

DOENÇA DE FRIEDREICH ASSOCIADA A DIABETE MELITO

ABRAM TOPCZEWSKI *
WILSON L. SANVITO **
JOÃO ROBERTO AZEVEDO *

A mais comum das heredodegenerações espinocerebelares¹⁰, descrita em 1861³ por Nikolaus Friedreich, é uma doença rara⁸, geralmente transmitida com caráter autossômico recessivo, embora herança dominante e casos esporádicos tenham sido registrados¹⁰. O início, em geral, ocorre na pré-adolescência, predominando no sexo masculino, acometendo medula espinhal, cerebelo, córtex cerebral e nervos periféricos de modo progressivo³. Não constitui uma doença essencialmente neurológica, pois alterações cardíacas, retinianas e endócrinas podem acompanhar o quadro¹.

A ataxia de Friedreich associada ao diabete melito foi descrita pela primeira vez por Rossi em 1863^{5, 11, 13}, sendo considerada concomitância rara⁴, tendo sido registrados 74 casos até 1970, como citam Podolski e col.¹¹ em sua revisão.

OBSERVAÇÃO

J. C. G., 26 anos, sexo masculino, branco, internado na Santa Casa de São Paulo em 3-11-72 (Reg. 837433), referindo tremores nos membros desde os 9 anos de idade, que foram se acentuando progressivamente, dificultando o manuseio dos objetos. A marcha tornou-se do tipo ebriosa e, há 2 anos, não consegue deambular. Sialorréia há vários anos. Não refere haver casos semelhantes na família; nega consangüinidade. *Exame físico e clínico* — Pressão arterial de 120x80 mmHg; pulso de 80 bpm. Sopros sistólico suave no foco mitral. Escoliose sinistro convexa. Pés equinos. *Exame neurológico* — Não se mantém em pé. Hipotonia muscular generalizada, predominando nos membros inferiores. Força globalmente diminuída. Dismetria nos quatro membros às provas de coordenação. Disdiadococinesia bilateral, sendo mais evidente à esquerda. Fala escândida. Marcha prejudicada. Sinal de Babinski bilateral. Reflexos cutâneos abdominais abolidos bilateralmente. Arreflexia dos aquileus e patelares. Hiporreflexia nos membros superiores. O paciente não discrimina posições segmentares. Hipopalestesia nos quatro membros. Nistagmo horizontal bilateral. *Exames complementares* — Hemograma, fezes, sorologia para lues, líquido cefalorraqueano, uréia e creatinina, lipidograma, PBI, colesterol e ésteres normais; glicosuria, 9,46 g/l; glicemia 169 mg%. Radiografia da coluna vertebral: escoliose sinistro-convexa torácica inferior. Eletrocardiograma: taquicardia sinusal com zona inativa na face diafragmática.

Trabalho da disciplina de Neurologia do Departamento de Medicina da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo: * Médicos Residentes; ** Professor Associado.

COMENTÁRIOS

O início dos distúrbios neurológicos é evidenciado, em média, aos 6,3 anos e o diabetes aos 21,9 anos¹¹. No caso em questão, o quadro neurológico foi notado aos 9 anos de idade, enquanto o diabetes o foi aos 26 anos. Embora a doença de Friedreich tenha maior incidência no sexo masculino, quando associada ao diabetes predomina no sexo feminino em cerca de 2/3, como demonstrou Thorén¹³. Na revisão feita por Podolski e col.¹¹, em 14 famílias foram encontrados 29 pacientes com ataxia de Friedreich e diabetes, dos quais 22 eram do sexo feminino. Sabe-se que na população geral o índice de incidência do diabetes mélico é menor que 2%, ao passo que associado à doença de Friedreich é de 8% para Hewer e col.⁵ e 18% para Thorén¹³, mostrando nítida discrepância em relação à população não acometida por esta heredodegeneração. Admite-se, portanto, que o diabetes nesta circunstância não é um achado ocasional como certos autores pensavam¹², devendo existir algum fator correlacionando ambas as patologias. A herança tem caráter autossômico recessivo, acreditando-se ser responsável um gen pleiotrópico^{11, 12}.

A severidade do quadro diabético pode ser variável, pois em certas ocasiões o paciente é encontrado em coma e em outras circunstâncias o diagnóstico pode ser casual¹. O quadro clínico é semelhante ao do diabetes juvenil, com difícil controle terapêutico, havendo tendência para a cetoacidose. No presente caso, a dieta hipoglicídica foi suficiente para o controle. Alguns autores admitem que o diabetes seja de origem neurogênica, secundário às alterações da doença de Friedreich, mas estudos anatomopatológicos não demonstraram haver lesões hipotalâmicas^{1, 5}. A instalação do diabetes é, geralmente, aguda, podendo preceder à doença de Friedreich¹¹; três casos foram estudados anatomopatologicamente, tendo sido encontrada atrofia do pâncreas com redução do número de ilhotas de Langerhans¹³.

As alterações cardíacas são bastante frequentes. Sob o aspecto anatomopatológico tem sido encontrada fibrose do miocárdio e degeneração gordurosa do coração; nas observações de Thorén, o dano miocárdico foi evidenciado em 90% dos casos. Alterações eletrocardiográficas, segundo Evans e Wright (citados por Hewer e Bobinson⁵), ocorrem em 30% dos casos. Essas alterações parecem ser devidas a coronariopatias ocasionando isquemia ventricular. No presente caso foi evidenciada taquicardia sinusal com sinais de inatividade na face diafragmática.

A consangüinidade exerce papel importante, segundo Thorén¹³, ao passo que para Podolski e col.¹¹ não se pode afirmar, pois em 14 famílias estudadas foi notada em apenas quatro. No caso exposto não havia consangüinidade.

RESUMO

É relatado um caso de doença de Friedreich acompanhado de diabetes mélico, associação essa pouco freqüente, sendo feito estudo clínico e laboratorial, bem como revisão da literatura.

SUMMARY

Association of Friedreich's disease and diabetes mellitus: a case report

A case of a young man with Friedreich's disease, in whom developed diabetes mellitus, is reported. The medical literature of this rare association is reviewed.

REFERÊNCIAS

1. ARNOLD, G.; TRIDON, P.; LAXENAIRE, M. & THIRIET, M. — Maladie de Friedreich et diabète. Ann. Med. Nancy 4:1108, 1965.
2. ASHBY, D. W. & TWEEDY, P. S. — Friedreich's ataxia combined with diabetes mellitus in sisters. Brit. Med. J. 1:1418, 1953.
3. BAKER, A. B. & BAKER, L. H. — Clinical Neurology. Harper & Row Publishers, Hagerstown — New York — London, 1973.
4. DARNAUD, C.; PLAUCHU, M.; DERNAD, Y.; DELMAIS, J.; BERTRAND, J. & STERLIN, M. — A propos de l'association du diabète et de la maladie de Friedreich. Le Diabete 12:189, 1964.
5. HEWER, R. L. & ROBINSON, N. — Diabetes mellitus in Friedreich's ataxia. J. Neurol. Neurosurg. Psychiat. 31:226, 1968
6. JOFFE, B. I.; SEGAL, I. & COOPER, W. — Evolution of diabetes mellitus in cases of Friedreich's ataxia. J. Neurol. Neurosurg. Psychiat. 36:484, 1973.
7. JOSELEVICH, M. & CALVAGNO, M. — Diabetes mellitus desarrollada en dos hermanos con enfermedad de Friedreich, afectados además, uno de ellos, de hipertensión arterial y el otro de litiasis biliar. Prensa Med. Argent. 42:1509, 1955.
8. MERRIT, H. H. — A Textbook of Neurology. Lea & Febifer, Philadelphia, 1967.
9. NADAS, A. S.; ALIMURUNG, N. M. & SIERACKI, L. A. — Cardiac manifestations of Friedreich's ataxia. New Eng. J. Med. 244:239, 1951.
10. PODOLSKI, S.; POTHIER, A. JR. & KRALL, L. P. — Association of diabetes mellitus and Friedreich's ataxia. A study of two siblings. Arch. Int. Med. 114:533, 1964.
11. PODOLSKI, S. & CHEREMATA, W. A. — Insulin-dependent diabetes mellitus and Friedreich's ataxia in siblings. Metabolism 19:555, 1970.
12. SABATINO, F. & BOGANELLI, G. — Associazione di diabete mellito e morbo di Friedreich a proposito di due osservazioni con insolita precedenza cronologica del diabete. Rass. Neuropsichiat. 19:843, 1965.
13. THORÉN, C. — Diabetes mellitus in Friedreich's ataxia. Acta Paediatr. Suppl. 135:239, 1962.

Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo — Departamento de Neurologia — Rua Dr. Cesário Mota Jr. 112 — 01221 São Paulo SP — Brasil.