



ARTÍCULO ESPECIAL

Signos, síndromes y enfermedades con nombre propio

Blas Gil Extremera



Departamento de Medicina, Universidad de Granada, Granada, España

Recibido el 16 de febrero de 2017; aceptado el 14 de marzo de 2017

Disponible en Internet el 28 de abril de 2017

PALABRAS CLAVE

Signo;
Síndrome;
Enfermedad;
Autores;
Nombre propio

Resumen Se revisan los signos, síndromes y enfermedades con nombre propio más comunes en la medicina interna. Hasta la aparición a mediados del siglo xx de métodos diagnósticos de imagen y no invasivos, la anamnesis y los hallazgos del examen físico del paciente (inspección, palpación, percusión y auscultación) eran la herramienta principal para llegar al diagnóstico de numerosas enfermedades. Por tanto, el incuestionable valor de las nuevas técnicas diagnósticas no puede hacer olvidar el relevante papel del examen clínico. De esta manera, los «descubridores» —Homan, Cushing, Fanconi, entre otros— de ciertos signos clínicos, síndromes o entidades morbosas siguen en la actualidad conservando su predicamento. El talento y el «ojo clínico» permitieron a galenos talentosos reconocer enfermedades ocultas que, de otra forma, se habrían mantenido ignoradas durante largo tiempo.

© 2017 Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

KEYWORDS

Sign;
Syndrome;
Disease;
Authors;
Proper name

Signs, syndromes and diseases with their own names

Abstract A review is presented of the most common signs, syndromes and diseases bearing the name of their discoverers. Until imaging and non-invasive diagnostic procedures appeared by the second half of the 20th century, diagnosis was mainly established by anamnesis and physical examination of the patients by inspection, palpation, percussion, and auscultation. However, the unquestionable value of these findings should not relegate the clinical examination. Therefore, many signs of syndromes and disease have taken the name of their discoverers: Homan, Cushing, Fanconi, among others, are still current and useful despite the innovative diagnostic tools.

© 2017 Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Correo electrónico: blasgil@ugr.es

<https://doi.org/10.1016/j.edumed.2017.03.020>

1575-1813/© 2017 Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

En el devenir de la historia el progreso de la medicina ha sido constante. En la primera mitad del siglo xx se produjeron avances extraordinarios en el diagnóstico, particularmente, la incorporación de las primeras pruebas de imagen que permitieron reconocer enfermedades que *sensu stricto* dependían de los datos del examen físico general (inspección, palpación, percusión y auscultación), junto a la perspicacia y «ojo clínico» del explorador. El reconocimiento de epifenómenos de la enfermedad se debía a la cuidadosa observación del explorador clínico que ha dado su nombre a distintos procesos.

La pérdida de la salud deriva de la alteración o desviación del estado fisiológico de nuestro organismo manifestada por síntomas, signos o por la modificación de ciertos parámetros biológicos. El avance de la ciencia ha permitido, pues, que algunos *signos, síndromes y enfermedades* se conozcan por el nombre del «autor». Para poner de manifiesto esta aportación a la medicina, se ofrece a continuación una serie de entidades morbosas a cuyos artífices el paso del tiempo ha otorgado carta de naturaleza: Addison, Wilson, Osler o Cushing, entre otros. El listado, en orden alfabético, incluye signos clínicos, síndromes y enfermedades que oscilan desde la esfera digestiva hasta los trastornos hematológicos, neurológicos, neumológicos o de otra índole. El texto posee cierto carácter formativo o pedagógico: dar inmediata y concisa información al lector de los distintos «autores» y del descubrimiento que aportaron a la medicina clínica.

Signos

El estudio clínico, elemento ineludible de toda actuación médica lo integran: la *anamnesis*, datos personales del paciente, profesión, actividad física y tipo de vida, motivo de consulta, procesos previos, traumatismos, enfermedades hereditarias, antecedentes familiares, hábitos alimenticios, situación laboral y familiar, tabaco, alcohol, consumo de drogas, episodios o antecedentes de diátesis alérgica; examen físico general, valoración de las pruebas complementarias para concluir en el diagnóstico directo y diferencial, complicaciones, secuelas, pronóstico y medidas terapéuticas. Los *signos* que, a diferencia de los síntomas o manifestaciones subjetivas, son hallazgos objetivos, evidentes y tangibles en el examen físico del paciente. Las manifestaciones semiológicas fielmente recogidas pueden convertirse en muchos casos en la «llave» del diagnóstico. Un caso paradigmático fue el episodio de «cefalea en racimos» que sufrió el legendario cineasta Frank Capra (1897-1991), director del inolvidable film *¡Qué bello es vivir!*, durante el rodaje de su última producción: *Un gánster para un milagro*. El testimonio está recogido en su autobiografía: *El nombre delante del título*. Escribía Capra: «En Nochebuena... estábamos celebrando el nacimiento de 1961 en el comedor del hotel La Quinta (Nueva York) cuando bruscamente... un enorme pájaro fantasmal clavó 3 uñas de su furiosa garra en lo más profundo de mi cabeza y rostro e intentó elevarme. Sin advertencia previa, sin ningún síntoma preliminar... Un horrible dolor lacerante en el ojo derecho... Me aferré la cabeza, me alejé tambaleante y me escondí entre los setos de adelfas y allí en la oscuridad, gemí, jadeé, y me sequé

las lágrimas que me brotaban del ojo derecho... una agónica hora más tarde las garras me soltaron, el paroxismo cesó tan bruscamente como me había convulsionado». Otro relato clínico no superado corresponde a las crisis agudas de gota o podagra que Thomas Sydenham (1624-1689) estuvo sufriendo desde que tenía 30 años. El rigor y la fidelidad «plástica» respecto a las características del ataque fueron de tal viveza y realismo que todo médico las debiera conocer. Respecto a la enfermedad gotosa, Sydenham afirmaba: «Creo que se debe a la apepsia, es decir, a una debilitación de la cocción, tanto en las partes sólidas del cuerpo como en el conjunto de los humores». En la persona de Sydenham se daba la «simbiosis» del extraordinario médico y el enfermo. La historia clínica, pues, es el elemento insustituible del diagnóstico; gracias a la anamnesis se establece el puente o enlace entre el facultativo y el paciente. Una vez analizados los datos clínicos —historia y examen general—, se puede establecer el diagnóstico de sospecha, el diagnóstico directo y el diferencial, respectivamente.

En cuanto a los signos, síndromes y enfermedades según el nombre de sus descubridores, el catálogo es muy extenso; por ello, se exponen algunos, los más conocidos o característicos. Estos son en orden alfabético.

Argill-Robertson (ausencia del reflejo pupilar a la luz y funcional a la acomodación: tabes, parálisis progresiva), *Auenbrugger* (descenso del lóbulo izquierdo hepático en los derrames pericárdicos), *Babinski* (flexión dorsal o extensión lenta del dedo gordo al estimular de atrás adelante la piel del borde externo del pie), *Battle* (equimosis en el área perimastoidea tras traumatismo craneoencefálico), *Bell* (al cerrar los párpados, el del lado paralizado no lo hace por completo y se observa como el globo ocular se dirige hacia arriba y adentro, y la córnea desaparece debajo del párpado superior), *Blumberg* (dolor abdominal intenso producido en la exploración física al retirar bruscamente la mano que presionaba la zona. Es indicativo de irritación peritoneal localizada), *Bruzinski* (flexión de las extremidades inferiores al flexionar el cuello, indicativo de irritación meníngea), *Chvostek* (contracción espasmódica e involuntaria de los músculos que desplazan lateralmente la comisura bucal), *Courvoisier* (palpación de la vesícula distendida por obstrucción completa del colédoco), *Cullen* (equimosis periumbilical que aparece, de forma excepcional, en la pancreatitis necrótica hemorrágica), *Gowers* (desde la posición de sentado, el paciente apoya las manos en las rodillas y empuja el tronco hacia arriba), *Homan* (dolor en la pierna al provocar la flexión dorsal del pie en caso de trombosis venosa profunda), *Hutchinson* (queratitis intersticial con opacidad corneal), *Kernig* (imposibilidad de extender las extremidades inferiores cuando los muslos se flexionan sobre las caderas), *Kussmaul* (disminución de la altura del pulso venoso con la inspiración), *Lasègue* (dolor intenso tras la flexión pasiva de la cadera con la rodilla en extensión y el paciente en decúbito supino. Es típico de la neuralgia ciática), *Lhermitte* (sensación de descarga eléctrica producida al flexionar el cuello, que se irradia por la espalda hasta las extremidades inferiores), *Murphy* (dolor a la palpación profunda en el hipocondrio derecho cuando inspira profundamente el paciente, característico de la colecistitis aguda), *Negro* (rueda dentada en lesión extrapiramidal), *Romaña* (edema palpebral presente en la enfermedad de Chagas), *Romberg* (pérdida del equilibrio con oscilaciones

del tronco y eventual caída cuando el paciente intenta sostenerse con los pies juntos y los ojos cerrados), *Tinel* (sensación de hormigueo, pinchazos o descarga eléctrica en el área de distribución cutánea de un nervio periférico seccionado, atrapado o comprimido), *Trousseau* (espasmo doloroso del carpo), *Winterbotton* (linfadenitis cervical en la tripanosomiasis africana), *Valleix* (puntos donde los nervios son accesibles a la compresión; trigémino), *Westphal* (abolición del reflejo rotuliano).

Síndromes

El término síndrome incluye el conjunto de síntomas y signos que, por sus características e identidad, permite una visión holística o global: síndrome febril, cardíaco, digestivo, etc.; también el síndrome se define como un «conjunto de síntomas y signos que existen a un tiempo y definen un estado morboso determinado». En estas páginas se presenta una miscelánea, no exhaustiva, de aquellas entidades conocidas por el nombre de quien las narró o registró por primera vez.

Alport (trastorno hereditario con hipoacusia y disminución de la visión), *Banti* (esplenomegalia congestiva, pancitopenia, hipertensión portal y hemorragia digestiva), *Bartter* (hipopotasemia, alcalosis metabólica y presión arterial normal), *Bernard-Horner* (lesión de los nervios simpáticos caracterizada por miosis, ptosis palpebral, enoftalmos y anhidrosis), *Bloom* (trastorno cromosómico autosómico recesivo caracterizado por alta frecuencia de roturas y reordenamientos de los cromosomas), *Boerhaave* (perforación esofágica espontánea o rotura postemética del esófago, generalmente causada por vómitos de repetición), *Bouveret* (obstrucción del estómago o el duodeno por cálculo biliar de gran tamaño), *Brown-Séquard* (lesión hemilateral de la médula torácica), *Brugada* (cardiopatía genética y no estructural debida a la alteración primaria de los canales iónicos del miocardio), *Budd-Chiari* (trombosis de las venas suprahepáticas por coágulos que obstruyen, parcial o completamente, las grandes venas que drenan al hígado), *Churg-Strauss* (vasculitis con afectación predominante del aparato respiratorio, asma, eosinofilia periférica, granulomas e infiltración tisular por eosinófilos), *Cogan* (queratitis intersticial no luética y síntomas audiovestibulares), *Conn* (hiperaldosteronismo primario y adenoma de las cápsulas suprarrenales), *Cronkhite-Canada* (poliposis no adenomatosa adquirida y alteraciones ectodérmicas), *Cushing* (hipercorticismismo con adiposis facial, cervical y troncular, hirsutismo, estrías cutáneas, distrofia sexual, hipertensión y policitemia), *Dressler* (pericarditis postinfarto), *Dubin-Johnson* (hepatopatía hereditaria autosómica recesiva), *Eaton-Lambert* (manifestaciones miasténiformes asociadas a cáncer de pulmón), *Ehlers-Danlos* (trastornos hereditarios con lesión del tejido conectivo), *Gaisböck* (policitemia y trombocitosis sin esplenomegalia), *Garnerd* (múltiples pólipos adenomatosos en colon y recto), *Garland* (forma excepcional de neuropatía diabética), *Goodpasture* (neumonía hemorrágica, glomerulonefritis y muerte por uremia), *Gordon* (hipertensión arterial, acidosis hiperclorémica e hipopotasemia), *Guillain-Barré* (enfermedad neurológica de origen autoinmune con debilidad muscular generalizada), *Hoffman* (hipotiroidismo, miopatía e hipertrofia muscular), *Jacobsen* (bronquiectasias, rinosinusitis y *situs inversus*),

Kallmann (hipogonadismo hipogonadotrópico familiar), *Kartagener* (*situs inversus*, rinitis y sinusitis crónica), *Klinefelter* (anomalía cromosómica de 2 cromosomas X: 47 XXY), *Klippel-Feil* (fusión congénita de 2 de las 7 vértebras cervicales), *Laurence* (lipodistrofia generalizada adquirida), *Leriche* (oclusión aortoiliaca), *Lesch-Nyhan* (déficit de hipoxantina-guanina-fosforribosil-transferasa: NG-PRT), *Liddle* (pseudoadosteronismo con grave hipertensión precoz), *Löffler* (eosinofilia pulmonar aguda), *Louis-Barr* (ataxia-telangiectasia), *Mallory-Weiss* (laceraciones de la membrana mucosa esfágica, por vómitos repetidos), *Marfan* (defecto del metabolismo de los mucopolisacáridos: estatura elevada, delgadez, aracnodactilia, cifoescoliosis, hipotonía muscular e inteligencia conservada), *McLeod* (afectación multisistémica con neuroacantocitosis ligada al cromosoma X), *Melkersson-Rosenthal* (triada de edema orofacial recidivante, parálisis facial recurrente y lengua escrotal), *Millard-Gubler* (parálisis facial del mismo lado de la lesión y hemiplejía del lado opuesto), *Mirizzi* (complicación benigna de la vesícula y vías biliares), *Ogilvie* (pseudoostrucción colónica aguda), *Paterson-Kelly* (triada de disfagia, anemia ferropénica y membranas esofágicas), *Peutz-Jeghers* (poliposis en el tracto digestivo), *Plummer-Vinson* (glositis grave y anemia ferropénica), *Prader-Willi* (deleción del cromosoma 15), *Rendu-Osler* (telangiectasia hemorrágica familiar), *Schwartz-Barter* (secreción inadecuada de ADH), *Sézary* (linfoma no hodgkiniano que afecta principalmente la piel), *Shy-Drager* (hipotensión ortostática neurológica por alteración del sistema nervioso autónomo), *Sjögren* (hipertrofia de las glándulas salivales y lacrimales), *Stevens-Johnson* (eritema multiforme), *Verner-Morrison* (tumor pancreático con producción de péptido intestinal vasoactivo), *Von-Hippel-Landau* (neoplasias múltiples y carcinoma renal de células claras), *Wallemborg* (infarto bulbar lateral), *Waterhouse-Friderichsen* (meningococemia fulminante), *Weber-Christian* (paniculitis nodular febril recidivante), *Wermer* (neoplasia endocrina múltiple de tipo 1), *Wernicke-Korsakoff* (amnesia en el alcoholismo crónico), *Wiskott-Aldrich* (infecciones recurrentes, eccema, y trombocitopenia), *Wolf-Parkinson White* (síndrome de preexcitación), *Wolfram* (diabetes mellitus, atrofia óptica y pérdida de visión), *Wunderlich* (hemorragia renal por angiomiolipoma), *Zieve* (alcoholismo, anemia hemolítica e hiperlipoproteinemia), *Zollinger-Ellison* (tumores endocrinos múltiples de base hereditaria familiar).

Enfermedades

La enfermedad se conoce como pérdida de la salud, entendida esta como el estado normal de las funciones orgánicas y psíquicas, que la Organización Mundial de la Salud (OMS) define como «el estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solo la ausencia de enfermedad o invalidez».

Estas son algunas de las entidades patológicas conocidas por el nombre propio:

Enfermedad de *Abrami* (ictericia hemolítica), *Abt-Letterer-Siwe* (reticulosis histiocitaria infantil), *Acosta* (mal de las montañas), *Addison* (hipofunción suprarrenal), *Albers-Schönberg* (osteosclerosis), *Alexander* (leucodistrofia), *Almeida* (paracoccidiosis), *Alport* (nefropatía hereditaria y sordera), *Alzheimer* (demencia), *Andersen*

(glucogenosis de tipo IV), *Andrade* (polineuropatía amiotrófica crónica), *Aran-Duchène* (atrofia muscular progresiva), *Ayerza* (eritemia con cianosis crónica), *Baastrop* (artrosis interespinosa), *Bamle* (pleurodinia diafragmática epidérmica), *Banti* (esplenomegalia primaria con anemia y cirrosis hepática), *Barlow* (prolapso mitral), *Basedow* (bocio exoftálmico), *Beauvais* (reumatismo articular crónico), *Behçet Bell* (neuralgia del facial), *Bence-Jones* (mieloma múltiple), *Berger* (glomerulonefritis mesangial por depósito de Ig A), *Bernhardt* (mialgia parestésica), *Besnier-Böeck-Schaumann* (sarcoidosis), *Bechterew* (espondiloartritis anquilopoyética), *Biermer* (anemia perniciosa), *Binswanger* (demencia senil arteriosclerótica), *Blumenthal* (eritroleucemia), *Bornholm* (mialgia epidémica por virus Cocksackie), *Bourneville* (esclerosis tuberosa del cerebro), *Bouveret* (taquicardia paroxística), *Brails-Morquio* (osteodistrofia distrófica hereditaria), *Bright* (nefritis), *Brown-Séquard* (lesión hemilateral de la médula), *Buerger* (tromboangitis obliterante), *Casal* (pelagra), *Castelman* (linfoma benigno gigante), *Castellani* (bronquitis hemorrágica espiroquetósica), *Cavarié* (parálisis periódica familiar), *Corvisart* (tetania), *Chagas* (tripanosomiasis americana), *Charcot* (reumatismo articular crónico progresivo), *Charcot-Marie-Tooth* (polineuropatía sensitivomotora), *Chilaiditi* (interposición hepatodiafragmática del colon), *Christmas* (hemofilia de tipo B), *Creutzfeldt-Jakob* (enfermedad por virus lentos), *Crohn* (ileítis regional), *Da Acosta* (mal de las montañas), *De Quervain-Crile* (tiroiditis subaguda), *Dejerine-Sottas* (polineuropatía sensitivomotora hereditaria), *Di Guglielmo* (eritromielosis aguda), *Duchène* (distrofia muscular progresiva), *Dupuytren* (retracción de la aponeurosis palmar), *Fanconi* (enfermedad fibroquística del páncreas), *Fiedler* (miocarditis intersticial idiopática), *Forbes* (glucogenosis de tipo III), *Franklin* (enfermedad de las cadenas pesadas), *Friedreich* (ataxia), *Gaucher* (lipoidosis autosómica recesiva), *Glanzmann* (tromboastenia), *Hamman-Rich* (fibrosis pulmonar intersticial), *Hashimoto* (estrumitis linfomatosa), *Hodgkin* (linfoproliferación maligna), *Heberden* (angina de pecho), *Huntington* (corea hereditaria), *Kähler* (mieloma múltiple), *Kawasaki* (arteritis necrosante difusa), *Kimmelstiel-Wilson* (nefroesclerosis intercapilar), *Korsakov* (alteración de la memoria), *Kussmaul* (periarteritis nodosa), *Laënnec* (cirrosis hepática alcohólica), *Landry* (parálisis

ascendente aguda), *Libman-Sachs* (endocarditis), *Madlung* (lipomatosis simétrica benigna), *McArdle* (glucogenosis autosómica recesiva), *Marchiafava-Bignani* (encefalopatía alcohólica), *Minkowski-Chauffard* (esferocitosis hereditaria), *Monge* (hiperglobulia de las grandes altitudes), *Paget* (enfermedad ósea generalizada), *Parkinson* (parálisis agitante), *Pel-Ebstein* (linfadenoma con accesos periódicos febriles), *Pfeiffer* (mononucleosis infecciosa), *Plummer* (bocio nodular tóxico), *Pompe* (glucogenosis generalizada de tipo II), *Recklinghausen* (osteítis fibrosa osteoplástica), *Rendu-Osler-Weber* (angiomatosis hemorrágica), *Rivalta* (actinomicosis), *Schönlein-Henoch* (púrpura reumática), *Simmonds* (caquexia hipofisaria), *Steinert* (distrofia mio-tónica), *Stokes* (bocio exoftálmico), *Sydenham* (corea esencial), *Takayasu* (enfermedad sin pulso), *Thomsen* (miotonia congénita), *Trousseau* (eritema nudoso), *Vaquez-Osler* (policitemia vera), *Von Recklinghausen* (neurofibromatosis), *Waldenström* (hiperglobulinemia con púrpura), *Von Economo* (encefalitis epidémica o letárgica), *Weil* (leptopirosis icterohemorrágica), *Werlhoff* (púrpura trombocitopénica idiopática), *Whipple* (enfermedad inflamatoria intestinal), *Wilson* (degeneración hepatolenticular).

Conflicto de intereses

El autor declara no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía recomendada

- De Castro S. Manual de patología general. Elsevier: Barcelona; 2013.
- Diccionario terminológico de ciencias médicas. 13a edición. Masson: S.A. Barcelona; 1992.
- Diccionario de términos médicos. Real Academia Nacional de Medicina. Editorial médica Panamericana. Madrid, 2011.
- Farreras|Rozman. Medicina Interna. XVIII edición, volumen I y II, Elsevier: Barcelona; 2016.
- Gil Extremera B. La medicina pasado y presente. Editorial Alhulía: Granada; 2009.
- Harrison's Principles of Internal Medicine, 19th edition, 2 vols, McGraw Hill: New York; 2005.
- Marañón G. Manual de diagnóstico etiológico. Duodécima edición. Espasa-Calpe: S.A. Madrid; 1974.
- Noguer-Balcells. Exploración clínica práctica, 28ª edición, Masson: Barcelona; 2016.