

¿Quién lo usó por vez primera?

Enfermedad de Refsum

F. A. Navarro



Sigvald Bernhard Refsum
(1907-1991)

La enfermedad de Refsum, como es fácil suponer, la describió un tal Refsum. Más concretamente, Sigvald Bernhard Refsum, que ejercía como neurólogo en el más prestigioso de los hospitales noruegos, el Rikshospitalet de Oslo. En un artículo publicado en la revista escandinava *Nordisk Medicin*, Refsum presentó en 1945 cuatro casos clínicos, pertenecientes a dos familias, de una enfermedad hereditaria recesiva crónica, hasta entonces desconocida, caracterizada por la asociación de polineuritis, ataxia, signos cerebelosos, hemeralopía y retinitis pigmentosa atípica, que él propuso llamar, de forma descriptiva, ‘heredoataxia hemeralópica polineuritiforme’:

Vi har for en tid siden hatt til behandling i nevrologisk avdeling 4 pasienter, hørende til to innbyrdes ubeslektede familier, som frembød et eiendommelig syndrom. Så vidt jeg har kunnet se av den litteratur jeg har hatt til min rådighet, er noe helt identisk syndrom ikke tidligere beskrevet. Alle de 4 observerte pasienter, hvorav to var søsken, bror og søster (familie A), frembød følgende syndrom: hemeralopi med konsentrisk innsnevret synsfelt, en polynevrittliknende tilstand med pareser av perifer type, en tydelig ataxi og antydning til andre cerebellare symptomer [Refsum S. Heredoataxia hemeralopica polyneuritiformis — et tidligere ikke beskrevet familiært syndrom? En foreløbig meddelelse. Nord Med 1945; 28: 2682-2686].

En 1946, el propio Refsum dio a conocer su descubrimiento a la comunidad médica internacional mediante la publicación de un artículo más detallado en inglés, en la revista internacional *Acta Psychiatrica et Neurologica*, en el que propuso un nuevo nombre descriptivo: ‘heredopatía atáxica polineuritiforme’. Como ocurre a menudo en medicina, no obstante, ni ‘heredoataxia hemeralópica polineuritiformis’ ni ‘heredopatía atáxica polineuritiforme’ cuajaron en la práctica, y la nueva entidad nosológica pasó a conocerse rápidamente en todo el mundo como ‘la enfermedad de Refsum’ o ‘el síndrome de Refsum’. No tan descriptivo, evidentemente, pero sí mucho más breve y fácil de memorizar.