

PROF. J. J. LÓPEZ IBOR.

*El diagnóstico constitucional y hereditario de la epilepsia genuina.*

Durante muchos años parecía que la patología constitucional era una dirección de la investigación prematuramente agotada. Las variaciones en el pronóstico de los enfermos, supuesto un idéntico diagnóstico, indujeron a buscar principios de individualización de las enfermedades. "Es el terreno o la constitución", se pensó. Apareció entonces una florida patología constitucional de base preferentemente morfológica. Pero pronto se vió que eran tan generales los principios de clasificación, que no permitían, precisamente, la individuación pronóstica que el clínico perseguía. Como consecuencia de ello, apareció un desinterés por tal rama de la investigación que no ofrecía los resultados que en un principio se pensó.

Sin embargo, la aplicación de los estudios de genética a la especie humana volvió a revalorar aquellos estudios. Al principio fué un interés teórico el que despertaba la genética humana. La doctrina racista obligó a profundizar rápidamente en esos estudios, con el fin de adquirir soportes prácticos para sus principios generales. Así, a remolque de la genética, los estudios constitucionales han adquirido un nuevo vigor.

En el campo de la Psiquiatría los avances han sido evidentes. Como ejemplo de ellos podemos tomar la epilepsia, que es una enfermedad que interesa tanto al médico general como al psiquiatra mismo.

En esta enfermedad han luchado frente a frente, desde hace muchos años, estas dos tesis: para unos, la epilepsia tiene siempre una causa exterior; por ejemplo, un tumor, un traumatismo, una antigua encefalitis, etc. Cuando tal causa no se descubre en la anamnesis, no es que no exista, sino que nuestros medios actuales de investigación no permiten descubrirla. En esos casos se debe hablar — dicen los partidarios de esta tesis — de *epilepsia criptogenética*.

Frente a ellos están los que afirman que la epilepsia no es un síndrome, sino una auténtica enfermedad; que su causa es endógena y radica en la propia constitución del individuo, cuya vida determina como un destino trágico. Incluso cuando parece que haya intervenido un agente exterior, como un traumatismo, por ejemplo, tal intervención tendría un valor subsidiario, puesto que no se producirían ataques más que cuando el sujeto perteneciera, por naturaleza, al círculo constitucional epiléptico.

La verdad es que nos encontramos con estas dos series de hechos: por un lado, cualquier individuo puede reaccionar con un ataque convulsivo a cierto tipo de agresiones orgánicas. Con cardiazol, por ejemplo, o con electroschock, podemos obtener siempre un ataque convulsivo en un sujeto normal. Los pediatras saben con cuánta facilidad los niños sufren convulsiones de este tipo provocadas por noxas diversas. El ataque, además, cursa con una fase tónica una clónica y con pérdida de conocimiento. Existe, pues, sin duda alguna, un modo de reacción del organismo que se podría llamar *complejo convulsivo*,

que tiene el mismo valor biopatológico que el complejo febril, por ejemplo.

Pero, por otro lado, nos hallamos con un núcleo bien caracterizado de enfermos, en los cuales aparecen ataques epilépticos sin que intervenga causa alguna exterior. El enfermo es epiléptico, como otro lo es diabético, sin necesidad de que ningún trauma provoque la diabetes. Y esta enfermedad que acabamos de citar nos sirve admirablemente de paralelo. Las convulsiones epilépticas serían a la epilepsia genuina como la glucosuria a la auténtica diabetes.

Ahora bien: en el diabético encontramos una serie de caracteres diferenciales frente al sujeto que padece una glucosuria traumática, por ejemplo. Allí el problema es mucho más complejo que el que supone la simple eliminación de glucosa por la orina. Intervienen mecanismos más densos, por así decirlo. ¿Ocurre esto con la epilepsia? ¿Existen caracteres diferenciales de la epilepsia genuina?

Esto es lo que la investigación genética y constitucional de los últimos años trata de demostrar y precisar. La epilepsia genuina es un núcleo morbo unitario que ofrece ciertos caracteres positivos que permiten, en un caso dado, establecer su diagnóstico sin que se tenga que recurrir al criterio "por exclusión", como cuando se creía en la *epilepsia criptogenética*. La epilepsia genuina está caracterizada por ciertos signos constitucionales y por su pertenencia a un círculo genético bien definido. Hasta tal punto es así, que POHLISCH propone que se reserve el nombre de epilepsia para este núcleo endógeno. Los demás cuadros clínicos (*epilepsias sintomáticas*) se deberán llamar con el nombre de la enfermedad causal, y el apelativo, "con convulsiones cerebrales". Así, v. gr.: "tumor con convulsiones cerebrales", "encefalitis con convulsiones cerebrales". Hay, a no dudar, entre epilepsia genuina y complejo convulsivo, una cadena intermedia de hechos. En ciertos casos, el clínico tiene la impresión de que se halla ante una constitución epiléptica en la cual un trauma u otro agente análogo ha determinado la aparición de los ataques. El trauma es un agente provocador en un terreno predispuesto. A este grupo llama STAUDER "epilepsias provocadas", y POHLISCH propone emplear en estos casos una designación que es un conglomerado de los dos elementos que intervienen en el cuadro clínico con rango idéntico; así, habla de "tumor cerebral con epilepsia", "encefalitis con epilepsia", etc.

Las epilepsias sintomáticas se diagnostican por el descubrimiento de su causa y, a veces, por la demostración de ciertas secuelas que la enfermedad causal ha dejado en ellas o por los síntomas que ésta produce todavía. Schneider ha descrito una serie de signos característicos de la epilepsia residual, a los cuales yo he agregado algunos más. Los nuevos métodos de investigación (radiografía, encefalografía, ventriculografía, etc.) constituyen una ayuda valiosa en esta tarea. En estas páginas vamos a ocuparnos sólo del *diagnóstico de la epilepsia genuina desde el punto de vista constitucional y hereditario*.

## I

Dejando a un lado antecedentes de menor importancia, fué MINKOWSKA la primera que aportó algunas precisiones acerca de la arquitectura corporal de los epilépticos y de su caracterología. Su idea fué ampliar a esta enfermedad los dos tipos, leptosomático y pícnico, descritos por KRETSCHMER, como

arquitectura corporal predominante de los esquizofrénicos y de los maniaco-depresivos respectivamente. Sin grandes precisiones metódicas, MINKOWSKA afirmaba que los individuos del círculo de la epilepsia, en las familias por ella investigadas, recordaban un poco al tipo atlético, pero "con alguna cosa de menos grosero y duro en la cara". (Fig. 1.<sup>a</sup>) Las medidas de longitud son — decía — tan acentuadas como las de latitud; de suerte que no se puede

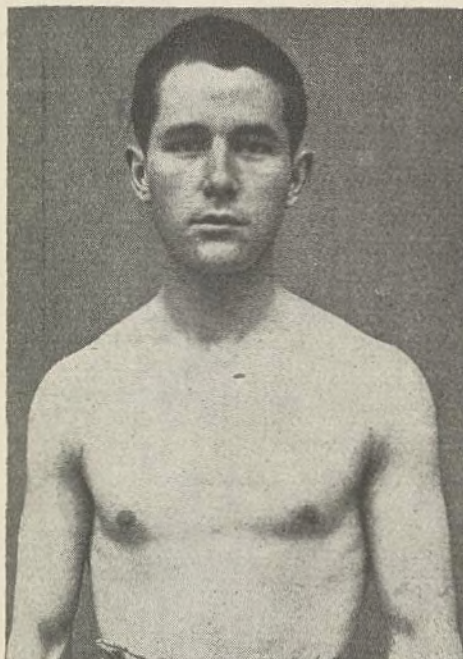


Fig. 1.<sup>a</sup>

hablar de contornos angulosos ni redondos, sino más bien de contornos cuadrados. La piel es de un tinte rojo violáceo. En una palabra: hay algo de pesado y de concentrado en este tipo físico que corresponde muy bien a la afectividad viscosa y condensada que atribuye al carácter epiléptico, para el cual propuso el neologismo de *glischroide* (de *glischros*, viscosidad). Esta afectividad determina su amor a los objetos que le rodean, su tendencia al orden, su adherencia a la familia, a su profesión de cultivadores y al suelo natal. En el dominio intelectual son lentos, y por ello aman lo que dura y es estable como las tradiciones. Cuando aumenta la viscosidad de la vida afectiva y se acentúa la bradipsiquia de su vida mental, se produce una atmósfera en éxtasis que acaba por descargarse explosivamente. Nos encontramos, pues, en los *glischroides*, con dos

polos, análogamente a lo que sucede en la esquizoidia y en la sintonía. Y así como se habla de proporción psicoestésica en la esquizoidia y de proporción diatésica en la sintonía, se usa la expresión de *proporción afectivoacumulativa* para designar los rasgos característicos del comportamiento de los *glischroides*.

KRETSCHMER había descrito el tipo atlético ya desde las primeras ediciones de su libro. Pero la personalidad de los atléticos ha sido objeto de un trabajo publicado en 1936 en unión de ENKE. El tipo atlético se caracteriza por un fuerte desarrollo del esqueleto de la musculatura y de la piel. La cabeza alta y tosca está mantenida por un cuello, en el cual destacan los bordes del trapecio. Los relieves musculares aparecen por doquier y la arquitectura ósea se muestra especialmente poderosa en la cintura escapular y en las partes distales de las extremidades. Paralelamente a esta complexión corporal aparecen una serie de rasgos de parecida significación en la vida psíquica. Así vemos que, desde el punto de vista de la psicomotilidad, son tranquilos, lentos y reflexivos. Ante las situaciones excitantes, llaman unas veces la atención por su serenidad e indiferencia, mientras que en otras reaccionan de un modo colérico. El lenguaje es escaso de palabras y sin retórica. La marcha, de pasos anchos, con ligero contoneo y con los brazos caídos. Es notable la tenacidad de su atención y la ausencia de vida de su fantasía. Si hubiera que caracterizar negativamente, dice Kretschmer, al hombre atlético, diríamos

que lo más destacado en él es la falta de *esprit*. Los atléticos son temperamentos no nerviosos. La fisiognómica popular cree que el hombre atlético es activo y enérgico, atribuyendo de esta suerte a la musculatura la representación exterior de la energía de la voluntad. Pero esto es un error: la energía de los atléticos es más bien pasiva, y su valor es precisamente el de ser un factor de estabilidad en el conjunto de los organismos sociales.

El temperamento de los atléticos se caracteriza, pues, fundamentalmente, por esta viscosidad tranquila. Pero, en el fondo, esconde la tendencia a las reacciones explosivas. Desde el punto de vista patológico, la complexión atlética tiene dos alas: una epiléptica y otra esquizofrénica. En el grupo de los esquizofrénicos, MAUZ ha destacado la extraordinaria importancia del factor constitucional atlético. Este se presenta especialmente en el síndrome catatónico, y hasta cierto punto constituye un signo desfavorable para el pronóstico.

En el círculo de la epilepsia es necesario estudiar, aparte de la afinidad general entre complexión atlética y epilepsia, ciertos matices que permiten constituir subgrupos. MAUZ ha distinguido, dentro de lo que él llama constituciones ictafines, dos tipos fundamentales:

- 1.º La constitución enejética.
- 2.º Las constituciones defectuosas combinadas.

La constitución enejética se halla caracterizada por la *perseveración*. Este es un síntoma psicológico definido por la persistencia, en el campo de la conciencia, de una misma idea o pensamiento, y por la dificultad de saltar de uno a otro contenido mental, como ocurre en la vida psíquica normal. Como tal síntoma, era conocido ya desde los tiempos de Neisser, y algunos autores, como PICK y POETZL, lo creen en relación con lesiones del lóbulo temporal. El cuadro típico es el siguiente: "en una cara amorfa, sin estructura, ancha casi siempre, yacen dos ojos que no están activamente dirigidos en derredor, en juego vivo con el conjunto inervatorio de la cara, sino pasivamente adheridos a un hombre o a un objeto de la periferia. Así aparece aquella mirada animal, fiel y bondadosa que ya describió Dostoyewski. Pero no sólo la mirada, sino que la presión de las manos que no se quieren soltar, el color, el tono y el ritmo del lenguaje, la postura y los movimientos todos, nos producen la impresión de una perseveración especial como núcleo fundamental de esta constitución". (MAUZ.)

Desde el punto de vista corporal predomina la displasia, en el más amplio sentido de la palabra. Faltan todo lo que es producto de la diferenciación y del completo desarrollo de las partes del cuerpo, toda inervación y dibujo fino; de suerte que, unidos estos rasgos a una cierta tensión de los tejidos, surge en el observador la impresión de lo confuso y desdibujado. La imagen corporal acaba de completarse si se tiene en cuenta que, al lado de ciertas hipoplasias, nos hallamos con desarrollos más marcados de algunas partes del cuerpo; por ejemplo, de los pómulos y de los arcos superciliares, de los hombros y de las articulaciones de las manos y de los pies.

En conjunto, pues, la constitución enejética se halla definida por:

- 1.º Lo amorfo y falto de estructura de la complexión corporal.
- 2.º La tendencia perseverativa dominante del conjunto somático.

3.º Lo compacto y cerrado, unitario y labrado que nos impresiona en el conjunto de esta constitución.

Llama aquí la atención, en esta descripción de MAUZ, la falta de datos concretos, en contra del estilo habitual de la escuela de KRETSCHMER. Evidentemente, el citado autor trata sólo de dar una impresión de un tipo especial de constitución corporal que no queda definido, diciendo que los sujetos que la ofrecen son atléticos o son displásicos.

En lo psíquico nos encontramos con caracteres muy semejantes. Se trata de hombres con afectividad también sumaria y compacta. Este mismo carácter define el curso de su pensamiento y toda su vida afectiva. Desde el punto de vista de su conducta, MAUZ habla de tipos hipersociales.

Contrasta esta caracterología con la que habitualmente, y por tradición, se venía atribuyendo a los epilépticos. El médico de manicomio sabe que éstos son los enfermos más difíciles y que mayores problemas plantean en la vida del establecimiento. Bien conocida es la frase de SAMT, que dice que el epiléptico tiene "el libro de oraciones en el bolsillo, al buen Dios en la boca y un dechado de canallería en el cuerpo".

A aclarar este problema tienden las investigaciones de STAUDER. Valiéndose del psicograma de Rorschach, ha pretendido establecer dos tipos fundamentales de trastornos mentales en los epilépticos. Uno de ellos es "el modo de ser epiléptico", y el otro, "la demencia". El modo de ser epiléptico se halla anclado en la constitución y es característico de la epilepsia genuina frente a la epilepsia sintomática. La demencia epiléptica es un trastorno sobreañadido y producido por las lesiones cerebrales del epiléptico. En unos casos, la demencia dependerá de la lesión etiológica; por ejemplo, del traumatismo cerebral, que, a su vez, es la causa de los ataques. Pero en la mayoría de los enfermos la demencia depende de los traumatismos que el mismo epiléptico se produce en los ataques. Así, pues, la demencia epiléptica puede presentarse tanto en las epilepsias sintomáticas como en las genuinas, en tanto en que el modo de ser epiléptico sólo se presenta en los epilépticos genuinos. La explosividad, la irritabilidad del enfermo son caracteres que dependen de la demencia y, por consiguiente, que no es necesario que se presenten en la epilepsia genuina, mientras a ésta no se le sobreañada una demencia epiléptica.

Realmente, esta distinción de STAUDER tiene un interés clínico extraordinario, puesto que muchas veces permite la diferenciación entre la epilepsia genuina y la sintomática. Sin embargo, es probable que no pueda asentarse este diagnóstico diferencial sobre el hallazgo de la perseveración en el psicograma, como veremos más adelante en unas consideraciones críticas que exponaremos. Pero antes de ello describamos, siquiera sea brevemente, las

*Constituciones defectuosas combinadas.* — No forman un grupo único, sino una reunión de inferioridades de los más diversos aparatos y sistemas. El grado más bajo de la misma se halla constituido por la debilidad mental en cualquier forma, a la que se suman defectos orgánicos variados, como el *status disraphicus*, diversas displasias, insuficiencias del sistema vascular y predominio de lo que, en conjunto, se puede llamar motilidad inferior. La curva vital de tales sujetos está cargada de actos psicopáticos. Es frecuente que estén continuamente cambiando de oficio y profesión, entre las que las rufianescas

son las predilectas (desertores, delincuentes habituales, borrachos, provocadores de broncas, etc.).

Desde el punto de vista de la arquitectura corporal tampoco nos encontramos con un tipo único. Existen arquitecturas grandes, masivas, y otras pequeñas e hipoplásicas; muy frecuentes son las asimetrías en la cara y en el tronco, los defectos musculares, las irregularidades pupilares, el pie cavo, la espina bífida oculta, etc. A ella se agregan síntomas aislados, como arreflexias, hiperflexia, ptosis, nistagmus, etc. Todo este grupo de síntomas puede muy bien interpretarse como microformas de enfermedades hereditarias del sistema nervioso, en el sentido de KEHRER.

Si lanzamos una ojeada sintética sobre la anterior enumeración, veremos en seguida que apenas puede encontrarse nada específico epiléptico. Desde un punto de vista psiquiátrico, en ella se contienen ciertas formas de psicopatías, y desde un punto de vista neurológico, quedan allí incluídas varias microformas hereditarias o residuos de otras lesiones. La apetencia por lo epiléptico se halla determinada, por consiguiente, por otro radical sobregregado, que consiste en una cierta debilidad de todo el sistema nervioso vegetativo y especialmente de sus centros. MAUZ distingue en la constitución ictafín dos alas,; una, la de la "insuficiencia vasomotora cerebral, más tipo atlético", que desemboca en la constitución explosiva, y otra, la de la "insuficiencia del aparato reflejo, más astenia", que engendra el epiléptico embustero y embaucador.

Vemos, pues, cómo en el gran complejo que forman estos dos radicales "compleción atlética y epilepsia" aparecen multitud de subproblemas que demuestran cómo nos hallamos sólo ante las líneas generales de una doctrina en construcción y no ante conocimientos acabados. Desde el punto de vista de la constitución corporal hay que señalar el aislamiento dentro de los atléticos del grupo enejético. Puede calcularse, aproximadamente, que de cada cien atléticos, sólo uno es epiléptico, y este escaso porcentaje demuestra cómo hay que definir más el grupo, si se quieren buscar afinidades. En los epilépticos genuinos llaman la atención algunos caracteres morfológicos; por ejemplo, las manos. No son iguales, a mi modo de ver, las manos de un atlético corriente que las de un epiléptico genuino. Aparte de la mayor tosquedad de la mano del epiléptico genuino, sorprende un cierto tinte cianótico rojizo y la humedad de las mismas, En este aspecto recuerdan la mano hipogenital. Y es curioso señalar cómo el gran CARUS, al distinguir en su *Simbólica de la figura humana* los diversos tipos de manos, separa la mano *elemental* de la mano *motora*. Un camino de la investigación futura es este de aislar en el gran grupo de la constitución atlética el círculo estricto de los epilépticos genuinos.

Tampoco desde el punto de vista del análisis psíquico puede considerarse como definitivamente resuelto el problema de la caracterología epiléptica. A grande rasgos pueden tomarse como válidas las descripciones de MAUZ y de STAUDER; pero hay algunos hechos que requieren todavía explicación. Por ejemplo, según el mismo STAUDER, la perseveración no se presenta nunca en la epilepsia sintomática, más que en aquella que está provocada por una lesión del lóbulo temporal. En un trabajo reciente he tratado de analizar las

relaciones entre epilepsia y lóbulo temporal, y he planteado la posibilidad de que la perseveración que se suele admitir como síntoma clínico no sea un síntoma de primer orden, sino secundario. Pasaría aquí algo análogo a lo que ocurre con el autismo. Algunos autores pretenden que el autismo es un síntoma primario de la esquizofrenia, y, sin embargo, bien sabemos que no es más que un síntoma secundario, derivado de otros trastornos psicopatológicos.

En un trabajo reciente, BOVET aduce algunas precisiones a esta distinción. En los psicogramas de los epilépticos nos encontramos con dos tipos; en uno aparece una dificultad de comprensión, que produce en el enfermo una cierta perplejidad y que él trata de vencer mediante un rodeo. Un rodeo sería, por ejemplo, la interpretación de la lámina como pieza anatómica. El enfermo está situado ante una figura desconocida, y la interpreta mediante algo que está próximo a sí mismo y a la situación en que se halla: en un cuarto, siendo explorado por un médico. Esta interpretación de lo "interior del hombre" quiere decir "algo complicado que yo no sé". En el otro tipo, lo característico es la adherencia: el enfermo, una vez propuesto un tema, "paisaje", por ejemplo, ya no se desprende de él, sino que lo detalla persistentemente. Pasa a la otra lámina, ocupándose como de los adornos de la anterior.

A mi modo de ver, no basta una utilización estadística del Rorschach, como ocurre en STAUDER. Aparte del caso citado del lóbulo temporal, he obtenido psicogramas con abundantes perseveraciones en heridas cerebrales. El más hermoso ejemplo de mi colección procede de una esclerosis tuberosa con ataques epilépticos. Es, pues, necesario profundizar en el mecanismo productor de tales respuestas, y así aislaremos más definitivamente lo característico del "modo de ser epiléptico".

Partiendo de un punto de vista totalmente diverso, HEBEL distingue también entre el epiléptico genuino y el lesionado cerebral. En el segundo, la expresión mímica muestra una mezcla especial de espasmo y desaliento; sus movimientos no son perseverantes, sino angustiosos; sus rasgos, no amorfos, sino con la tensión que produce el sufrimiento. Se ve en ellos el dolor de cabeza. También en el comportamiento existen estas diferencias: el epiléptico genuino se incomoda si se altera el orden de su vida que le resulta adecuado. El traumatizado se adhiere a un nuevo orden y busca la soledad, porque sólo así es posible su vida, y en el caso en que se le prive de ella, siente el desorden como una amarga insuficiencia. El epiléptico genuino sigue siendo "sacer" y se siente bien en su estructura enejética. En el traumatizado tiene lugar una alteración secundaria de la personalidad que siempre se siente como molesta. La estructura del epiléptico provoca en el espectador una cierta ternura, y la del traumatizado tiene algo de excitante en sí.

La constitución enejética quizá dependa de una detención en el desarrollo cerebral. La telencefalización del sistema nervioso es correlativa con el proceso de diferenciación, y una detención en este curso evolutivo trae como consecuencia las constituciones menos diferenciadas, o sea más amorfas, tanto en lo psíquico como en lo físico. No puede negarse que el tipo enejético recuerda muchísimo a los trastornos de la personalidad que se observan en las lesiones cerebrales, como consecuencia general de la lesión y aparte

de los trastornos locales. La semejanza es todavía mayor con las alteraciones de la personalidad debidas a lesiones del lóbulo frontal, en las cuales nos hallamos ante la misma falta de espontaneidad, de fluidez, la misma bradipsiquia y la misma dificultad en la rápida mutación de las representaciones; pero en las lesiones frontales nos hallamos con frecuencia con síntomas de foco, y además el buen observador clínico siempre distingue entre lo que es de raíz, amorfo y sin estructura, como lo enejético y lo que resulta por la demolición de un edificio psíquico, como en el caso de las lesiones frontales. Otra particularidad nos ha llamado la atención, y es que en el enejético existe una concordancia entre lo masivo del cuerpo y lo masivo de la mente, y en el lesionado frontal no la hay.

Nos quedaría, finalmente, una última cuestión. ¿Cómo concebir el enlace genético entre la complexión atlética y la epilepsia? Para KRETSCHMER se trataría de la presencia de los *mismos radicales*: "entre los diversos genes que producen los ataques epilépticos se hallarían aquellos que están presentes en la constitución atlética". CONRAD

opone, y con razón, frente a esta tesis, que es la más comúnmente aceptada, que entre 100 atléticos nos hallamos con un epiléptico, y que sólo el 30 ó el 40 por 100 de los epilépticos muestran una constitución atlética.

Ya antes hemos llamado la atención acerca de que *teóricamente* todo hombre puede sufrir un complejo convulsivo, y como éste, a pesar de las grandes diferencias que existen entre unos y otros, conserva, por decirlo así, sus líneas generales. El ataque convulsivo que provocamos con cardiazol en un esquizofrénico no es igual que el que se obtiene con el electroschock. Ninguno de estos dos es idéntico al ataque convulsivo de la epilepsia genuina, y dentro del círculo de las epilepsias, genuina y sintomáticas, las variedades clínicas son enormes. Pero, como acabamos de decir, frente a toda esa variedad se mantiene un esquema común, que nos permite *aislar* clínicamente este fenómeno. Su carácter episódico, su interrupción de la vida de la conciencia y su correspondiente curso bifásico son sus piedras fundamentales, si bien esta última es la que mayor variabilidad ofrece. Ahora bien: en los epilépticos genuinos, *sensu strictiori*, se presenta la enfermedad convulsiva sin motivo alguno. Hay algo, pues, en su constitución que favorece la presentación de ataques convulsivos. Estos serían un fragmento en la cadena morbosa. Habría esta coincidencia; pero sería falso creer que la disposición enejética se halla difundida en mayor o menor grado por toda la especie humana.

También otro tipo de constitución, mal definida todavía, daría lugar con facilidad a la presentación de ataques convulsivos. Me refiero a las constituciones defectuosas combinadas. En ellas es clara, por ejemplo, la presencia de un mecanismo vasomotor cerebral, y ya FOERSTER demostró que en la

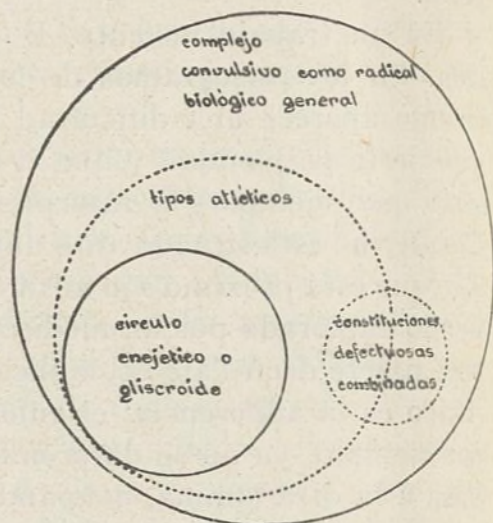


Fig 2.<sup>a</sup>

cadena patogenética del ataque los mecanismos vasomotores son esenciales. Pero, en el fondo, este círculo y el anterior serían genéticamente distintos. (Véase fig. 2.<sup>a</sup>)

*En resumen, pues, de esta primera parte, podemos concluir que la epilepsia genuina existe como unidad morbosa, y que está definida no sólo por la presencia de ataques generalizados sin causa focal ni etiología concreta definida, sino por ciertos rasgos somáticos y psíquicos que revelan la existencia de una personalidad elemental, compacta, tosca, poco diferenciada, que casi la podríamos llamar amorfa, y caracterizada por la presencia de una especial perseveración en su curso de su vida psíquica.*

## II

¿Hasta qué punto es posible reforzar el diagnóstico de epilepsia genuina por el estudio del círculo genético a que pertenece el enfermo?

Ha sido portentosa la cantidad y riqueza de los conocimientos adquiridos durante los últimos años en este sector de la enfermedad. En las presentes páginas sólo vamos a ocuparnos de aquellas cuestiones que tienen un interés especial para el diagnóstico o para la demostración de la existencia de la epilepsia genuina como unidad autónoma. Limitados a estos objetivos, nos resulta indiferente el problema de si la epilepsia se hereda de un modo dominante o recesivo; en todo caso, lo que nos interesaría averiguar es si los individuos heterocigóticos llevan consigo algunas notas distintivas que nos permitiesen reconocerlos como tales portadores de genes epilépticos. En un terreno hipotético podríamos, por ejemplo, considerar que la enfermedad que apareciese en un individuo homocigótico sería la epilepsia genuina, y si lo hiciera en un heterocigótico, nos hallaríamos ante cierto desequilibrio del metabolismo acuoso y de la permeabilidad celular, precursor, por así decirlo, de la enfermedad. Pero precisamente en estas cuestiones no contamos con datos positivos, y sólo con hipótesis, que no nos interesan todavía en la clínica.

La participación que el medio exterior y el interior tiene en la constitución de una enfermedad se estudia muy exactamente mediante el método de los gemelos. Los gemelos que proceden de un solo óvulo (univitelinos) son entre sí como las dos mitades derecha e izquierda del cuerpo; por consiguiente, estos gemelos son genéticamente iguales. En cambio, los gemelos que proceden de dos óvulos se parecen entre sí como los hermanos. Se llaman gemelos concordantes los que sufren la misma enfermedad, y discordantes, los que no ofrecen, desde el punto de vista patológico, esta correspondencia; por ejemplo, en el caso de la epilepsia, tendríamos un gemelo con epilepsia, y el otro no.

CONRAD ha reunido una larga serie gemelar. Uniendo su serie de 160 pares a los de ROSSANOF, SCHULTE, STROESSLER y LUXEMBURGER, resulta un conjunto de 343 pares de gemelos epilépticos. Aunque este conjunto es irregular, puesto que el criterio de los autores para el diagnóstico de la enfermedad ha sido distinto, así como también lo ha sido el punto de partida para recoger el material, resulta que en los gemelos univitelinos hallamos una concordancia

cia del 56 por 100, mientras en los bivitelinos la concordancia es del 10,4 por 100. Ahora bien: en el material de CONRAD se ha hecho una distinción entre epilepsia sintomática e idiopática: entre los gemelos univitelinos es de un 86,3 por 100, y entre los bivitelinos sólo de un 4,3 por 100. Si se tiene en cuenta que alguno de estos gemelos todavía podían adquirir después la enfermedad, resultan unas cifras de concordancia casi absoluta. La probabilidad de manifestación, calculada según la fórmula de LUXEMBURGER, alcanza para la epilepsia el 0,96; es decir, que el gen de la epilepsia genuina, allá donde existe, tiene una enorme probabilidad de manifestarse y un gran poder de penetración contra todos los obstáculos que tratan de inhibirla.

Estos estudios de CONRAD están hechos con material procedente de establecimientos psiquiátricos y, por consiguiente, con casos graves de epilepsia, y es posible que, partiendo de un material policlínico, o sea con casos más leves, no se obtuviesen tan altas cifras. De todas suertes, sería considerable y no resultaría de ello ningún argumento en contra de la herencia de la enfermedad, puesto que ya hemos visto cuán altos tantos por ciento da la estadística colectiva antes citada.

Otro método para demostrar el papel de la herencia consiste en hallar el pronóstico empírico. Se trata de comparar las cifras de enfermedad que existen entre las familias de los epilépticos y las que existen en la población sana. Sobre esto se han realizado siempre numerosos trabajos, de los cuales sólo los modernos, procedentes de la escuela de RUDIN, tienen valor, porque están hechos con arreglo a rigurosos métodos estadísticos. Así se ha podido demostrar que entre 100 hijos de epilépticos genuinos encontramos de 5 a 7 epilépticos. Si comparamos esta cifra con la de la población media, veremos la enorme diferencia que existe. Entre 1.000 epilépticos podemos esperar un número de enfermos (nos referimos ahora a los epilépticos) de diez a quince veces mayor que en la población media.

Pero no se trata de esto sólo, sino que en esta descendencia de los epilépticos genuinos existen en gran cuantía otras anormalidades. La cifra de oligofrénicos alcanza entre ellos al 16 por 100; es decir, mayor todavía que la de los mismos epilépticos. La frecuencia de psicosis se cifra en un 3,7 por 100 (se trata especialmente de psicosis procesales esquizofrénicas o cíclicas) y el número de enfermedades neurológicas alcanza un 3 por 100. Muy interesante es averiguar el número de psicopatías existentes y, sobre todo, la naturaleza de las mismas. De esta cuestión nos ocuparemos más adelante; pero ahora dejemos consignado que entre los hijos de los epilépticos nos hallamos con un 8,4 por 100 de personalidades anormales. En este recuento morboso quedan por consignar los individuos con anomalías morfológicas y funcionales; tales como trastornos displásticos, cifoescoliosis, turricefalia, entre las morfológicas, y tartamudez, migraña, asma, enuresis, etc., entre las funcionales. Las primeras alcanzan un 13,5 por 100, y las segundas, un 8,2 por 100.

Estas cifras plantean un problema de un alto porte clínico, y es el siguiente: ¿el gen epiléptico se manifiesta sólo genotípicamente en forma de ataques epilépticos, o existen otras manifestaciones del mismo?; es decir, los llamados equivalentes epilépticos, ¿serían manifestaciones del mismo gen? Un gen que se manifiesta de varias maneras recibe el nombre de *polifénico*. Ejemplo de

este tipo de genes lo tenemos en la esclerosis tuberosa, en la cual probablemente un mismo gen, una vez determinará el adenoma sebáceo, otra vez los ataques epilépticos, otra vez los tumores retinianos. O, mejor dicho, la esclerosis tuberosa está determinada por un trastorno en el desarrollo que depende de un gen con esta capacidad variada de manifestación (*pleiotropia*). ¿Es éste el caso de la epilepsia?

La clínica de la epilepsia ha creado la designación de equivalentes epilépticos para los ataques abortivos o rudimentarios, vértigos, ausencias, estados crepusculares, a los cuales se han agregado después otra serie de trastornos cuya relación con la epilepsia conviene discriminar. El problema tiene una cierta importancia, puesto que, según los datos de MUSKENS, entre dos mil epilépticos, sólo un 10 por 100 presenta uniformidad en los ataques. En todos los demás, al gran ataque se agregan siempre, en el curso de la enfermedad, equivalentes diversos.

Con respecto a la *enuresis nocturna*, apenas contamos con datos estadísticos ciertos. Sería necesario averiguar la frecuencia con que aparece la enuresis en los niños de los epilépticos comparada con la que aparece en otros círculos familiares. Pero en estas determinaciones habría que excluir aquello que no es una auténtica enuresis nocturna, sino simplemente la pérdida de orina correspondiente a un ataque epiléptico abortivo, sobre todo a los que aparecen en los primeros tiempos de la enfermedad. La enuresis familiar parece estar más bien en relación con el *status dysraphicus* de BREMER, que con el círculo de la epilepsia genuina, y si algunas veces se ha observado su aparición familiar, es seguramente por esta causa.

Tampoco existen datos más concluyentes acerca de la *tartamudez*. SZONDI asegura haber hallado una gran frecuencia de casos de epilepsia y migraña en las familias de los tartamudos. Pero estos datos necesitan comprobación. Lo más probable es que la tartamudez, como la enuresis, tengan que ver con círculos constitucionales próximos al de la epilepsia; pero, en definitiva, distintos. En todo caso, habría que incluirlos más entre las constituciones ictafines de MAUZ que entre la enejética. Y, como en otra parte hemos dicho, las relaciones entre la constitución ictafín y la epilepsia, a pesar del trabajo de MAUZ, son muy problemáticas.

La mayoría de los autores se adhiere hoy a la opinión de WILDER, que separa totalmente la *narcolepsia* de la epilepsia. Ciertamente es que en algunas familias de narcolépticos se ha observado la presencia de algún caso de epilepsia (en total, hay publicados los casos de HILPER, ZADOR, GRUN, HOFF y STERNER). También hay publicado algún caso de coexistencia de ambas enfermedades. Pero habría que comprobar, antes de afirmar una relación genética entre las mismas, hasta qué punto se trata de puras coincidencias o en qué medida puede influir el círculo connubial en el sentido en que luego veremos al hablar de la oligofrenia. Los enfermos narcolépticos parecen pertenecer más bien, por lo que nuestra experiencia nos dice, al círculo de las constituciones disendocrinas de tipo hipofisario, que no tiene nada que ver con el enejético. Lo mismo habría que decir de la picnolepsia, cuando no se confunde con un ataque de pequeño mal.

La *epilepsia afectiva de Bratz* pertenece al grupo de las epilepsias funcio-

nales, y, a nuestro juicio, también está fuera del círculo enejético. GRUHLE llega a incluir todos los casos de epilepsia afectiva en el grupo de la histeria, lo cual, si resulta algo exagerado, sirve, al menos, para confirmar esta idea de la estricta separación entre la epilepsia genuina y la afectiva.

Antes hemos visto con cuánta frecuencia aparecen las *oligofrenias* en la descendencia de los epilépticos. A la vista de estos datos, DAVENPORT y WEEKS sostienen que la epilepsia y la oligofrenia florecen sobre el mismo fondo genético, lo cual es negado por RUDIN y la mayoría de los autores. Los hechos ocurren según el siguiente paradigma. Supongamos que en una población empezaran a contraer matrimonio las familias que padeciesen una paraplejia espástica con otras que sufrieran una sordera hereditaria. Al cabo de unas generaciones, nos encontraríamos, con extraordinaria frecuencia, individuos afectos por ambas enfermedades, y si entonces nosotros pensáramos en un único gen como determinante de las mismas, caeríamos en un grave error. Hay en estos casos *apetencia connubial* entre dos círculos morbosos, probablemente porque pertenecen con mucha frecuencia al mismo estrato social.

En la descendencia de los epilépticos genuinos se encuentra una elevada cifra de psicosis. Aparte de la coincidencia con las psicosis maníacodepresivas o epilépticas y de las posibles confusiones diagnósticas, parece resultar de todas maneras confirmado que las psicosis que aparecen más frecuentemente son las episódicas del tipo de los *estados crepusculares* de KEIST o parecidos. Es decir, psicosis constituídas fundamentalmente por trastornos de la conciencia, alucinaciones y amnesias de corta duración.

Muy interesante resulta el problema de las relaciones entre la *migraña* y la epilepsia. De la migraña se sabe que muchas veces aparece de una manera hereditaria (según MENDEL, en un 80 % de los casos; según HEYERDALL, en un 85 %, y según MOEBIUS, en un 90 %). Los tipos de herencia de esta enfermedad son muy discutidos. Hay quien piensa en una simple herencia dominante; otros, en una herencia ligada a sexo. Lo cierto es que en las familias de los epilépticos la migraña es muy frecuente, y en las familias de los migrañosos también lo es la epilepsia. Por otra parte, en la migraña se admite la presencia de un componente angioespástico, como en la epilepsia, y sus caracteres de periodicidad, aura y otros por el estilo aumentan hasta tal punto la semejanza, que LANGE ha dicho que la migraña es la epilepsia de la gente fina.

RICHTER llega a analogar de tal manera estas enfermedades, que sólo establece entre ambas una diferencia de localización. En el ataque epiléptico, la corteza motora sería la lesionada, y en el acceso de migraña, lo sería sólo aquel sector de la vía motora central que pasa a través de partes cerebrales más profundas (mesocéfalo y puente). Puestos a aceptar una relación entre la migraña y la epilepsia, más fácil sería explicarla mediante una *polialelia*. Esta consiste en la mutación de un gen de una manera progresiva y en un sentido determinado. Así, el gen normal *A* mutaría en el  $a_1$ ,  $a_2$ ,  $a_3$ . Podría pensarse en este caso que el mismo trastorno metabólico que, según M. Quarrie, produce el ataque epiléptico, originaría el acceso migrañoso cuando se presentase con menor intensidad. Las mismas relaciones guardarían con este complejo algunos accesos de *vértigo de Menière*, e incluso algunos *accesos asmáticos* o de *seccesus urinae*. Según, pues, la valencia cuantitativa del gen, ten-

dríamos un ataque migrañoso o un ataque epiléptico. Además, las formas más leves serían dominantes (migraña) y las formas más graves (epilepsia) serían recesivas. Dentro de la epilepsia también nos encontraríamos con una gradación de la potencia del gen en el mismo sentido de la múltiple alelia. CONRAD ha demostrado, por ejemplo, que en un gran conjunto de epilépticos, los más graves engendran más anormales, y los casos menos graves y sintomáticos tienen una descendencia más sana. Las cifras oscilan entre el 6 y el 1,6 %.

Pero, por seductora que parezca toda esta teoría, no hay que dejarse arrastrar por ella. El viejo TROUSSEAU decía que la migraña era, desde el punto de vista constitucional, la hermana de la gota, y HAHNART ha demostrado recientemente sus relaciones con el círculo genético de la alergia. Así, correríamos el grave peligro de ampliar indefinidamente la pleiotropía de los genes. Por el contrario, para poder afirmar de una manera más segura las relaciones de la migraña con la epilepsia, se necesitaría: a) estudiar la presencia de migrañosos en la epilepsia genuina y en la sintomática, y b) precisar con rigor de qué forma de migraña se trata y si a su vez ella es hereditaria. Resulta más que probable, y los trabajos de PASKIND tienden a demostrarlo, que la migraña sea más frecuente en el círculo hereditario de la epilepsia que entre los normales; *pero no más frecuente que en otras enfermedades nerviosas, sino al contrario, más rara*. Según esto, la migraña sería, a lo sumo, un signo de constitución neuropática, en el sentido de CURTIUS.

Como criterio práctico, desde el punto de vista clínico podríamos aceptar el siguiente: si en caso dudoso de epilepsia genuina aparecen en su estirpe varios casos de *migraña hereditaria* y eventualmente algunos otros signos análogos, todo ello aumentaría las probabilidades de que se tratase de una epilepsia genuina.

No están más claras las relaciones de la epilepsia con la *zurdera*. La razón estriba, sobre todo, en la inmensa y poco rigurosa bibliografía existente sobre la segunda. Los viejos trabajos de LOMBROSO y los posteriores de STEINER y STIER afirmaban que la zurdera es muy frecuente en la familia de los epilépticos. Pero a estas horas no se sabe con seguridad si la zurdera es o no hereditaria, y, por consiguiente, de su esporádica presencia no puede deducirse ningún argumento en favor de que la epilepsia de que se trate sea genuina.

*El sonambulismo, el noctambulismo, las crisis de pavor nocturno* y otras afecciones análogas pertenecen más bien al círculo de las constituciones psicopáticas que al de la epilepsia. Alguna vez puede ser que se tomen como fenómenos de esta naturaleza ataques epilépticos larvados o ausencias epilépticas, y lo que importa es hacer un buen diagnóstico diferencial desde el punto de vista clínico.

Quédanos el punto más importante. ¿Qué valor tiene para el diagnóstico de una epilepsia genuina la presencia de varias psicopatías en la estirpe del enfermo? ¿Existe realmente una *psicopatía epileptoide*?

En las páginas anteriores nos hemos ocupado especialmente del carácter del enfermo epiléptico. Pero tiene un gran interés desde el punto de vista teórico y del práctico el averiguar si existe un tipo especial de psicopatía que se presente en las estirpes de los epilépticos sin ir acompañada en cada caso especial de ataques. Sobre esto andan las opiniones bastante divididas. La lite-

ratura de hace algunos años nos trae la imagen del psicópata explosivo como característica fundamental de las familias de los epilépticos. Como acabamos de ver, según MAUZ y STAUDER, en ellas se encuentran con una enorme frecuencia tipos enejéticos. Pero tanto en los trabajos de MAUZ como en los de STAUDER falta la comprobación estadística. En el material de CONRAD, que es muy numeroso, resulta que entre los hijos de los epilépticos se encuentra un notable número de asociales y de sujetos con cierto primitivismo psíquico que les conduce a la ejecución de delitos contra las costumbres y contra las personas. El número de criminales que se encuentran en las estirpes de los epilépticos genuinos (21,9 por 100) cuadruplica el de la frecuencia de criminales en la población normal (5 por 100 para hombres, según STUMPFL). En las estirpes de los epilépticos sintomáticos la diferencia es menor (8,5 por 100). Si se estudian las familias epilépticas desde el punto de vista social y profesional, se encuentra un gran descenso de clases y un gran aumento en la cifra de suicidios. En cambio, no encuentra CONRAD puntos de apoyo para sostener que exista una mayor frecuencia de tipos enejéticos. STAUDER objeta a CONRAD que sus datos estadísticos se hallan obtenidos sobre una insuficiente base caracterológica, puesto que CONRAD no ha hecho un estudio directo de la personalidad de cada uno de los descendientes de los epilépticos. En un cuidadoso y reciente estudio de TROEGLER se demuestra que los tipos enejéticos existen en la descendencia de la epilepsia genuina y que faltan los caracteres explosivos y psicópatas. Tal como se halla planteada la cuestión, se necesita esperar un mayor acúmulo de material para poder decidirla.

Como resumen de lo dicho en anteriores páginas, para el diagnóstico genético de una epilepsia genuina podemos atenernos a los siguientes puntos:

*La presencia de otra epilepsia genuina en la estirpe es un dato de una extrema importancia y casi decisivo. La falta de otra epilepsia en la estirpe no excluye el diagnóstico de la epilepsia genuina.* De todas maneras, en este segundo caso es prudente contar con que la enfermedad debe llevar, por lo menos, unos tres años de duración (POHLISCH).

*Si el caso primario, es decir, el caso a diagnosticar es atípico (ausencias, ataques epilépticos que llevan muchos años sin presentarse, epilepsia tardía), entonces un caso secundario típico en la estirpe puede decidir el diagnóstico.* Si el caso secundario es a su vez atípico, entonces el criterio ha de ser más riguroso y depende del síntoma de que se trate. Un estado crepuscular, por ejemplo, autóctono, tendrá un gran valor, y, en cambio, no lo tendrán unas convulsiones presentadas en la edad infantil y que no reparecen después.

*El tipo enejético habla en favor de la epilepsia genuina. La presencia en la estirpe de numerosos casos de oligofrenia y de psicopatía hace muy posible también que la epilepsia sea genuina.*

BOVET, "Die Ganzheit der Person in der ärztlichen Praxis". Rascher Vg. Zürich und Leipzig, 1941.—BUMKE, "Lehrbuch des Geisteskrankheiten". Bergman. Berlin, 1936.—CARUS, "Symbolik der menschlichen Gestalt". 4. Aufl. Vg. Rohmoser. Radebeul. Dresden, 1938.—CONRAD, en el "Handbuch der Erbbiologie des Menschen". Bd. V. II Teil. Springer, 1939.—ID., en el "Handbuch der Erbkrankheiten". Bd. 3. Vg. Thieme. Leipzig, 1940.—KRETSCHMER, "Körperbau und Charakter", 11 y 12 edición Springer. Berlin, 1936.—KRETSCHMER y ENKE, Die Persönlichkeit der Athletiker. Thieme Vg. 1936.—LÓPEZ IBOR, "Sobre el diagnóstico diferencial entre la epilepsia genuina y sintomática". Medicina. Diciembre, 1940.—ID., "Diagnóstico de la epilepsia genuina". Colección de monografías médicas. Barcelona, 1941.—ID., "Epilepsia genuina y lóbulo temporal". Acta Española de Neurología y Psiquiatría. Número 2, 1941.—MAUZ, "Die Veranlagung zu Krampfanfällen". Vg. Thieme, 1937.—POLISCH, en el "Handbuch der Erbkrankheiten". Bd. Vg. Thieme. Leipzig, 1940.—STAUDER, "Konstitution und Wesensänderung des Epileptiker". Vg. Thieme, 1938.



