsia.

Durante las crisis puede interrumpirse la actividad y mantenerse sólo cierta actividad motora menor (hacer ruido con los

labios, deglutir, caminar sin objetivo), pero pueden acompañarse de la realización de actividades inconscientes que requieren de gran habilidad (manejar un automóvil, tocar al piano complicadas piezas musicales) y que duran entre unos pocos segundos a minutos seguidas de confusión y amnesia, aunque muchos pacientes recuerdan el aura. Estos síntomas se acompañan de bloqueo ideatorio y de pensamiento forzado y sensaciones peculiares de familiaridad con los acontecimientos ya vistos, ya pensados (*dejá vú y dejá pensée*).

La amnesia anterógrada posictal y el automatismo son frecuentes. Puede ocurrir afasia cuando las crisis se inician en el hemisferio dominante.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Presenta espiga unilateral o bilateral o descargas de ondas lentas sobre las regiones temporal o frontotemporal entre y durante las crisis. Excepcionalmente es normal. Los electrodos faríngeo o esfenoidal pueden registrar descargas anormales, pero en algunos casos sólo los electrodos profundos en los núcleos amigdalinos u otras estructuras límbicas registran descargas convulsivas.

Sindromogénesis y etiología

Las crisis pueden deberse a traumas durante el parto o período posnatal, abscesos, tumores, infartos, malformaciones vasculares o alguna otra anomalía estructural. Se inician al activarse neuronas en un área localizada de la corteza en los lóbulos temporales, principalmente hipocampo o amígdalas, o en cualquier parte del sistema límbico, así como en la región parasagital, mesial o frontoorbital.

2. CRISIS PARCIALES O FOCALES CON GENERALIZACIÓN SECUNDARIA

Las crisis parciales simples o complejas pueden evolucionar a crisis generalizadas con pérdida de conciencia y frecuentemente acompañadas de actividad motora convulsiva, que ocurre inmediatamente o a los pocos minutos. El origen focal de estas crisis generalizadas se pone en evidencia por la presencia de un aura o la observación de cualquier característica focal como torsión de un miembro, afasia y desviación tónica del ojo.

3. CRISIS GENERALIZADAS

a) CRISIS TÓNICO-CLÓNICAS

Sinonimia

Crisis de gran mal.

Sindromografía

Clínica

Constituye uno de los tipos más frecuentes de las crisis epilépticas y una experiencia sumamente desagradable, tanto para el paciente como para el que lo acompaña. Se inicia por lo general sin previo aviso aunque a veces el paciente siente su posible inminencia por una serie de pródromos: se muestra apático, deprimido o irritado o más raramente eufórico. Todo este cuadro prodrómico puede estar acompañado de dolores o calambres abdominales, palidez o enrojecimiento de la cara, cefalalgia pulsátil, estreñimiento o diarrea.

Hay pérdida repentina de la conciencia, contracción tónica de los músculos, pérdida del control postural y la emisión de un grito producido por la contracción de los músculos respirato-

rios. El paciente cae en opistótono y permanece rígido durante varios segundos. Puede haber cianosis conforme se inhibe la respiración, seguida de contracciones clónicas, sincrónicas y recurrentes por 1 o 2 min produciéndose un incremento brusco de la presión sanguínea, elevación de la temperatura corporal, saliveo e incontinencia de los esfínteres. Pueden producirse mordeduras de la lengua. Al finalizar el ataque, el paciente queda en un estado de flaccidez e inconsciencia. La depresión posictal puede durar desde unos pocos minutos hasta más raramente un día o más, recuperando gradualmente la conciencia, pero sintiéndose exhausto con cefalea y deseos de dormir. Algunos permanecen parcialmente confusos y no recuperan la normalidad funcional durante unos días.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Durante la fase tónica muestra una actividad rápida de bajo voltaje (10 Hz) convirtiéndose gradualmente en ondas más grandes y lentas a través de ambos hemisferios. En la fase clónica hay brotes de ondas agudas relacionadas con las contracciones musculares rítmicas y ondas lentas que coinciden con las pausas. Entre las crisis el electroencefalograma es anormal con poliespigas (o espigas) y ondas, o a veces descargas de ondas agudas y lentas.

b) CRISIS DE AUSENCIA

Sinonimia

Pequeño mal. *Petit mal*.

Sindromografía

Clínica

Se caracterizan por su brevedad y lo exiguo de la actividad motora y a veces los pacientes mismos no se percatan de ellas. Casi siempre las crisis se inician en escolares y jóvenes (6-14 años), rara vez se presentan después de la pubertad. Tienden a disminuir en frecuencia hacia la adolescencia y pueden desaparecer, pero a menudo ceden el paso a las crisis de gran mal. Se produce una interrupción repentina de la actividad consciente durante la cual el paciente permanece inmóvil, fija la mirada, detiene la charla y puede estar asociada a movimientos clónicos de los párpados (aleteo palpebral), músculos faciales, y dedos o movimientos sincronizados de ambos brazos.

Cuando la ausencia es prolongada puede ocurrir automatismo que se confunde con las crisis parciales complejas. El tono postural está por lo general ligeramente disminuido o aumentado y existe un ligero trastorno vasomotor. Al finalizar la crisis (2-10 s) el paciente restablece contacto con el entorno y reanuda su actividad. Por lo general, no hay período de confusión posictal. Las crisis pueden ocurrir 100 o más veces al día.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Típico de esta forma de crisis. Durante las mismas hay descargas de espigas y ondas de 3 Hz que aparecen de forma sincrónica en todas las derivaciones. Normal en los períodos intercrisis.

c) MIOCLONOS BILATERALES

Sinonimia

Epilepsia juvenil mioclónica.

Sindromografía

Clínica

Aparecen en la adolescencia. Pueden coexistir con otros tipos, pero suelen presentarse solos. Se caracterizan por contracciones musculares bruscas, breves, únicas o repetitivas que afectan una parte del cuerpo o completo.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Muestra descargas de poliespigas y ondas agudas lentas tanto en las crisis como entre ellas.

d) ESPASMOS INFANTILES

Sindromografía

Clínica

Comienzan en el primer año de la vida en niños con enfermedades neurológicas de base, pero también en niños supuestamente sanos y se caracterizan por breves contracciones sincrónicas del cuello y torso generalmente en flexión, acompañadas de extensión de los brazos (espasmos o tics del *salaam* o saludo).

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Hay un trasfondo muy desorganizado, ondas lentas de alto voltaje que se presentan al azar, espigas y descargas y supresión (patrones de hipsarritmia) que tienden a desaparecer hacia los 3-5 años para ser sustituidas por otras formas de crisis generalizadas.

e) CRISIS ATÓNICAS

Sindromografía

Clínica

Comienzan casi exclusivamente en la niñez y por lo general están asociadas con lesiones cerebrales difusas.

El episodio ictal consiste en breves pérdidas de la conciencia y del tono postural del paciente, que cae simplemente al suelo sin causa evidente.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Presenta poliespigas y ondas lentas.

f) CRISIS TÓNICAS

Sindromografía

Clínica

Son menos comunes y aparecen fundamentalmente en lactantes y niños. Se caracterizan por una rigidez súbita de los miembros o mitad superior del cuerpo, con frecuencia con desviación de la cabeza y los ojos hacia un lado acompañada de una pérdida de la conciencia que dura 10-60 s. No van seguidas de una fase clónica y generalmente son breves.

g) AUSENCIAS ATÍPICAS

Sindromografía

Clínica

Por lo común se presentan en la edad infantil, en aquellos pacientes que tienen otras formas de disfunción neurológicas subyacentes.

Son semejantes a las crisis de ausencia, pero pueden coexistir con otras formas de crisis generalizadas (tónicas, mioclónicas o atónicas).

Las formas más graves de esta crisis (síndrome de Lennox-Gastaut) presentan varios tipos de crisis generalizadas acompañadas frecuentemente de deterioro mental.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Muestra descargas de espigas y ondas a 2-4 Hz durante las crisis. Durante el período interictal presenta espigas o actividades de poliespigas.

4. ESTADO O STATUS EPILÉPTICO

Sindromografía

Clínica

Cuando se producen crisis prolongadas o repetitivas sin un período de recuperación entre los accesos, estamos en presencia de un estado o *status* epiléptico. Se presenta en todas las formas de crisis.

Si se trata de un estado tónico-clónico constituye un cuadro grave donde puede peligrar la vida del paciente. Además existe agotamiento estu por que evoluciona al coma, taquicardia y disnea. Se produce un aumento de la temperatura, colapso circulatorio y nefrosis.

En las crisis de ausencia, el estado de ausencia puede mantenerse de forma prolongada.

En las crisis parciales el estado epiléptico es llamado epilepsia parcial continua o estado motor focal, donde los movimientos clónicos rítmicos de una parte del cuerpo pueden persistir durante un período variable de tiempo (desde minutos hasta semanas o meses) sin extenderse a otras partes del cuerpo.

Sindromogénesis y etiología

Se presenta como complicación de la epilepsia, síndrome de gran mal o *petit mal*.

Bibliografía

Grinker, R. R. and A. L. Sahs: Neurology. ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

Patrones de recurrencia

Todas las crisis recurrentes pueden desencadenarse de forma esporádica o al azar, sin que tengan un fenómeno desencadenante evidente y se pueden presentar en forma cíclica (ciclo sueño-vigilia) o en forma menstrual (epilepsia catamenial).

Las epilepsias reflejas debidas a reacciones ante un estímulo específico son menos frecuentes. Entre ellas tenemos:

- Fotomioclónicas o fotoconvulsivas: se desencadenan ante un estímulo luminoso.
- Musicógenas: desencadenadas ante una composición musical.
- Somatosensoriales: ocurren ante una estimulación táctil.
- De lectura o del lenguaje: son estimuladas por la lectura y se caracterizan por breves contracciones mioclónicas de la mandíbula, mejilla y lengua cuando el paciente lee en silencio o en voz baja, que pueden evolucionar a crisis tónico-clónicas generalizadas.

Bibliografía

Aird, R. et al.: The epilepsies: A critical review. Raven Press, New York, 1984.

Browne, T. R. and R. G. Feldman: Epilepsy, diagnosis and management. Little, Brown, Boston, 1983.

Delgado-Escueta, A.V. *et al.*: "Management of status epilepticus." N. Engl. J. Med., 306:1337, 1982.

Jasper, H. H. *et al.*: Basic mechanism of the epilepsie. Little, Brown, Boston, 1969.

Laidlaw, J. and A. Riche (eds.). A textbook of epilepsy, ed. 2d Churchill, Livingstone, London, 1982.

Penfield, W. and H. Jasper: Epilepsy and functional anatomy of the human brain. Little Brown, Boston, 1954.

Roger, J.; C. Drovet; M. Bureau *et al.*: Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence. John Libbey Eurotext. Ltd, London, 1985.

Commission on classification and terminology of the ILAE. Proposal for revised clinical and electroencephalographic classification of epileptic seizures. Epilepsia 22: 489, 1981.

Scott, A. K.: "Management of epilepsy." Br. Med. J., 288:986, 1984.

SÍNDROME DE EPILEPSIA JACKSONIANA

Sinonimia

S. de convulsiones focales. S. de Bravais-Jackson. S. de epilepsia cortical.

Sindromografía

Clínica

La crisis convulsiva comienza desde un foco de asiento facial, braquial o crural que depende de la región excitada de la corteza motora, y va precedida frecuentemente por un aura de temblor, a veces quedan parestias residuales.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es producido por enfermedades orgánicas del cerebro (trauma, abscesos, tumores, sífilis, etc.).

Bibliografía

Jackson, J. H.: "Paralysis of tongue, palate and vocal cord." Lancet, 1:689-690, 1886.

SÍNDROME DE EPILEPSIA DE KOJEWNIKOFF

Sinonimia

S. epiléptico parcial continuo.

Sindromografía

Clínica

Presenta un cuadro caracterizado por fiebre alta, delirio, sacudidas clónicas rítmicas (extensión o flexión clónica de una pierna, elevación y descenso de un hombro, pronación y supinación de la mano, muecas con la musculatura facial, etc.), que pueden aparecer durante semanas, meses o años. Durante las crisis hay pérdida de la conciencia.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome se debe a lesiones cerebrales contralaterales, tumores, encefalitis primaveral y encefalitis estival, etcétera.

Bibliografía

Kojewnikoff, A.Y.: "Osobyi: vid kortikalnoi epilepsii." Med. Obozr., 42:97-118, 1894.

SÍNDROME EPILEPTICO ENDOCRINO

Sinonimia

S. epiléptico acromegálico.

Sindromografía

Clínica

Aparece en la primera década de la vida. Se caracteriza por crisis epilépticas, espasmos mioclónicos y se acompaña de trastornos mentales y pubertad precoz. Hay crecimiento acelerado e incremento del peso corporal (aspecto acromegálico en algunos casos).

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Patrones con lesiones subcorticales profundas.

Sindromogénesis y etiología

Las causas más frecuentes son: tumor de la glándula mamilar o infundibular, traumas, lesiones inflamatorias con meningoencefalitis.

Bibliografía

Bondin, G. and J. Barbizet: "D'association epilepsieendocrinopathie." Rev. Neurol., 91:330-347, 1954.

SÍNDROME DE ERB

Sinonimia

S. de sífilis espinal. S. de Erb-Charcot. S. de Strumpel. S. de parálisis espinal espástica. S. de paraplejía espástica de Erb. S. de amiotrofia sifilítica.

Sindromografía

Clínica

El síndrome de Erb aparece en el período terciario de la sífilis, casi siempre 4-7 años posterior al chancro. Es más frecuente en el hombre. Comienza de forma lenta con sensaciones de pesadez y hormigueo en un miembro inferior acompañado de un síndrome de claudicación intermitente de la médula (Déjerine), con fatiga y debilidad de las piernas que obliga al paciente después de un rato de camino a arrastrar las piernas y llega a impedir la marcha. Existe hiperreflexia rotuliana y aquilea con clonus, Babinski bilateral y trastornos de la micción.

Exámenes paraclínicos

Punción lumbar. Líquido claro xantocrómico con linfocitosis, hiperalbuminosis y reacción de Pandy y Nonne positivas. Reacción de Wassermann positiva (frecuentemente).

Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Erb aparece en el período terciario de la sífilis por acción del treponema de Schaudinn sobre el sistema nervioso central.

Bibliografía

Erb, W. H.: "Ueber syphilitische Spinalparalyse." Neurol. Centralbl. Leipz., 11:161-168, 1892.

SÍNDROME DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE

Sinonimia

S. de poliesclerosis. Esclerosis en placas o ínsulas. S. de esclerosis diseminada en focos.

Sindromografía

Clínica

Es una afección desmielinizante del sistema nervioso central. Se presenta casi exclusivamente en individuos jóvenes entre 18 y 35 años, es rara en la infancia. No existen diferencias de sexo, pero las mujeres se agravan notablemente después del embarazo y constituyen el 60 % de los casos.

La presentación del síndrome es variada y pleomorfa y el cuadro clínico está determinado por la localización de los focos desmielinizantes en el sistema nervioso central.

El primer ataque puede declararse por un solo síntoma o signo, que en el 40 % de los casos se expresa por una neuritis óptica que se manifiesta por pérdida de la agudeza visual parcial o total de uno o ambos ojos, acompañada de dolor a los movimientos oculares. Las perturbaciones en la percepción de los colores puede indicar una manifestación temprana de la enfermedad. Los pacientes no presentan signos de papilitis ni cambios en el disco óptico al comienzo. Diplopía por lesión de los pares craneales III, IV y VI o por una oftalmoplejía debida a lesión del fascículo longitudinal medial, lo que se manifiesta por incapacidad para colocar un ojo en aducción con el otro en abducción total durante la mirada lateral. La esclerosis múltiple puede ir acompañada de una hiperestesia facial o tic doloroso por toma del par V; también son frecuentes la parálisis o los espasmos hemifaciales por lesión del par VII, los vértigos, los vómitos y el nistagmo (par VIII) y menos frecuente la sordera.

La lesión de conexiones cerebelosas o de las vías espinocerebelosas, provoca ataxia con temblor intencional en los miembros y trastornos de la postura y de la marcha.

Las lesiones de la médula espinal producen una gran diversidad de síntomas, la interrupción del haz corticospinal o piramidal ocasiona los signos clásicos de disfunción de la neurona motora (debilidad-espasticidad-hiperreflexia, clono, signo de Babinski y pérdida de los reflejos cutáneos abdominales). Existen trastornos de la sensibilidad propioceptiva consciente por toma de los cordones posteriores (haz de Goll y de Burdach). Con menos frecuencia están presentes trastornos térmicos y dolorosos.

Se presentan signos de disfunción vesical: chorro intermitente, polaquiuria e incontinencia, así como de la función intestinal en particular estreñimiento. Los hombres se quejan de impotencia sexual, o de potencial genital disociado: libido, erección y eyaculación sin orgasmo, aunque estas alteraciones son más raras.

A medida que evoluciona el proceso, el paciente presenta trastornos del intelecto con pérdida de la atención, disminución de la memoria siendo la característica emocional más frecuente la depresión debido a la toma de la sustancia blanca subcortical y central del cerebro.

Son raros los signos neurológicos locales cerebrales (hemiparesia, hemianopsia homónima y disfasia), aunque pueden estar presentes.

Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Revela sólo un ligero aumento en el número de células (10 células/mm³) predominantemente, linfocitos T, aunque pueden encontrarse (raramente) células plasmáticas.

A partir del líquido de estos pacientes es posible derivar líneas de células específicamente reactivas con diversos antígenos virales y no virales, lo cual sugiere que se está efectuando una heterogénea respuesta inmunitaria.

El 90 % de los pacientes presenta menos de 60 mg/dL de proteínas totales, valores por encima de 100 mg/dL deben plantear dudas acerca del diagnóstico. Las inmunoglobulinas G (IgG) están aumentadas (dato más característico), aunque en el inicio de la enfermedad pueden ser normales.

Potenciales evocados. Retardo en la conducción de los impulsos visuales, auditivos o somatosensoriales (80 % de los pacientes).

Tomografía axial computadorizada. Revela lesiones de baja densidad paraventriculares o subcorticales, nervios ópticos y tronco encefálico. Estas lesiones pueden ser mejor evidenciadas si se utilizan soluciones de contraste yodadas por vía endovenosa; en ocasiones se aprecia atrofia cortical con ensanchamiento de las cavidades ventriculares.

Resonancia magnética nuclear. Es más sensible, demuestra las lesiones de más baja densidad.

En resumen: las IgG elevadas en líquido cefalorraquídeo, las respuestas evocadas anormales y las imágenes obtenidas por la tomografía y la resonancia son útiles para la evaluación del proceso, sin embargo, los datos clínicos continúan siendo esenciales para establecer el diagnóstico.

Sindromogénesis y etiología

Para explicar el síndrome de esclerosis múltiple se han propuesto factores inmunitarios o infecciosos, pero no son concluyentes.

Se ha planteado la existencia de un factor ambiental (virus) quizás geográficamente limitado para explicar el desarrollo de la enfermedad, sin embargo, han fallado todos los intentos para aislar, rescatar o visualizar el virus en estos pacientes.

La incidencia en la raza negra es menor que en la blanca, por lo que se han invocado factores genéticos. Los consanguíneos de pacientes (padres, hermanos) tienen mayor riesgo.

Factores inmunes: las lesiones de esclerosis múltiple son similares a las de la encefalitis alérgica experimental (enfermedad autoinmune inducida en animales mediante la inmunización con mielina), en estos casos la causa de la enfermedad es la sensibilidad de los linfocitos T a una proteína básica de la mielina, sin embargo, en la esclerosis múltiple no se ha podido demostrar sensibilidad a esta proteína.

Durante la crisis de esclerosis múltiple se produce un aumento en la secreción de prostaglandinas por los macrófagos (los cuales influyen sobre las propiedades de los linfocitos) provocando reducción de la función de las células supresoras, aumento del número de células T activadas, aumento de la secreción *in vitro* de la inmunoglobulina dependiente, de las células T, disminución en la secreción de interferón y posiblemente una hipofunción de las células asesinas naturales.

No obstante, aún se desconoce si estos cambios tienen que ver con la etiología de la enfermedad.

Se plantea que pueden existir factores precipitantes: infecciones, lesiones o perturbaciones emocionales, pero no son concluyentes.

La etiología es desconocida.

Bibliografía

Cruveilhier, J.: Anatomie pathologique du corps humain, ou descriptions avec figures lithographiées et coloriées, des diverses alterations morbides dont le corps humain est susceptible. Bailliere, vol. 2, Paris, 1829-1852.

SÍNDROME DEL FASCÍCULO LONGITUDINAL MEDIAL

Sinonimia

S. de oftalmoplejía internuclear anterior. S. de Lhermitte.

Sindromografía

Clínica

Incapacidad para la aducción del ojo más allá de la línea media o disminución de la velocidad de aducción, acompañada de nistagmo de abducción en el ojo contralateral a la lesión.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por destrucción del fascículo longitudinal medial a nivel de la rodilla del facial (protuberancia).

Las causas que lo originan son: esclerosis múltiple, gliomas de la protuberancia, enfermedad vascular, sífilis, alcoholismo y procesos inflamatorios del tronco encefálico.

Bibliografía

Bielschowsky, A.: "Die Innervation der Musculi recti interni als Seitenswaender". Sitzungsber. d. Ophth. Gesellsch., 164:171, 1903.

SÍNDROME DE FAZIO-LONDE

Sinonimia

Parálisis bulbar progresiva en la niñez.

Sindromografía

Clínica

Variedad infantil de la atrofia muscular espinal que afecta fundamentalmente a la musculatura inervada por el tronco cerebral, caracterizada por displejía facial, disartria, disfagia y disfonía. En ocasiones se acompaña de debilidad muscular de los músculos de la mandíbula y oculares, y en raras ocasiones de sordera progresiva.

Sindromogénesis y etiología

Enfermedad hereditaria de la neurona motora que se hereda con carácter autosómico recesivo, autosómico dominante o recesiva ligada al sexo.

Bibliografía

Tandan, R. and W.G. Bradley: "Amyotrophic lateral sclerosis. Etiopathogenesis." Ann. Neurol., 18: 419, 1985.

SÍNDROME DE FÍSTULA ARTERIA CARÓTIDA-SENO CAVERNOSO

Sindromografía

Clínica

Pródromos de cefalea y vértigo preceden a la ruptura (rara). Súbitamente se presenta un dolor agudo en el ojo y la cabeza, es rara la pérdida del conocimiento. Exoftalmos lentamente progresivo y un ruido o estremecimiento sincrónico con el

latido cardíaco que es perceptible por el paciente, quien lo describe como "zumbido" o "ruido de sierra".

Examen físico. Edema de los tejidos blandos de la órbita, dilatación de las venas superficiales del párpado y la frente, oftalmoplejía parcial o total del ojo afectado. La compresión de la arteria carótida del mismo lado hace disminuir o desaparecer el ruido. Fondo de ojo. Pulsación de las venas retinianas, papiledemia, edema de la retina, ocasionalmente hemorragias.

Exámenes paraclínicos

Radiología. Erosión de las paredes esfenoidales de la órbita en etapas avanzadas.

Arteriografía. Muestra la fístula.

Sindromogénesis y etiología

Fístula arteriovenosa espontánea o traumática entre la carótida interna y el seno cavernoso.

Bibliografía

Hamby, W.B.: "Carotid-cavernous fistula; report of 32 surgically treated-cases and suggestions for definitive operation." J. Neurosurg., 21:859-866, 1964.

Travers, B.: "A case of aneurysm by anastomosis in the orbit, cured by ligation of common carotid artery." Med. Chir. Trans., 2:1-16, 1817.

SÍNDROME DE FOIX

Sinonimia

S. de la hendidura esfenoidal. S. de la fisura orbitaria superior.

Sindromografía

Clínica

Oftalmoplejía total con ptosis palpebral y abolición de los reflejos a la luz y a la acomodación acompañada de anestesia en el párpado superior, frente y raíz de la nariz con abolición del reflejo corneal.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por parálisis de los nervios que atraviesan la fisura orbitaria superior en su paso de la cavidad craneal a la cavidad orbitaria (pares III, IV, VI y rama oftálmica del V).

Es ocasionado por tumores de la vecindad de la hendidura esfenoidal (fisura orbitaria superior), aneurisma de la carótida interna, fracturas del ala menor del esfenoides, periostitis sifilítica de la hendidura esfenoidal.

Bibliografía

Brodal, A.: The cranial nerves in neurology anatomy in relation to clinical medicine, ed. 3, Oxford, New York, 1980. pp 448-457.

SÍNDROME DE FRANKL-HOCHWART

Sinonimia

S. neurológico pineal-oftálmico.

Sindromografía

Clínica

Sordera bilateral, ataxia. De acuerdo con la edad de presentación, existen varias manifestaciones de hipopituitarismo. Limitación en fijar la mirada hacia arriba. Constricción del campo visual.

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo.

Neumoencefalografía.

Angiografía cerebral.

Tomografía axial computadorizada de cráneo.

Sangre y orina. Para demostrar la presencia de hipopituitarismo.

Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por un tumor de la glándula pineal.

Bibliografía

Geeraets, W. J.: Ocular syndromes. Lea & Febiger, Philadelphia, 1965.

Tassman, I: The eye manifestations of internal disease. ed. 3, Mosby, St. Louis, 1951.

Von Frankl-Hochwart, L.: "Ueber diagnose der Zirbeldrusentumoren." Deutsche Ztschr. f. Nervenhe., 37:455, 1909;38:309, 1910.

SÍNDROME DE GERSTMANN-STRÄUSLER-SCHEINKER

Sindromografía

Clínica

Se inicia durante la sexta década de la vida, de evolución prolongada (2-10 años), se caracteriza por ataxia (espinocerebelar) y demencia. Los signos y síntomas semejan la atrofia olivopontocerebelosa.

Sindromogénesis y etiología

Se considera como una forma familiar del síndrome de Creutzfeldt-Jakob, afección degenerativa familiar que a pesar de haberse demostrado que es de etiología infecciosa (infección por virus lentos debido a agentes no convencionales) no se han precisado totalmente sus agentes causales.

En el síndrome que nos ocupa se produce degeneración de los tractos espinocerebelosos anterior y posterior y corticospinal.

Este síndrome está codificado en el catálogo de McKusick teniendo en cuenta que la base del defecto se debe a una mutación del gen de la proteína prion.

Bibliografía

Cecil: Textbook of Medicine. W.B. Saunders Co, Philadelphia, 1988.

Hudson, A. J. *et al.*: "Gerstmann-Sträussler-Scheinker disease with coincidental familiar onset." Ann. Neurol., 14:670. 1983.

SÍNDROME DE GODTFREDSSEN

Sinonimia

S. oftalmoneurológico en tumores nasofaríngeos. S. neurológico en neoplasia del seno cavernoso.

Sindromografía

Clínica

Oftalmoplejía, más frecuente del par VI. Parálisis unilateral del nervio hipogloso y en la mayoría de los casos, anestesia o neuralgia del área del nervio trigémino.

Exámenes paraclínicos

Exámenes ocular y neurológico.

Sindromogénesis y etiología

Tumor maligno nasofaríngeo que toma el seno cavernoso, y hace metástasis en los nódulos linfáticos retrofaríngeos, comprimiendo los nervios del par XII, nunca en el canal del hipogloso.

Bibliografía

Godtfredsen, E.: "Ophthalmoneurological symptoms in malignant nasopharyngeal tumors." Br. J. Ophth., 31:78-100, 1947.

SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

Sinonimia

S. de tics generalizados con coprolalia. S. de miospasia impulsiva. S. de Brissaud II. S. de Tourette. *Maladies des tics convulsifs*. S. de tic psicogénico. S. del tic indoloro o no doloroso. Enfermedad de Gilles de la Tourette.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome aparece en la infancia entre los 7 y 15 años, y está caracterizado por un movimiento convulsivo que suele localizarse preferentemente en los músculos de la mímica, más raramente en tronco y miembros, que aumenta con las emociones y la fatiga y disminuye con las distracciones o durante el ejercicio físico moderado y desaparece durante el sueño.

Los movimientos o serie de movimientos son de aparición brusca, recurrentes y breves. Suelen localizarse en la cara, y raramente en el tronco y en los miembros. El comienzo de la pubertad los acentúa. Los pacientes se quejan de que no pueden evitarlos. Con el tiempo el paciente comienza a exclamar en voz baja palabras o frases cortas de significación obscena (coprolalia). La ecolalia, la polilalia y la ecomimia también pueden aparecer. Hay hiperactividad y trastornos de la atención. En ocasiones se presentan estados de obsesión y delirio que pueden conducir a la demencia.

Sindromogénesis y etiología

Los tics pueden ser de dos tipos: psicógenos o funcionales (más frecuentes) y los orgánicos, consecutivos a lesiones del sistema extrapiramidal, especialmente del cuerpo estriado.

Los psicógenos aparecen en la infancia, los orgánicos en la vejez.

La observación en otros miembros de la familia ha proporcionado evidencias de que la enfermedad es hereditaria, pero no está comprobado su patrón de transmisión, aunque resulta factible una herencia autosómica recesiva en algunas familias.

La etiología es desconocida.

Bibliografía

- Gilles de la Tourette, C.E.A.B.: "Étude sur une affection nerveuse caractérisée par l'incoordination motrice, accompagnée d'écholalie et de coprolalie." Arch. Neurol., 9: 19-42e 158-200, Paris 1885.
- Trousseau, A.: Clinique médicale de l'Hotel-Dieu de Paris. vol. I, 1873, p.855.

SÍNDROME DE GUNN (MARCUS)

Sinonimia

S. de pestaño-mandibular.

Sindromografía

Clínica

Se presenta desde el nacimiento, con moderada ptosis de uno de los párpados cuando se abre la boca. La mandíbula tiene una desviación lateral, hacia el lado opuesto de la ptosis y resulta una elevación del párpado superior con abertura de la fisura palpebral. Cuando es adquirido puede aparecer a cualquier edad.

Sindromogénesis y etiología

Puede ser congénito o en algunos casos adquirido. La etiología es desconocida.

Bibliografía

- Gunn, R. M.: "Congenital ptosis with peculiar associated movements of the affected lid". Tr. Ophthal. Soc. U. Kingdom, 3:283-286, 1883.
- Mohan, H.; A. N. Gupta and S. K. Jain: "Marcus Gunn phenomenon with paradoxical oculo-palpebral movements." Br. J. Ophthal., 51:780-782, 1967.
- Wartenberg, R.: "Winking-jaw phenomenon." Arch. Neurol. Psychiat., 59:734-753, 1948.

SÍNDROME DE HALLERVORDEN-SPATZ

Sinonimia

S. de degeneración pigmentaria del globo pálido. *Status desmielinisatus* del pálido de C. y Vogt. S. de estado pigmentado de Helfand.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome aparece aproximadamente entre los 7-10 años de edad. Es más frecuente en el sexo masculino. Se presenta con un incremento gradual de la rigidez de todos los miembros comenzando por los inferiores, inversión de los pies (pie cavo), posturas distónicas, temblor, atetosis, a veces existe hiperreflexia y signo de Babinski. Hay disartria (lenguaje monótono e ininteligible), la facies adopta una expresión fija. Existen trastornos del intelecto que conducen a la demencia. Retinitis pigmentaria (en ocasiones). Se ha descrito atrofia óptica.

Exámenes paraclínicos

No hay ninguna prueba bioquímica que corrobore el diagnóstico. No se han encontrado anomalías en la concentración sérica de hierro y en sus metabolitos.

Sindromogénesis y etiología

En la patogenia de este síndrome puede estar involucrado el sistema dopamina-neurome-lanina.

Tiene una etiología genética con herencia autosómica recesiva. El defecto básico se desconoce.

Bibliografía

- Elejalde, B. R.; M. M. Elejalde and F. López: "Hallervorden-Spatz disease." Clin. Genet, 16:1-18, 1979.
- Hallervorden, J.: Die degenerative diffuse sklerose. In Lubarsch, O.; F. Henke, and R. Rossie, (eds.): Handsbuch der speciellen pathologischen Anatomie und Histologie. Berlin, Springer-Verlag, vol. 13, 1957, pp. 716-782.

SÍNDROME DE HEMATOMA SUBDURAL AGUDO

Sindromografía

Clínica

El síndrome se establece después de un trauma craneal, en ocasiones con pérdida transitoria de la conciencia y se manifiesta por: cefalea, somnolencia, agitación, lentitud mental y confusión que van empeorando progresivamente, hasta llegar al coma.

Examen físico. Los signos principales son: pupila dilatada unilateral, pérdida del reflejo corneal, congestión de las venas del fondo del ojo, hemiparesia progresiva del brazo y de la pierna contralateral a la localización del hematoma.

El pronóstico es malo con elevada mortalidad, que alcanza el 75-90 % incluso cuando se evacua el coágulo. Es fundamental el diagnóstico y la intervención quirúrgica precoces.

Exámenes paraclínicos

Tomografía axial computadorizada. Puede demostrar la lesión en gran parte de los casos.

Arteriografía. Demuestra la desviación de las estructuras centrales por la compresión del hematoma que se comporta como un tumor cerebral.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por un trauma craneal que origina acumulación de sangre en el espacio subdural debido, al desgarramiento o laceración de las venas corticales en su trayecto hacia el seno longitudinal superior.

Bibliografía

- Grinker, R. R. and A. L. Saks: Neurology, ed. 6, Thomas, Springfield, 1966.
- Jennett, B. and G. Teasdale: Management of head injuries. Davis, Philadelphia, 1985.
- Miller, A. D.: "Acute traumatic midbrain hemorrhages." Ann. Neurol., 18:80, 1985.
- Wilkins, R. H. and S. S. Reganchary (eds.). Neurosurgery (vol.2) New York, McGraw Hill, 1985. pp:1531-1693.

SÍNDROME DE HEMATOMA SUBDURAL CRÓNICO

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se presenta en niños y adultos, especialmente en alcohólicos. Los síntomas se inician semanas o meses después de un trauma craneal moderado o severo. Es de progresión

gradual. Se caracteriza por cefalea severa persistente, algunos pacientes presentan convulsiones como primer síntoma, irritabilidad, apatía, accesos de sueño, letargo y, finalmente, estupor y coma.

Examen físico. Hemiplejía, por lo general, contralateral, en ocasiones ipsilateral. Eventualmente los pacientes pueden presentar papiledema, oftalmoplejía externa y midriasis, raramente hemianopsia; los cambios sensoriales no son frecuentes.

Exámenes paraclínicos

Punción lumbar. La presión del líquido cefalorraquídeo es normal, de aspecto claro o ligeramente xantocrómico, la cifra de proteínas y el conteo celular están normales o ligeramente elevados.

Radiología de cráneo. Negativo, pero puede observarse desplazamiento del cuerpo pineal si está calcificado, en caso de herniación por compresión del tejido cerebral.

Electroencefalograma. Puede mostrar área de actividad cortical en la zona de la lesión.

Angiografía. Las ramas arteriales aparecen separadas del cráneo. La arteria cerebral media y la cerebral anterior pueden estar desplazadas hacia el lado opuesto.

Ecoencefalograma

Tomografía axial computadorizada y resonancia magnética nuclear. Constituyen los métodos diagnóstico de elección. Muestran una masa de baja densidad sobre la convexidad del hemisferio, pero a veces sólo se observa una desviación de las estructuras de la línea media y compresión de los ventrículos laterales, debido a que el coágulo se vuelve isodenso con el cerebro adyacente, después de 2-6 semanas.

Gammagrafía cerebral con radionúclidos en proyección anterior. Con frecuencia es el método más útil para confirmar el diagnóstico.

Trepanación bilateral exploratoria. Debe emplearse cuando no ha podido ser diagnosticado el cuadro clínico.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a un trauma craneal. En realidad no son verdaderos hematomas, sino pseudoquistes hemorrágicos que en su desintegración incrementan la presión osmótica y atraen líquido, lo que aumenta progresivamente el volumen del quiste.

Especialmente en personas de edad, el cuadro clínico puede ir precedido de un golpe trivial que incluso ha podido ser completamente olvidado.

Bibliografía

- Langfitt, T.W. and T. A. Genarelli: "Can outcome from head injury be improved?" J. Neurosurgery, 56:19, 1982.
Martuza, R. L. and T. M. Aquino: Trauma. In Samuels, M. A. (ed.) Manual of neurologic therapeutics. Little, Brown, Boston, 1986

SÍNDROME DE HEMATOMA SUBDURAL EN NIÑOS

Sindromografía

Clínica

Se presenta durante los primeros seis meses de la vida y se caracteriza por vómitos, pérdida del apetito, irritabilidad, convulsiones y estupor, fiebre poco elevada.

Examen físico. Abombamiento de las fontanelas, elongación del cráneo, distensión de las venas del cuero cabelludo, hemorragias retinianas y raramente papiledema.

Exámenes paraclínicos

Punción del espacio subdural. Debe realizarse a través del ángulo lateral de la fontanela anterior o en la sutura coronal.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a un trauma craneal durante el parto o en el período posnatal.

Bibliografía

- Grinker, R. R., and A. L. Saks: Neurology, ed. 6, Thomas, Springfield, 1966.

SÍNDROME DE HEMATOMA SUBDURAL SUBAGUDO

Sindromografía

Clínica

Aparece una semana, o más tardíamente, después de un trauma craneal. Existe cefalea, irritabilidad, rigidez de nuca, hemiplejía y afasia.

Examen físico. Se encuentra una hemiplejía con signo de Babinski, bradicardia, alteración en el ritmo respiratorio y estrabismo. La mortalidad es de un 25 %.

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo.

Trepanación exploratoria.

Angiografía.

Tomografía axial computadorizada.

Sindromogénesis y etiología

El hematoma subdural agudo es debido a un trauma craneal, que ocasiona un desgarro o laceración del tejido cerebral y/o de las venas satélites en su paso al seno longitudinal superior.

Bibliografía

- Grinker, R. R. and A. L. Saks: Neurology, ed. 6, Thomas, Springfield, 1966.

SÍNDROME DE HEMIANOPSIA POSICTAL TRANSITORIA

Sindromografía

Clínica

El síndrome se manifiesta por hemianopsia homónima con o sin alucinaciones visuales, que desaparece después de unos pocos días y que puede retornar con o sin nuevas crisis de *ictus apoplético*.

Sindromogénesis y etiología

Se origina por hipoxia de un área del cerebro que estaba previamente dañada.

Bibliografía

- Walsh, F. B.: Clinical Neuroophthalmology. ed. 2, Williams & Wilkins, Baltimore, 1957.

SÍNDROME DE HEMIPLEJÍA ALTERNA CON LESIÓN DEL HIPOGLOSO

Sinonimia

S. de Déjerine. S. interolivar. S. de Reynold-Revilliod-Déjerine. S. paramediano de Foix.

Sindromografía

Clínica

Cuadro clínico caracterizado por hemiplejía controlateral, que respeta la cara y parálisis lingual con hemiatrofia homolateral de tipo periférico y fibrilación. A veces hemianestesia táctil homolateral.

Sindromogénesis y etiología

Producido por lesiones vasculares o tumorales que afectan la vía piramidal y fibras del nervio craneal XII (n. hipogloso).

SÍNDROME DE HEMIPLEJÍA HEMIANESTÉSICA ALTERNA

Sinonimia

S. de hemiplejía hemianestésica alterna hipoglosica.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se manifiesta por una parálisis homolateral y hemiatrofia de la lengua (por lesión del núcleo o fibras ya cruzadas emergentes del nervio hipogloso). Hemiplejía contralateral que respeta la cara (por afectación de las fibras piramidales aún no cruzadas) y pérdida de la sensibilidad de vibración (palestesia) y posición (batiestesia) del mismo lado de la hemiplejía, por toma del lemnisco medial sin pérdida de la sensibilidad térmica y dolorosa.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por lesión en las regiones anterior y media de la médula oblongada que involucra el tracto espinal y la emergencia de las fibras del nervio hipogloso, así como del lemnisco medial.

Bibliografía

Alpers, B. J.: Clinical Neurology, ed. 5, Davis, Philadelphia, 1963.

SÍNDROME DE HEMORRAGIA EXTRADURAL O EPIDURAL

Sindromografía

Clínica

Este síndrome aparece en pacientes con antecedentes de trauma craneal con pérdida temporal de la conciencia, que después de un intervalo (varios días o semanas), comienzan a presentar cefalea de intensidad progresiva, vómitos, adormecimiento, confusión, contracciones epilépticas (unilaterales) y hemiparesia.

Examen físico. Reflejos tendinosos aumentados y signo de Babinski. La respiración se hace profunda y estertorosa; más tarde, superficial e irregular hasta llegar a un paro respiratorio.

Hay bradicardia, pulso poco amplio, elevación de la presión sistólica. La pupila está dilatada en el lado del hematoma.

Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Aumento de la tensión (a veces normal). Claro o sanguinolento (por hemorragia subaracnoidea asociada).

Radiología de cráneo. Visualización de la línea de fractura a través del surco de la arteria meníngea media.

Tomografía axial computadorizada y arteriografía carotídea. Permiten confirmar la localización.

Sindromogénesis y etiología

Se debe a una hemorragia en el espacio entre la duramadre y el diploe, ocasionada generalmente por la ruptura de la arteria meníngea media debido a fractura del hueso temporal o del parietal, o bien a una laceración de los senos venosos de la duramadre (menos frecuente), compresión de los hemisferios cerebrales y en ocasiones infarto cerebral.

Bibliografía

Heyser, J. and G. Weber: "Die epideuralen Hamatome." Schweiz. Med. Wschr., 94:2-7; 46-52, 1964.

SÍNDROME DE HERTWIG-MAGENDIE

Sinonimia

S. de desviación de la mirada. Fenómeno de Hertwig-Magendie.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se caracteriza por diplopía vertical (un globo ocular desviado hacia abajo y el otro hacia arriba y afuera).

Sindromogénesis y etiología

Se debe a trauma (espontáneo o quirúrgico), aterosclerosis, lesión neoplásica de la fosa craneal posterior, lesiones vasculares del tronco encefálico. También puede ser producido por siringobulbia con lesiones desmielinizantes.

Bibliografía

Hertwig, H.: Experimenta quaedam de effectibus et de verosimiliarum partium functione, Berolini, formis Feisterianis et Eiserdorffianis (1926). Ind. Cat. Surg. Gen., 1st. series, 6:185, 1885.

SÍNDROME HIGROMA SUBDURAL

Sindromografía

Clínica

Los síntomas y los signos son similares a los de los síndromes de hematoma subdural.

Sindromogénesis y etiología

La etiología es debida a un trauma craneal. Se produce una colección, a consecuencia del trauma, de un líquido claro o amarillento en el espacio subdural que tiene alta concentración de proteínas.

Bibliografía

- Naffziger, H. C.: "Subdural fluid accumulation following head injury." *J.A.M.A.*, 82:1751-1752, 1924.
- Wycis, H. T.: "Subdural hygroma: report of seven cases." *J. Neurosurg.*, 2:340-357, 1945.

SÍNDROME DE HIPERTENSIÓN ENDOCRANEAL

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por una tríada clásica:

1. Cefalea. Tiene un carácter particular. Se inicia de forma paroxística y más tarde de forma continua. Es intensa, persistente, va acompañada de sensación de peso (gravativa) y no se alivia con analgésicos comunes, empeora con el de cúbito. Se alivia con la posición de pie o sentada y se exagera bajo cualquier circunstancia que varíe la tensión del líquido cerebrospinal (tos, estornudo, defecación, etcétera). La cefalea puede extenderse a toda la cabeza o tener carácter localizado (frontal, temporal, parietal, etcétera).
2. Vómitos. Se producen por la compresión de la médula oblongada y excitación de sus centros. Son espontáneos, no precedidos de náuseas, en pistoletazos (vómitos cerebrales), aunque no siempre es así, pueden adoptar otras modalidades y presentar los mismos caracteres que en las afecciones gástricas.
3. Edema papilar. Constituye un signo de capital importancia. Se presenta en el 80 % de los pacientes, y se traduce por trastornos visuales (moscas volantes, ambliopía y ceguera intermitente).

Estos tres síntomas fundamentales pueden estar acompañados de otras manifestaciones como son:

1. Bradicardia (por acción central sobre el núcleo parasimpático del vago), la cual es de tipo sinusal (50-60 pulsaciones/min). La hipertensión endocraneal lenta y progresiva no modifica el pulso.
2. Aumento de la tensión arterial (no se eleva en la hipertensión lenta y progresiva).
3. Bradipnea, con aumento de la amplitud que puede llegar hasta la respiración de Cheyne-Stokes en los casos de hipertensión de instalación rápida.

No son raros los vértigos, convulsiones generalizadas de carácter epileptiforme, ataxia transitoria, constipación, somnolencia y alteraciones psíquicas.

Examen físico. Fondo de ojo. Se observa congestión venosa con venas aumentadas de calibre y estrechamiento de las arterias retinianas, pueden aparecer hemorragias perivenosas. Bordes de la papila borrosos y elevados, con desaparición de la excavación central o fovea de la papila, produciéndose agrandamiento de la mancha ciega y estrechamiento concéntrico del campo visual con disminución, por tanto, de la agudeza visual que evoluciona hacia la atrofia de la papila y la pérdida total de la visión.

En los niños se observa separación de las suturas del cráneo.

Arreflexia, superficial y profunda, acompañada de los signos y síntomas dependientes de la etiología del síndrome, que varían según la localización y naturaleza de la misma.

Exámenes paraclínicos

Punción lumbar. Debe ser practicada con extrema precaución (no dejar fluir el líquido libremente). Aumento de la presión (mayor que 200 mm de agua).

Electroencefalograma. Si la hipertensión es marcada puede haber un enlentecimiento generalizado de las ondas.

Tomografía axial computarizada y resonancia magnética nuclear. Permiten detectar tumores o deformidades ventriculares.

Arteriografía carotídea. Detecta aneurismas del círculo arterial del cerebro y en caso de tumores, el desplazamiento de vasos y alteraciones del polígono de Willis, o bien zonas hipervascularizadas.

En los abscesos cerebrales se observa una zona avascular.

Sindromogénesis y etiología

La presión endocraneal puede aumentar por reducción de la capacidad de su continente como ocurre en los hundimientos de los huesos del cráneo, tumores de cráneo, que se desarrollan hacia su interior, trastornos del desarrollo óseo que provocan cierre precoz de las suturas del cráneo, o por aumento de su contenido como en los tumores encefálicos, malformaciones vasculares, abscesos encefálicos, meningoencefalitis y malformaciones congénitas.

El edema cerebral constituye el factor más importante en la producción de este síndrome. Al aumentar el contenido de la cavidad craneal en el curso de tumores intracraneales abscesos, traumatismos y meningoencefalitis, se produce una compresión del tejido nervioso, colapso venoso, que provoca una dificultad del drenaje venoso y por consiguiente edema; por otro lado, se produce una congestión pasiva de los plexos venosos, aumento de la producción del líquido cefalorraquídeo y disminución de su reabsorción.

Los trastornos de la circulación del líquido cerebrospinal constituyen también un factor de gran importancia en la producción de este síndrome. Al presentarse un obstáculo al libre flujo del líquido, por encima de este se produce una acumulación del líquido, que provoca una hipertensión endocraneal por hidrocefalia, como se observa en los tumores propiamente dichos que en su crecimiento desplazan y obstruyen las vías de circulación del líquido, o durante los procesos inflamatorios que sellan los orificios de comunicación del sistema ventricular (agujero de Monro, Magendie o Luschka); durante los traumatismos, pueden obstruirse estas vías por la presencia de coágulos sanguíneos formados en las cavidades ventriculares.

Los trastornos de la circulación sanguínea pueden provocar hipertensión endocraneal. Cualquier obstáculo al drenaje venoso procedente de la cavidad craneal, como ocurre en el curso de tumores del mediastino, pulmón y en menor grado en la insuficiencia cardíaca derecha, provoca congestión venosa, dificultad en la reabsorción del líquido cefalorraquídeo y en consecuencia aumento del mismo.

En el curso de las meningoencefalitis puede presentarse además un trastorno en la producción del líquido cerebrospinal, por irritación de los plexos caroides de las cavidades ventriculares.

En la hemorragia subaracnoidea se produce gran pérdida de sangre en este espacio, la cual por su rapidez supera las posibilidades fisiológicas de reabsorción, lo que ocasiona hipertensión endocraneal.

Bibliografía

- Welsberg, L. A.: "Bening intracranial hypertension." *Medicine (Baltimore)*, 54:197, 1978.

SÍNDROME DE HIPERTENSIÓN ENDOCRANEAL BENIGNA

Sinonimia

S. de pseudotumor cerebral. S. de Nonne.

Sindromografía

Clínica

Se observa más frecuentemente en adolescentes obesas. Está caracterizado por cefalea, papiledema, parálisis del par VI (n. abductor), provocando un estrabismo convergente y pérdida progresiva de la visión.

Exámenes paraclínicos

Tomografía axial computadorizada. Disminución de los ventrículos laterales en forma de hendidura.

Punción lumbar. Aumento de la presión del líquido cefalorraquídeo con disminución de las proteínas.

Sindromogénesis y etiología

Por lo general, la causa es desconocida, aunque está asociada a embarazo, administración de corticosteroides, empleo de hormonas sexuales, trastornos de origen suprarrenal y paratiroides, trombosis de los senos venosos, consumo de vitamina A, tetraciclina o ácido nalidíxico.

Bibliografía

Wisbertg, L. A.: "Benign intracranial hypertension." *Medicine (Baltimore)*, 54:197, 1978.

SÍNDROME DE HIRANO-PARKINSONISMO-DEMENCIA

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se observa exclusivamente entre los miembros de la raza chamorro en la isla Guam. Aparece entre los 32-64 años con una media de 52 años, predomina en el sexo masculino, de aparición insidiosa y no está precedido por encefalitis u otra enfermedad febril.

Se caracteriza por acinesia, inexpresividad facial, pobre coordinación de movimientos alternantes, deterioro mental, trémor ligero, moderada rigidez, hiperreflexia generalizada. En algunos casos puede estar acompañado de signos y síntomas de esclerosis lateral amiotrófica.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser considerado como una entidad que representa la combinación de parkinsonismo, demencia presenil y esclerosis lateral amiotrófica, sin tener, sin embargo, todas las características de cada una de ellas. La etiología es desconocida.

Bibliografía

Hirano, A.; L.T. Kurland; R. S. Krooth *et al.*: "Parkinsonism-dementia complex, endemic disease on island of Guam. J. Clinical features." *Brain*, 84:642-661, 1961.

SÍNDROME DE HOLMES I

Sinonimia

S. de desorientación visual. S. de la percepción espacial desordenada.

Sindromografía

Clínica

El síndrome Holmes I se caracteriza por falta de habilidad para localizar objetos en movimiento o estacionados en las tres dimensiones espaciales y por una pérdida de la capacidad para estimar la distancia y juzgar adecuadamente el tamaño y la longitud de los objetos.

Examen físico. Se conserva la agudeza visual, dificultad para mantener la fijación de la mirada cuando el objeto está en movimiento, agnosia visual, fallo para la acomodación y la convergencia y ausencia de reflejo palpebral.

Sindromogénesis y etiología

Puede deberse a lesión cerebral bilateral de la parte posterior del lóbulo parietal o superficie del lóbulo occipital, ocasionada por trauma, hemorragia, etcétera.

Bibliografía

Riddoch, G.: "Visual disorientation in homonymous half fields." *Brain*, 58:376-382, 1935.

SÍNDROME DE HOLMES II

Sinonimia

S. de degeneración primaria parenquimatosa del cerebelo. S. de atrofia olivocerebelosa. S. de atrofia cerebelosa cortical familiar.

Sindromografía

Clínica

Es de aparición rara, comenzando alrededor de los 30 años. Se inicia con una marcha vacilante de ebrio seguida de torpeza manual, trastornos de la motilidad de los miembros inferiores, disartria (palabra lenta y vacilante), temblor intencional y nistagmo.

Sindromogénesis y etiología

Existe degeneración del cerebelo con atrofia de las conexiones del núcleo olivar inferior y olivocerebelosas. El pedúnculo cerebeloso medio y la médula espinal no están afectados. La etiología es desconocida.

Bibliografía

Holmes, G.: "A form of familiar degeneration of the cerebellum." *Brain*, 30:468-489, 1907.

SÍNDROME DEL HOMBRE RÍGIDO

Sinonimia

S. de Moersch-Woltmann. S. de rigidez muscular progresiva. S. de miotonía fusiforme.

Sindromografía

Clínica

Comienza en la mitad de la vida adulta afectando con mayor frecuencia al sexo masculino.

Se inicia con rigidez y espasmos intermitentes de los músculos del tronco y miembros que cada vez se hacen más continuos hasta afectar los músculos de la mímica, de la deglución y por último los músculos respiratorios, no detectándose ninguna otra anomalía del sistema nervioso ni del muscular.

Con frecuencia hay espasmos tetánicos dolorosos paroxísticos, provocados por estímulos emocionales y/o físicos que pueden ocasionar fracturas óseas. Estos espasmos desaparecen durante el sueño. No hay trastornos sensoriales ni intelectuales. Puede aparecer sudación profusa y taquicardia.

Exámenes paraclínicos

Orina. En el 30 % de los casos hay glucosuria.

Sindromogénesis y etiología

Desinhibición de la médula espinal de naturaleza desconocida. La pérdida de impulsos neuronales inhibidores (de entrada) a las células de las astas anteriores, puede producir la descarga repetida de neuronas motoras y causar contracción muscular dolorosa y muy intensa. Se ha valorado su relación con el hipertiroidismo y/o trastornos hipotalámicos.

La etiología es desconocida aunque se han reportado familias afectadas, lo que sugiere una herencia autosómica dominante.

Bibliografía

- Adams, R. P.: Diseases of muscle. A study in Pathology. ed. 3 Harper and Row, New York, 1975.
- Bartholow, R.: "Aneurysms of the arteries at the base of the brain, their symptomatology, diagnosis, and treatment". Amer. J. Med. Sci., 64:373-386, 1872.
- Miller, F. and H. Korsvik: "Baclofen in the treatment of the stiff-man syndrome." Ann. Neurol., 9:511,1981.

SÍNDROME DE HOMEN

Sinonimia

S. de poscontusión. S. del *punch-drunk*. S. del boxeador. S. de encefalopatía de los pugilistas.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome aparece en boxeadores después de cierto número de años en el *ring* (cuadrilátero). El paciente presenta una memoria olvidadiza, enlentecimiento del pensamiento y disartria, acompañados de movimientos lentos, burdos y poco precisos, marcha inestable con aumento de la base de sustentación.

Exámenes paraclínicos

En ocasiones hay sordera y pérdida de la agudeza visual, pérdida de la expresión facial, la cual es semejante a la de los parkinsonianos.

Electroencefalograma. Ondas lentas de tipo **theta** y a veces de tipo delta.

Neuroencefalograma. Dilatación de los ventrículos laterales y un *septum pelucidum* excavado que los distingue de otras formas de atrofia cerebral.

Sindromogénesis y etiología

Esta lesión cerebral se produce por efecto acumulativo de los traumatismos cerebrales repetidos, y se observa casi exclusivamente en boxeadores profesionales.

Bibliografía

- Homen, E.A.: Eine eigenthumliche Familien Krankheit unter der Form progressiven Dementia, mit besanteren anatomischen Befund. Neurol. Zbb., 9:514-518, 1890.

SÍNDROME DE HUNT I (RAMSAY)

Sinonimia

S. del herpes zoster auricular. S. de la neuralgia geniculada. S. del herpes zoster del ganglio geniculado. S. de Ramsay Hunt.

Sindromografía

Clínica

El síndrome de Hunt I se presenta en cualquier edad, más frecuente en los ancianos, caracterizándose por erupción maculopapulosa eritematosa, que evoluciona rápidamente hasta formar vesículas y que se acompañan de dolor unilateral intenso zonatoso en el dermatoma correspondiente (conducto auditivo externo y meato acústico externo, membrana timpánica y pabellón de la oreja).

Se trata de una erupción vesicular unilateral de tipo herpetiforme que afecta ramas del nervio trigémino. Las lesiones aparecen en la cara, boca, lengua y ojos, así como en el nervio auditivo, afectando también el ganglio geniculado y la rama sensorial del nervio facial.

Examen físico. Alteraciones del gusto y de la sensibilidad en los dos tercios anteriores de la mitad de la lengua correspondiente (ageusia e hipostesia), por irritación parálitica de las fibras gustativas aferentes del ganglio geniculado, procedentes de la cuerda del tímpano (nervio facial). Parálisis facial concomitante homolateral, que se presenta al segundo o tercer día después del zona. En ocasiones se puede observar una variedad de esta zona en el cual se asocian trastornos auditivos: zumbidos, hipoacusia y vértigos tipo Meniere por propagación al nervio vestibulococlear.

Exámenes paraclínicos

Frotis de Tzanck. Se efectúa por raspado de la base de las lesiones y demuestra la presencia de células gigantes multinucleadas.

Anticuerpos. Pueden realizarse pruebas: contra antígenos de membrana (FAMA), hemoaglutinación por adherencia inmune, o el ensayo inmunoabsorbente enzimático (ELISA), que son bastante específicas.

Estos exámenes no se hacen en la práctica rutinaria, pero algunos centros especializados pueden hacer aislamiento del virus en líneas celulares *in vitro*, o demostrar seroconversión o incremento del título de anticuerpos del virus varicela zoster.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por una infección vírica ocasionada por la reactivación del virus de la varicela, que se mantiene latente en los ganglios de las raíces posteriores después de una varicela. No se conoce bien su patogenia exacta, pero se ha postulado que el virus se disemina en forma centrípeta por los nervios sensitivos hacia los ganglios sensoriales, donde queda en estado latente asociado en alguna forma a neuronas y astrocitos. La réplica viral es activada después, en la mayoría de los casos sin causa desencadenante obvia. Se piensa que la disminución de la inmunidad por la edad y la falta de exposición con niños enfermos de varicela, hace que se reactive la infección. Una vez

activado, el virus se multiplica en los ganglios (ganglionitis), lo que provoca el dolor a lo largo de la distribución sensorial, multiplicándose de nuevo en la piel y provocando la aparición de las vesículas.

Bibliografía

- Brunell, P. A. *et al.*: "Prevention of varicella by zoster immune globulin." *N. Engl. J. Med.*, 280:1191, 1969.
- Hope-Simpson, R. E.: "The nature of herpes zoster: A long-term study and a new hypothesis." *Proc. Royal Soc. Med.*, 58:9, 1965.
- Hunt, J. R.: "On herpetic inflammations of geniculate ganglion: a new syndrome and its aural complications." *Arch. Otol.*, 36:371-381, 1907.

SÍNDROME DE HUNT II (RAMSAY)

Sinonimia

S. de disineria cerebelar mioclónica.

Sindromografía

Clínica

La edad promedio de aparición es en el adulto joven o en la niñez. Se caracteriza por convulsiones mioclónicas que comienzan localmente en uno de los miembros y posteriormente se extiende a todo el sistema muscular esquelético. Los miembros inferiores están menos afectados que los superiores. Hay astenia, disartria, dismetría, hipotonía, adiadococinesia. Es raro el deterioro mental.

Sindromogénesis y etiología

Existe una pérdida casi completa de las células del núcleo dentado, así como atrofia de las columnas de Goll y de los tractos espinocerebelosos anterior y posterior.

Se hereda con carácter autosómico recesivo.
La etiología es desconocida.

Bibliografía

- Hunt, J.: "Dyssynergia cerebellaris myoclonica-primary atrophy of the dentate system, a contribution to the pathology and symptomatology of cerebellum." *Brain*, 44:490-538, 1921.
- May, D. L. and H. H. White: "Familial myoclonus, cerebellar ataxia and deafness." *Arch. Neurol.*, 19:331-338, 1968.

SÍNDROME DE ISQUEMIA CEREBRAL TRANSITORIA

Sinonimia

S. de insuficiencia cerebrovascular intermitente. S. de *ictus* amenazante. S. de claudicación intermitente cerebrovascular. S. de *ictus* incipiente.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se caracteriza por su instalación súbita y el cese, a veces gradualmente pero con frecuencia de un modo brusco, cuya duración varía entre segundos u horas. Se desencadena en ocasiones cuando el paciente pasa de la posición clinostática o sentada a la posición erguida, o al rotar la cabeza (por lo regular no existe factor desencadenante). La sintomatología guarda relación con el sistema vascular afectado.

Cuando el afectado es el sistema de las carótidas, el paciente presenta episodios de hemiparesia, hemianestesia contralateral y ambliopía o amaurosis del mismo lado de la isquemia.

En raras ocasiones puede estar acompañado de cefaleas, convulsiones tónico-clónicas sin pérdida de la conciencia.

Si la lesión ocurre a nivel del sistema vertebrobasilar, el cuadro clínico consiste fundamentalmente en vértigos, parestias o disestesias de un hemicuerpo, monoparesia o tetraparesia, diplopía, disartria, adormecimiento facial o peribucal, disfagia, hemianopsia homónima unilateral o bilateral, cefalea de localización occipital y más raramente hipo, somnolencia y obnubilación de la conciencia. Todos los síntomas no acostumbran a presentarse en un mismo paciente, sino que se presentan uno o dos formando un complejo sintomático variado.

Sindromogénesis y etiología

Se debe a una disminución del flujo arterial, que produce una reducción local de la presión de perfusión que priva al tejido cerebral de oxígeno y otros metabolitos.

Las causas más frecuentes son: aterotrombosis de las arterias intracraneales o extracraneales, embolia de origen cardiaco, embolismo pulmonar, enfermedades cardiovasculares que disminuyen el flujo sanguíneo cerebral, infarto lacunar, hipoxia cerebral generalizada, vasculopatía no aterosclerótica, espasmo arterial cerebral, trombosis de los senos y venas cerebrales.

SÍNDROME DE JACKSON

Sinonimia

S. vagoaccesoriohipogós. S. de Hughlings-Jackson.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se manifiesta por parálisis velopalatina y laríngea y parálisis del esternocleidomastoideo, trapecio y larínge, acompañadas de parálisis y atrofia de la hemilengua de tipo periférico. Existe hemiplejía contralateral.

Sindromogénesis y etiología

Las causas que con más frecuencia producen este síndrome son: poliomielitis anterior aguda, parálisis bulbar progresiva o labioglosofaríngea. También se observa en la siringomielia y en la esclerosis lateral amiotrófica.

Estas afecciones ocasionan parálisis del neumogástrico, espinal, hipogloso, acompañadas de lesión del haz piramidal aún no decusado.

Bibliografía

- Jackson, J.H.: "Paralysis of tongue, palate, and vocal cord." *Lancet*, 1:689-690, 1886.

SÍNDROME DE JACOD

Sinonimia

S. del *carrefour* petrosfenoidal. S. de Negri-Jacod.

Sindromografía

Clínica

Se manifiesta por neuralgia trigeminal unilateral, lesión del tracto óptico (amaurosis unilateral), oftalmoplejía total unilateral.

Pérdida de la audición (oído medio) y adenopatías cervicales unilaterales o bilaterales (30 % de los casos), parálisis de los músculos velopalatinos.

Sindromogénesis y etiología

Las lesiones que con más frecuencia originan este síndrome son: neoplasias primarias o metástasis, sarcoma de la trompa de Eustaquio, de la base del cráneo, o hipofisario.

La fosa petrosfenoidal forma un ángulo de vértice interno limitado por delante, por el ala mayor del esfenoides, y por detrás, por la pirámide del temporal. Dicho ángulo comprende: la fosa craneal media, por donde emergen las ramas maxilar (agujero redondo) y mandibular (agujero oval) del trigémino, y el seno cavernoso, por donde pasan los pares craneales III, IV y VI acompañados de la rama oftálmica del trigémino.

Los tumores que asientan en esta región provocan parálisis del nervio óptico, así como de los pares craneales III, IV, VI y neuralgia e hiperestesia del territorio del trigémino.

Bibliografía

Jacod, M.: "Sur la propagation intracranienne de sarcomes de la trompe d'Eustache, syndrome du carrefour pétrosphenoidal paralysie des 2e, 3e, 5e, and 6e paires craniennes." Rev. Neurol., 28:33-38, 1921.

SÍNDROME DE KEARNS

Sinonimia

S. oculocráneo-somático-neuromuscular. S. de Kearns-Sayre.

Sindromografía

Clínica

Se inicia en la niñez antes de los 15 años. Su cuadro clínico se caracteriza por oftalmoplejía externa progresiva (distrofia muscular ocular), degeneración pigmentaria de la retina, lagunas en el campo visual, fotofobia y pérdida progresiva de la visión; a veces atrofia óptica y cataratas, ataxia, signos piramidales, reflejos disminuidos o abolidos, alteraciones de la sensibilidad, astenia facial y de los miembros. Hipoacusia de transmisión, atrofia ótica.

Hay alteraciones cardiovasculares: trastornos de la conducción que originan tendencia al síncope y que evoluciona, por lo general, a un bloqueo cardíaco completo. Insuficiencia cardíaca y con frecuencia muerte por colapso cardíaco.

Puede presentarse: escoliosis, hipoplasia del esmalte dentario, hipogonadismo, diabetes, hipoparatiroidismo, hiperaldosteronismo, retardo del crecimiento corporal, defectos gonadales y pérdida de la audición.

Exámenes paraclínicos

Electrocardiograma. Bloqueo cardíaco.

Líquido cefalorraquídeo. Proteínas mayor que 100 mg/dL, incremento de los niveles de piruvato y lactato. Pleocitosis, hiperalbuminorraquia.

Sangre. Incremento de los niveles de lactato y piruvato. Hipercolesterolemia, hipomagnesemia.

Biopsia de músculo. Mitocondrias anormales en la fibra muscular.

Electrocardiograma. Con frecuencia hay trastornos de conducción especialmente bloqueo completo de rama derecha y desviación izquierda del eje eléctrico. Pueden apreciarse signos de bloqueo auriculoventricular completo.

Sindromogénesis y etiología

Miopatía hereditaria rara y esporádica. Se desconoce su causa, pero hay pruebas de que los casos familiares pueden ser transmitidos por el ADN mitocondrial y no por el cromosómico.

La distrofia de los músculos oculares es hereditaria y se trasmite en forma autosómica dominante.

En relación con las manifestaciones asociadas, la etiología es desconocida.

Bibliografía

Beremberg, R. A. *et al.*: "Lumping or splitting? 'Ophthalmoplegia Plus' or Kearns-Sayre syndrome?" Ann. Neurol., 1:37, 1977.

Kearns, Th. P. and G. P. Sayre: "Retinitis pigmentosa, external ophthalmoplegia and complete heart block." Arch. Ophthalmol., 60:280-289, 1958.

Niemeyer, G. and Ch. Huber: "Kearns-Syndrom. Progressive externe Ophthalmoplegie, Pigmentdegeneration der Retina und kardiale Reizleitungsstörungen." Schweiz. Med. Wschr., 107:1880-1888, 1977.

SÍNDROME DE KLEINE-LEVIN

Sindromografía

Clínica

Afecta principalmente a varones adolescentes caracterizándose por una disritmia diencefálica: alternancia de períodos de 4-8 días (3 o 4 veces al año) de sueño diurno que dura varias horas o un aumento de la duración del sueño nocturno, tras los cuales el paciente despierta con un hambre voraz. La ingestión de alimentos durante el período de hipersomnio llega a exceder 3 veces lo normal (bulimia). Este cuadro se acompaña de aislamiento social, negativismo, lentitud del pensamiento, incoherencia, falta de atención y perturbaciones de la memoria.

Sindromogénesis y etiología

Algunos autores postulan una patogenia psicógena, pero sin ningún fundamento hasta el momento.

La etiología es desconocida.

SÍNDROME DE KUFUS

Sinonimia

S. de la idiocia amaurotica familiar adulta. S. de lipofuscinosis ceroides neuronal.

Sindromografía

Clínica

Los síntomas son iguales a los de la enfermedad de Tay-Sach. El síndrome aparece entre los 15 y 25 años. La progresión es muy lenta.

Examen físico. Se encuentra ataxia, rigidez muscular, parálisis. La retina puede ser normal o presentar degeneración pigmentaria, ausencia de mancha color cereza en el fondo de ojo que es característico de las formas infantil y juvenil de esta afección.

Exámenes paraclínicos

Biopsia rectal. Células ganglionares con grasa almacenada en el plexo de Meissner confirman morfológicamente el diagnóstico.

Sindromogénesis y etiología

Se debe a trastornos del metabolismo que provocan un aumento de lípidos en el cerebro (gangliósidos). Existe una deficiencia de peroxidasa en pacientes con las formas infantil y juvenil de lipofuscinosis ceroides.

Es de etiología genética y se hereda con carácter autosómico recesivo.

Bibliografía

Kufs, H.: "Über eine Spatform der amaurotischen Idiotie und ihre heredofamiliären Grundlagen." Z. Neurol. Psychiat., 95:169-188, 1925.

SÍNDROME DE KUMMELL

Sinonimia

S. de compresión por fractura vertebral.

Sindromografía

Clínica

Aparece meses después de un trauma de mayor o menor cuantía directo o indirecto de las vértebras. Formación de cifosis (giba) asociada o no a síntomas neurológicos, dolor, parálisis de miembros inferiores, trastornos de esfínteres.

Sindromogénesis y etiología

La lesión producida por la fractura origina cambios degenerativos de la estructura vertebral con deformación ósea, pero sin signos inflamatorios.

Bibliografía

Kummell, H.: "Ueber traumatische Ezkrankungen der Wirbelsauld." Deut. Med. Wschr., 21:180-181, 1895.

SÍNDROME DE LAMBERT-EATON

Sinonimia

S. de pseudomiastenia. S. miasténico asociado con carcinoma bronquial. S. de neoplasia bronquial con síndrome miasténico.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se presenta en la edad media de la vida y se caracteriza por debilidad, fatiga fácil fundamentalmente de los músculos de la cintura pelviana y muslo acompañado, por lo general, de sequedad de la boca, impotencia sexual, dolor de los muslos, parestesias periféricas con disminución o abolición de los reflejos tendinosos, ptosis palpebral y diplopía.

El síndrome se acompaña en el 7 % de los casos (el más frecuente, 50 %, es el carcinoma pulmonar) del cuadro clínico propio de la pseudomiastenia. Al contrario que en la miastenia *gravis*, los músculos bulbares extraoculares no se afectan y la fuerza muscular mejora con el ejercicio repetitivo.

Examen físico. Disminución de los reflejos tendinosos, dificultad para levantarse de la silla o sillón.

Signos relacionados con el carcinoma bronquial. Se puede diferenciar de la miastenia *gravis*, porque cuando se realiza

sucesivamente la maniobra de levantarse estando el paciente sentado, va siendo más fácil en este síndrome; al revés de lo que ocurre en la miastenia, que cada vez es más difícil hasta que le es imposible al enfermo.

Exámenes paraclínicos

Electromiografía. Muestra aumento del potencial de acción patognomónico de amplitud con estimulación repetitiva intensa.

Microscopia electrónica del músculo. Muestra un aumento de los pliegues de la membrana presináptica en la unión mioneural.

Radiología de tórax, broncografía y broncoscopia. Permiten precisar el diagnóstico.

Sindromogénesis y etiología

Conjunto de manifestaciones neurológicas de neoplasias sistémicas (el 50 % de los pacientes con este síndrome tienen neoplasia pulmonar, *oat cells*, o anaplásico) cuyo defecto fisiológico básico es una falta de liberación de acetilcolina, en los axones terminales de la neurona motora. Esta alteración se debe probablemente a sustancias secretadas por las células tumorales.

Se ha planteado la posibilidad de que se deba a anticuerpos dirigidos contra una parte de las terminaciones nerviosas, que daría como resultado la disminución de la cantidad de acetilcolina secretada por la placa motora en respuesta a un estímulo nervioso, al observar que los ratones inyectados con IgG sérica de pacientes desarrollan características electrofisiológicas y electromicroscópicas del síndrome.

Bibliografía

Anderson, J. H.; H. D. Churchill-Davidson and A. T. Richardson: "Bronchial neoplasm with myasthenia." Lancet, 2: 1291-1293, 1953.

Kennedy, W. R.: "The myasthenic syndrome associated with small oat cell carcinoma of lung (Eaton-Lambert syndrome)." Neurology, 18: 757-766, 1968.

Lambert, E. H.; L. M. Eaton and E. D. Rooke: "Defect of neuromuscular conduction associated with malignant neoplasm." Amer. J. Physiol., 187:612-613, 1956.

Prior, C. *et al.*: "Action of Lambert-Eaton myasthenic syndrome.

IgG at mouse motor nerve terminals." Ann. Neurol., 17:587, 1985.

Spence, A. M.; M. S. Sumi and R. Ruff: "Paraneoplastic syndromes that involve the nervous system." Curr. Probl. Cancer., 8:4, 1983.

Stolinsky, D.C.: "Paraneoplastic syndromes." West. J. Med., 132:189. 1980.

SÍNDROME DE LATIRISMO

Sinonimia

S. de lupinosis.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome es más frecuente en hombres. De aparición brusca, precedida por la exposición al frío o a la humedad (al relente). Al despertar y levantarse, el paciente se queja de dolor en la región lumbar, debilidad de miembros inferiores, ligera fiebre (en ocasiones), parestesias. La debilidad, que al principio es ligera, progresa y llega a una parálisis espástica permanente, con pérdida del control vesical y rectal e impotencia. Posteriormente aparecen: pérdida de la sensibilidad al dolor y la temperatura, hiperreflexia tendinosa y signo de Babinski.

Sindromogénesis y etiología

Las lesiones anatómicas que originan el cuadro clínico son: degeneración de los cordones anteriores y laterales de los segmentos dorsal y lumbar de la médula espinal. Se relacionan con la ingestión de leguminosas de la especie *Lathyrus sativus* y otras subespecies afines como alimento principal, en situaciones de hambre, como ocurre en Eritrea, India y Argelia. Se ha planteado que el factor tóxico de las semillas es el aminopropionitrilo. La malnutrición también tiene un papel importante.

Bibliografía

- Gopalan, C.: "Lathyrism syndrome." Trans. Royal Soc. Trop. Med. Hyg., 44:333-338, 1950.
Minchin, R.: "Primary lateral sclerosis of South India; lathyrism without lathyrus". Br. Med. J., 1:253-255, 1940.

SÍNDROME DE LAURENCE-MOON

Sinonimia

S. de degeneración encéfalo-retiniana. S. adiposo hipogenital con malformaciones congénitas.

Sindromografía

Clínica

Los síntomas más frecuentes en este síndrome son: retardo mental, retinopatía pigmentaria, hipogenitalismo (microfalia, hipospadia y ectopia testicular en la etapa prepuberal) y paraplejía espástica.

Exámenes paraclínicos

- Electrorretinograma.
- Campimetría.
- Ultrasonido renal.
- Dermatoglifos.
- Cariotipo.
- Estudio neurológico.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es de etiología genética y se transmite por herencia autosómica recesiva. El defecto básico no se conoce.

Estudios de la hipótesis de pacientes afectados no han revelado anomalías morfológicas o inmunocitoquímicas que expliquen el hipogonadismo de estos pacientes.

Este síndrome es muy frecuente en la población de Kuwait.

Bibliografía

- Farag, T. I. and A. S. Teeki: "Bardet-Biedl and Laurence-Moon's syndromes in a mixed arab population." Clin. Genet., 33:78-82, 1988.
Laurence, J. Z. and R. C. Moon: "Four cases of retinitis pigmentosa occurring in the same family, and accompanied by general imperfections of development." Opth. Rev., London, 2:32-41, 1866.
McLouglin, T. G. and D. R. Shanklin: "Pathology of Laurence-Moon." Bact., 93:65-79, 1967.

SÍNDROME DE LAURENCE-MOON-BIEDL-BARDET

Durante años este síndrome se denominó incorrectamente síndrome de Laurence-Moon-Biedl-Bardet, actualmente son dos síndromes diferentes: S. de Bardet-Biedl y S. de Laurence-Moon.

SÍNDROME DE LESCH-NYHAN

Sinonimia

S. de coreoatetosis-automutilación e hiperuricemia. S. de gota juvenil con automutilaciones y coreoatetosis.

Sindromografía

Clínica

Se inicia tempranamente por malhumor y accesos de cólera con automutilación compulsiva principalmente de los labios por modaduras, seguida más tarde de espasticidad coreoatetosis y temblor.

El aprendizaje del lenguaje es tardío y disártrico acompañado de retraso mental moderadamente grave. En los pacientes mayores de 10 años aparecen tofos gotosos en las orejas y puede presentarse nefropatía gotosa.

Examen físico. Mutilaciones en labios y dedos, trastornos de conducta, coreoatetosis, convulsiones, diparesia o cuadriparesia con hipertonía e hiperreflexia. Acentuado retraso mental, cociente de inteligencia entre 30 y 60, hematuria por urolitiasis que puede conducir a la uremia.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Ácido úrico elevado, 7-10 mg%. Baja actividad de la enzima hipoxantina-guanina-fosforribosiltransferasa (HGFRT). Anemia megaloblástica.

Biopsia renal. Se aprecian lesiones de nefropatía gotosa con depósitos de ácido úrico en el intersticio.

Sindromogénesis y etiología

Hay una hiperproducción de ácido úrico por deficiencia de hipoxantina-guanina fosforribosiltransferasa "casi completa".

Trastorno metabólico raro que se hereda con un rasgo recesivo ligado al cromosoma XY y sólo la padece el varón, mientras que la hembra puede ser portadora heterocigoto.

El gen se ha localizado en Xq26-27. Estudios moleculares han evidenciado heterogeneidad en el síndrome debido a mutaciones puntuales, pequeñas delecciones del ADN que afectan la transcripción, estabilidad o integridad del mensaje genético para la síntesis normal de la HGFRT.

Bibliografía

- Francke, U.; B. Bakay and W. L. Nyhan: "Detection of heterozygous carriers of the Lesch-Nyhan syndrome by electrophoresis of hair roots lysats." J. Pediat., 82:472, 1973.
Lesch, M. and W. L. Nyhan: "A familial disorders of uric acid metabolism and central nervous system function." Am. J. Med., 36:561, 1964.
Kelley, R. et al.: "Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase deficiency in gout." Ann. Intern. Med., 70:155, 1969.
Sinnott, D. et al.: "Lesch-Nyhan's syndrome; molecular investigation of three french canadian families using a hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferasa cDNA probe." Hum. Genet., 81:4-8, 1988.
Wilson, J. M. et al.: "Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase deficiency. The molecular basis of the clinical syndromes". N. Engl. J. Med., 309:900, 1983.

SÍNDROME DE LESIÓN DE LA COLUMNA CERVICAL CON CONFUSIÓN PROGRESIVA

Sindromografía

Clínica

Se presenta en pacientes con fractura de la columna cervical y en lesiones no traumáticas de la médula espinal. Hay pérdida

de la memoria, alucinaciones, delirio y signos físicos relacionados con la lesión medular.

En algunos pacientes aparecen trastornos circulatorios y después trastornos respiratorios. Existe ligera cianosis.

Exámenes paraclínicos

Radiografía de columna cervical

Punción lumbar.

Sindromogénesis y etiología

Se debe a una interrupción de las vías motoras y sensoriales, generalmente como resultado de una contusión cerebral.

Se presenta en fracturas traumáticas de las vértebras, pero también puede observarse en hematomielias, sarcomas y otras enfermedades de la médula espinal.

Bibliografía

Putnam, T.: "The progressive confusional syndrome following injuries to cervical portion of the spinal cord." *Science*, 86:542-543, 1937.

SÍNDROME DE LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA DE LA INFANCIA

Sinonimia

S. de Von-Bogaert-Nijssen.

Sindromografía

Clínica

Forma infantil tardía. Se presenta en ambos sexos entre el primero y cuarto años de la vida. Se caracteriza por un desarrollo de la locomoción y del lenguaje normal, apareciendo entonces debilidad progresiva e hipotonía de los miembros inferiores, ataxia y parálisis espástica, convulsiones, atrofia óptica (30 % de los casos), menos marcada en las formas juvenil y adulta. En etapas tempranas hay disminución del tono muscular, ausencia, disminución o incremento de los reflejos. En etapas tardías se incrementa el tono muscular, y está presente el signo de Babinski. En los estadios finales se presenta una postura de descerebración, pérdida de la reacción ante los estímulos visuales y auditivos.

Forma juvenil. Aparece entre los 4 y 14 años. Los primeros síntomas son los trastornos en el rendimiento escolar, emocionales y visuales.

Forma adulta. Se inicia con manifestaciones de carácter psicológico. El paciente comienza a presentar pérdida del interés por el trabajo y las actividades, megalomanía, alucinaciones, reacciones violentas y demencia, acompañadas de trastornos motores que se instalan después de meses o años del comienzo de la enfermedad.

En los estadios tardíos de la enfermedad, cuando los enfermos están postrados, se ha observado *genu recurvatum*.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Descenso marcado o ausencia de arilsulfatasa A, en suero y glóbulos blancos de la sangre y en fibroblastos cultivados.

Biopsia de nervio periférico. El material almacenado son los sulfátidos, que se tiñen con los colorantes anilínicos de marrón naranja y no de púrpura.

Líquido cefalorraquídeo. Proteínas por encima de 100 mg%.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por una deficiencia enzimática, con almacenamiento de esfingolípidos. El trastorno básico es la ausencia de la enzima arilsulfatasa A, que impide la conversión de sulfátidos en el cerebrósido correspondiente y condiciona, por tanto, la acumulación de los esfingolípidos.

Se transmite con carácter autosómico recesivo. El gen de la arilsulfatasa A humana se ha localizado en 22q13 y ha sido secuenciado completamente. Esto ha permitido identificar varias mutaciones para cada tipo clínico incluyendo las mutaciones de la pseudodeficiencia de esta enzima.

Bibliografía

Austin, J.; D. Armstrong; S. Fouch *et al.*: "Metachromatic leukodystrophy (MLD)." *Arch. Neurol.*, 18:225-240, 1968.

Greene, H.; G. Hug and W. K. Schubert: "Arylsulfatase A in urine and metachromatic leukodystrophy". *J. Pediat.*, 71:709-711, 1967.

Stein, C. *et al.*: "Cloning and expression of human arylsulfatase A." *J. Biol. Chem.*, 264:1252-1259, 1989.

SÍNDROME DE LICHTHEIM

Sinonimia

S. neuroanémico. S. neurohemático. S. de mielosis funicular. S. de medulosis anémica. Degeneración combinada subaguda de la médula. Enfermedad espinal funicular. Pseudotabes anémica.

Sindromografía

Clínica

Degeneración desmielinizante de la médula casi siempre combinada (toma de varios cordones medulares), que aparece vinculada a la anemia perniciosa de Biermer y a la aclorhidria gástrica. Se presenta generalmente después de los 40 años y en el 70 % de los pacientes, asociada a la anemia perniciosa.

El primer síntoma es la parestesia (hormigueo en las manos), constituye a veces el único síntoma independientemente del grado de anemia, puede acompañarse de trastornos de la sensibilidad táctil de algunos dedos. Se manifiesta como una sensación de ardor, urencia o quemazón de boca y lengua con glositis. Más tarde se presenta astenia, cansancio fácil a los esfuerzos ligeros y vértigos. Al final de este período, se instala el trastorno motor que predomina sobre el sensitivo.

Examen físico. El paciente adopta una marcha paretospástica o ataxospástica (incoordinación) que da la apariencia de un tabético, por lo que se le ha llamado pseudotabes anémica.

El signo de Romberg puede estar ausente, dudoso o positivo, pero al examen pupilar no se encuentra el signo de Argill-Robertson propio de la tabes. A medida que progresa la enfermedad, el cuadro neurológico se agrava cada vez más, la parálisis y la incoordinación motriz obligan al paciente a permanecer en cama. Este estado se acompaña de neuralgias en los miembros inferiores, o dolores en forma de cinturón, lo que recuerda los dolores fulgurantes del tabético. Existen alteraciones de la sensibilidad profunda, de las cuales la más afectada es la parestesia. No es raro la presencia de hipermetría, temblor u otros síntomas cerebelosos. En ocasiones hay paraplejía espástica o flácida.

Los reflejos tendinosos, principalmente rotuliano y aquileo, están aumentados y a veces existe clonus (cuando hay toma de cordones laterales).

Los trastornos digestivos rara vez están ausentes, principalmente la aclorhidria. En períodos más avanzados aparecen

trastornos de los esfínteres (incontinencia urinaria); se intensifican los trastornos de la sensibilidad (tacto, dolor y temperatura), así como la sensibilidad profunda. Puede estar afectada la esfera psíquica (delirio de persecución).

Exámenes paraclínicos

Sangre. El diagnóstico se confirma al encontrar una baja concentración de vitamina B12 en el suero y una prueba de Schilling positiva.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome representa un disturbio nutritivo de la médula espinal provocado por la carencia endógena, en la mayoría de los casos por un trastorno de la absorción, de un factor indispensable para la normal nutrición del sistema nervioso que forma parte del complejo vitamínico B (B12).

En el déficit de vitamina B12 se producen complicaciones neurológicas cuyo exacto mecanismo de producción aún constituye un enigma. La cobalamina participa en la isomerización de la metilmalonilcoenzima A, a succinilcoenzima A, necesitando adenosilcobalamina como grupo prostético de la enzima metilmalonil-Co A mutasa. Por tanto, un déficit de B12 origina niveles elevados de metilmalonato que se excreta por la orina como ácido metilmalónico. La interrupción de la vía del succinil con la acumulación progresiva de metilmalonato y propionato (un precursor), puede conducir a la formación de ácidos grasos anómalos, que se incorporarían a los lípidos del interior de las neuronas. Esta anomalía bioquímica predispone a la ruptura de la mielina y así se producirían algunas de las complicaciones neurológicas que se presentan en el déficit de vitamina B12.

Una explicación alternativa es sugerida por experimentos en los que monos expuestos a óxido nítrico, desarrollan una neuropatía clínicamente similar a la neuropatía por déficit de vitamina B12 en el hombre. El óxido nítrico inactiva una enzima necesaria para la síntesis de metionina, por lo que añadiendo metionina a su dieta, los animales expuestos pueden protegerse del desarrollo de los cambios neurales. Como la vitamina B12 es un cofactor esencial en la generación de metionina, se postula que su déficit o el de sus productos puede ser el común denominador responsable de las alteraciones neurológicas en la anemia perniciosa y en animales de experimentación expuestos a óxido nítrico.

El síndrome de Lichtheim casi siempre (70 %) va asociado a la anemia perniciosa, pero puede encontrarse en avitaminosis, pelagra, ícteros hemolíticos, esprue, leucemia, alcoholismo, diabetes y paludismo crónico.

Bibliografía

- Dinn, J. J. *et al.*: "Methylgroup deficiency in nerve tissue: A hypothesis to explain the lesion of subacute combined degeneration." *J. Med. Sci.*, 49:1, 1980.
Lechtheim, L: "Zur Kenntniss de perniciosen Anämie." *Verhandl. d. Cong. Innere Med.*, 6:84-96, 1889.

SÍNDROME DE LIST

Sinonimia

S. de herniación de las tonsilas cerebelosas.

Sindromografía

Clínica

Cuadro grave caracterizado por cefalea recurrente, vértigo, *tinnitus*, náuseas, bradicardia vagal progresiva por retraso vagal

del corazón, hipertensión arterial (ocurre cuando la presión intracraneal comienza a aproximarse a la presión arterial diastólica), provoca isquemia bulbar, vasoconstricción general compensadora y finalmente insuficiencia respiratoria central. Cushing consideraba como signo típico de herniación cerebelosa la extensión tónica con arqueamiento del cuello y espalda, extensión y rotación interna de los miembros con alteraciones respiratorias, irregularidad cardíaca (bradicardia o taquicardia) y pérdida de la conciencia. La elevación generalizada de la presión intracraneal, si es severa da lugar a depresión de la función cerebral, traduciendo por una disminución de las actividades psicocerebrales: apatía, somnolencia y falta de atención.

Sindromogénesis y etiología

Tumores frontales o edema cerebral general. Rara vez se asocia a hernia del lóbulo temporal hacia la tienda del cerebelo.

Se produce un desplazamiento hacia abajo de la parte interna e inferior de los hemisferios cerebelosos (principalmente los paraflóculos ventrales o amígdalas), a través del agujero occipital hacia la médula cervical; puede ser unilateral o bilateral.

Bibliografía

- List, C. F.: "Neurologic syndromes accompanying developmental anomalies of occipital bone, atlas, and axis." *Arch. Neur. Psych.*, 45:577-616, 1941.

SÍNDROME DEL LÓBULO PREFRONTAL

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se inicia de forma insidiosa y está caracterizado por cambios de la personalidad, que se reflejan por falta de preocupación por cualquier situación, indiferencia social, placidez, falta de agresividad, inestabilidad y superficialidad emocional, en ocasiones se produce una excitación infantil (moria de Jastrowitz), bromas y juego de palabras (Witzelsucht de Oppenheim). Deterioro de la inteligencia con falta de concentración que impide ejecutar actividades planeadas con pérdida de la memoria. Abulia, disminución de todos los procesos mentales y, en grado extremo, mutismo acinético. Trastornos motores que se reflejan por dificultad en la marcha, ataxia del lóbulo frontal o marcha atáxica de Brun, posturas anormales, liberación de los reflejos de prensión y succión e incontinencia de los esfínteres.

Sindromogénesis y etiología

Las lesiones del lóbulo frontal izquierdo alteran la fluidez verbal y causan mayor grado de obstinación y las del lado derecho, trastornos del aprendizaje y los patrones visuales del espacio, ocasionando falta de perseverancia. En las lesiones frontales izquierdas la inteligencia se reduce más (10 puntos en la escala de CI) que en las derechas, quizás por reducción de la habilidad verbal.

Se observa en: leucotomías frontales, meningiomas, tumores de la región frontal, lesiones vasculares, traumáticas, etcétera.

Bibliografía

- Sachs, E.: "Symptomatology of a group of frontal lobe lesions." *Brain*, 50:474-479, 1927.
Schwab, S. I.: "Changes in personality in tumor of frontal lobe." *Brain*, 50:480-487, 1927.

SÍNDROME DE MACKENZIE

Sinonimia

S. de Jackson-Mackenzie. S. de disfagia-disfonía.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome está estrechamente relacionado con el S. de Jackson, y se caracteriza por ronquera, afonía parcial (parálisis unilateral de un ligamento vocal), disfagia, hemiplejía velopalatina y parálisis parcial de la lengua.

Sindromogénesis y etiología

Lesiones del nervio hipogloso (par XII), núcleo ambiguo o ramas del nervio vago (par X).

Bibliografía

Mackenzie, S.: "Two cases of associated paralysis of the tongue, soft palate and vocal cord on the same side." *Trans. Clin. Soc., London*, 19:317-319, 1886.

SÍNDROME DE MARCHIAFAVA-BIGNAMI

Sinonimia

S. de degeneración primaria del cuerpo caloso.

Sindromografía

Clínica

Afecta a los varones generalmente durante la edad media y avanzada de la vida, en individuos que han ingerido grandes cantidades de vino. De curso variable (desde unos días a varios meses). Se caracteriza por un estado de agitación y confusión acompañado de alucinaciones visuales, auditivas y gustativas, *delirium tremens*, trastornos de la memoria, negativismo y demencia de carácter progresivo. Trastornos del lenguaje y de la marcha (ataxia), incontinencia esfinteriana, convulsiones, movimientos de prensión y de succión y temblor de las manos.

Sindromogénesis y etiología

Se ha considerado de etiología carencial, pero no se ha definido el factor carencial exacto, atribuyéndose a los efectos tóxicos del alcohol, sin embargo se ha observado en abstémicos de modo que el alcohol no puede ser un factor indispensable. Se ha sugerido un fallo enzimático debido a deficiencias vitamínicas y un defecto vasocirculatorio, pero estos son solamente especulaciones.

Bibliografía

Marchiafava, E. and A. Bignami: "Sopra un alterazione del corpo caloso osservata in soggetti alcoolisti." *Riv. Pat. Nerv. Ment.*, 8:544-549, 1903.

SÍNDROME DE MARIN (AMAT)

Sinonimia

S. de Marcus-Gunn invertido.

Sindromografía

Clínica

Reflejo involuntario automático del cierre ocular, presión de la córnea que produce el pestañeo y rápido movimiento de la mandíbula del lado contralateral, a veces la mandíbula se mueve ligeramente hacia adelante, con movimientos muy rápidos y mínimos.

Sindromogénesis y etiología

Desconocida. Puede observarse unas cuantas semanas después de los ataques hemipléjicos y en caso de esclerosis lateral amiotrófica. Es considerado un movimiento asociado entre el orbicular de los párpados y el músculo pterigoideo lateral debido a una lesión supra-nuclear.

Bibliografía

Marin (Amat), M.: "Sur le syndrome ou phenomene de Marcus Gunn." *Ann. Ocul.*, 156:513-528, 1919.

SÍNDROME DE MAY-WHITE

Sinonimia

S. de ataxia cerebelar y sordera. S. de mioclonos familiar progresivo.

Sindromografía

Clínica

Se presenta en ambos sexos, durante la niñez o la adolescencia en individuos normales. Comienza con convulsiones mioclónicas que se extienden cada vez más, desencadenándose por cualquier estímulo banal, y se acompaña de ataxia cerebelosa. Al principio el paciente manifiesta irritabilidad, alteraciones del carácter, acciones impulsivas o alucinaciones visuales que poco a poco se traducen en un profundo trastorno de las funciones cognoscitivas. La sordera a veces puede constituir un signo temprano. Al final de la enfermedad la caquexia obliga al paciente a guardar cama con rigidez, hipotonía, abolición de los reflejos tendinosos, acrocianosis y signos corticospinales.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma. Existen alteraciones en las ondas.
Prueba para el diagnóstico de la sordera.

Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética, se han reportado familias con evidencias de herencia autosómica dominante y familias con consanguinidad, que aparentemente se producen por herencia autosómica recesiva.

El defecto básico se desconoce.

Bibliografía

May, D. L. and H. H. White: "Familial myoclonus, cerebellar ataxia and deafness." *Arch. Neurol.*, 19:331-338, 1968.

SÍNDROME MENÍNGEO

Sindromografía

Clínica

Su comienzo, por lo general, suele ser rápido y se describe una tríada sintomatológica caracterizada por: cefalea, vómitos y constipación.

La *cefalea* es intensa, de localización preferentemente frontal u occipital, que se exacerba con la luz, los ruidos, los movimientos, los tos o el estornudo y que motiva al paciente al gemido o que exhale en ocasiones el llamado grito hidrocefálico o meníngeo y que lo obliga a quedar inmóvil para aliviar el dolor, este se irradia a lo largo de la columna vertebral (raquialgia) y es producido por inflamación de las leptomeninges a nivel medular.

Los *vómitos* son repentinos, bruscos, a veces sin náuseas, de tipo central, provocados por los cambios de posición al desplazar la cabeza o sentarse.

La *constipación* es acentuada a menudo como consecuencia de la contractura abdominal, pero tiene menos valor semiológico.

Otros síntomas, pueden presentarse convulsiones parciales o generalizadas, fundamentalmente, en niños, fotofobia (síntoma frecuente), vértigo, nistagmo y sensación de rotación de los objetos o del mismo enfermo. Trastornos de tipo vasomotor traducidos por la aparición, tras el frote, de una línea roja muy viva y persistente (raya meningítica de Trousseau). No tiene ningún valor semiológico.

La *fiebre* es habitual (39-40 °C), el pulso es inestable e irregular. La disociación de la temperatura con el pulso (bradicardia) en ocasiones falta.

Trastornos psíquicos como cambios en el carácter y reacciones psíquicas (alucinaciones y delirios especialmente en los niños).

Examen físico. Lo más característico es la contractura meníngea, que es un signo muy fiel y de aparición precoz. El paciente adopta una postura antiálgica, tratando de lograr una relajación de las raíces espinales para evitar el estiramiento de las meninges perirradiculares, caracterizado por encogimiento de los miembros, inclinación de la cabeza hacia atrás, adoptando en los casos extremos el decúbito lateral con la cabeza en hiperextensión, piernas flexionadas sobre la pelvis (actitud en gatillo de fusil).

Signo de Kernig. Con el enfermo acostado en decúbito lateral se le flexiona el tronco hasta sentarlo, al hacer presión sobre las rodillas para obtener la extensión de las piernas sobre el plano de la cama, se comprueba que esto es imposible (las piernas se semiflexionan) provocando dolor en la región posterior de los muslos. Con el enfermo acostado es imposible colocar en completa extensión la pierna sobre el muslo cuando el muslo está situado en ángulo recto sobre la pelvis, siendo la maniobra dolorosa.

Signo de Brudzinski. Signo de la nuca de Brudzinski. Al coger la cabeza del paciente e intentar flexionarla aproximando el mentón al manubrio esternal, las piernas inician el movimiento de flexión. *Reflejo contralateral de Brudzinski.* Se provoca al flexionar la pierna sobre el muslo y este sobre la pelvis, originándose en el lado opuesto un movimiento de flexión del músculo contralateral.

Maniobra de Guillain. Al pellizcar el cuádriceps femoral de un lado, se origina un movimiento de flexión del músculo contralateral.

Signo de Lewinson. Al ordenar al paciente que toque el pecho con el mentón, abre la boca con el objetivo de conseguirlo con la mínima flexión de la cabeza y de la columna vertebral.

Signo del trípode. Al sentarse en la cama el paciente adopta una actitud envarada, rígida, apoyándose en ambos miembros superiores extendidos formando un trípode con el torso. *Signo de Brudzinski de la mejilla.* Al pellizcar la mejilla el paciente levanta los brazos. *Signo de Brindas.* Al girar la cabeza hacia un lado se produce la elevación del hombro contralateral.

La contractura de los músculos abdominales produce una retracción del vientre, provocando el signo de la batea.

Puede existir estrabismo externo uniocular con diplopía, menos a menudo ptosis palpebral, pupilas desiguales, al inicio

mióticas y más tarde midriáticas. A veces se observa ligera contractura hemifacial y trismo con rechinamiento de dientes. La neuritis óptica es rara.

Exámenes paraclínicos

Punción lumbar. Confirma el diagnóstico y puede presentar características diferentes según la etiología: aumento de la presión (50-100 cm de agua). Aspecto claro y transparente como agua de roca (encefalitis virales) o turbio y supurado según la cantidad de células. Color verdoso (meningitis neumocócicas) o amarillo (meningitis meningocócicas) y en ocasiones xantocrómico. Menos a menudo hemorrágico (hemorragia subaracnoidea). Las células pueden llegar a 300-400 elementos o más con predominio de polimorfonucleares, cuando el germen posee un poder flogógeno muy activo y mononuclear (linfocitos) en las meningitis virales. Albúmina: aumentada. Glucosa: descende en las meningitis bacterianas, normal o alta en las virales.

El diagnóstico etiológico se hace mediante el cultivo del líquido. Reacciones coloidales: denotan floculación en los tubos con altas disoluciones del líquido, lo que origina curvas con desviación hacia la derecha.

Sindromogénesis y etiología

La causa más frecuente de este síndrome son las meningoencefalitis primarias, que pueden ser causadas por virus, bacterias (meningococos, neumococos, estafilococos, bacilos gramnegativos y bacilo tuberculoso), rickettsias, hongos, espiroquetas (leptospirosis y sífilis) y protozoarios (hematozoario de Laverán), meningoencefalitis secundarias (sarampión, varicela, posvacunales).

La hemorragia subaracnoidea produce un cuadro clínico muy similar al síndrome meníngeo.

La presencia de un agente infeccioso, celular, tumoral o sangre da lugar a una reacción inflamatoria en la piamadre y la aracnoides que extiende los espacios subaracnoideo y ventricular a través de los agujeros central y lateral del ventrículo. La reacción meníngea se acompaña de hiperproducción de líquido cefalorraquídeo, lo que provoca un aumento de la presión endocraneal, lesiones de la corteza cerebral subyacente e irritación de las raíces raquídeas.

Bibliografía

Llanio, R. y cols.: Propedéutica clínica y fisiopatología. 5ta. ed. t.II. Ciudad de La Habana, Editorial Pueblo y Educación, 1996. P. 836.

SÍNDROME DE MENINGITIS ESPINAL HIPERTRÓFICA

Sinonimia

S. de Charcot-Joffroy. S. de parálisis epidural ascendente.

Sindromografía

Clínica

El cuadro clínico está caracterizado por dolor severo en el cuello y región dorsal de la cabeza, hombros y miembros superiores que se intensifica con los movimientos del cuello. Existe atrofia y fasciculación de los músculos de estas regiones que se desarrollan en semanas o meses.

Examen físico. Hiporreflexia o arreflexia tendinosa de los miembros superiores seguido de paresia y espasticidad de las

piernas con pérdida de la sensibilidad por debajo del nivel de la lesión. Hay cambios vasomotores y atróficos. Puede acompañarse de insuficiencia de los esfínteres.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome no tiene una causa específica, en algunos casos aparece como complicación de la sífilis.

Bibliografía

Charcot, J. M. et A. Joffroy: "Deux cas d'atrophie musculaire progressive avec lésions de la substance grise et des faisceaux antérolatéraux de la moelle épinière." Arch. Physiol., 2:354-367, 1869.

SÍNDROME DEL MIEMBRO FANTASMA

Sindromografía

Clínica

Se produce después de una amputación de miembro. Se presenta en el 67 % de los pacientes. El enfermo tiene la sensación de que el miembro amputado está presente todavía con sensaciones de posición y movimiento. El miembro es percibido en la posición en que se hallaba en el momento del accidente.

Sindromogénesis y etiología

Neuroma del nervio cortado y otros mecanismos linfáticos. Fenómeno de irritación periférica del muñón.

Bibliografía

Brosius, G. R.; M. D. Calvert and T.D.Y. Chin: "Epidemic phlebodynia." Arch. Intern. Med., 108:442-447, 1961.
Pearson, J. S.: "Phlebodynia: a new epidemic (?) disease." Circulation, 7:370-372, 1953.

SÍNDROME DE MIELINOLISIS PROTUBERANCIAL CENTRAL

Sinonimia

S. de Adams-Víctor-Macall.

Sindromografía

Clínica

Es un síndrome relativamente raro que afecta principalmente a los adultos de ambos sexos, aunque se ha observado en niños.

Se caracteriza por debilidad progresiva de los músculos de la mímica y de la lengua que provoca trastornos de la deglución y del lenguaje, parálisis lingual. En ocasiones se acompaña de fenómenos pseudobulbares (labilidad emocional, llanto patológico). Cuadriparesia que evoluciona a la cuadriplejía flácida sin reflejos, signo de Babinski. Frecuentemente hay ausencia de respuesta a los estímulos dolorosos y reflejos corneales, incontinencia urinaria y parálisis respiratoria (más rara).

Exámenes paraclínicos

Es difícil establecer el diagnóstico.

Potenciales auditivos evocados. Si se realizan en el tronco encefálico, pueden colaborar para demostrar el deterioro de la función de las vías pontineas.

Sindromogénesis y etiología

Se plantea como una variedad anatómica de la encefalopatía alcohólica, pero se observa también en los desnutridos no alcohólicos.

Se ha observado también en pacientes con neoplasias y enfermedades renales, insuficiencia hepática y diversos procesos infecciosos. Se ha sugerido que se relaciona con el tratamiento de la deshidratación y el desequilibrio hidroelectrolítico, mucho más que con el alcoholismo y la desnutrición en sí.

Bibliografía

Victor, M. and R. D. Adams: "Effect of alcohol on nervous system." A. Res. Nerv. Ment. Dis. Proc., 32:526-573, 1953.

SÍNDROME DE MIGRAÑA CLÁSICA

Sinonimia

S. de migraña común. S. de hemicránea familiar.

Sindromografía

Clínica

Es un cuadro clínico de carácter cíclico, paroxístico, que se presenta con notable carácter familiar caracterizado por cefaleas intensas unilaterales (80 % de los casos), que pueden durar desde unos pocos segundos hasta varios días. Es más frecuente en el sexo femenino y se agudiza en los períodos críticos de la vida (pubertad, premenstrual, climaterio); se acompaña de irritabilidad, náuseas, vómitos, fotofobia, molestos centelleos visuales, enrojecimiento e hinchazón de los párpados (en ocasiones), estreñimiento o diarreas.

Aunque lo más frecuente es que la cefalea asiente en las sienes, puede ocurrir en cualquier parte de la cabeza, cara y cuello. Algunos pacientes se quejan de un cuadro prodrómico antes de la aparición de la cefalea como palidez facial u otros trastornos vasomotores craneales como el vértigo.

Rara vez hay trastornos neurológicos más graves.

Sindromogénesis y etiología

Se ha comprobado una anomalía general vascular y los vasos extracraneales muestran más variaciones anatómicas que en los individuos normales. Durante el ataque prodrómico de migraña, las arterias intracraneales están contraídas, y durante la cefalea esta contracción es más intensa.

Desde hace tiempo se han buscado agentes humorales que pudieran ser la base de este síndrome. Se ha observado que el líquido obtenido de lugares edematosos en puntos de cefalea e hipersensibilidad máxima durante la crisis, contiene un polipéptido vasodilatador de tipo bradicinina, que disminuye el umbral del dolor y que quizás intervenga favoreciendo una inflamación local estéril. Sin embargo, ni las cininas, ni la histamina, ni las sustancias como la acetilcolina explican las manifestaciones del trastorno.

Se ha planteado la posibilidad de que alguna anomalía en el trastorno del metabolismo de la serotonina interviene en el desencadenamiento del síndrome.

Esto se ha basado en las observaciones de que las concentraciones de serotonina que existen antes de la cefalea, disminuyen espontáneamente poco antes de iniciarse la crisis y durante esta se produce un aumento en la cantidad de metabolitos de

serotonina. También se ha planteado un trastorno de las plaquetas. Se ha observado disminución pasajera de la actividad de la monoaminoxidasa de las plaquetas, así como un aumento de la agregación plaquetaria, sin embargo, aún no está aclarado el significado de estos hallazgos.

Bibliografía

- Álvarez, W. C.: "Was there sick headache in 3,000 B.C.?" *Gastroenterology*, 5:524, 1945.
Friedman, A. P.: "The migraine syndrome." *Bull. N.Y. Acad. Med.*, 44:45-62, 1968.

SÍNDROME DE MIGRAÑA HEMIPLÉJICA OFTALMOPLÉJICA

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se presenta en adultos jóvenes. Se caracteriza por hemicránea moderada acompañada de parálisis extraocular de los pares craneales III, IV o VI, seguida frecuentemente por hemiparesia (3 o 5 días después del comienzo y cuando el dolor cede). Puede ir acompañado de soplo craneal. El paciente se recupera a los pocos días.

Exámenes paraclínicos

Arteriografía carotídea.

Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida, en algunos casos se ha encontrado un aneurisma de la carótida interna.

Bibliografía

- Ad hoc Committee: Classification of headache. *J.A.M.A.*, 179:717-718, 1962.

SÍNDROME DE MILLS

Sinonimia

S. de la forma hemipléjica de la esclerosis lateral amiotrófica.

Sindromografía

Clínica

Afecta la pierna y luego, de forma ascendente y gradual, afecta todo el miembro y también el miembro superior del mismo lado.

Atrofia muscular sin fibrilación.

Durante el curso de la enfermedad pueden aparecer signos extrapiramidales.

Sindromogénesis y etiología

Spiller y Mills lo consideraron como una parálisis de origen cerebral debida a procesos abiotróficos (forma de parálisis senil). La caracterización de esta entidad clínica está dada por la toma exclusiva de la neurona motora. Muchos agentes diferentes muestran esta acción clínica selectiva. Atrofia cortical y dilatación ventricular.

Bibliografía

- Mills, C. K. and W. G. Spiller: "On Landry's paralysis, with the report of a case." *J. Nerv. Ment. Dis.*, 25:365-391, 1898.

- Spiller, W. G. and W. T. Llongcope: "Multiple motor neuritis including Landry's paralysis and lead palsy with reports of cases." *Med. Record*, 70:81-88, 1906.

SÍNDROME MIOCLÓNICO

Sindromografía

Clínica

La mioclonía es un signo clínico caracterizado por una contracción muscular brusca, rápida y breve, desordenada e involuntaria con una frecuencia de 7-25/min, con carácter rítmico y recurrente en varios músculos y que pueden tener la fuerza suficiente como para desplazar al miembro afectado. Puede ocurrir espontáneamente en reposo, o con movimientos voluntarios. Las relaciones sensoriales son otras de sus atributos prominentes. El parpadeo de una luz, un sonido fuerte o un brusco contacto con alguna parte del cuerpo pueden iniciar una sacudida. Los estímulos repetidos pueden provocar una serie de sacudidas mioclónicas que crecen en intensidad hasta producir un ataque y aparecen en cualquier músculo del organismo, más frecuentemente en los miembros inferiores; por lo regular se caracterizan por ser simétricas y bilaterales, pero pueden presentarse de un solo lado.

Sindromogénesis y etiología

Es un signo presente en una gran variedad de trastornos metabólicos y neurológicos generalizados (mioclonías), en el curso de las encefalitis, enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, o encefalopatías secundarias a insuficiencias respiratoria, renal crónica o hepática, o desequilibrio hidroelectrolítico.

Bibliografía

- Lance, J. W.: "Myoclonic jerks and falls; an etiology, classification and treatment." *Med. J. Aust.*, 1:113-119, 1968.

SÍNDROME DE MIOCLONOS DEL PALADAR

Sinonimia

S. de Spencer. S. de mioclonías velofaríngeas. S. de nistagmo palatal.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por contracciones rítmicas continuas del paladar, frecuentemente asociadas y sincrónicas con contracciones de la faringe, laringe, lengua, suelo de la boca, cuello y diafragma, con una frecuencia de 30-180/min, y persisten durante el sueño y la anestesia, manteniendo inalterado su ritmo y velocidad. Generalmente, son bilaterales y simétricos, pero a veces son unilaterales con sincronismo de las contracciones entre los diferentes territorios. Al hacer abrir la boca del paciente se pueden observar las sacudidas del velo del paladar, los movimientos del constrictor de la faringe en su pared posterior. Al examen laringoscópico se observan movimientos rítmicos de aducción y abducción de los pliegues vocales. En ocasiones, los globos oculares participan en forma de nistagmo, aunque las sacudidas se producen en dos tiempos iguales (a diferencia del nistagmo). Cuando se toman los músculos elevadores de la laringe sus sacudidas son visibles en el cuello.

Frecuentemente este síndrome está asociado a temblor de la mano.

Sindromogénesis y etiología

Tumores, trastornos vasculares del tronco encefálico que toman las conexiones olivares inferiores y olivodentadas.

Bibliografía

Politzer (1862) quoted by J. Gallet: Le nystagmus du voile le syndrome myoclonique de la calotte protuberantielle. Thesis, Paris, 1927.

SÍNDROME DE MIOPATÍA TUBULAR

Sinonimia

S. de miopatía centronuclear.

Sindromografía

Clínica

Afecta a ambos sexos. Aparece en la primera infancia o en la adolescencia temprana aunque excepcionalmente se observan los síntomas durante el primer año de vida, pero el comienzo de la marcha puede retardarse. Se caracteriza por paresia simétrica de los miembros, marcha de pato (básicamente está afectada la musculatura estriada), los músculos permanecen delgados y arreflexivos durante toda la vida. En una edad mayor, el paciente presenta una cara larga y estrecha, pie zambo y escoliosis. Oftalmoplejía externa y ptosis palpebral.

Exámenes paraclínicos

Electromiografía. Anormal, potenciales de unidad motora pequeños y con excesivo reclutamiento, acompañados de fibrilaciones y potenciales positivos agudos.

Biopsia muscular. Fibras con hileras de núcleos centrales, frecuentemente rodeadas de una zona perinuclear clara. Las fibras de tipo I se afectan de forma preferente y se encuentran atroficas.

Sindromogénesis y etiología

Puede ser esporádico, pero puede heredarse en forma autosómica dominante, recesiva o con carácter recesivo ligado al cromosoma X. Al parecer se produce una detención del desarrollo muscular en el estadio miotubular, aunque en la actualidad no se conoce bien la naturaleza del proceso patológico.

Bibliografía

Spiro, A. J.; G. M. Shy and N. K. Gonatas: "Myotubular myopathy." Arch. Neurol., 14:1-14, 1966.

SÍNDROME DE MOEBIUS BIFACIAL

Sinonimia

S. de diplejía congénita facial con estrabismo convergente. S. de parálisis oculo facial. S. de parálisis congénita de los pares craneales VI y VII. S. de agenesia nuclear. S. de parálisis oculo facial-bulbar.

Sindromografía

Clínica

Se presenta desde el nacimiento. Hay parálisis facial y cierre completo de los ojos, incapacidad para abducir el ojo más

allá del punto medio, dificultad para la nutrición debido a atrofia o deformidad de la lengua. Ausencia de los músculos pectorales, sindactilia. Trastornos de la succión, eversión del labio inferior y boca abierta.

Sindromogénesis y etiología

Congénita, posible fallo del desarrollo de las células del núcleo motor del nervio facial (pares craneales VI y VII) y/o defecto primario de los músculos derivados del primero y segundo arcos branquiales. El término síndrome de Moebius debe ser usado sólo para casos con parálisis congénita de los pares craneales VI y VII que presentan defectos esqueléticos. Se han reportado casos familiares que sugieren una herencia autosómica dominante.

Bibliografía

MacDermot, K. D. *et al.*: "Oculofacial bulbar palsy in mother and son: review of 26 reports of familial transmission within the 'Moebius spectrum of defects'." J. Med. Genet., 28:18-26, 1991.

Moebius, P. J.: "Ueber angeborene doppelseitige Abduces-Facialis-Lahmung." Munchen Med. Wschr., 31:91-94; 108-111, 1888.

SÍNDROME DE MORVAN

Sindromografía

Clínica

Comienza de forma insidiosa durante la segunda década o después, caracterizándose por una pérdida sensitiva y simétrica, fundamentalmente en los miembros inferiores, de tipo disociado (pérdida de las sensibilidades térmica y dolorosa con conservación de la sensibilidad táctil y de la presión).

Frecuentemente se asocia a infecciones indoloras de los dedos de los pies, así como úlceras perforantes en la planta y mutilación de los miembros, hiperhidrosis y alteraciones ungueales.

Sindromogénesis y etiología

Neuropatía hereditaria con carácter autosómico dominante. Degeneración crónica y selectiva de la neurona sensitiva. Algunos autores la consideran una forma clínica de la siringomielia.

SÍNDROME DE MOYAMOYA

Sindromografía

Clínica

La afección se observa principalmente en lactantes, niños y adolescentes (de origen japonés) de ambos sexos. Se caracteriza por debilidad de un miembro o del brazo o de la pierna de un mismo lado. Está acompañada, menos frecuentemente, de cafales, convulsiones, deterioro del desarrollo mental, trastorno visual y nistagmo. Pueden presentarse trastornos del lenguaje, trastornos sensitivos, movimientos involuntarios y andar vacilante.

Sindromogénesis y etiología

El término moyamoya (palabra japonesa que designa a una nube de humo o niebla) se refiere a una *rete mirabile* cerebral basilar extensiva (red de pequeños vasos anastomóticos en la base del cráneo) alrededor y distales al círculo arterial del cerebro sobre la superficie basilar. Se plantean dos posibilidades: o bien

que se trate de una malformación vascular congénita, o vascularización colateral secundaria a una hipoplasia congénita o a una estenosis u oclusión adquirida de la arteria carótida interna en estadios precoces de la vida que provoca abundantes colaterales pequeñas procedentes de las arterias faríngea ascendente y meníngea media, pertenecientes al sistema de la carótida externa.

Bibliografía

Nishimoto, A. and S. Takeuchi.: Moyamoya disease. Vascular disease of the nervous system. Handbook of Clinical neurology. ed. P. J.Vinken. Amsterdam, North Hollans, 1972.

SÍNDROME DE MUNCHMEYER

Sinonimia

S. de miositis osificante progresiva.

Sindromografía

Clínica

Es un síndrome raro que aparece en la infancia, en la adolescencia o en individuos jóvenes. Se inicia con hinchazones pasajeras y localizadas en el cuello y espalda, produciéndose más tarde la osificación progresiva apicocaudal de la musculatura, fascias y tendones que provocan rigidez de los movimientos, causando sinostosis e incurvaciones del tronco. Los puentes calcificados entre músculos adyacentes y a través de las articulaciones, provocan escoliosis, rigidez de la columna, mandíbula y miembros y limitan la expansión torácica. Se palpan masas duras de consistencia pétreas en los músculos. Este trastorno raro es espectacular por sus consecuencias, produce el "hombre piedra" que se presenta a veces en los circos. Con frecuencia se asocian anomalías como hipoplasia o malformación del dedo gordo del pie y del pulgar y menos frecuentemente de otros dedos.

Exámenes paraclínicos

Rayos X. Inclusión de sombras óseas densas en las masas musculares paraesqueléticas.

Biopsia de músculo. Revela una intensa proliferación de tejido conjuntivo intersticial con poca reacción inflamatoria celular. Posteriormente se produce la formación de tejido osteoide y cartilaginoso, desarrollándose en el tejido conjuntivo y englobando a fibras musculares relativamente intactas.

Bibliografía

Basset, A. L.; A. Donath *et al.*: "Diphosphonates in the treatment of myositis ossificans." *Lancet*, 2:845, 1969.

Lutwat, L.: "Myositis ossificans progressive." *Am. J. Med.*, 37:269, 1964.

SÍNDROME DE MURRI

Sinonimia

S. de atrofia cerebelar generalizada. S. de degeneración primaria parenquimatosa cerebelar. S. de ataxia cerebelosa presenil.

Sindromografía

Clínica

Es una afección rara, predomina en el sexo masculino después de los 30 años (atrofia cerebelosa tardía de los franceses). Se caracteriza por ataxia, asinergia y adiadocinesia acompañada de palabra escandida y nistagmo.

Sindromogénesis y etiología

Incierta. Se sugieren factores tóxicos (alcoholismo).

Bibliografía

Murri, A.: "Degeneration cerebellare da intossicazione endogena." *Riv. Crit. Clin. Med.*, 1:593 609, 1900.

SÍNDROME DE NECROSIS DEL CUERPO ESTRIADO

Sinonimia

S. de necrosis simétrica y bilateral del cuerpo estriado.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome frecuentemente sigue a una convulsión epiléptica severa y *status* de anoxia cerebral aguda. Los síntomas iniciales son: pérdida de la conciencia, ausencia de movimientos involuntarios, trastornos de la deglución, movimientos atetóides.

Sindromogénesis y etiología

Necrosis del cuerpo estriado por daño anóxico, que produce necrosis de las células nerviosas del putamen y del núcleo caudado sin destrucción de la arquitectura astroglial o arquitectura vascular.

Bibliografía

Marinesco, G. and S. Dragenesco: "Contribution anatomo-clinique a l'étude de syndrome de Foerster." *Encephale*, 24:685, 1924.

SÍNDROME DE NECROSIS DEL GLOBO PÁLIDO

Sinonimia

S. de Vogt. S. de anoxia monoxídica.

Sindromografía

Clínica

Se presenta en pacientes que han sufrido un episodio de coma por inhalación de monóxido de carbono, óxido nítrico o gas de cocina. Unas tres semanas después se recuperan del coma de forma completa o persiste ligera confusión. La recaída puede comenzar semanas después del primer episodio de coma, y se caracteriza por un estado acinético, rigidez generalizada, extensión de los miembros inferiores y flexión de los superiores. En una minoría de los casos, sólo hay una ligera rigidez parkinsoniana.

Sindromogénesis y etiología

La necrosis del globo pálido está asociada a un menor o mayor grado de daño cortical debido a la toxicidad del gas y a la intensidad de la necrosis hemorrágica.

Bibliografía

Meyer, A.: "Ueber der Wirkung der Kohlenoxydvergiftung auf das Zentralnervensystem." *Z. Ges. Neurol. Psychiat.*, 112:172, 1926.

SÍNDROME NEOCEREBELOSO

Sinonimia

S. del lóbulo cerebeloso posterior.

Sindromografía

Clínica

Aparece en cualquier edad y en ambos sexos. Se caracteriza por hipotonía homolateral o generalizada, reflejos pendulares, trémor estático y durante los movimientos voluntarios, trastornos de la bipedestación, desviación espontánea de los miembros inferiores (tendencia a caerse hacia el lado de la lesión), astenia, dismetría, adiado-cocinesia (el ritmo normal de los movimientos se ve alterado por irregularidades de fuerza y velocidad), trastornos del lenguaje que puede adoptar diferentes formas: disartria de "comerse" las sílabas o disartria de "escansión" (el paciente corta las palabras en sílabas en forma parecida a como se escande un verso en métrica), discurso lento, entrecortado y explosivo acompañado de trastornos de la escritura.

Sindromogénesis y etiología

Lesión vascular o neoplásica, inflamatoria o traumática del lóbulo posterior o parte lateral del cuerpo cerebeloso.

Bibliografía

Holes, G.: "The symptoms of acute cerebellar injuries due to gunshot injuries." *Brain*, 40:461-535, 1917.

SÍNDROME DEL NERVIO DE ARNOLD

Sinonimia

S. de la neuralgia de Arnold. S. de la neuralgia de la rama auricular del vago. S. de la neuralgia occipital de Arnold.

Sindromografía

Clínica

Se presenta con frecuencia entre los 40-70 años, caracterizado por un dolor que se inicia en la región suboccipital con irradiación a la región occipital o hacia el hombro, punzante, paroxístico, con sensación de desgarrar. Los puntos dolorosos del occipital mayor se encuentran en el punto medio de una línea que une el proceso mastoideo con el atlas. Los puntos dolorosos del occipital menor están situados entre las inserciones del trapecio y del esternocleidomastoideo a nivel del proceso mastoideo.

Las crisis neurálgicas pueden desencadenarse por la tos, el frío de la almohada o un pequeño golpe craneal.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por procesos locales de las dos primeras vértebras cervicales: polirradiculitis, consecutivas a osteoartritis cervical hipertrófica, espondilitis anquilopoyéticas y mal de Pott cervical.

Bibliografía

Alayza Escardo, F.: "Arnold's neuralgia". *JAMA.*, 161:391, 1956.

SÍNDROME DEL NERVIO ETMOIDAL ANTERIOR

Sindromografía

Clínica

Cuadro clínico caracterizado por dolor intenso bilateral en las regiones frontal, parietal, occipital, que no cede; rigidez de nuca, que persiste uno o más días; áreas de hipersensibilidad alrededor del agujero etmoidal y sobre el nervio.

Sindromogénesis y etiología

Se produce por una reacción de hipersensibilidad a causa de la presión intrahística en el agujero etmoidal anterior, presión que ocasiona interferencia con la conducción normal del nervio.

Bibliografía

Burnham, H. H.: "Anterior ethmoidal nerve syndrome; referred pain and headache from lateral nasal wall." *Arch. Otolaryng.*, 50:640-646, 1949.

SÍNDROME DE NEURALGIA FACIAL ATÍPICA

Sindromografía

Clínica

Prevalece en jóvenes o mujeres de mediana edad con largas historias de crisis de dolor persistente con remisiones, que se localiza en la mitad inferior de la cabeza y cráneo, en la mandíbula cerca de los molares posteriores y que puede estar acompañado de sensación de latidos muy intensos en el cuello, pero que no son más que cefaleas de origen vascular.

Sindromogénesis y etiología

Se observa en el curso de la historia de conversión y en los trastornos vasculares. Se produce dilatación y distensión de la porción extracraneal de la arteria meníngea media y de otras ramas de la arteria carótida externa.

Bibliografía

Harris, W.: *Neuritis and neuralgia*. Oxford, London, 1926.
_____. "An analysis of 1 433 cases of paroxysmal trigeminal neuralgia (trigeminal-tic) and end results of grasserian alcohol injection." *Brain*, 63:209-224, 1940.

SÍNDROME DE NEURITIS SENSORIAL MÚLTIPLE

Sinonimia

S. de neuritis múltiple cutánea.

Sindromografía

Clínica

Mínima y prácticamente asintomática durante largo tiempo. Cambios de la sensibilidad de la piel desde hipostesia a anestesia. Dolor espontáneo raramente estimulado por ligeros traumas de la piel, siendo la distribución de las áreas afectadas diseminada pero nunca simétrica, con más frecuencia envuelve nervios sensitivos de los dedos y miembros como el safeno, femorocutáneo lateral, calcáneo lateral. Nunca se afectan los nervios motores. Ausencia de manifestaciones vasomotoras o tróficas. No existen trastornos sistémicos.

Sindromogénesis y etiología

Puede ser una expresión de la esclerosis múltiple o muchas otras enfermedades.

Bibliografía

Schlesinger, H.: "Ueber Neuritis multiplex cutanea." *Neurol. Centralbl.*, 30:1218-1221, 1911.

Wartlenberg, R.: "Multiple sensory neuritis: a clinical entity." *Trans. Amer. Neurol. Ass.*, 71:101-104, 1946.

SÍNDROME DE NEUROBLASTOMA FAMILIAR

Sinonimia

S. del neuroblastoma congénito.

Sindromografía

Clínica

Generalmente comienza antes de los 5 años (80 % de los casos), algunos después. Por lo regular, su primera manifestación es una masa tumoral abdominal localizada en la suprarrenal o ganglios simpáticos vecinos, que con frecuencia cruza la línea media. El cuadro clínico varía de acuerdo a su localización. A nivel de la región cervical se presenta en forma de una masa dura y lobular, que afecta el triángulo posterior del cuello o se extiende a la región esternocleidomastoidea. Dolor torácico y tos cuando está localizado en el mediastino. Obstrucción urinaria o rectal si la localización es en la pelvis. Por lo general, los primeros síntomas son atribuibles más a las metástasis que a la neoplasia primaria.

Exámenes paraclínicos

Orina. Niveles elevados de catecolaminas de uno o más de sus derivados ácido 3-metoxi-4-hidroximandélico (VMA) y el ácido hemovalínico (HVA).

Radiología. Permite la localización del tumor y las metástasis óseas que con frecuencia son bilaterales, simétricas con zonas de destrucción y proliferación de hueso nuevo.

Tomografía axial computadorizada. Muestra una masa hipodensa cuya densidad se incrementa de manera uniforme tras la administración de sustancia de contraste, con grado variable de hemorragia y calcificación.

Líquido cefalorraquídeo. Citología.

Sindromogénesis y etiología

Se sugiere la posibilidad de que se trasmite por herencia autosómica dominante. Es una de las neoplasias más frecuentes en el niño. Más de la mitad se origina en la glándula suprarrenal o en los ganglios simpáticos, y pueden aparecer en cualquier punto de la cadena simpática ganglionar o puede provenir de los ganglios espinales. En raras ocasiones ocurre como tumor primario del sistema nervioso central.

En líneas celulares de neuroblastoma humano, se ha logrado aislar un ADN genómico homólogo al oncogen MYC, pero amplificado; el oncogen MYCN que se ha localizado en 2p24. Hay dos alteraciones cromosómicas relacionadas con este oncogen: una región cromosómica larga de coloración homogénea y la presencia de doble minutos que nunca coexisten en una célula.

Bibliografía

Brodeur, G. M. and R. C. Seager: "Gene amplification in human neuroblastomas: basic mechanism and clinical implications." *Cancer Genet. Cytogenet.*, 19:101-111, 1986.

Chatten, J. and M. L. Voorhess: "Familial neuroblastoma." *N. Engl. J. Med.*, 277:1230-1236, 1967.

Dodge, H. J. and M. C. Benner: "Neuroblastoma of adrenal medullar in sibilings." *Rocky Mount. Med. J.*, 42:35-38, 1945.

SÍNDROME DE NEUROPATÍA AMILOIDÓSICA HEREDITARIA TIPO I

Sinonimia

S. de neuropatía amiloidósica hereditaria tipo Andrade. S. de neuropatía amiloidósica hereditaria tipo portuguesa.

Enfermedad del pie. S. de neuropatía amiloidósica tipo I.

Sindromografía

Clínica

Afecta por igual a ambos sexos, comienza entre la tercera, cuarta y quinta décadas de la vida. La hipotensión ortostática precede a otros síntomas. Hay progresión insidiosa de parestesias periféricas simétricas de los miembros inferiores, que progresan lentamente y se extienden eventualmente a los miembros superiores, acompañada de alteraciones vegetativas como: pérdida del reflejo pupilar a la luz y miosis, anhidrosis, parálisis vasomotora, diarrea alternando con constipación e impotencia. Trastornos de la marcha (por alteraciones del sentido de posición y leve debilidad muscular). Abolición de los reflejos tendinosos. Trastornos del ritmo cardiaco (bloqueo de rama o bloqueo auriculoventricular con cardiomegalia). Pérdida de peso, anorexia y hepatomegalia. Más raramente puede estar acompañado por opacidad del vítreo, que progresa a la ceguera e hipoacusia.

Exámenes paraclínicos

Biopsia del nervio sural. Disminución de las fibras no mielínicas y mielínicas cortas con depósitos nodulares de amiloide a lo largo de los troncos nerviosos.

Biopsia de piel, músculo, encías, mucosa rectal o riñón. Se demuestra el amiloide mediante tinciones apropiadas y microscopía electrónica.

Sindromogénesis y etiología

Se hereda con carácter autosómico dominante. Afecta principalmente las fibras cortas sensoriales y autónomas. Los dermatomas lumbosacros muestran pérdida de la nocicepción tipo siringomiélica y discriminación térmica con conservación del tacto y la presión.

El defecto se ha localizado en el gen de la proteína transtirretinolina (TTR). Esta es una proteína de transporte para la tiroxina y el retinol (vitamina A). La mutación consiste en un cambio de la valina por la metionina en la posición 30 (val 30 met). El gen ha sido asignado al cromosoma 18.

Bibliografía

Mahloudji, M.; R. D. Teasdall; J. J. Adamkiewicz *et al.*: "The genetic amyloidosis; with particular reference to hereditary neuropathic amyloidosis, type II (Indiana or Rukavina type)." *Medicine*, 48:1-37, 1969.

SÍNDROME DE NEUROPATÍA AMILOIDÓSICA HEREDITARIA TIPO II

Sinonimia

S. de neuropatía amiloidósica hereditaria tipo Rukovina. S. de neuropatía amiloidósica hereditaria tipo Indiana.

Sindromografía

Clínica

Afecta por igual a ambos sexos durante la tercera a la cuarta décadas de la vida. Se caracteriza por síntomas de neuropatía periférica, que afecta más severamente a los miembros superiores iniciándose en la mano. Es característico observar entumecimiento del pulgar y los tres primeros dedos por compresión del nervio mediano, a nivel del ligamento del túnel carpiano. Pueden observarse pequeños trastornos motores.

Exámenes paraclínicos

Biopsia del nervio sural. Disminución de las fibras mielínicas y amielínicas cortas con depósitos nodulares de amiloide a lo largo de los troncos nerviosos.

Biopsia de piel, músculo, encía o recto. Se demuestra la sustancia amiloide mediante tinciones apropiadas y microscopía electrónica.

Sindromogénesis y etiología

Polineuropatía familiar de herencia autosómica dominante cuya mutación está a nivel del gen de la proteína transtirretinolina y se produce un cambio de isoleucina a serina en la posición 84 (ver neuropatía amiloidótica tipo I). Síndrome de neuropatía amiloidótica no hereditaria

Sindromografía

Clínica

Predomina en hombres (84 %). La edad de aparición es hacia la cuarta a sexta décadas de la vida. Se caracteriza por síntomas similares a la neuropatía amiloidótica hereditaria, aunque afecta las porciones distales de los miembros inferiores más que los superiores. Se acompaña de cardiomegalia (21 %), hepatomegalia (16 %), esplenomegalia (5 %), macroglosia y nefropatía.

Sindromogénesis y etiología

Desconocidas.

Bibliografía

Ostertag, B.: "Familiare Amyloid-Erkrankung." Z. Mensch. Vererb. Konstit-Lehre, 30:105-115, 1950.

SÍNDROME DE NIELSEN II

Sinonimia

S. del *girus* cingulado.

Sindromografía

Clínica

Hay apatía, aquinesia, mutismo, incontinencia.

Examen físico. Ojos abiertos, tono muscular normal, indiferencia al dolor, signo de Babinski bilateral.

Sindromogénesis y etiología

Existe un daño bilateral del *girus* cingulado. La etiología es desconocida.

Bibliografía

Ford, F. R.: Diseases of nervous system. ed. 4, Springfield, Thomas, 1960.

Nielsen, J. M.: Agnosia, apraxia and aphasia, Hoeber, New York, 1946.

SÍNDROME DE OCLUSIÓN DE LA ARTERIA ESPINAL ANTERIOR

Sinonimia

S. de Beck. S. de hemiplejía hemianestésica. S. hipoglosal.

Sindromografía

Clínica

Se presenta por lo general en forma abrupta, aplopectiforme con dolor y parestesia y varía de acuerdo con el sitio de la oclusión:

1. Oclusión de la arteria espinal anterior a nivel de la médula oblongada (síndrome de Davison): cuadriplejía flácida, pérdida de la sensibilidad discriminativa por debajo del nivel de la lesión.
2. Oclusión de las ramas que irrigan el área paramedial de la médula oblongada: parálisis homolateral de la lengua y hemiplejía contralateral con trastorno de la sensibilidad táctil.
3. Oclusión a nivel toracolumbar: atrofia muscular segmentaria y parálisis espástica de los miembros inferiores, ocasionalmente unilateral con hemianestesia contralateral, disociación sensitiva por debajo de la lesión.
4. Oclusión a nivel de la porción inferior de la médula: parálisis flácida de los miembros inferiores con cambios disociativos de la sensibilidad. Abolición de los reflejos del área afectada, trastorno de la sensibilidad superficial.

Parestesia y batiestesia conservadas.

Sindromogénesis y etiología

Trombosis (más frecuente) y neoplasias. Aterosclerosis, sífilis, traumatismos, coartación de la aorta.

Bibliografía

Spiller, W.G.: "Thrombosis of the cervical anterior median spinal artery; syphilitic acute anterior polymyelitis." J. Nerv. Ment. Dis., 36:601-613, 1909.

SÍNDROME DE PAGE

Sinonimia

S. de hipertensión encefálica.

Sindromografía

Clínica

Aparece en mujeres jóvenes o de mediana edad, ocasionalmente en hombres. Se caracteriza por la aparición periódica de manchas enrojecidas cubiertas por pequeñas gotas de perspiración en la cara, parte superior del tórax, y a veces en el abdomen. Los miembros durante la crisis están fríos, pálidos. Hay lagrimeo sin causa emocional. Cefalea, taquicardia e hiperperistalsis abdominal. Poliuria emocional. Labilidad de la presión sanguínea, que aumenta durante los ataques. Ocasionalmente febrícula.

Sindromogénesis y etiología

Desconocida. Se plantea que se produce por un trastorno hipotalámico. Un síndrome similar es observado en algunos casos con tumor comprimiendo el hipotálamo.

Bibliografía

- Page, I. H.: "A syndrome simulating diencephalic stimulation occurring in patients with essential hypertension." *Amer. J. Med.*, 190:9-14, 1935.
- Schroeder, H. A. and M. L. Goldman: "Test for the presence of the hypertensive diencephalic syndrome using histamine." *Amer. J. Med.*, 6:162-167, 1949.

SÍNDROME DE PAINE-EFRON

Sinonimia

S. de ataxia telangectasia II.

Sindromografía

Clínica

Aparece en la adolescencia tardía o en la primera juventud. Comienza con dolor en la región dorsal y muslo, más tarde se acompaña de ataxia de progresión lenta. Telangectasias difusas y oscurecimiento de los nevos.

Sindromogénesis y etiología

Patrones hereditarios dominantes. Posible degeneración espinocerebelar.
La etiología es desconocida

Bibliografía

- Paine, R. S. and M. I. Efron: "Atypical variants of ataxiatelangectasia syndrome." *Develop. Med. Child. Neurol.*, 5:14-23, 1963.

SÍNDROME DE LA PARÁLISIS BULBAR PROGRESIVA DE WACHSMUTH-LEYDEN

Sinonimia

S. de Duchenne. S. de parálisis labioglossofaríngea. S. de parálisis bulbar espástica progresiva.

Sindromografía

Clínica

Aparece entre los 50-60 años de edad. Comienza con trastornos progresivos del lenguaje, (dificultad para pronunciar las consonantes linguales (r, n, l), labiales (b, m, p, f), dentales (d, t) y palatales (k, g); trastornos de la masticación por debilidad de los músculos masticatorios (reflejo de *bulldog*); trastornos de la deglución con regurgitación nasal ocasional, babeo, pérdida de los reflejos faríngeos y laríngeos, voz nasal por dificultad en la elevación del velo del paladar, fasciculaciones del mentón y de la lengua, la cual es pequeña y atrófica con imposibilidad de su propulsión por trastornos del músculo geniogloso. La estación bípeda y los movimientos están afectados por la espasticidad de los miembros. Los hombros se levantan con dificultad y no se consigue elevarlos. Pérdida del control emocional con episodios súbitos de risa y llanto. Debilidad de los músculos faciales.

Exámenes paraclínicos

Electromiografía. Fibrilaciones de denervación y fasciculaciones. Reducción de la velocidad de conducción de los nervios motores.

Sindromogénesis y etiología

Variante clínica de la esclerosis lateral amiotrófica. Degeneración de los núcleos de los pares craneales V, VII, IX, X, XI y XII en asociación con otros trastornos degenerativos, no se afectan los músculos extrínsecos del ojo.

Bibliografía

- Duchenne, G.: "Paralysie musculaire progressive de la langue, du voile du palais et des levres: affection non encore décrite comme espece morbide distincte." *Arch. Gén. de Méd.*, 16:283-296, 1860.

SÍNDROME DE PARÁLISIS DEL SÁBADO POR LA NOCHE

Sinonimia

S. neuropático alcohólico.

Sindromografía

Clínica

Esta parálisis se presenta en grandes tomadores de alcohol. Después de una intoxicación alcohólica, el paciente despierta sintiendo entumecimiento en el miembro superior, cuando tiene el brazo en abducción sobre el borde de una silla o con la cabeza sobre este. Las parálisis más frecuentes son las de los músculos inervados por el nervio radial (impiden la extensión del codo, muñeca y dedos); también están afectados los nervios periféricos de los miembros inferiores, especialmente el nervio peroneo.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a una neuritis compresiva. Con frecuencia existe, previamente, una neuritis alcohólica.

Bibliografía

- Grinker, R. R. and A. L. Saks: *Neurology*, ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

SÍNDROME DE PARÁLISIS PARATRIGEMINAL DE RAEDER

Sinonimia

Parálisis trigeminal en el síndrome simpático óculo pupilar.

Sindromografía

Clínica

Los síntomas son unilaterales y se caracterizan por dolor intenso concentrado alrededor del ojo, que puede ser continuo con períodos de exacerbación y de relajación. En ocasiones puede estar acompañado de síntomas relacionados con toma de los nervios craneales paraselares (II, III, IV y VI).

Examen físico. Se observa ptosis palpebral, miosis, ausencia de sudación facial (lo que establece la diferencia con el síndrome de Horner). La inyección conjuntival y el lagrimeo están, generalmente, presentes.

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo y columna cervical.
Arteriografía.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser producido por lesiones neoplásicas, traumáticas, inflamatorias, vasculares, o idiopáticas que dañan las fibras óculosimpáticas distales a la bifurcación de la arteria carótida común (a este nivel son escasas las fibras sudoríparas).

Cuando hay toma de los pares craneales paraselares (síndrome de Raeder tipo I) se produce por tumoraciones, abscesos o aneurismas de la parte anterior de la fosa craneal media.

Cuando no hay toma de pares craneales (síndrome de Raeder II), se produce por abscesos dentales, aneurisma de la arteria carótida interna, etcétera.

Bibliografía

Law, W. R. and E. R. Nelson: "Internal carotid aneurysm as a cause of Raeder's paratrigeminal syndrome." *Neurology*, 18:43-46, 1968.

Raeder, J. G.: "Paratrigeminal paralysis of oculopupillary sympathetic." *Brain*, 47:149-158, 1924.

SÍNDROME DE PARÁLISIS PERIÓDICA TIROTÓXICA

Sinonimia

S. de Kitamura.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome es más frecuente en hombres entre la tercera y cuarta décadas de la vida, principalmente en individuos de origen japonés (2,8 % de los pacientes japoneses con hipertiroidismo padecen este síndrome). Aparece, generalmente, temprano en la mañana al despertar, o durante el día después del descanso posterior al ejercicio o a una comida copiosa. Hay episodios indoloros de parálisis muscular del tronco y miembros que incapacitan al paciente para levantarse o moverse. Movimientos oculares, sialorrea, sin trastornos respiratorios que duran de 12-24 h. Los pacientes presentan todos los síntomas y signos del hipertiroidismo (síndrome de Basedow), aunque estos pueden aparecer meses después del síndrome muscular. En algunos casos la glándula tiroides puede estar aumentada de volumen sin otros signos de hipertiroidismo (hipertiroidismo apático). Durante las crisis están disminuidos o ausentes los reflejos musculares de los músculos afectados, sin que exista aumento del tono muscular. Esta miopatía desaparece cuando el paciente se vuelve eutiroides con el tratamiento. Las crisis de parálisis pueden ser inducidas por 10 unidades de insulina.

Exámenes paraclínicos

Electromiografía. Durante la crisis revela miopatía tipo parésica.

Test de tolerancia a la glucosa. Alterado.

Test de hipertiroidismo. Alterados.

Biopsia muscular. Generalmente, normal. Pocas fibras sufren cambios degenerativos.

Microscopia óptica. Revela vacuolización subsarcolemal central en un grupo pequeño de los músculos afectados.

Sindromogénesis y etiología

La parálisis periódica tirotóxica está asociada al hipertiroidismo. Se supone que el hipertiroidismo exterioriza formas latentes de la enfermedad de Cavaré-Westphal (parálisis periódica familiar hipocaliémica).

Bibliografía

Kitamura, R. and I. Nihonnaukagakukai-Zasshi, quoted by T. Shinosaki: "Klinische Studien über die periodischen paralysen der extremitäten." *Zkschr. ges. Neurol. Psychiat.*, 100:564-611, 1926.

Norris, F. H.; B. J. Panner and J. M. Stormont: "Thyrotoxic periodic paralysis; metabolic and ultrastructural studies." *Arch. Neurol.*, 19:88-98, 1968.

SÍNDROME DE PARÁLISIS POSEPILEPTICA DE TODD

Sindromografía

Clínica

Parálisis transitoria que sigue a una convulsión motora focal, como secuela del ataque jacksoniano, que se manifiesta por paresia temporal o parálisis de los miembros que dura unas pocas horas o días.

Sindromogénesis y etiología

Al parecer se produce por agotamiento de las neuronas del foco epiléptico.

Bibliografía

Jasper, H. H.: *Basic mechanisms of the epilepsies.* Little Brown, Boston, 1969.

Todd, R. B.: *clinical lectures on paralysis.* ed. 2, Churchill, London, 1856.

SÍNDROME DE PARÁLISIS PSEUDOBULBAR

Sindromografía

Clínica

Este síndrome aparece después de los 40 años, y se caracteriza por disartria, lenguaje lento, balbuciente y aun anartria, afonía completa temporal o voz monótona monocorde, disfagia (atragantamiento), dificultad para caminar con pérdida de la fuerza en todos los miembros, que recuerda una tetraparesia espástica de poca intensidad, risa y llanto espontáneos que no pueden ser controlados. Exageración de los movimientos automáticos y reflejos, la expresión facial puede ser similar a la del parkinsonismo (facies en máscara), voz nasal sin entonación, volumen bajo en murmullo, y saliveo incontrolable.

Sindromogénesis y etiología

Aterosclerosis con múltiples áreas de reblandecimiento.

Bibliografía

Magnus, A.: "Fall von Aufhebung des Willenseinflusses auf einige Hirnnerven." *Arch. Anat. Physiol. u. Wissench. Med.*, 258-267, 1837.

SÍNDROME DE PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA

Sinonimia

S. de Steele-Richardson-Olszewsky.

Sindromografía

Clínica

Se observa con mayor frecuencia en el sexo masculino durante la sexta década de la vida (45-73 años). Se inicia con cambios vagos de la personalidad combinados con trastornos del equilibrio y de la marcha, caídas bruscas, alteraciones visuales y oculares, pseudoftalmoplejía constante que afecta principalmente la mirada vertical, especialmente hacia abajo, pérdida del fenómeno de Bell (movimiento superior reflejo de los ojos al forzar el cierre de los párpados) y la convergencia ocular y las pupilas disminuyen entonces de tamaño. En el curso de su evolución se afectan también los movimientos oculares horizontales, preservándose los reflejos óculo vestibulares, hasta la pérdida total de los movimientos voluntarios de los ojos.

Trastorno de los movimientos verticales y pérdida del componente rápido del nistagmo optocinético (inducido por el calor). Disartria (palabra arrastrada). Disfagia. Rigidez distónica del cuello y parte superior del tronco, los miembros se vuelven inflexibles con signo de Babinski en algunos casos, facies inexpresiva, marcha torpe con ligera ataxia de los miembros, disminución de la memoria, retardo de los procesos del pensamiento, apatía y perturbación de la capacidad para manipular la información disponible.

El paciente se vuelve anartrítico, inmóvil y casi inútil con cierto grado de demencia.

Sindromogénesis y etiología

Se produce pérdida de neuronas y gliosis en el techo y tegmento mesencefálico, núcleo subtalámico de Luys, núcleos vestibulares y oculares.

La etiología hasta el momento es desconocida. Se plantea la posibilidad de un virus lento, pero han fallado los intentos de su transferencia a monos por medio de la inoculación intracerebral de tejido encefálico.

Se observa en el parkinsonismo, parálisis pseudobulbar y demencias.

Bibliografía

- Chavany, J. A.; L. von Bogaert et S. Godlewski: "Sur un syndrome de rigidité à prédominance axiale avec perturbation des automatismes oculo-palpébraux d'origine encéphalitique." *Presse Med.*, 59:958-962, 1951.
- Di Mauro, S.; E. Bonilla *et al.*: "Mitochondrial myopathies." *Ann. Neurol.*, 17:521, 1985.
- Maher, E. R. and A. J. Lees: "The clinical features and natural history of the Steele-Richardson-Olszewski's syndrome." *Neurology*, 36:1005, 1986.
- Steele, J.C *et al.*: "Progressive supranuclear palsy." *Arch. Neurol.*, 10:333-359, 1964.

SÍNDROME DE PARAPLEJÍA DOLOROSA

Sindromografía

Clínica

Dolor extremadamente severo en un punto específico de la columna vertebral, debido a la compresión de la raíz vertebral, seguido por paraplejía y caquexia.

Exámenes paraclínicos

Radiología de columna.
Survey óseo.

Sindromogénesis y etiología

Lesión vertebral osteogénica u osteolítica, mieloma múltiple, metástasis de próstata, pulmón, mama, riñón o colon.

Bibliografía

- Grinker, R. R. and A. L. Saks: *Neurology*. ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

SÍNDROME DE PARINAUD II

Sinonimia

S. de los colículos mesencefálicos (tubérculos cuadrigéminos). S. mesencefálico posterior. S. de parálisis de la mirada conjugada. S. de Koerberg-Salus-Elshing.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se caracteriza por parálisis de la mirada en el plano vertical, los globos oculares no pueden elevarse ni descender; con mayor frecuencia se afecta el movimiento hacia arriba, quedando preservado el movimiento hacia abajo. La parálisis suele ser conjugada y de ordinario no se acompaña de diplopía pero sí de parálisis o paresia de la convergencia y de abolición frecuente del reflejo fotomotor con conservación de la acomodación (signo de Argill-Robertson). Retracción palpebral.

En la forma clínica descrita por Koerberg-Salus, se asocia el nistagmo ocular y palpebral en los diferentes movimientos del ojo.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por lesiones mesencefálicas que afectan la región adyacente a la sustancia gris, que rodea el acueducto del cerebro a ambos lados de la línea media y en la región de la comisura cerebral posterior y techo mesencefálico.

Las causas son: lesiones vasculares y tumorales (la más frecuente es el pinealoma) y la esclerosis múltiple que toman el motor ocular común.

Bibliografía

- Borde, R. M. and P. J. Savino: *Clinical Decisions in Neuro-Ophthalmology*, St. Louis, Mosby, 1985.
- Hiller, N. R.: *Walsh and Hoyt's clinical in Neuro-Ophthalmology*. vol. 2 Baltimore, Williams and Wilkins, 1985.
- Leigh, R. J. and D. S. Zee: *The neurology of eye movement*. Davis, Philadelphia, 1983.
- Pavan-Langston, D. (ed.): *Manual of ocular diagnosis and therapy*. ed. 2 Little Brown, Boston, 1985.

SÍNDROME DE PARKINSONISMO ENCEFALÍTICO

Sindromografía

Clínica

Este síndrome aparece en cualquier edad de forma gradual y tiene un desarrollo rápido. Se caracteriza por ligeros pródomos que en ocasiones pueden faltar y que están dados por: trismo

moderado y cefalalgia seguidos de un estado de astenia intensa que lleva al paciente a una completa inmovilidad. La cara adquiere una expresión de mirada fija con la hendidura palpebral abierta que semeja el estupor. Hay reflejos seborreicos muy característicos que recubren la piel de grasa, sialorrea casi constante y reacción pupilar frecuentemente unilateral. El paciente adopta una actitud de encorvamiento, con la cabeza flexionada y la cifosis dorsal está acentuada, con pérdida del balanceo automático de los miembros superiores durante la marcha y se acompaña de anteropulsión. Hay disociación de los componentes del sueño: durante el día presenta la inmovilidad del sueño pero sin dormir, mientras que durante la noche duerme, pero con una marcada inquietud motora (gesticula, habla, se incorpora, etcétera).

El temblor es violento, casi mioclónico.

Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Discreto aumento de la tensión, aumento de la albúmina, pleocitosis moderada de tipo linfocitaria. Reacción de Pandy casi siempre positiva. Reacción de Wassermann negativa. Hiperglucorraquia. Reacciones coloidales de tipo luético con floculación de mediana intensidad.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se origina por complicación de la encefalitis del tipo de Von Economo.

Es producido por lesión de la sustancia negra del mesencéfalo y globo pálido del telencéfalo.

Bibliografía

Grinker, R. R. and A. L. Saks: Neurology. ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

SÍNDROME DEL PEDÚNCULO CEREBELOSO SUPERIOR

Sinonimia

S. de la arteria cerebelosa anterosuperior.

Sindromografía

Clínica

Aparece de forma súbita, sin pérdida de la conciencia. Unilateral. Se caracteriza por movimientos involuntarios de reposo y hemisíndrome cerebeloso que se revela por lateropulsión durante la marcha, hipotonía muscular, disimetría y temblor, todos de localización ipsilateral. Pérdida contralateral de la sensibilidad térmica y dolorosa incluyendo la cabeza. En ocasiones hay pérdida contralateral de la audición y está presente el síndrome de Horner. Persiste la deglución normal, no hay parálisis ni anestesia en la zona de inervación del nervio glossofaríngeo, no afonía ni signos de toma del haz piramidal. El pronóstico depende de la extensión y la naturaleza de la lesión. Frecuentemente la evolución es favorable.

Exámenes paraclínicos

Punción lumbar.

Tomografía axial computadorizada.

Arteriografía.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es ocasionado por la obstrucción de la arteria cerebelosa anterosuperior por trombosis y menos frecuentemente por embolismos, neoplasias y procesos inflamatorios.

Esta obstrucción ocasiona lesiones de reblandecimiento que afectan la cara superior del hemisferio cerebeloso de ese lado, acompañado o no de lesión del pedúnculo cerebeloso superior y el lemnisco lateral.

Bibliografía

Dow, R. S. and G. Muruzzi: The physiology and pathology of the cerebellum. University of Minnesota Press, Minneapolis, 1958.

Porot, A.: "Hémorragie limitée du pédoncle cérébelleux supérieur droit; hémisindrome cérébelleux direct." Lyon Méd., 106:1137-1141, 1906.

SÍNDROME DE PELIZAEUS-MERZBACHER

Sinonimia

S. de aplasia extracortical congénita. S. de leucodistrofia sudanófila. S. de leucodistrofia de Spielmeier.

Sindromografía

Clínica

Aparece exclusivamente en el sexo masculino. Se inicia en los primeros meses de la vida o durante la niñez. Es de curso progresivo y lento y se caracteriza por movimientos anormales de los ojos de forma extraviada, arrítmicos (nistagmo pendular, rápido, irregular, con frecuencia asimétrico), movimientos intermitentes de la cabeza, ataxia, temblor intencional, movimientos coreiformes y atetósicos de los brazos. Trastornos del desarrollo psicomotor y alteraciones mentales.

Sindromogénesis y etiología

Se debe a una mielinización defectuosa del cerebro, tronco encefálico, cerebelo, médula espinal y nervios periféricos.

Es un síndrome de etiología genética que se transmite por herencia autosómica recesiva ligada al cromosoma X. La mutación se encuentra en el gen que codifica proteína proteolípida (PLP) en Xq22. La ausencia o defecto de esta proteína produce, desmielinización y se ha observado ausencia de oligodendrocitos en el cerebro de pacientes con este síndrome. Se han descrito al menos seis tipos diferentes de mutaciones del gen PLP.

Este síndrome se transmite por herencia recesiva ligada al cromosoma X, y el mecanismo bioquímico es desconocido.

Bibliografía

Pelizaeus, F.: "Über eine eigen thumliche Form spastischer Lahmung mit Cerebraler Scheinungen aufgherediterer Grundlage (Multiple Sklerose)." Arch. Psychiat. Nervenkr., 16:698-710, 1885.

Raskind, W.H. *et al.*: "Complete deletion of the proteolip protein gen (PLP) in a family with linked Pelizaeus-Merzbacher disease." Am. J. Hum. Genet., 49:1355-1360, 1991.

Seitelberger, F.: Pelizaeus Merzbacher disease. In Vinken, P. and G. Bruin, Handbook of clinical neurology. vol. 10 Amsterdam, NorthHolland 1970, pp: 180.

Zeman, W.; W. Demyer and H. F. Falls: "Pelizaeus-Merzbacher disease. A study in nosology." J. Neuropath. Exp. Neurol., 23:334-354, 1964.

SÍNDROME DE PENFIELD

Sinonimia

S. de epilepsia centroencefálica. S. de epilepsia autonómica diencefálica anterior.

Sindromografía

Clínica

Síndrome que se caracteriza por crisis convulsivas acompañadas de manifestaciones vegetativas: congestión facial, sialorrea, perspiración, lagrimeo, exoftalmía, dilatación pupilar, taquicardia, polipnea.

Las crisis son de duración variable (1-15 min), y terminan con un corto período de obnubilación.

Sindromogénesis y etiología

Se produce por lesión localizada en el piso y paredes del tercer ventrículo.

Bibliografía

Penfield, W.: "Diencephalic autonomic epilepsy." Arch. Neurol. Psychiat., 22:358-374, 1929.

SÍNDROME POSHERPÉTICO

Sinonimia

S. de neuralgia posherpética.

Sindromografía

Clínica

Aparece generalmente en ancianos, después de una infección por zoster. Es sumamente infrecuente y se caracteriza por una sensación de quemazón constante, con ondas superpuestas de dolor punzante intenso y prolongado y sensibilidad exquisita al más ligero estímulo en la piel del territorio afectado.

Sindromogénesis y etiología

Cambios degenerativos e incompleta regeneración de los nervios.

Bibliografía

Brain, Lord: Diseases of the nervous system. ed. 6, London Oxford University Press, 1962.

SÍNDROME DE PSEUDOTABES DIABÉTICA

Sinonimia

S. de neuropatía diabética.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por arreflexia tendinosa, anestesia profunda y dolores en las ramas del nervio peroneo (ciático poplíteo externo) con atrofia muscular. En algunos casos, mononeuritis de las ramas del plexo braquial.

Exámenes paraclínicos

Correspondientes con la etiología de base.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se presenta como una complicación que aparece en el curso de la diabetes y que obedece a cambios en el

metabolismo del nervio. Incide sobre todo en diabéticos de 50-60 años.

Bibliografía

Jackson, J. H.: "Contribution to the comparative study of convulsions." Brain, 9:1-23, 1886.

SÍNDROME DE RADIACIÓN CEREBRAL

Sinonimia

S. de necrosis del cerebro por radiación.

Sindromografía

Clínica

Se presenta en pacientes tratados con altas dosis o cursos múltiples de radiación ionizante. El síndrome se desarrolla 7-12 meses después del último tratamiento y presenta una sintomatología variable: cefaleas, convulsiones, paresias, deterioro de la memoria, labilidad emocional, afasia y estupor.

Sindromogénesis y etiología

Es un proceso degenerativo de las células nerviosas debido al efecto directo de la radiación y al menos en parte a la isquemia originada por vasculitis posradiación.

Se ha pensado que los mecanismos de autoinmunidad desempeñan algún papel en la lesión hística.

Bibliografía

Fisher, A.W. and H. Holfelder: "Lakales Amyloid im Gehirn Eine Spatfalte von Rontgenbestrahlungen." Deutsch. Z. Chir., 227:475-483, 1930.

SÍNDROME DE RAYMOND-CESTAN

Sinonimia

S. de Raymond. S. de Cestan. S. de disociación de la mirada lateral. S. alterno protuberancial superior.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por parálisis monolateral de los movimientos de lateralidad de la mirada por toma del par VI (nervio *abduccens* o motor ocular externo) del mismo lado, hemiplejía contralateral, hemianestesia de cara, tronco y miembros. El pronóstico depende de su etiología.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por una lesión de la parte alta del puente que interesa la vía piramidal, cintilla longitudinal posterior, lemnisco medial, vía central del trigémino después de su entrecruzamiento, vías olivorrúbricas y rubrospinales.

Bibliografía

Raymond, F. et R. Cestan: "Trois observations de paralysie des mouvements associés des globes oculaires." Rev. Neurol., 9:70-77, 1901.

SÍNDROME DE REICHERT

Sinonimia

S. de la neuralgia del plexo timpánico. S. de la neuralgia del ganglio geniculado. S. del nervio de Jacobson.

Sindromografía

Clínica

Paroxismo de dolor punzante en el meato acústico externo, asociado con otros dolores en la cara y zona posteroauricular.

Después de la sección de este nervio se produce pérdida unilateral de las sensaciones del velo del paladar, pared faríngea y trompa de Eustaquio, epiglotis y el tercio posterior de la lengua.

Sindromogénesis y etiología

La etiología se debe a irritación inflamatoria o neoplásica de la rama timpánica del nervio glossofaríngeo (nervio de Jacobson).

Bibliografía

Reichert, F.L.: "Tympanic plexus neuralgia. True tic douloureux of the ear or so-called geniculate ganglion neuralgia cure effected by intracranial section of the glossopharyngeal nerve." J.A.M.A., 100:1744-1746, 1933.

Reichert, F. L.: "Neuralgias of the glossopharyngeal nerve with particular reference to the sensory, gustatory and secretory functions of the nerve". Arch. Neurol. Psychiat., 32:1030-1037, 1934.

SÍNDROME RETINOHIPOFISARIO

Sindromografía

Clínica

Se presenta en cualquier edad, más frecuentemente en el sexo femenino. Se caracteriza por cefalea, vértigo y trastornos de la visión acompañados de alteraciones típicas del campo visual. En el fondo de ojo se observa estrechamiento de los vasos retinianos, neuritis y atrofia del nervio óptico.

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo. Alteraciones de las estructuras óseas de la silla turca con descalcificación y osteólisis de los procesos clinoideos posteriores.

Sindromogénesis y etiología

La sindromogénesis y la etiología no están precisadas.

Bibliografía

Lijo, Pavia J.: "Síndrome retinohipofisario tratado por la gonadotropina sérica. Cuatro nuevas observaciones." Rev. Oto. Neuro. Oftal., 22:5-9, 1947.

Lijo, Pavia J. and M. Lis: "Síndrome retinohipofisario benigno. Sobre 30 observaciones." Rev. Oto. Neuro. Oftal., 24:41-45; 73-76, 1949.

SÍNDROME DE LA RISA ESPASMÓDICA

Sinonimia

S. de la risa forzada. S. de la risa homérica. S. de ataques de risa.

Sindromografía

Clínica

Debe ser considerada como un síntoma más que un síndrome.

Se caracteriza por risa incontrolable, desproporcionada a la causa provocadora, sin emoción ni placer.

Sindromogénesis y etiología

Se observa en esclerosis múltiple, parálisis pseudobulbar, hemorragia intracraneal y posterior a la lobotomía de la corteza premotora.

Bibliografía

Grinker, R. R. and A. L. Saks: Neurology. ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

Homer, in both Iliad and Odyssey: "And unextinguished laughter shakes the skies".

Martin, J. P.: "Fits of laughter (sharm mirth) in organic cerebral disease." Brain, 73:453-64, 1950.

SÍNDROME DE ROMBERG

Sinonimia

S. de Parry-Romberg. S. de trofoneurosis *facialis* progresiva. S. de aplasia laminar progresiva. S. de hemiatrofia facial progresiva.

Sindromografía

Clínica

Se afectan ambos sexos y comienza en la infancia. A veces es precedida por un trauma o neuralgia del trigémino. El comienzo es en el lado izquierdo (62 %) y se caracteriza por una atrofia progresiva de piel, tejido celular subcutáneo, músculos, huesos y cartílagos; la oreja se queda más pequeña y separada de la cabeza, después afecta la ceja, comisura bucal y cuello, excepcionalmente el hemicuerpo. En la zona lesionada la piel se pigmenta asociándose a veces a vitiligo; hay alopecia circunscrita que afecta también las pestañas y mitad interna de la ceja. Sistema nervioso: neuralgia del trigémino, parestias y convulsiones de tipo jacksonianas con hemiatrofia cerebral ipsilateral o contralateral. Ojos: enoftalmos e inclinación antimongólica del ojo, con parálisis extrínseca, lagofthalmos y ptosis; en ocasiones síndrome de Horner. Lesiones inflamatorias (queratitis, iritis, iridociclitis,) y catarata. Boca: hemiatrofia del labio superior (que deja al descubierto los dientes) y de la lengua. En la mitad de los casos participa la rama ascendente del maxilar.

El proceso puede ser bilateral en 5-10 % de los pacientes.

Exámenes paraclínicos

Biopsia y electroencefalograma. Son útiles para establecer el diagnóstico.

Sindromogénesis y etiología

La presencia de anticuerpos antinucleares en el suero de las personas afectadas, sugieren que este síndrome puede ser una forma de esclerodermia localizada.

La mayoría de los casos son esporádicos, pero algunos se presentan en familiares y se transmiten por herencia autosómica

dominante con penetrancia variable, aunque esto no está confirmado.

La etiología es desconocida.

Bibliografía

- Parry, CH.: Collections from unpublished papers. Londres, 1825.
Romberg, M. H.: Trophoneurosen. Klinische Ergebnisse. A. Forstner, Berlin, 1846. p.75.
Schanall, B. S. y D. W. Smith: "Nonrandom laterality of malformations in paired structures." J. Pediatr., 85:509, 1974.

SÍNDROME DE ROSS

Sinonimia

S. de denervación pseudomotora selectiva y progresiva. S. de Holmes-Adie con hipohidrosis segmentaria.

Sindromografía

Clínica

La edad de aparición es variable. Se caracteriza por midriasis tónica de la pupila, disminución de los reflejos tendinosos profundos, hipohidrosis progresiva y anhidrosis que sigue el patrón del dermatoma correspondiente.

Exámenes paraclínicos

Test del sudor. Hipohidrosis localizada (*test* de pilocarpina).

Tests especiales. Para precisar el síndrome de la pseudotabes pupilotónica o síndrome de Adie.

Sindromogénesis y etiología

La coexistencia de hipohidrosis y síndrome de Holmes-Adie no parece ser casual (ver síndrome de Holmes-Adie).

La etiología es desconocida.

Bibliografía

- Ross, A.T.: "Progressive selective sudomotor denervation; a case with coexisting Adie's syndrome." Neurology, 8:809-817, 1959.
Lucy, D. D.; M. W. Van Allen and H. S. Thompson: "Holmes-Adie's syndrome with segmental hypohidrosis." Neurology, 17:763-769, 1967.

SÍNDROME DE ROUSSY-CORNIL

Sinonimia

Neuropatía hipertrófica esporádica del adulto. Neuritis hipertrófica intersticial. Neuritis intersticial hipertrófica progresiva.

Sindromografía

Clínica

Se presenta entre la segunda y tercera décadas de la vida. Se caracteriza por dolor de tipo lancinante de amplia distribución (no constante), parestia periférica, fasciculación, trastornos visuales y ataxia. Los nervios son en ocasiones palpables y sensibles al tacto.

Examen físico. Hay atrofia periférica, disminución o abolición de los reflejos tendinosos, miosis, pupilas inactivas y escoliosis. El síndrome de Roussy-Cornil es progresivo con períodos de remisión y exacerbación.

Exámenes paraclínicos

Pruebas de laboratorio. Negativas.

Líquido cefalorraquídeo. Ocasionalmente incremento de las proteínas.

Biopsia del nervio sensitivo. Engrosamiento uniforme de los troncos nerviosos, hipertrofia de la vaina de Schwann que presenta un aspecto laminado, en hoja de cebolla.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es considerado como una forma de neurofibromatosis de Von Recklinghausen. Debe ser diferenciado del síndrome de Charchot-Marie-Tooth, lepra, polineuritis, amiloidosis y enfermedades del colágeno. Puede ser considerado también como el síndrome de Déjerine-Sottas tipo adulto o neuritis hipertrófica progresiva de Déjerine-Sottas,

La etiología es desconocida.

Bibliografía

- Dyck, P. J. and E. H. Lambert: "Lower motor and primary sensory neuron diseases with peroneal muscular atrophy." Arch. Neurol., 18:603-618, 1968.
Roussy, G. et L. Cornil: "Névrite hypertrophique progressive non-familial de l'adulte." Ann. Med., 6:296-305, 1919.

SÍNDROME DE ROUSSY-LEVY

Sinonimia

Ataxia hereditaria con atrofia muscular. S. del pie en garra con ausencia de reflejos tendinosos.

Sindromografía

Clínica

Aparece durante la infancia. El niño presenta dificultad al caminar e inestabilidad al permanecer de pie, desmayo y temblor de las manos, deficiencia mental. Los miembros además de atáxicos, muestran marcada debilidad.

Examen físico. Acortamiento de los pies (pie cavo) con encogimiento de los dedos, arreflexia tendinosa, cifoscoliosis. El pronóstico es reservado. Se han observado remisiones espontáneas. La muerte es resultado de enfermedades intercurrentes.

Exámenes paraclínicos

Electromiograma. Baja velocidad de conducción.

Punción lumbar.

Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome heredodegenerativo. Muestra similitud y está relacionado con la ataxia de Friedreich. Los trastornos están relacionados con la pérdida celular en los ganglios de la raíz dorsal y degeneración secundaria de las columnas posteriores y tractos mielocerebelosos de la médula espinal.

La etiología es genética y se transmite por herencia autosómica dominante.

Bibliografía

- Roussy, G. et G. Lévy: "Sept cas d'une maladie familiale particulière: troubles de la marche, pieds bots et aréflexie tendineuse généralisée, avec accésairement, légère maladresse des mains." Rev. Neurol., 33:427-450, 1926.

SÍNDROME DE SCHILDER

Sinonimia

Encefalitis periaxial difusa. S. de Schilder-Heubner. Esclerosis cerebral difusa inflamatoria.

Sindromografía

Clínica

Es un síndrome desmielinizante que afecta preferentemente a los niños y adultos jóvenes, más frecuente en el sexo masculino que en el femenino. Los primeros síntomas suelen ser psíquicos y visuales, déficit de la atención, apatía que progresa al estupor, irritabilidad, síntomas neurológicos múltiples (paraparesia y cuadriparesia) y trastornos sensitivos de acuerdo con el área afectada.

Rápida progresión con ligeras remisiones. Fatalmente es progresivo a los tres años por término medio de aparición de los síntomas.

Exámenes paraclínicos

Punción lumbar. Aumento de la presión del líquido cerebrospinal, ligera pleocitosis y moderado aumento de las proteínas.

Sindromogénesis y etiología

Existe un reblandecimiento de las sustancias gris y blanca del cerebro. Los lóbulos temporal y occipital son los más afectados. Hay tumefacción, fragmentación y degeneración del axón, proliferación de microglías, vacuolización grasa e infiltración perivascular linfocítica.

Este síndrome está considerado como un trastorno genético con posible herencia autosómica recesiva.

Bibliografía

Schilder, P.: "Zue Kenntnis der sogenannten diffusen Sklerose (Ueber Encephalitis periaxialis diffusa)". Ztschr. f. d. ges. Neurol. u. Psychiat. Berl. u. Leipz., 10:1-60, 1912.

SÍNDROME DE SCHMIDT (A.)

Sinonimia

Síndrome vago-accesorio.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por tortícolis, imposibilidad de rotar la cabeza, trastornos del lenguaje y dificultad para tragar. Pronóstico reservado y en relación con la etiología.

Examen físico. Parálisis ipsilateral y unilateral del velo del paladar, de la lengua y de la faringe. Páralisis parcial o total de las cuerdas vocales, del esternocleidomastoideo y del trapecio del mismo lado.

Exámenes paraclínicos

Radiología.

Angiografía.

Punción lumbar.

Serología. Para descartar lúes.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome está frecuentemente provocado por lesiones vasculares que afectan los pares craneales X y XI a nivel del bulbo o en el agujero yugular, punto de emergencia de estos nervios de la cavidad craneal. Menos frecuentemente se debe a procesos infecciosos o neoplásicos.

Bibliografía

Schmidt, A.: "Doppelseitige Accessorslähmung bei Syringomyelie." Deutsch. Med. Wschr., 18:606-608, 1892.

SÍNDROME DE SEITELBERGER

Sinonimia

S. de distrofia neuroaxonal infantil.

Sindromografía

Clínica

Se presenta en ambos sexos. Después de un nacimiento y desarrollo normales aparecen antes del segundo año de vida, dificultad para caminar y mantener la postura, deterioro progresivo de la función neurológica, incontinencia durante el sueño.

Examen físico. Nistagmo, estrabismo, ceguera. Hiporreflexia o arreflexia tendinosa, flexión y deformidades de los miembros.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma.

Electromiograma.

Punción lumbar.

Biopsia de músculo.

Sindromogénesis y etiología

Se presentan lesiones ampliamente diseminadas en el sistema nervioso central con apariencia de estructuras eosinofílicas redondas u ovals mayormente en la sustancia gris con tumefacción de axones y dendritas, degeneración de células nerviosas, acumulación de gránulos de grasa en los núcleos basales del telencéfalo, atrofia cerebelar con esclerosis, degeneración de la vía óptica y de los tractos de la médula espinal.

La etiología es desconocida. Se cree que es un trastorno metabólico. Las familias afectadas que están recogidas en la literatura, son consistentes con una etiología genética que se transmite por herencia autosómica recesiva.

Bibliografía

Steilberger, F.: "Eine unbekante Form von infantiler lipodspeicher krankheit des Gehirns." Proc. 1st. Inter. Cong. Neuropath. (Rome Sept. 8-13, 1952), vol. 3, Turin, Rosenberg-Sellier, 1952, p. 323.

SÍNDROME DE SIRINGOMIELIA

Sinonimia

S. de Morvan.

Sindromografía

Clínica

Aparece en la adolescencia o en el adulto joven. Es una mielopatía progresiva, que se caracteriza por presentar

síntomas correspondientes a un síndrome central de la parte alta de la médula cervical:

1. Trastornos sensitivos disociados: pérdida de las sensibilidades térmica y dolorosa y preservación del tacto y la vibración, sobre la nuca y parte superior del brazo (distribución en esclavina) y más tarde hacia la mano.
2. Atrofia muscular en cuello, hombros, brazos y manos.
3. Cifoscoliosis torácica alta, deformidad de la mano en garra, ausencia de reflejos profundos. En ocasiones, pérdida de la sensación dolorosa de la cara por toma del haz descendente del trigémino, espasticidad y ataxia, síndrome de Horner asociado. En casos avanzados (10 %) se desarrollan artropatías dolorosas (articulación de Charcot) en hombros, codos y rodillas.

La extensión de la lesión hacia la médula oblongada y rara vez al puente, provoca la siringobulbia. Los trastornos tróficos de la mano alcanzan su máxima expresión en este tipo de siringomielia (tipo Morvan): ulceraciones tróficas e infecciones en los dedos.

Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Normal, sólo las proteínas están elevadas cuando se asocia tumor o aracnoiditis.

Electromiografía. Revela denervación activa y crónica en los músculos de los miembros superiores, pero la conducción nerviosa sensorial es normal en la mano analgésica.

Resonancia magnética nuclear. Pone en evidencia el tamaño y extensión de la cavidad, así como la presencia de ectopia cerebelosa, aracnoiditis o tumor intraspinal y anomalías asociadas al desarrollo.

Sindromogénesis y etiología

Se trata de una cavitación central de la médula espinal, que adopta una posición excéntrica y causa con frecuencia signos unilaterales de tractos largos.

El mecanismo es poco conocido; las cavidades probablemente se originan antes del nacimiento como una dilatación del canal epindimario primitivo, el cual permanece en comunicación con el cuarto ventrículo. La presión del líquido cefalorraquídeo es transmitida posiblemente desde el sistema ventricular a la cavidad espinal, como resultado de la obstrucción del orificio de salida del cuarto ventrículo.

Cuando se produce ectopia cerebelar puede ocasionar secundariamente obstrucción intermitente del espacio subaracnoideo en la unión cervicomedular, lo que origina un gradiente de presión entre la cavidad y el espacio subaracnoideo, especialmente durante el ejercicio, tos o estornudo.

Se asocia frecuentemente con anomalías craneo vertebrales, más comúnmente con la malformación de Arnold-Chiari, mielomeningoceles, platibasia, atresia del agujero de Magendie o quistes de Dandy-Walker.

La etiología en ocasiones es idiopática o relacionada con el desarrollo, pero puede ser el resultado de traumas, tumores intramedulares primarios, compresión extrínseca con necrosis central de la médula, aracnoiditis, hematomielias o mielitis necrótica.

Bibliografía

Grinker, R. R. and A. L. Sahs: Neurology, ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.
MacIlroy, W. J. and J. C. Richardson: "Syringomyelia: a clinical review of 75 cases." J. Can. Med. Assoc., 93:731, 1965.

Rossier, A. B. *et al.*: "Posttraumatic cervical syringomyelia." Brain, 108: 439, 1985.

Susuki, M.; C. Davis; L. Symon *et al.*: "Siringoperitoneal shunt for treatment of cord cavitation." J. Neurol. Neurosurg. Psychiat., 48: 620, 1985.

SÍNDROME DEL SISTEMA VÉRTEBRA-BASILAR

Sindromografía

Clínica

La oclusión de una o ambas arterias vertebrales en presencia de una buena circulación colateral, puede ocurrir sin causar daños clínicos o patológicos. El síndrome clínico más común que se produce en la oclusión unilateral de la arteria vertebral es el síndrome medular lateral o síndrome de Wallemborg, causado por isquemia en el territorio de la arteria cerebelosa posterior inferior y caracterizado por: ataxia de los miembros (toma de las fibras cerebelosas, olivocerebelosas y/o espinocerebelosas) con caída hacia el lado homolateral, pérdida del gusto (n. del tracto solitario VII y IX) y envaramiento del brazo del mismo lado (por lesión de los haces gracilis y cuneiforme), síndrome de Horner (miosis, ptosis y disminución de la sudación), pérdida de las sensibilidades térmica y dolorosa de la cara (lesión del trigémino), parálisis laríngea y faríngea y velo del paladar y disminución del reflejo faríngeo (lesión del glossofaríngeo y vago).

Cuando la lesión se produce a nivel del tronco basilar provoca grados variables de infartos del puente, mesencéfalo, cerebelo, lóbulo occipital y porción medial del lóbulo temporal.

Este cuadro frecuentemente fatal se caracteriza por el súbito establecimiento de un coma acompañado de parálisis bilateral del par craneal III, facial y lingual.

SÍNDROME DE STEWART-HOLMES

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se manifiesta por movimientos en sacudidas de un brazo (homolateral), irregulares en su secuencia y distribución, que afecta en grado ligero el miembro contralateral, y frecuentemente está asociado con vértigos. Puede estar acompañado de otros signos de lesión cerebelosa. La crisis dura de 2-3 min.

Exámenes paraclínicos

Electroencefalograma.

Angiografía.

Tomografía axial computadorizada.

Sindromogénesis y etiología

La etiología se debe a una lesión en el cerebelo, de origen traumático, vascular o neoplásico.

Bibliografía

Stewart, T.G. and G. Holmes: "Symptomatology of cerebellar tumours; a study of forty cases." Brain, 27:522-591, 1904.

SÍNDROME DE STRACHAN-SCOTT

Sinonimia

S. de Howes-Pallister-Landor. S. de neuropatía dolorosa. S. de dermatitis orogenital.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome es originalmente reconocido como “neuritis jamaicana”. Se caracteriza por trastornos de los nervios ópticos y periféricos, que ocasionan síntomas y signos sensoriales dados por: parestesias e hiperparestesias dolorosas de los pies, pérdida de las sensibilidades superficial y profunda y ataxia.

Existe disminución de la agudeza visual que puede progresar hasta la ceguera total y palidez de la papila. La sordera y el vértigo son raros pero pueden estar asociados.

Se presentan grados variables de estomatoglositis, degeneración corneal y dermatitis genital, lo que se conoce como el “síndrome orogenital”.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Hipoproteinemia, anemia hipocrómica, niveles bajos de B2 y B12 (ocasionalmente). Disminución de la actividad de la transquetolasa.

Orina. Excreción anormal del ácido metilmalónico.

Sindromogénesis y etiología

Hay lesión del haz papilo-macular del nervio óptico, pérdida de fibras mielinizadas de los cordones posteriores de la médula espinal (haz *gracilis* o de Goll), degeneración sistematizada de las prolongaciones centrales de las neuronas sensoriales de los ganglios espinales lumbosacros. Parece ser que la pérdida de las sensibilidades térmica y dolorosa se debe a una axonopatía.

La etiología es de origen nutricional. Se ha observado en desnutridos de Jamaica y muchos otros países tropicales y ocasionalmente en pacientes alcohólicos.

No están demostradas las deficiencias específicas de vitaminas que causan este síndrome.

Bibliografía

- Adams, R. D.: “On the etiology of the alcoholic neurologic diseases with special references to the role of nutrition.” *Am. J. Clin. Nutr.*, 9:379, 1961.
- Strachan, H.: “On a form of multiple neuritis prevalent in the west Indies.” *Practitioner*, London, 59:477-484, 1897.

SÍNDROME DE STURGE-WEBER

Sinonimia

Angiomatosis leptomeníngea cutánea. Angiomatosis encefalo-trigeminal. S. de Sturge-Weber-Dimitri. S. de Sturge-Kalisher-Weber. S. de Jahnke. S. de Kalisher. S. de Milles-Schirmer.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se caracteriza por angioma cutáneo limitado a una mitad de la cara y localizado en el área de distribución de uno o varios nervios, con más frecuencia la rama oftálmica y maxilar del nervio trigémino. El angioma puede extenderse sobre la mucosa de la boca, nariz y órbita, nunca rebasa la línea media. Es visible desde el nacimiento, aunque en esta etapa se presenta en su mínima expresión y se desarrolla más tardíamente. Es de color rojo vinoso y caliente. Además de la lesión vascular, la piel puede estar engrosada, igual que el tejido celular subcutáneo.

Las manifestaciones neurológicas pueden estar dadas sólo por deficiencia mental, pero pueden estar presentes también signos deficitarios locales: hemiparesia, hemianopsia.

El primer síntoma neurológico es por lo general una convulsión localizada. La sintomatología neurológica focal es cruzada con respecto al lado que ocupa la lesión vascular.

Durante la niñez se instala aumento de volumen del globo ocular, hipertensión intraocular que produce una atrofia óptica y finalmente ceguera. Exoftalmos que adquiere grados extremos. La hemicara afectada puede presentar alteraciones acromegaloides.

Exámenes paraclínicos

Radiología simple de cráneo. Se observan calcificaciones en la región occipitotemporal y en el globo ocular, que se disponen en trazos sinuosos, vermiculares y de densidad desigual. La calota craneal está engrosada y a la vez salpicada de un punteado menos denso. Existe asimetría craneofacial que se manifiesta radiográficamente por desigualdad en las proporciones del esqueleto. Los senos frontal y maxilar son hipertróficos y gigantes en el lado del angioma.

Sindromogénesis y etiología

El angioma es congénito y se debe a una displasia del sistema vascular durante los primeros seis meses de la vida fetal que afecta los vasos que envuelven el cerebro y las leptomeninges.

Hay un reporte de transmisión varón-varón que refuerza el criterio de herencia autosómica dominante.

Bibliografía

- Sturge, W. A.: “A case of partial epilepsy, apparently due to a lesion of one of the vaso-motor centers of the brain.” *Tr. Clin. Soc. London*, 12:162-167, 1879; also, *Br. Med. J.*, 1:704, 1879.
- Weber, F. P.: “Right-sides, hemi-hypotrophy resulting from right-sided congenital spastic hemiplegia with a morbid condition of the left side of the brain revealed by radiogram”. *J. Neurol. Psychopath.* London, 37:301-311, 1922.

SÍNDROME DE TAPIA

Sinonimia

S. vago-hipogloso. S. del núcleo ambiguo e hipogloso.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por disartria y disfagia. Hay parálisis ipsilateral de la lengua, velo del paladar y cuerda vocal con hemiatrofia lingual. En ocasiones puede ir acompañado de parálisis del esternocleidomastoideo y trapecio.

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo.

Angiografía.

Tomografía axial computadorizada.

Sindromogénesis y etiología

Existe parálisis del vago y del hipogloso (X y XII). A veces puede existir parálisis de la rama externa del nervio accesorio (XI).

Este síndrome puede ser producido por lesiones intracraneales, fracturas craneales, luxación del atlas, aneurisma o lesiones tumorales.

Bibliografía

Tapia, A. G.: "Un nouveau syndrome; quelques cas d'hémiplégie du larynx et de la langue avec ou sans paralysie du aternocléido-mastoidien et du trapeze." Arch. Internat. d'Laryngol., 22:780-785, 1906.

SÍNDROME DE TEMBLOR BENIGNO ESENCIAL

Sinonimia

S. de temblor senil o presenil. S. de temblor benigno. S. de temblor idiopático, genuino, infantil-juvenil.

Sindromografía

Clínica

Puede aparecer en todas las edades y en ambos sexos, aunque es raro en la infancia, y una vez iniciado perdura toda la vida. En los pacientes de edad avanzada se le denomina "temblor senil". Se caracteriza por la aparición de un trémor más o menos rítmico, fino o grosero que se extiende progresivamente, que está presente cuando se incrementa el tono muscular (trémor estático) y en movimiento (cinético o intencional), incrementado por las emociones, la fatiga y el frío, y aliviado por el descanso, sedación y sueño, que afecta principalmente las manos, brazos, cuello y cabeza y en ocasiones el tronco, ausencia de signos parkinsonianos (rigidez postural), buena coordinación, no reflejos patológicos.

Sindromogénesis y etiología

Se desconoce su base anatomopatológica.

Bibliografía

Dana, C. L.: "Hereditary tremor, a hitherto undescribed form of motor neurosis." Amer. J. Med. Sci., 94:386-393, 1887.

SÍNDROME DE TEMBLOR DEL CEREBRO MEDIO

Sinonimia

S. de Souquez-Bertrand. S. de corea de Bonhoeffer. S. de Temblor rubral. S. de los pedúnculos cerebelosos superiores. S. del núcleo rojo inferior. S. de Claude.

Sindromografía

Clínica

Cuadro clínico caracterizado por hemianestesia y ocasionalmente hemiataxia con parálisis contralateral de los músculos del ojo, innervados por los pares craneales III y IV.

Sindromogénesis y etiología

Oclusión (trombosis o neoplasia) de las ramas de la arteria paramedia de la parte inferior del núcleo rojo en el tegmento mesencefálico.

Bibliografía

Bonhoeffer, K.: "Ein Beitrag zur Lokalisation der choreatischen Bewegungen." Mschr. Psychiat. Neurol., 1:6-41, 1897.

Denny-Brown, D.: The basal ganglia and their relation to disorders of movement. London, Oxford Univ. Press, 1962.

SÍNDROME DE THIEBAUT

Sinonimia

S. de colesterinosis espinal. (Ver S. de Van Bogaert-Sherer-Epstein.)

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por paraplejía espástica progresiva. Xantomas tendinosos, hepatosplenomegalia.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Hiperlipemia e hipercolesterolemia.

Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida. Parece ser producido por un defecto del metabolismo de los lípidos.

Bibliografía

Thiebaut, F.: "Paraplégie spasmodique et xanthomes tendineux associés. Des rapports de ce syndrome avec la cholestérinose cérébro spinale." Rev. Neurol., 74:313-315, 1942.

SÍNDROME DE THOMSEN

Sinonimia

S. de miotonía congénita. S. de miotonía distrófica. S. de miotonía congénita dominante.

Sindromografía

Clínica

Aparece predominantemente en el sexo masculino, en el momento del nacimiento o poco después, a veces de forma súbita en la pubertad. Pasado un período asintomático hay dificultad en la relajación muscular, frecuentemente limitada a los miembros, y en el inicio de la marcha. Pueden estar afectados los músculos masticadores, laríngeos y extrínsecos del ojo. Las emociones y el frío pueden acrecentar los síntomas.

A veces se desarrollan cataratas y en la evolución del síndrome aparece atrofia muscular.

El niño es incapaz de sentarse si no se le sujeta y no mantiene la cabeza erguida. Adopta una postura típica: "posición de rana."

Exámenes paraclínicos

Biopsia de músculo. Muestra el cuadro típico de atrofia en grupo, con hipertrofia de las fibras normales.

Electromiografía. Numerosos potenciales de fibrilación, lo que prueba el sustrato denervativo de la debilidad. Disminución de la velocidad de conducción nerviosa.

Sindromogénesis y etiología

En este síndrome existe un incremento del número de miofibrillas y de la cantidad de sarcoplasma, así como del tejido conjuntivo intersticial.

La etiología es genética con herencia autosómica dominante. Por estudios moleculares se excluyó la posibilidad de que

este síndrome fuera una forma alélica del gen de la distrofia mioclónica.

Se han sugerido al menos cuatro variedades de miotonía congénita dominante:

Tipo I. Síndrome de Thomsen clásico.

Tipo II. Dolor muscular y evolución fluctuante.

Tipo III. Miotonía al frío especialmente alrededor de los ojos, nariz y boca (es una entidad diferente de la paramiotonía, pues no hay parálisis inducida por frío).

Tipo IV. Tiene un curso intermitente sin involucrar a los músculos faciales.

Se discute un posible tipo V debido a miotonía aislada desencadenada por percusión de la lengua.

Bibliografía

- Becker, R. E.: Myotonia congenita and syndromes associated with myotonia. vol. III, Topics in Human Genetics, Stugart, Georg Thieme, 1977.
- Koch, M. *et al.*: "Myotonia congenita (Thomsen's disease) excluded from the region of the myotonic dystrophy locus on chromosome 19." Hum. Genet., 82:163-166, 1989.
- Rudel, R. and F. Lehmann-Horn: "Membrane changes in cells from myotonia patients." Physiol. Rev., 65:310, 1985.
- Thomsen, J.: "Tonische Krämpfe in wirklich beweglichen Muskeln in Folge von erblicher psychischer Disposition (Ataxia muscularis?)." Arch. Psychiat., 6:706-718, 1875-1876.

SÍNDROME DE TOLOSA-HUNT

Sinonimia

S. del seno cavernoso.

Sindromografía

Clínica

Cuadro clínico caracterizado por dolor orbitario, pérdida sensitiva en la región de distribución de la rama oftálmica del trigémino y oftalmoplejía unilateral con ptosis palpebral.

Exámenes paraclínicos

Ultrasonografía orbitaria.

Tomografía axial computadorizada.

Sindromogénesis y etiología

Aneurisma y trombosis del seno cavernoso, tumores invasores de los senos y silla turca o a nivel de la fisura orbitaria superior, pseudotumor inflamatorio del vértice de la cavidad orbitaria. Se produce toma de los nervios craneales: III, IV, VI y rama oftálmica del par V.

Bibliografía

- Kennerdell, J. S. and S. C. Dresner: "The nonspecific of orbital inflammatory syndromes." Surv. Ophthalmol, 29:93, 1984.

SÍNDROME DE TUMOR DEL CUERPO VAGAL

Sindromografía

Clínica

Se presenta por igual en ambos sexos. Edad promedio de aparición 37 años. Frecuentemente asintomático. Se caracteriza

por ronquera súbita, dolor sordo unilateral en el cuello, síncope y disfagia.

Examen físico. Se palpa una masa en la porción lateral superior del cuello (más frecuentemente en el lado derecho). Las estructuras peritonsilares están desplazadas medialmente (50 % de los casos), es rara la hemiatrofia lingual. Puede estar asociado al síndrome de Horner.

Sindromogénesis y etiología

Se ha encontrado una masa nodular ovoidea encapsulada de 2-6 cm de diámetro por debajo de la base del cráneo, cerca del agujero yugular. Rara vez se observan metástasis.

La etiología es desconocida.

Bibliografía

- Oberman, H. A.; F. Holtz; L. A. Sheffer *et al.*: "Chemodectomas (nonchromaffin paragangliomas) of the head and neck: a clinicopathologic study." Cancer, 21:838-851, 1968.
- White, E. G.: "Die structure des glomus caroticum, seine Pathologie und Physiologie und seine Beziehung zum Nervensystem." Beitr. Path. Anat., 96:177-227, 1935.

SÍNDROME DE VAIL

Sinonimia

S. del nervio vidiano. S. doloroso facial.

Sindromografía

Clínica

Predomina en mujeres adultas. Generalmente, es unilateral con frecuencia nocturno. Se caracteriza por dolor severo en la cara que se irradia a la nariz, ojo, oído, cabeza, cuello y hombro. Se acompaña frecuentemente de síntomas de sinusitis. Está muy relacionado con el síndrome de Sluder.

Sindromogénesis y etiología

Se debe a una irritación o inflamación del nervio vidiano secundarias a procesos infecciosos del seno esfenoidal.

Bibliografía

- Vail, H. H.: "Vidian neuralgia, with special referenc to eye and orbital pain in suppuration of petrous apex." Ann. Otol. Rhin. & Laryng., 41:837-856, 1932.

SÍNDROME DE VERNET

Sinonimia

S. del agujero yugular. S. del agujero razgado posterior.

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por trastornos de la deglución, ageusia del tercio posterior de la lengua, hemiplejía velopalatina y laríngea, ronquera, inmovilidad o debilidad del esternocleidomastoideo y el trapecio del mismo lado, con descenso del muñón del hombro y dificultad para la rotación de la cabeza.

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo.

Tomografía axial computadorizada.

Sindromogénesis y etiología

Los síntomas son producidos por parálisis del ramillete de nervios que emergen por el agujero ragzado posterior o agujero yugular (glossofaríngeo, vago y accesorio).

Las causas más frecuentes son los traumatismos, las fracturas de la base del cráneo y los tumores endocraneales de la fosa craneal posterior. También puede ser ocasionado por aneurismas. El tumor del *glomus* yugular es raro.

Bibliografía

Diamon, S. and D. J. Dalessio: The practicing physician's approach to headache (4th ed.), Butterworth, London, 1982.

Vernet, M.: Les paralysies laryngées associées. Lyon, p. 233, 1916 (Thesis).

Vernet, M.: "The classification of syndromes os associated laryngeal paralysis". Med. Rev. of Rev. N.Y., pp.:449-458, 1918.

SÍNDROME DE VILLARET

Sinonimia

S. de la región retroparotídea.

Sindromografía

Clínica

Constituye la variedad exocraneal del síndrome condíleo ragzado posterior o síndrome de Sicart y Collet.

Se caracteriza por presentar parálisis ipsilateral del velo del paladar, faringe y cuerdas vocales asociada a disminución de la apertura palpebral, enoftalmía y miosis (síndrome de Bernard-Horner).

Exámenes paraclínicos

Radiología de cráneo.

Tomografía axial computadorizada.

Sindromogénesis y etiología

Los síntomas se deben a parálisis de los cuatro últimos pares craneales IX, X, XI, XII (glossofaríngeo, vago, accesorio e hipogloso) y de la cadena simpática cervical.

Las causas que pueden originar este síndrome son: traumatismos, tumores parotídeos y neoplasias del espacio retroparotídeo.

Bibliografía

Villaret, M.: "Le syndrome nerveux de léspace rétro-parotidien postérieur." Rev. Neurol., 23:188-190, 1916.

SÍNDROME DE VON HIPPEL-LINDAU

Sinonimia

Angiomatosis cerebelosa y retiniana. Angiomatosis retino-encefálica. S. de Lagleyse-Von Hippel-Lindau.

Sindromografía

Clínica

El síndrome se inicia en adultos jóvenes y se caracteriza por pérdida de la visión, ataxia cerebelosa progresiva, cefalea y vér-

tigo. Se debe pensar en este diagnóstico en todos los pacientes con un síndrome de tumor cerebeloso. Se presentan angiomatosis y quistes en encéfalo, predominantemente en el cerebelo, médula espinal, hígado, páncreas y riñones, estos últimos son la causa de muerte en algunos casos.

Examen físico. El examen de fondo de ojo demuestra además del papiledema por la hipertensión endocraneal, lesiones vasculares angiomatosis, con vasos tortuosos y gruesos que producen desprendimiento de la retina y confluyen en verdaderas angiomatosis. Esta imagen es típica y diagnóstica.

Algunos pacientes presentan feocromocitomas.

Exámenes paraclínicos

Tomografía axial computadorizada y resonancia magnética nuclear. Muestran lesiones tumorales y/o quistes, principalmente en el cerebelo.

Sindromogénesis y etiología

Se hereda con patrón autosómico dominante con penetrancia reducida del gen. Se considera un trastorno del mesodermo durante el desarrollo del tercer mes de la vida intrauterina. El gen responsable ha sido localizado en 3p26-25 y no se ha evidenciado heterogeneidad genética en familias con y sin feocromocitomas.

Bibliografía

Hardwig, P. and D. M. Robertson: "Von Hippel-Lindau disease" Ophthalmology, 91:263, 1984.

Lindau, A.: "Studien tiber Kleinhincysten" Acta Path. Microbiol. Scand., supp., 1:128, 1926.

Llanio, R.: "Angiomatosis retino-encefálica. Enfermedad de Von Hippel-Lindau. Revisión de las angiomatosis." Arch. Hosp. Universitario. vol. I No.2 Marzo-Abril, 1949.

Mather E. R. *et al.*: "Von Hippel-Lindau disease: a genetic study." J. Med. Genet., 28:443-447, 1991.

Shapiro, W. R.: "Brain tumors." Semin. Oncol., 13:1, 1986.

Von Hippel, E.: Vostellung eines Paienten mit einen sehr ungewohnlichen Aderhautleiden. Bericht u.d. 24 Versammlung der Ophthl. Ges., 1895. pp. 269.

SÍNDROME DE VON RECKLIGHAUSEN

Sinonimia

S. de neurofibromatosis tipo I. S. de polifibromatosis neurocutánea pigmentaria. S. de neurofibromas múltiples.

Sindromografía

Clínica

Es una facomatosis o enfermedad neurocutánea que se caracteriza por manchas color café con leche y tumores fibromatosos de la piel. Otras manifestaciones clínicas son: escoliosis, pseudoartrosis tibial, feocromocitomas, meningiomas, gliomas, neuromas acústicos y ópticos. Hipertensión, retardo mental e hipoglucemia.

Este síndrome se inicia en la infancia, y se recrudece en la pubertad, el embarazo y la menopausia.

Se combinan manchas cutáneas y neurofibromas múltiples. Las manchas, pigmentadas, son de forma irregular con bordes relativamente netos, su tamaño varía desde unos pocos milímetros hasta varios centímetros y son de color café pardusco (*café au lait*). Son más abundantes en el tronco, axila y en la región de la pelvis. Los tumores por lo general son múltiples y su tamaño varía desde lesiones diminutas hasta grandes tumores con varios centímetros de diámetro. La mayoría de ellos son asintomáticos;

en ocasiones, si logran un gran tamaño o de acuerdo con su localización, pueden ejercer presión sobre estructuras contiguas. Los tumores del nervio acústico, por lo general, bilaterales, pueden expresarse clínicamente como un síndrome del ángulo pontocerebeloso, los pacientes que los presentan siempre carecen de signos neurocutáneos periféricos de neurofibromatosis.

Las manifestaciones oculares más notables son las manchas de Lish de la superficie del iris, también se ven hematomas coroidales; los tumores del nervio óptico pueden producir ceguera unilateral y rara vez bilateral, exoftalmos, parálisis de los músculos extrínsecos del ojo y lesiones de los párpados.

El sistema nervioso central se afecta de forma importante en la neurofibromatosis. Hay convulsiones (menos del 10 % de los pacientes), retardo mental y aparecen diferentes tumores del sistema nervioso central con mayor frecuencia que lo habitual.

Es frecuente la afectación musculoesquelética: ligero acortamiento de la talla y macrocefalia, cifoscoliosis, encorvadura congénita de la tibia, el peroné o ambos, que pueden evolucionar hacia fracturas patológicas y pseudoartrosis, gigantismos asimétricos y localizados.

Existe un claro aumento de la incidencia de ciertas neoplasias malignas raras, como el neurofibrosarcoma, el schwannoma maligno, el tumor de Wilms, el rhabdomyosarcoma y algunas formas de leucemia. Pueden presentarse lesiones vasculares como la estenosis de la arteria renal, que suele ser bilateral, y se debe a displasia vascular y no a compresión por los neurofibromas. Otras lesiones vasculares son la coartación de la aorta, la estenosis de la pulmonar y la cerebral.

La pubertad precoz y otros trastornos del desarrollo sexual se presentan con una frecuencia mayor de lo habitual.

Los criterios diagnósticos de neurofibromatosis tipo I (NF-1), en el paciente problema son dos o más de las siguientes manifestaciones:

1. Dos o más manchas café con leche de más de 5 mm de diámetro en individuos pospuberales.
2. Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme.
3. Pecas axilares o en región inguinal.
4. Glioma óptico.
5. Dos o más nódulos de Lisch (hamartomas del iris).
6. Lesiones óseas tales como displasia de esfenoides o afinamiento de la corteza de los huesos largos, con o sin pseudoartrosis.
7. Un familiar de primer grado con el diagnóstico de NF-1.

El 3-15 % de los casos desarrollan malignidad (fibrosarcomas, carcinomas de células escamosas, neurofibrosarcomas, entre otros).

La neurofibromatosis central está caracterizada por neuromas acústicos y meningiomas con pocas lesiones o neurofibromas, constituye otra entidad nosológica conocida como neurofibromatosis tipo II.

Exámenes paraclínicos

Examen del iris por lámpara de hendidura. Para detectar nódulos Lisch después de los siete años de edad.

Radiología. En busca de las lesiones esqueléticas referidas.

Ultrasonido.

Biopsia de los nódulos.

Tomografía axial computadorizada.

Electroencefalograma.

Resonancia magnética nuclear. Muestra la presencia de tumores en las raíces espinales, así como tumores intracraneales y hamartomas.

Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética. El gen mutado (NF-1) se transmite como una herencia autosómica dominante y ha sido mapeado en el cromosoma 17 en q11.2.

El gen codifica una proteína citoplasmática *GAP like* que puede estar involucrada en el control del crecimiento celular por interacción con proteínas, tales como las del producto del gen RAS. Anormalidades de este gen pueden desencadenar las manifestaciones clínicas.

Hay casos de neurofibromatosis sectorial que podrían ser interpretados como mutaciones somáticas.

Bibliografía

- Binet, E. F. *et al*: "Orbital dysplasia in neurofibromatosis." *Radiology*, 93:829, 1969.
- Candeville, R. *et al*: "Lesions vasculaires diffuses dans la neurofibromatose de Recklinghausen." *Ann. Pediatr.*, 20:561, 1973.
- Carey, J. C.; J. M. Lamb and B. D. Hall: "Penetrance and variability in neurofibromatosis: a genetic study of 60 families." *Original Articles Series*, XV 271, 1979.
- Carlson, D. H.: "Neurofibromatosis of the bladder in children." *Radiology*, 105:401, 1972.
- Ricardi, V. M.: "Von Recklinghausen neurofibromatosis." *N. Engl. J. Med.*, 305:1617, 1981.
- Von Recklinghausen, F.D.: *Ueber die multiplen Fibrome der Haut und ihre Beziehung zu den multiplen Neuromen. Festschr. Feier. Funfundzwanaigjahrigen Best. Path. Inst. Berlin, Berlin A. Hirschwald, 1882.*
- Wallace, M. *et al*: "A not I linking clone detects the 17q11.2 breakpoints in two patients with von Recklinghausen neurofibromatosis (NF-1) (abstract) *Cytogenet. Cell Genet.* 51:1101-1111, 1989.
- Xu, G. *et al*: "The neurofibromatosis type I gene encodes a protein related to GAP." *Cell* 62:599-608, 1990.
- NIH Consensus Development Conference: Neurofibromatosis: conference statment. *Arch. Neurol.* 45:575-578, 1988.

SÍNDROME DE WALLEMBERG

Sinonimia

S. obstructivo de la arteria cerebelosa inferior. S. de la arteria de la fosita lateral del bulbo de Foix y Hillemand. S. medular dorsolateral. S. bulbar lateral. S. del pedúnculo cerebeloso inferior.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se manifiesta por hemianestias térmica y dolorosa del tronco y miembros contralaterales, hemianestesia facial directa, parálisis palatofaringolaríngea homolateral (disfagia, ronquera, parálisis del velo del paladar, parálisis de las cuerdas vocales, disminución del reflejo nauseoso y pérdida del sentido del gusto). Ataxia y lateropulsión del mismo lado, hemiatrofia lingual y síndrome de Claude Bernard-Horner homolateral (miosis, enoftalmos, disminución de la apertura palpebral). Puede existir nistagmo bilateral más acentuado hacia el lado de la lesión, de tipo horizontal y más raramente rotatorio, que adopta el tipo horario cuando la lesión es a la izquierda y antihorario a la derecha.

Exámenes paraclínicos

Angiografía. Permite valorar el flujo sanguíneo en la porción distal de las arterias vertebral y cerebelosa posteroinferior.

Tomografía axial computadorizada. Puede poner de manifiesto un gran infarto cerebeloso en el territorio de la arteria afectada.

Resonancia magnética nuclear. Permite descubrir infartos cerebelosos en fases más tempranas y con refinamiento de la técnica, un infarto bulbar lateral. Es factible lograr imágenes del material aterotrombótico en las arterias vertebral y basilar y determinar si estas arterias están funcionando u ocluidas, lo que evita realizar la angiografía.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Wallenberg se debe a lesiones aterotrombóticas del último segmento de la arteria vertebral, proximal al origen de la arteria cerebelosa posteroinferior, lo que provoca infarto de la parte lateral del bulbo (médula oblongada) con o sin la parte posteroinferior del cerebelo.

El territorio afectado comprende la formación reticular gris retrolivar, por donde discurren las fibras de la sensibilidad térmica y dolorosa (haz gracillis y cuneiforme); el núcleo ambiguo de los pares craneales IX, X y XI, fibras descendentes y núcleo del trigémino; el núcleo del hipogloso o sus fibras; el cuerpo restiforme (pedúnculo cerebeloso inferior) y las fibras oculomotorias situadas en la formación reticular gris.

Bibliografía

Ausmen, J. I. *et al.*: "Vertebrobasilar insufficiency. A review." Arch. Neurol., 42:803, 1985.

Fisher, C. M. *et al.*: "Lateral medullary infarction. The pattern of vascular occlusion." J. Neuropathol. Exp. Neurol., 20:232, 1961.

Wallenberg, A.: "Acute bulbar affection (Embolie der Art. cerebellar post. inf. sinstr)." Arch. f. Psychiat., 27:504-540, 1895.

SÍNDROME DE WEBER

Sinonimia

S. peduncular anterior o del pie del pedúnculo. S. de Leyden. S. de hemiplejía alterna superior. S. de Weber-Gubler. S. de parálisis oculomotora alterna. S. de hemiplejía alterna peduncular.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome constituye la más común de las hemiplejías alternas. Se caracteriza por hemiplejía completa contralateral con parálisis de la mitad inferior de la hemicara contralateral, asociada a parálisis del motor ocular común ipsilateral que se manifiesta por ptosis palpebral, pupila fija dilatada (iridoplejía), estrabismo divergente e incapacidad de mover el globo ocular hacia arriba, abajo o adentro, parálisis de la acomodación (ciclopejía).

Exámenes paraclínicos

Arteriografía.

Tomografía axial computadorizada.

Resonancia magnética nuclear.

Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Weber es producido por hemorragias o trombosis de la parte central del cerebro medio (mesencéfalo) y por tumores.

Estas lesiones producen parálisis directa de las fibras del motor ocular común y del haz piramidal, en su trayecto por el pie del pedúnculo cerebral.

Bibliografía

Brodal, A.: The cranial nerves in neurological anatomy in relation to clinical medicine. ed. 3, Oxford, New York, 1980.

Weber, H.: "A contribution to the pathology of the crura cerebri." Med. Chir. Tr. Lond., 46:121-139, 1863.

SÍNDROME DE WERDNIG-HOFFMANN

Sinonimia

S. de Hoffmann. S. de atrofia muscular infantil. S. de atrofia espinal familiar. S. de atrofia muscular espinal progresiva hereditaria.

Sindromografía

Clínica

El comienzo de la enfermedad es variable; con frecuencia tiene lugar en los últimos meses de la vida intrauterina (forma congénita). En otras ocasiones los síntomas se inician en el primer año de la vida (forma infantil).

Hay parálisis progresiva (en un plazo de 3 meses), en la forma congénita, el niño nace ya paralizado y no es raro que la madre en el curso de la gestación aprecie que los movimientos fetales disminuyen para desaparecer al final de la misma.

Existe parálisis flácida simétrica que comienza por los músculos del cinturón pélvico y la región dorsal, va seguida de la escapulohumeral, brazos, antebrazos y piernas. Se comprueba hipotonía generalizada con blandura especial de los músculos y gran flexibilidad que permite colocar al paciente en las posturas más inverosímiles. El niño adopta una postura característica: miembros superiores en extensión, brazos en abducción, rotación interna y codos semiflexionados, miembros inferiores en rotación externa con pies en varoquiné.

Cuando hay toma de los músculos cervicales, el niño no puede erguir la cabeza. A menudo existe cifoscoliosis parálítica.

Con frecuencia se interesa la musculatura respiratoria, especialmente los intercostales con preservación (70 % de los casos) del diafragma, lo que facilita las complicaciones pulmonares que pueden causar la muerte.

La parálisis de la lengua es menos frecuente y en ocasiones hay parálisis de los músculos de la mímica.

El desarrollo intelectual del paciente es normal. Hay abolición de los reflejos tendinosos, pero no hay signos piramidales ni trastornos de la sensibilidad.

Exámenes paraclínicos

Electromiografía. Revela la existencia, con el músculo en reposo, de potenciales de fibrilación y de fasciculación, y al esfuerzo, la disminución del número de unidades motrices y signos característicos de afectación del asta anterior.

Biopsia muscular. Muestra patrones de denervación.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome tiene etiología genética y muestra herencia autosómica recesiva. Se describen tres tipos atendiendo a la edad de comienzo, actividad muscular y edad de muerte.

Tipo I. Werdnig-Hoffmann.

Tipo II. Forma intermedia.

Tipo III. Enfermedad de Wohlfart-Kugelberg-Weinlander.

Los tres tipos tienen sus genes en 5q. El tipo I ha sido localizado por estudios moleculares, incluyendo citogenética molecular en 5q12-13.3

El defecto básico no se conoce.

Bibliografía

- Bouwesma, G. and N. J. Lerchot: "Unusual pedigree patterns in seven families with spinal muscular atrophy; further evidence for the allelic model hypothesis." *Clin. Genet.*, 30:145-149, 1989.
- Mattei, M. G. *et al.*: "In situ hybridization of two markers closely flanking the spinal muscular atrophy gene to 5q12-q13.3." *Cytogenet. Cell. Genet.*, 57:112-113, 1991.
- Mitumoto, H.; L. S. Adelman and H. C. Liu: "A case of congenital Werdnig-Hoffmann disease with glial bundles in spinal roots." *Ann. Neurol.*, 11:214-216, 1987.
- Werdnig, G.: "Zwei frühinfantile hereditäre Fälle von progressive Muskelatrophie unter dem Bilde der Dystrophie aber auf neurotischer Grundlage." *Arch. Psychiat. Nervenkr.*, 22:437-480, 1891.

SÍNDROME DE WERNICKE (K.)

Sinonimia

S. de Wernicke-Korsakoff. Poliencefalopatía hemorrágica de Wernicke. S. de Gayet-Wernicke. S. de beriberi cerebral. Poliencefalitis aguda superior hemorrágica o pseudoencefalitis de Wernicke.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se presenta especialmente en bebedores de aguardiente, etílicos consumados y menos a menudo en pacientes afectados de gastropatías crónicas o caquexias cancerosas.

Suele comenzar con somnolencia o tendencia a la obnubilación del sensorio, cefalalgia, algunos pacientes duermen prolongadamente hasta llegar al coma.

Una de las anomalías más llamativas son los signos oculares motores: parálisis del par craneal VI (motor ocular externo o nervio abducens) bilateral, que se acompaña de diplopía horizontal; estrabismo convergente y nistagmo, que puede ser de tres tipos: conjugado, vertical u horizontal (el más frecuente); en raras ocasiones de posición primaria hacia arriba o hacia abajo con ascilopsia, horizontal asimétrico provocado por la mirada fija.

La ataxia afecta la postura y la marcha y puede llevar a la postración. La palabra escandida se presenta en casos aislados. Existen diversas formas de deterioro mental: estado global de apatía confusional y trastornos desproporcionados de la memoria (estado amnésico de Korsakoff) y síntomas de la abstinencia del alcohol, ya sea *delirium tremens* o algunas de sus variantes.

La sintomatología puede aparecer de manera simultánea y de forma aguda, pero es más frecuente que la oftalmoplejía, la ataxia o ambas, precedan a los síntomas mentales unos pocos días y a veces por una semana o más. Puede acompañarse de otros trastornos: nutricionales, polineuropatía, cardiopatía.

La psicosis de Korsakoff es un componente psíquico del síndrome de Wernicke-Hoffmann. Por tanto, el complejo sintomático debe ser denominado Síndrome de Werdnig cuando no resulta evidente el estado amnésico y Síndrome de Werdnig-Korsakoff cuando es posible reconocer los síntomas oculares, atáxicos y amnésicos.

Exámenes paraclínicos

Pruebas vestibulares. La función vestibular medida por la respuesta a las pruebas calóricas estándares, se encuentran siempre alteradas bilateralmente (paresia vestibular).

Líquido cefalorraquídeo. Normal o elevación ligera de las proteínas.

Sangre. Aumento del piruvato sanguíneo y marcada reducción de la transcetolasa sanguínea (enzima dependiente de la tiamina, que interviene en la desviación del monofosfato de exosa).

Electroencefalograma. El 50 % de los pacientes muestran retardo de las ondas en varias zonas.

Sindromogénesis y etiología

La deficiencia nutricional es el factor causal, específicamente la deficiencia de tiamina es la responsable de la mayoría de los síntomas. Los trastornos aculares son debidos a una anomalía química y no a cambios estructurales irreversibles. Los síntomas de carácter psíquico parecen depender de cambios estructurales irreversibles, probablemente en los núcleos dorsales mediales.

Se ha señalado que la lesión radica en las vías que contienen monoaminas y se han presentado pruebas de que el 3-metoxi-4-hidroxifenilglicol (MHFG), metabolito cerebral primario de la adrenalina, se encuentra disminuido en el sistema nervioso central de pacientes con psicosis de Korsakoff. Esto ha hecho suponer que el daño a las neuronas ascendentes que contienen noradrenalina en el tronco cerebral y en el diencéfalo, puede ser la base de la amnesia. También se ha sugerido que un defecto genético en la transcetolasa puede interferir en la patogenia de este síndrome y se ha encontrado que la transcetolasa de cultivos de fibroblastos provenientes, de estos pacientes liga pirofosfato de tiamina con menos avidez que la transcetolasa de cultivos de fibroblastos controles, defecto que sería insignificante con una dieta adecuada, pero peligrosa si la tiamina de la dieta fuera escasa. Esto explicaría por qué sólo una pequeña proporción de alcohólicos desarrollan este síndrome.

Bibliografía

- Blass, J. P. and G. E. Gibson: "Abnormality of a thiamine requiring enzyme in patients with W.H.Synd." *N. Engl. J. Med.*, 297:1367,1977.
- McEnter, W. J. and R. G. Mair: "Memory enhancement in Korsakoff's psychosis by clonidine: further evidence for a noradrenergic deficit." *Ann. Neurol.*, 7:466,1980.
- Wernicke, K.: "Der aphasische Symptomenkomplex". Breslau, M. Cohn und Weigert, 1874.

SÍNDROME DE WESTPHAL-PILTZ

Sinonimia

Reacción pupilar neurotóxica.

Sindromografía

Clínica

Contracción pupilar que aparece después del cierre vigoroso de los ojos. Retraso a la reacción de la luz seguida de dilatación pupilar lenta.

Sindromogénesis y etiología

Etiología desconocida.

Bibliografía

- Piltz, J.: "Das vagotonische Pupillenphanone von Somogyi". (Wiener Klin. Wschr., 19 N. R. 33), Neurol. Centralbl., Leipz., 33:112, 1914.
- Westphal, A.: "Ueber ein bischnicht beschriebene Pupillenphanomen." Nevr. Centralbl., Leipz, 18:161-164, 1899.

SÍNDROME DE WILFRED-HARRIS

Sinonimia

S. de neuralgia del nervio glossofaríngeo.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome afecta a ambos sexos, por lo general entre los 25-70 años de edad. Se presenta con menos frecuencia que la neuralgia del trigémino, aunque en ocasiones están asociados.

Se caracteriza por aparición paroxística de dolores en la garganta aproximadamente en la fosa amigdalina extendidos por la base de la lengua y encrucijada faucial con irradiación al oído, región periauricular y lateral del cuello, excepcionalmente puede limitarse al oído (neuralgia del plexo timpánico). La estimulación de la zona de irradiación del par craneal IX, durante la deglución y los movimientos de la lengua (tragar, hablar, masticar, bostezar, reír, etc.) pueden provocar el desencadenamiento del dolor (zona de gatillo).

El paciente se queja de sensación de ardor o quemazón en esa zona con sensación constrictiva de la garganta. Suele acompañarse de un ligero tic o contractura de la musculatura de la mímica. No hay déficit motor ni sensorial.

Sindromogénesis y etiología

Compresión del nervio glossofaríngeo (par craneal XI) por tumores intracraneales o extracraneales de la región orofaríngea o abscesos periamigdalinos o de la base de la lengua. Raras veces el herpes zoster puede afectar este nervio.

Bibliografía

- Brodal, A.: The cranial nerves in neurological anatomy in relation to clinical medicine. 3th ed. Oxford, New York, 1980. pp. 440-577.
- Loeser, J.: Trigeminal and glosopharyngeal neuralgia in current therapy in neurology diseases. R.T.Jhonsoned. Philadelphia, B.C. Decker, 1985-1986. pp:86-89.

SÍNDROME DE WYBURN-MASON

Sinonimia

Aneurisma arteriovenoso cerebrotretiniano.

Sindromografía

Clínica

Es un síndrome raro. Se presenta con mayor frecuencia en el sexo masculino, desde el nacimiento. La aparición de los

síntomas se produce en la tercera década de vida de forma gradual o súbitamente y se caracteriza por pérdida de la visión unilateral, cefalea severa, vómitos, exoftalmía, hemianopsia y en ocasiones hemi-paresia.

Examen físico. Nevos faciales cutáneos múltiples, vasculares, ocasionalmente pigmentados, por lo general ipsilaterales en el ojo afectado, en el área de distribución del nervio trigémino. El fondo de ojo muestra aneurisma arteriovenoso y papiledema; nistagmo. Signos de hipertensión endocraneal. Puede estar asociado a otras anomalías congénitas.

Exámenes paraclínicos

Tomografía axial computadorizada.
Angiografía.

Sindromogénesis y etiología

De posible etiología genética, los reportes familiares sugieren herencia autosómica dominante.

Bibliografía

- Wyburn-Mason, R.: "Arteriovenous aneurysm of midbrain and retina, facial naevi and mental changes." Brain, 66:163-203, 1943.
- Yokohama *et al.*: "Familial occurrence arteriovenous malformation of the brain". J. Neurosurg., 74:585-589, 1991.

SÍNDROMES NEUROLÓGICOS AFINES

Síndromes con atrofia muscular espinal

- Atrofia muscular cerebrosplinal
- Duchenne II (parálisis bulbar progresiva: PBP):
 - PBP infantil. Tipo Fazio-Londe.
 - PBP del adulto.
 - PBP con oftalmoplejía.
- Erb-Charcot (parálisis espinal espástica).
- Charcot II (esclerosis lateral amiotrófica).
- Atrofia muscular cerebelospinal (heredoataxia espino-cerebelar)
 - Friedreich I (ataxia espino-cerebelar).
 - Roussy-Lévy.
 - Gertsman II.
 - Richards-Rundle.
- Ataxia espino-cerebelar con atrofia muscular espinal (Hoff).
- Atrofia muscular espinal (AME).
 - Werdnig-Hoffmann (AME infantil progresiva):
 - Forma neonatal o primera infancia subaguda maligna.
 - Forma infantil maligna crónica.
 - Forma benigna de la segunda infancia.
 - Kugerberg-Welander (AME pseudohipertrófica del cinturón pélvico del joven y del adulto).
 - Aran-Duchenne (atrofia muscular espinal distal progresiva).
 - Brossard-Kaeser (AME escapuloperoneal progresiva).
 - Vulpian-Bernhardt (AME cervicoescapulohumeral progresiva).
 - Atrofia muscular espinal-acrodistrofia progresiva tipo Dyck-Lambert.

Síndromes cerebelosos

- Ataxia cerebelosa aguda infantil.
- Agnesia del vermis.
- Alper.
- Alzheimer.

Arnold-Chiari.
Bailey-Cushing.
Ganglios basales.
Bourneville.
Brun.
Aplasia cerebelosa.
Catalepsia cerebelosa.
Ángulo pontocerebeloso.
Cestan-Chenais.
Ataxia congénita hereditaria-catarata enanismo-deficiencia mental.

Dandy-Walker.
Ataxia cerebelosa familiar-hipogonadismo.
Atrofia cortical cerebelosa familiar.
Cuarto ventrículo.
Ataxia de Friederich.
Guillain-Alojouanine-Bertrand-Garcin.
Hartnup.
Hertwig-Magendie.
Crisis cerebelosa de Jackson.
Atrofia cerebelosa cortical tardía.
Ataxia de Marie.
Marinesco-Sjögren.
May-White.
Menke II.
Esclerosis múltiple.
Murie.
Cerebeloso-mixedematoso.
Neocerebeloso.
Melanosis-neurocutáneo.
Norman-Tingey.
Nothnagel.
Atrofia olivopontocerebelosa.
Paine.
Mioclonos del velo del paladar.
Paleocerebeloso.
Pelizaeus-Merzbacher.
Pik II.
Ataxia cerebelosa posinfecciosa.
Hunt II.
Stewart-Holmes.
Pedúnculo cerebeloso superior.
Tay-Sachs.
Vogt-Spielmeyer.
Von Hippel-Lindau.
Wallenberg.
Wilson.

Síndromes degenerativos del sistema nervioso

Ataxia de Friedreich.
Alzheimer.
Bassen-Körnizweig.
Bourneville.
Cerebelosos (tipo degeneración parenquimatosa).
Corea crónica progresiva hereditaria.
Creutzfeldt-Jakob.
Demencia arteriopática.
Demencia senil.
Desmielinizantes.
Devic.
Distonía lenticular.
Epilepsia mioclónica.
Epilepsia mioclónica de Unverricht.
Esclerosis múltiple.

Heidenhain.
Kuru.
Laurence-Moon-Biedl.
Leber.
Parálisis supranuclear progresiva.
Parkinson.
Pick II.
Refsum.
Siringomielia.
Usher.

Síndromes desmielinizantes

Encefalomielitis aguda diseminada.
Balo.
Devic.
Parálisis espástica familiar.
Leucodistrofia.
Esclerosis múltiple.
Shielder.

Síndromes diencefálicos

Cushing transitorio.
Descarga hipotalámica periódica.
Froehlich.
Gigantismo cerebral infantil.
Grahmann.
Hipertermia-hiperfagia-hipotiroidismo.
Ondine curse (maldición de Ondina)
Russell.
Seip.

Síndromes epilépticos

Epilepsia cursiva.
Epilepsia jacksoniana.
Parálisis posepiléptica de Todd
Gran mal.
Petit mal.
Tríada de Lenox.
Crisis o ataques acinéticos.
Mioclónico
Pequeño mal
Psicomotor.
Automatismo epiléptico.
Grupos misceláneos.
Adversivo.
Ataques sensoriales.
Epilepsia de Koshernikoff.
Epilepsia mioclónica de Unverricht.
Epilepsia refleja.
Epilepsia visceral.
Epiléptico-endocrino.
Espasmo infantil.
Lafora «body form» of mioclonus epilepsy.
Muñeca feliz.
Morsier II.
Penfield.
Status epiléptico.

Síndromes epilépticos mioclónicos “lafora body”

Laurence-Moon-Biedl.
Leber.
Esclerosis múltiple.

Parkinson.
Pick II.
Parálisis supranuclear progresiva.
Refsum.
Demencia senil.
Siringomielia.
Epilepsia mioclónica de Unverricht.
Usher.

Síndromes hiperquinéticos infrecuentes

Birnbaum (corea crónica progresiva con atrofia cerebelosa).
Bonhoeffer.
Bremme
Dow-Von Bogaert.
Guillain-Bertrand-Lereboullet.
Leire.
Muratow.
Tsiminakis.

Síndromes con leucodistrofia

Leucodistrofia esponjosa (Canavan).
Leucodistrofia globoidecelular (Krabbe).
Leucodistrofia metacromática (lipidosis sulfátida):
Scholz.
Greenfield.
Austin.
Leucodistrofia sudanófila (Pelizaeus-Merzbacher).
Leucodistrofia fibrinoide (Alexander).

Síndromes migrañosos

Horton (*cluster headache*).
Migraña por alteración de la arteria basilar.
Migraña clásica.
Migraña común.
Migraña oftalmopléjica-hemiplejía.
Sheder.
Vail.

Síndromes mioclónicos

Epilepsia mioclónica de Unverricht.
Epiléptico.
Epiléptico mioclónico (*lafora body form*).
Espasmódico infantil.
Hunt II.
May-White.
Mioclónico.
Mioclónico del paladar.

Síndromes neurálgicos

Bernhardt-Roth.
Braquialgia estática parestésica.
Cefalea tipo Cluster.
Costen.
Fisura orbital superior.
Fothergill.
Hunt.
Monbrun-Benisty.
Neuralgia facial atípica.
Neuralgia del laríngeo superior.
Paratrigeminal de Ralder.

Sluder.
Tos por alteración del nervio de Arnold.
Vail.
Wartenberg.
Weisenburg.

Síndromes con neuropatía hipertrófica

Amiloidosis.
Déjerine-Sottas.
Marie (semejantes).
Polineuropatía diabética (vea síndromes diabéticos).
Roussy-Cornil.
Von Recklinghausen.

Síndromes con parálisis periódica

Adinamia periódica hereditaria.
Parálisis hipocaliémica periódica.
Parálisis normocaliémica periódica.
Parálisis tireotóxica periódica.
Síndromes pseudotabéticos
Neuropatía alcohólica.
Polineuropatía arsenical.
Pseudotabes diabética.

Síndromes con tumor pineal

Los tumores de la glándula pineal dan origen a síndromes neurológicos asociados o no a síntomas de posible etiología endocrina:

Neurológico por tumor pineal.
Pellizzi.
Pineal-gonadal.

Síndromes que afectan ganglios basales

Batten.
Cuerpo de Luys.
Corea hereditaria crónica progresiva del cuerpo estriado.
Déjerine-Roussy.
Atetosis doble.
Distonía lenticular.
Fahr.
Foerster.
Necrosis del *globus pallidus*.
Hallervorden-Spatz.
Temblor del cerebro medio.
Mioclonos.
Parkinson.
Parálisis supranuclear progresiva.
Parálisis pseudobulbar.
Alucinaciones visual-auditiva-núcleo rojo.
Tay-Sach.
Vogt.
Wilson.

Síndromes que originan el niño flácido

Mielopatías y neuropatías:
Werdnig-Hoffmann.
Oppenheim.
Hipotonía benigna congénita.
Guillain-Barré.
Poliomielitis.

Tumores espinales.
Mielopatía transversa, traumática o por otras causas.
Polineuritis infantil.
Causas encefalopáticas:
Deficiencia mental (especialmente S. de Down).
Encefalopatía progresiva (especialmente S. de Tay-Sachs).
Tumores cerebrales.
Riley-Day.
Parálisis cerebral.
Trasmisión neuromuscular:
Erb-Goldflam.
Anormalidades en la unión neuromuscular.
Causas miopáticas:
Distrofia muscular infantil.
Polimiositis.
Almacenamiento de glucógeno.
Central core.
Hipoplasia muscular universal.

Ligamentos y tendones:
Ehlers-Danlos.
Aracnodactilia.
Elasticidad congénita de ligamentos.
Artrogriposis múltiple congénita.
Causas osteogénicas:
Van der Hoeve.
Rickets.
Escorbuto.
Pseudoparálisis sifilítica.
Causas no musculares:
Malnutrición.
Deficiencias vitamínicas.
Enfermedades crónicas.
Enfermedades por infecciones agudas.
Endocrinopatías (especialmente hipotiroidismo e hipopituitarismo).
Metabólicos.