

# Enfermedad de Aran-Duchenne – Aran–Duchenne disease

Authored by  
**memjavad**

October 29, 2025

## RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *Enfermedad de Aran-Duchenne – Aran–Duchenne disease*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=2020>

## Enfermedad de Aran-Duchenne

**Primary Disciplinary Field(s):** Neurología; Historia de la Medicina; Patología Muscular

### 1. Definición Central

La enfermedad de Aran-Duchenne es un término histórico y epónimo utilizado en la neurología del siglo XIX para describir una forma de atrofia muscular progresiva crónica que afectaba primariamente a los músculos distales de las extremidades. Esta condición, también conocida históricamente como atrofia muscular espinal progresiva, se caracteriza patológicamente por la degeneración selectiva de las [neuronas motoras inferiores](#) (NMI) ubicadas en el asta anterior de la médula espinal, sin implicación significativa inicial o predominante de las neuronas motoras superiores (NMS) o los tractos corticoespinales. Su relevancia radica en haber sido uno de los primeros síndromes neurológicos crónicos en ser meticulosamente documentados y correlacionados con la anatomía patológica específica, marcando un hito en el estudio de las enfermedades neuromusculares.

Si bien el nombre de Aran-Duchenne ya no se utiliza en la nomenclatura clínica moderna, el síndrome que describía se cataloga hoy en día dentro del espectro de las [Enfermedades de la Neurona Motora](#) (ENM), correspondiendo específicamente a la variante clínica denominada **Atrofia Muscular Progresiva** (AMP). La AMP se distingue de la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) clásica por la ausencia de signos de disfunción de la NMS (como espasticidad, hiperreflexia o signo de Babinski), aunque existe un debate continuo sobre si la AMP es una entidad patológica separada o simplemente una etapa temprana o una variante fenotípica de la ELA.

El entendimiento de esta enfermedad ha evolucionado drásticamente. Inicialmente, se consideraba una afección puramente muscular; sin embargo, las observaciones posteriores establecieron firmemente su origen neurogénico. La afectación de las neuronas motoras inferiores conduce a la denervación de las fibras musculares, resultando en la atrofia (pérdida de masa) y la debilidad progresiva de la musculatura esquelética. Esta progresión, típicamente lenta y asimétrica, define la severidad y el pronóstico de los pacientes que históricamente hubiesen recibido este diagnóstico.

### 2. Etimología y Desarrollo Histórico

El epónimo rinde homenaje a dos figuras clave de la neurología francesa del siglo XIX: **François-Amilcar Aran** (1817-1861) y **Guillaume-Benjamin-Amand Duchenne de Boulogne** (1806-1875). La primera descripción sistemática de la atrofia muscular progresiva fue publicada por Aran en 1850. Aran detalló una serie de casos clínicos en su artículo "Recherches sur une maladie non encore décrite du système musculaire (Atrophie musculaire progressive)",

observando que la enfermedad comenzaba frecuentemente en los músculos de la mano y el antebrazo y se extendía gradualmente de forma ascendente.

Poco después de las publicaciones de Aran, Duchenne de Boulogne, a menudo considerado el padre de la electrofisiología y la neurología francesa moderna, aportó una descripción más exhaustiva y realizó importantes contribuciones al entendimiento de la patología. Duchenne no solo confirmó las observaciones de Aran, sino que también utilizó la estimulación eléctrica para evaluar la excitabilidad de los músculos afectados, demostrando que la atrofia no era primaria del músculo, sino secundaria a una enfermedad del sistema nervioso, un concepto revolucionario para la época.

A pesar de que las descripciones iniciales no siempre distinguieron claramente entre las formas puramente espinales (hoy AMP) y las formas que incluían afectación cortical (hoy ELA), la consolidación del término "enfermedad de Aran-Duchenne" sirvió para diferenciar estas atrofas de otras miopatías primarias. Fue Jean-Martin Charcot quien, en la década de 1870, integró estas observaciones dentro de una clasificación más amplia, definiendo la **Esclerosis Lateral Amiotrófica** (ELA) como la forma que incluía la degeneración de ambos sistemas, superior e inferior, relegando el término Aran-Duchenne a la variante puramente de neurona motora inferior.

### 3. Fisiopatología y Anatomía Patológica

La base patológica de la enfermedad de Aran-Duchenne (AMP) es la pérdida neuronal selectiva. El proceso destructivo se focaliza en los cuerpos celulares de las neuronas motoras alfa y gamma localizadas en las astas anteriores de la médula espinal. Esta degeneración provoca una interrupción en la comunicación nerviosa con los músculos esqueléticos, resultando en la denervación. La denervación crónica es la causa directa de la atrofia muscular neurogénica y la debilidad progresiva que caracterizan el cuadro clínico.

A nivel microscópico, la médula espinal de los pacientes muestra una marcada disminución en el número de neuronas motoras en las láminas IX de Rexed. Las neuronas supervivientes a menudo presentan inclusiones citoplasmáticas o cambios degenerativos. Es crucial que, en la forma pura que originalmente se buscaba describir con este epónimo, los hallazgos patológicos no demuestren la degeneración significativa de los tractos corticoespinales laterales (vías de la NMS), lo que clínicamente se traduciría en la ausencia de signos piramidales.

El proceso etiológico subyacente a esta degeneración es complejo y no completamente dilucidado, pero se comparte con otras ENM. Las hipótesis actuales apuntan a una combinación de factores genéticos (mutaciones en genes como *SOD1*, *C9orf72*, aunque menos frecuentes que en ELA clásica), excitotoxicidad mediada por glutamato, disfunción mitocondrial, estrés oxidativo y agregación proteica anormal. La investigación contemporánea se centra en entender por qué la patología de la NMS se evita o se retrasa en la variante AMP, lo que podría ofrecer claves para el

desarrollo de terapias más específicas.

#### 4. Presentación Clínica y Características Clave

**Inicio Insidioso y Distal:** La enfermedad típicamente comienza de manera sutil e insidiosa, a menudo manifestándose primero en los músculos pequeños de las manos (músculos interóseos, eminencia tenar e hipotenar), causando dificultad con tareas finas como escribir, abotonarse o girar llaves.

**Atrofia Muscular:** Es una característica cardinal. La pérdida de masa muscular es visible y palpable, progresando desde la musculatura distal de las extremidades superiores hacia los hombros y luego, eventualmente, a las extremidades inferiores y el tronco.

**Debilidad Progresiva:** La debilidad sigue el patrón de atrofia. A diferencia de la ELA, la debilidad es típicamente flácida y se acompaña de hipotonía debido a la afectación exclusiva de la NMI.

**Fasciculaciones:** Son contracciones involuntarias y finas de los haces musculares, visibles bajo la piel, que resultan de la irritación o inestabilidad de las neuronas motoras moribundas. Son un signo clásico de la afectación de la NMI.

**Arreflexia o Hiporreflexia:** Los reflejos tendinosos profundos suelen estar disminuidos o ausentes, reflejando la interrupción del arco reflejo por la degeneración de la NMI.

#### 5. Diagnóstico Diferencial y Clasificación Moderna

El principal desafío diagnóstico, tanto históricamente como en la actualidad (al clasificar la AMP), es diferenciar la enfermedad de Aran-Duchenne de otras condiciones que causan debilidad y atrofia. La distinción más crítica es con la ELA, ya que el pronóstico y el manejo pueden variar. La ELA implica signos de NMS (espasticidad, reflejos exaltados) que están ausentes en la AMP pura. La detección de signos de NMS en cualquier momento del curso clínico obliga a reclasificar el cuadro como ELA.

Otros diagnósticos diferenciales importantes incluyen la [Atrofia Muscular Espinal](#) (AME), que es generalmente una enfermedad de inicio infantil y de base genética conocida, aunque algunas formas adultas (AME tipo 4) pueden imitar la AMP. También deben considerarse neuropatías motoras multifocales (como la neuropatía motora multifocal con bloqueo de la conducción, NMMC), que son inmunomediadas y potencialmente tratables, y otras miopatías inflamatorias o hereditarias.

Actualmente, el diagnóstico se basa en los criterios de El Escorial (o sus revisiones posteriores), que buscan clasificar las ENM en categorías definidas (Definitiva, Probable, Posible, Sospecha) basadas en la combinación de signos de NMI y NMS en diferentes regiones del cuerpo. La enfermedad de Aran-Duchenne corresponde a la categoría de Atrofia Muscular Progresiva, que se define por la evidencia de disfunción de la NMI en al menos dos regiones, con ausencia total de

signos de NMS.

## 6. Significado Histórico y Legado

La importancia de la enfermedad de Aran-Duchenne no reside solo en su descripción clínica, sino en su impacto en el desarrollo de la neurología como disciplina científica. La capacidad de Aran y Duchenne para correlacionar los síntomas clínicos con la patología espinal demostró que las enfermedades neurodegenerativas podían ser entendidas a través de la anatomía patológica, sentando las bases para el trabajo posterior de Charcot y la escuela de la Salpêtrière.

El legado de la enfermedad de Aran-Duchenne es doble. Por un lado, estableció la importancia de las neuronas motoras inferiores como un objetivo patológico específico, diferenciando las atrofas neurogénicas de las miogénicas. Por otro lado, su posterior absorción en el concepto más amplio de la ELA ilustra la evolución y refinamiento constante de la clasificación de las enfermedades neurológicas, pasando de epónimos descriptivos a clasificaciones basadas en la fisiopatología y la genética.

Aunque el epónimo ha caído en desuso clínico, la investigación continua sobre la AMP--la variante moderna de la enfermedad de Aran-Duchenne--sigue siendo vital. Estudiar por qué algunos pacientes con ENM presentan una evolución más lenta y una patología confinada a la NMI es fundamental para desarrollar tratamientos que puedan modular la progresión de la enfermedad en el espectro completo de las enfermedades de la neurona motora.

## 7. Fuentes de Consulta y Lectura Adicional

[Atrofia Muscular Progresiva \(AMP\)](#)

[Guillaume Duchenne de Boulogne \(Biografía\)](#)

[The History of Progressive Muscular Atrophy and Amyotrophic Lateral Sclerosis](#) (Artículos históricos sobre Aran y Duchenne)

[Clinical features, diagnosis, and prognosis of progressive muscular atrophy](#) (Recurso médico contemporáneo sobre AMP)