

CONSIDERAÇÕES SOBRE A DISSINERGIA CEREBELAR MIOCLÔNICA DE RAMSAY HUNT

ROBERTO MELARAGNO FILHO *

Conferem interêsse a esta publicação quatro observações raras, caracterizadas por associação de sinais da série cerebelar a fenômenos mio-clônicos, nas quais a sintomatologia clínica e a evolução conduziram ao diagnóstico de dissinergia cerebelar mioclônica. Entretanto, os exames complementares de uma delas (caso 4) não permitiram manter o diagnóstico firmado clinicamente, pois demonstraram, como etiopatogenia, intensa neurolues parenquimatosa; julgamos esta observação de grande utilidade para o diagnóstico diferencial com o quadro clínico descrito por Ramsay Hunt. Os casos 2 e 3, em irmãos, também são de elevado interêsse, desde que oferecem motivo para diagnóstico diferencial entre a dissinergia cerebelar mioclônica e a mioclonia epiléptica familiar de Unverricht, assim como para o estudo do parentesco que une estas entidades mórbidas. Também julgamos oportunos a classificação e o diagnóstico diferencial entre os diversos quadros clínicos que têm como fator comum a mioclonia. Há muita confusão a respeito desta hiper-cinesia, o que é explicável pela imprecisão dos conhecimentos sobre sua fisiopatologia, baseada em hipóteses sustentadas por achados anátomo-patológicos incertos e discordantes. Pouco precisa é, também, a posição nosográfica da dissinergia cerebelar mioclônica. Ramsay Hunt a classificou entre as atrofia cerebelares; porém, enquanto fundamentos anátomo-patológicos sólidos não comprovarem esta classificação, nada de definitivo pode ser assentado.

Ramsay Hunt¹ descreveu, em 1915, uma síndrome a que denominou *dissinergia cerebelar progressiva* ou *tremor cerebelar progressivo crônico*; a afecção se caracterizava pela evolução lentamente progressiva e por tremores que se intensificavam à execução de atos musculares mais ou menos delicados; concomitantemente, os outros componentes da série

Trabalho laureado com o Prêmio Neurônio, de Neurologia, em 1945. Entregue para publicação em 20 maio 1946.

* Assistente de Neurologia na Fac. Med. Univ. S. Paulo (Prof. A. Tolosa).

1. Ramsay Hunt, J. — Dyssynergia cerebellaris myoclonica. Primary atrophy of the dentate system: A contribution to the pathology and symptomatology of the cerebellum. *Brain*, 44:490-538 (janeiro) 1922.

cerebelar surgiam e, paulatinamente, se acentuavam. Ramsay Hunt atribuía a sintomatologia à degeneração de certas estruturas especiais do mecanismo cerebelar. Posteriormente, em 1922, este mesmo autor observou quatro casos de dissinergia cerebelar progressiva associada à epilepsia mioclônica de Unverricht, descrevendo nova entidade clínica, a *dissinergia cerebelar mioclônica*, caracterizada por sintomatologia cerebelar que, pouco a pouco, se agravava, associada a crises convulsivas e a bruscos movimentos mioclônicos generalizados, acarretando quedas violentas. Paralelamente, o autor descreveu mais dois casos em irmãos gêmeos univitelinos, nos quais, ao lado da dissinergia cerebelar mioclônica, havia, superposta, a sintomatologia da doença de Friedreich. Um destes irmãos, que não apresentava crises convulsivas, mas unicamente acessos estáticos (static epilepsy), constitui o único caso de necrópsia de dissinergia cerebelar mioclônica registrado na literatura mundial. O estudo anátomo-patológico, realizado por Globus, demonstrou, além das alterações histológicas características da moléstia de Friedreich (degeneração cordonal dos funículos posteriores, dos feixes espinocerebelares e do feixe piramidal cruzado), atrofia dos núcleos denteados do cerebelo e de seu sistema de fibras eferentes, que constitui a maior parte do pedúnculo cerebelar superior. As estruturas mesencefálicas, inclusive os núcleos rubros, estavam íntegras. Baseado neste único caso autopsiado, Ramsay Hunt considera como lesão fundamental responsável pela síndrome, a atrofia primária do sistema denteado eferente do cerebelo, classificando a afecção entre as atrofias cerebelares.

CASO 1 — C. S. P., 36 anos, lavrador, solteiro, branco, brasileiro, natural do Estado da Bahia, internado na 1.^a Enfermaria de Clínica Médica da Santa Casa de S. Paulo, secção de Neurologia (Prof. A. Tolosa) em setembro 1944. Desde a idade de 12 anos, tem sensações de choques elétricos e bruscos repuxamentos dos membros, acompanhados de quedas violentas e rápidas que lhe têm acarretado ferimentos múltiplos pelo corpo e cabeça. Até a época em que se iniciaram estes sintomas, fôra sempre sadio, acompanhando, nos jogos e corridas, as crianças de sua idade. A doença surgiu insidiosamente por fulgurantes sensações de choques elétricos seguidas de involuntários e bruscos repuxamentos dos segmentos, nos membros inferior esquerdo e superior direito. De início relativamente raros, esses sintomas se pronunciavam quando o enfermo tentava executar ato muscular que exigisse esforço. Desde os primórdios da moléstia, as mencionadas sensações de choques e repuxamentos determinavam quedas repentinas nas quais se feria, por vezes gravemente. Nega terminantemente qualquer fenômeno convulsivo na vigência dessas quedas, bem como qualquer sintoma que sói acompanhar as crises epilépticas (salivação, mordedura da língua, incontinência de esfínteres). Com a idade de 14 anos, além de mais freqüentes e intensas, as parestesias e mioclonias se estenderam para os membros inferior direito e superior esquerdo, tornando-se, portanto, universais. As quedas tiveram a freqüência aumentada; surgiam sem nenhum pródromo, bruscamente, sem permitir ao enfermo qualquer gesto de amparo, determinando, assim, ferimentos amplos no tronco e cabeça. Em nenhuma dessas ocasiões teve perda de consciência; todavia, refere que os traumatismos sofridos não lhe acarretam qualquer dor, o que faz supor que as quedas se acompanham de transitórias obnubilações mentais, não percebidas pelo próprio paciente. Os

repuxamentos dos membros, por vezes, se manifestavam quando o paciente se achava sentado, desequilibrando-o; em outras ocasiões surgiam à noite, multiplicando-se pela noite a dentro, não lhe permitindo conciliar o sono. Dias havia em que a sintomatologia se exacerbava pronunciadamente; nestas ocasiões, o próprio equilíbrio na estação vertical se comprometia e o paciente se via obrigado a andar com o auxílio dos membros superiores (marcha a quatro patas); mesmo nesta posição, as mioclonias nos membros superiores faziam com que o paciente batesse com violência o mento contra o solo.

Desde o início da enfermidade, o doente teve dificuldade progressiva em executar, com harmonia, os movimentos mais delicados. Atualmente, ao comer ou beber, freqüentemente quebra o copo ou deixa entornar seu conteúdo; ao levar o garfo à boca faz, por vezes, cair o alimento ao chão. Nos últimos 6 anos, a articulação das palavras vem-se tornando gradualmente mais difícil. Ao mesmo tempo, principalmente ao falar, foram-se evidenciando repuxamentos dos lábios para um ou outro lado. Nega perturbações de esfínteres ou da potência coeundi.

Seu pai faleceu de causa ignorada; progenitora sadia. Tem 8 irmãos vivos e fortes. Nega terminantemente possuir ascendentes ou colaterais sofrendo de moléstia semelhante à sua. Nada digno de menção se registra para o lado de seus antecedentes pessoais: nega passado venéreo-luético, fuma e bebe moderadamente. Aos 17 anos contraiu malária.

Exame clínico — Notam-se, à inspecção, numerosas cicatrizes e equimoses, por todo o corpo, predominantemente ao nível do couro cabeludo, das regiões zigomáticas e lábio superior. Falhas dentárias, algumas devidas a traumatismos pelas quedas. Não se palpam gânglios linfáticos. Dedos, mãos e pés diminutos e deformados (neurodisplasia). Nada digno de menção se registra à semiologia dos aparelhos circulatório, respiratório e digestivo. Tensão arterial: 140 x 80 mm. de Hg.

Exame do sistema nervoso — O paciente evidencia nítido apoucamento mental; bem orientado auto e alopsiquicamente; não apresenta perturbações da memória, afetividade, raciocínio ou da linguagem. De tempos em tempos, observam-se movimentos mioclônicos bruscos, principalmente quando o doente executa atos musculares mais delicados. Essas mioclonias, em número de 2 a 3 movimentos, determinam deslocamento de segmentos. Há evidente desarmonia de movimentos, sobretudo quando se trata de movimentos mais precisos (fig. 1). Durante a fala, observam-se bruscos repuxamentos dos lábios e da musculatura mímica vizinha, indiferentemente para qualquer dos lados. Para se manter de pé com algum equilíbrio, o doente necessita aumentar a base de sustentação. Com grande dificuldade, assume a posição para a pesquisa do sinal de Romberg, apresentando oscilações que não se exacerbam à oclusão dos olhos. Marcha do tipo ebrioso, com desvios para ambos os lados, necessitando de constante amparo, pois freqüentemente tende a cair, por efeito de ântero, látero ou retropulsões. Ausência de paralisias ou paresias. Força muscular conservada. Nítida ataxia do tipo cerebelar, à prova do calcanhar-jelho, principalmente à direita. Discreta ataxia às provas índex-nariz e índex-índex. Positiva, de ambos os lados, a manobra de Stewart-Holmes. Dismetria às provas gráficas; adiadococinesia bilateral, assínergia à prova de Babinski, com o doente em decúbito dorsal. Ausência de apraxias. Tono muscular discretamente diminuído. Fala arrastada, disártrica, explosiva. Tremores nítidos, do tipo intencional, em todos os membros, mórmente nos superiores; a eles se sobrepõem as mioclonias, quando surgem. Atingem, essas mioclonias, os membros superiores e inferiores, além de músculos peribucais. Reflexos clônicos profundos vivos e simétricos, tendo caráter pendular o reflexo patelar direito. Reflexos axiais da face normais. Não há distúrbios dos reflexos clônicos superficiais. Ausência do reflexo tônico de Magnus-Kleijn. Reflexo tônico de postura de Foix-Thévenard esboçado em ambas articulações tibiotársicas. Em nenhum dos lados

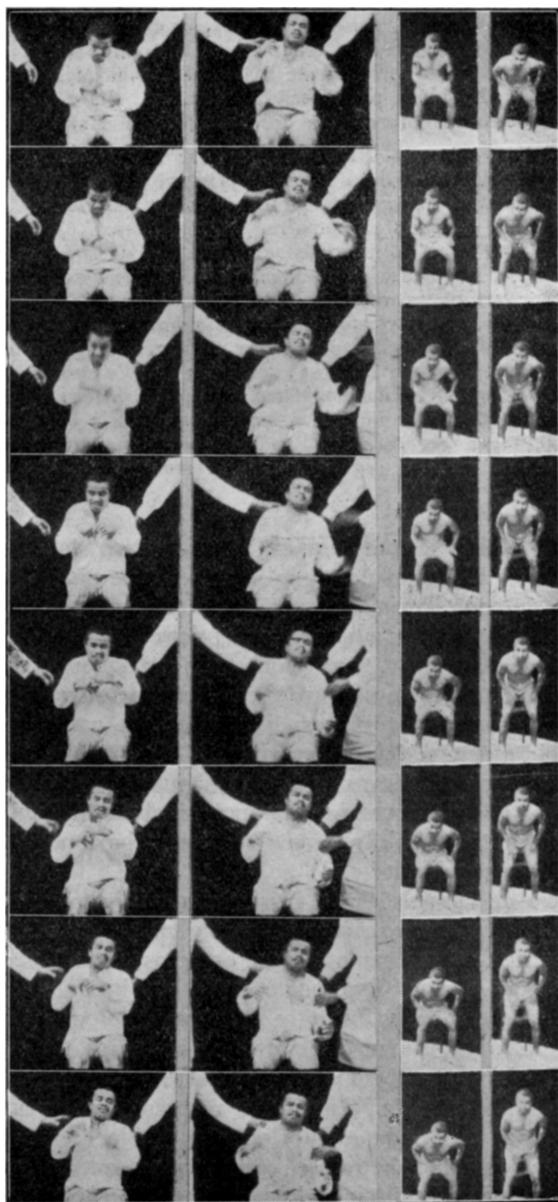


FIG. 1 — Caso 1 (C. S. P.) — Mioclônias nos membros superiores quando o paciente tenta amarrar sua camisa; ataxia e assinergia entre tronco e membros ao passar da posição sentada para a supina (de um filme cinematográfico).

se obtém o reflexo do apóio, evidenciando-se a não existência de hipertonia reflexa dos músculos antigravitários. Ausência de trepidações e clonos, bem como de sinais de automatismo medular. Ao olhar lateral extremo, abalos nistagmiformes. Pupilas isocóricas, reagindo normalmente à luz. Sensibilidades superficiais e profundas conservadas. Nenhuma perturbação vasomotora. Para o lado do trofismo, são dignas de registro as deformações dos dedos, mãos e artelhos.

Exames complementares — *Exame neurocular*: Ausência de anormalidades na córnea. Meios posteriores e fundos normais (Durval Prado). *Exame neurotorrinolaringológico*: Nervos cocleares: audição no limiar do normal. Nervos vestibulares: ausência de nistagmo espontâneo. Prova calórica (20 cc. a 20° C, cabeça 60° atrás). OD sem latência, nistagmo horizontal para o lado oposto durante 1' 58, de média frequência e boa intensidade. Inclina e desvia com nitidez à direita. Sensação vertiginosa rotatória sem suores frios, náuseas. OE sem latência; a prova repetiu-se em condições idênticas, durante 2' 08, com nistagmo intenso. Hiperexcitabilidade vestibular à prova calórica fria, com reações perfeitamente harmônicas (J. Rezende Barbosa). *Reação de Wassermann no sangue* negativa. *Exame do líquido cefalorraquidiano*: punção suboccipital, em decúbito lateral; pressão inicial 6; líquor límpido e incolor; citometria 0,4 células por mm.³; albumina total 0,10 grs. por litro; r. Pandy negativa; r. benjoim coloidal 00000.00000.0; r. Takata-Ara negativa; r. Wassermann negativa com 1 cc. (O. Lange).

O quadro clínico relatado impõe o diagnóstico de dissinergia cerebelar mioclônica. Merecem destaque as crises, que nunca se acompanhavam de perda de consciência, convulsões ou de qualquer outro fenômeno que costuma configurar os ataques epiléticos. O doente bruscamente perdia o controle postural e, sem tempo para qualquer atitude de defesa, caía ao solo, contundindo-se na queda, conforme atestavam suas cicatrizes e equimoses. Não havia qualquer direção eletiva para a queda, a qual obedecia simplesmente à lei da gravidade. Após o acesso, sempre de curta duração, o paciente levantava-se sem qualquer auxílio e reiniciava suas atividades, não externando qualquer sinal de obnubilação mental. As quedas apresentadas pelo enfermo se assemelhavam perfeitamente às descritas por Ramsay Hunt¹.

A ausência de convulsões na dissinergia cerebelar mioclônica, todavia, não imprime caráter excepcional a este caso. A literatura registra outros semelhantes, a começar por dois, entre os seis casos príncipes relatados por Ramsay Hunt. Realmente, nos dois irmãos gêmeos em que a dissinergia cerebelar mioclônica se associava à doença de Friedreich, não foram assinaladas convulsões durante os acessos. No caso descrito por Rogé e Farfor², também não se manifestavam crises convulsivas: Tratava-se de um homem de 76 anos que apresentava, havia 60 anos, uma síndrome cerebelar associada a mioclonias e nítido tremor do tipo parkinsoniano; embora não houvesse referência a acessos epiléticos, foi firmado o diagnóstico de dissinergia cerebelar mioclônica. Costa Rodri-

2. Rogé, R. e Farfor, J. A. — Sur un cas de dyssynergie cerebelleuse myoclonique progressive. La place en nosologie du syndrome de Ramsay Hunt. Rev. Neurol., 70:49-55 (julho) 1938.

gues³ observou interessante combinação de doença de Friedreich e dissinergia cerebelar mioclônica de Ramsay Hunt: o doente, acompanhado durante vários anos, evidenciava, ora simples ataques estáticos com brusco afrouxamento do tono postural, ora crises convulsivas completas; algumas vezes, crises convulsivas se sucediam imediatamente aos acessos estáticos.

Interessante aspecto que desejamos consignar em nosso caso 1, é a exaltação dos reflexos de postura, evidenciada pela presença, nas articulações tibiotársicas, do sinal de Foix e Thèvenard. Este achado parece indicar o comprometimento de estruturas extrapiramidais, independentes do sistema cerebelar. De acôrdo com esta hipótese militam o caso já citado de Rogé e Farfor e o de Karel Mathon⁴. No de Rogé e Farfor, pode-se objetar que, pela idade avançada do paciente, não é de estranhar a associação da doença de Parkinson com qualquer outra neuropatia, principalmente de caráter degenerativo. Entretanto, tal objeção não é aplicável ao caso de Karel Mathon: tratava-se de mulher de 22 anos, na qual, pela análise cinematográfica, Mathon demonstrou, nos membros superiores em repouso, um tremor rítmico, com pequenas oscilações, lembrando o tremor parkinsoniano; pela inervação estática, esta hipercinesia tornava-se arrítmica, com oscilações mais amplas, para terminar, intencionalmente, em tremor intenso, semelhante ao encontrável na pseudosclerose.

A escassez de conhecimentos sôbre a anatomia patológica não permite dar à dissinergia cerebelar mioclônica uma posição nosográfica definida. Ramsay Hunt¹ classificou-a entre as atrofia cerebelares; entretanto, muitos tratadistas não seguem o mesmo critério. Wilson⁵ inclui a afecção no capítulo das neuroses motoras, entre os miospasmos generalizados; Lisi⁶ a classifica entre as moléstias do sistema extrapiramidal. Outros, tais como Grinker⁷, Ford⁸, Rimbaud⁹, Mattiolo¹⁰ e Wal-

3. Costa Rodrigues, I. — Sôbre uma variedade de associação mórbida heredofamiliar do sistema nervoso: quadro sintomático da série Friedreich-Pierre Marie combinado ao da dyssinergia cerebellaris myoclonica de Ramsay Hunt. *Cultura Médica* (Rio de Janeiro), 6:141-152 (julho-agosto) 1944.

4. Mathon, K. — Un cas de dyssynergie cerebelleuse progressive. *Rev. Neurol.*, 64:630, 1935.

5. Wilson, S. A. K. — *Neurology*. The Williams and Wilkins Co., Baltimore, 1940.

6. Lisi, L. de — In "Medicina Interna", de A. Ceconi e outros. Ed. 2, Minerva Medica, Turim, 1936.

7. Grinker, R. Roy — *Neurology*. Ed. 3, Ch. C. Thomas, Springfield, Illinois, 1943.

8. Ford, F. R. — *Diseases of the Nervous System in Infancy, Childhood and Adolescence*. Ed. 2, Ch. C. Thomas, Springfield, Illinois, 1944.

9. Rimbaud, L. — *Compêndio de Neurologia*. Trad. portuguesa, Editora Freitas Bastos (Rio de Janeiro), 1940.

10. Mattiolo, G. — *Malattie nervose. Semiologia, diagnosi e terapia*. Ed. 3, U. T. E. T., Turim, 1937.

she¹¹ não fazem referência à afecção, quer por ser excessivamente rara, quer, talvez, por não a considerarem entidade clínica autônoma. Grinker estuda apenas a dissinergia cerebelar progressiva, incluindo-a entre as degenerações cerebelífugas. Julgamos, com Ramsay Hunt¹ e Pernambuco¹², que a dissinergia cerebelar mioclônica deva ser classificada, pelo menos enquanto novos achados anatômicos não o infirmarem, entre as atrofia cerebelares.

As fibras do pedúnculo cerebelar superior, em sua maioria, nascem dos núcleos intrínsecos do cerebelo (núcleos denteado, globoso, do teto, êmbolo). Filogeneticamente, o denteado ou oliva cerebelar pertence ao neocerebelo e seu desenvolvimento corresponde ao dos hemisférios cerebelares corticais. Os demais núcleos intrínsecos são mais antigos e pertencem ao paleocerebelo ou sistema vermiano. Em conjunto, considera Ramsay Hunt todo o sistema oriundo dos núcleos intrínsecos como sistema denteado eferente. Dependendo do núcleo de origem, este sistema divide-se em sistema paleodenteado e sistema neodenteado. Baseado neste conceito, Ramsay Hunt considera diferentes formas de atrofia cerebelares. Realmente, existem lesões abiotróficas atingindo o cerebelo em conjunto, das quais constitui exemplo a *heredo-ataxia cerebelar de Pierre Marie*. Por outro lado, a degeneração pode afetar eletivamente este ou aquele sistema cerebelar, configurando-se diferentes variedades: a) *atrofia olivopontocerebelar*, de Dejerine e Thomas, em que as lesões atingem a oliva bulbar e suas conexões com o cerebelo, os núcleos pontinos, pedúnculos cerebelares médios e córtex cerebelar. Todos os núcleos intrínsecos do cerebelo conservam-se intactos. Sob o ponto de vista clínico, não é afecção congênita, em geral não familiar, e manifesta-se tardiamente. Hassin e Harris¹³ consideram, na atrofia olivopontocerebelar, duas variantes, das quais uma, familiar, constitui a heredo-ataxia cerebelar de Pierre Marie; b) *atrofia olivocerebelar*, de Gordon Holmes, caracterizada pela atrofia do córtex cerebelar, oliva inferior e tracto olivocerebelar. Verifica-se perfeita integridade dos núcleos pontinos, pedúnculos cerebelares médios, núcleos intrínsecos do cerebelo e pedúnculos cerebelares superiores. Esta forma tem, em geral, incidência familiar; c) *atrofia olivorrubrocerebelar*, de Lejonne e Lhermitte, caracterizada por atrofia das olivas bulbares e suas vias eferentes para o cerebelo. Há, além disso, degeneração dos núcleos intrínsecos cerebelares, pedúnculos cerebelares superiores e células do núcleo rubro. Por outro lado, o córtex cerebelar, núcleos protuberanciais e pedúnculos cerebelares médios estão intac-

11. Walshe, F. M. R. — Diseases of the Nervous System. E. & S. Livingstone, Edimburgo, 1940.

12. Pernambuco, J. — Estudo anatomo-clínico das atrofia cerebelares. Tese de professorado, Recife, 1944.

13. Hassin, G. B. e Harris, T. H. — Olivopontocerebellar atrophy. Arch. Neurol. a. Psychiat., 35:43-61, 1936.

tos. A êsses três tipos fundamentais de atrofia parcial do cerebello, Ramsay Hunt agrega a atrofia primária do sistema neodenteado, representada clinicamente pela dissinergia cerebello mioclônica.

Não julgamos convincente esta classificação de atrofia cerebello; quer-nos parecer que são sempre variedades da mesma condição abiotrófica e que dependem da maior ou menor extensão do processo degenerativo. A própria divisão entre atrofia totais e parciais ou eletivas de determinadas estruturas é criticável. Já mencionamos a opinião de Hassin e Harris, que identificam a heredo-ataxia cerebello de Pierre Marie à atrofia olivopontocerebello. O caráter familiar que distinguiria a ataxia de Marie e a variante de Holmes, da atrofia olivopontocerebello também não é decisivo, desde que existem casos de formas familiares da atrofia de Dejérine e Thomas (Keiller ¹⁴).

Também não podemos concordar com Pernambuco ¹², quando afirma que, "das verdadeiras atrofia cerebello deve ser afastado o grupo das ataxias heredofamiliaes, tipo Friedreich ou Pierre Marie, de vez que, nestas afecções, as lesões principais se acham na medula espinhal, embora processos atroficos do cerebello não sejam raros, principalmente na heredo-ataxia cerebello de Pierre Marie, mas secundárias ao processo medular". Como procuraremos demonstrar, as heredodegenerações espinocerebello não podem ser separadas das atrofia cerebello e as formas intermediárias entre ambas são tão frequentes que mereceram do próprio Pernambuco um subcapítulo no estudo da atrofia olivopontocerebello. O argumento das atrofia cerebello, nas heredodegenerações espinocerebello, se processarem secundariamente à degeneração das vias aferentes cerebello da medula não nos parece, também, procedente. Na realidade, o cerebello e suas conexões constituem unidade funcional e a direção cerebelípeta ou cerebelífuga das lesões não é suficiente para separar as aludidas afecções como grupos autônomos.

A associação da dissinergia cerebello mioclônica com a moléstia de Friedreich já fôra assinalada no trabalho original de Ramsay Hunt e verificada em dois irmãos gêmeos. Outro caso de associação com moléstia de Friedreich foi descrito por Lesniowski ¹⁵. Merece destaque o caso de Costa Rodrigues ³, concernente a um menino que, aos 14 anos, começou a evidenciar desordens da coordenação muscular; com o evolver da moléstia, surgiram atrofia dos nervos ópticos e transitórias e, às vezes, totais perdas de consciência, antecedidas de afrouxamento muscular completo e queda (ataques estáticos), seguidas ou não de sintomas convulsivos. Além disso, coincidindo com o início de tais crises, o paciente apresentou abalos mioclônicos que, a princípio discretos e localiza-

14. Keiller — cit. por Brouwer e Biemond ²⁵.

15. Lesniowski, S. — Dyssynergie cerebelleuse myoclonique familiale. Rev. Neurol., 58:742-743, 1932.

dos, em determinados músculos, tornaram-se depois intensos e generalizados, condicionando amplos movimentos. Os abalos mioclônicos se exacerbavam com os movimentos e com as emoções, e se apresentavam, por vezes, à semelhança de choques elétricos. Mas tarde ainda, surgiram esbôço do sinal de Babinski, exaltação de reflexos clônicos e perturbações tróficas: pés escavados e cifose dorsal. O caráter familiar deste caso, estudado por Rodrigues de Mello¹⁶, era patente: uma irmã, falecida, padecera de enfermidade semelhante e, em outros dois irmãos, havia formas frustas da mesma afecção. Este caso parece-nos sumamente interessante, pois foi acompanhado longamente, o que tornou possível assistir à superposição de duas afecções mórbidas — heredodegeneração espinocerebelar e dissinergia cerebelar mioclônica — ambas desenvolvidas em terreno abiotrófico. Julgamos, com o autor, que o estabelecimento de ambas afecções nervosas não constituiu mera coincidência, como o comprova a mesma associação verificada em uma irmã do paciente. Tendo em vista seus casos e os da literatura, Costa Rodrigues propõe, para essas formas de transição ou de associação, o nome de heredo-ataxia cerebelar mioclônica.

Por outro lado, é relativamente freqüente a associação entre si de doenças de caráter abiotrófico, principalmente de natureza familiar. Temos em observação uma mulher com atrofia cerebelar associada à neurofibromatose de Recklinghausen e com deformações esqueléticas, demonstrando o comprometimento de estruturas de origem mesodérmica. Estamos estudando outro paciente, de 33 anos, em que firmamos o diagnóstico de atrofia cerebelar associada a hipogenitalismo, com ginecomastia. A literatura é rica em casos de moléstias de natureza degenerativa associadas. Já nos referimos às formas intermediárias entre a atrofia olivopontocerebelar e a heredodegeneração espinocerebelar, para as quais Nicolesco¹⁷ chega a propor a criação de um grupo especial. Pacheco e Silva, Bastos e Cardo¹⁸ publicaram o caso de dois irmãos gêmeos em que sinais medulares característicos de heredodegeneração espinocerebelar se associavam a lesão de nervos periféros, raquidianos e cranianos. Boschi¹⁹ registra o caso, familiar, de associação de ataxia hereditária com fenômenos epilépticos e mioclonias. Em vista da freqüência das associações entre moléstias degenerativas, principalmente no que diz respeito às atrofias cerebelares, julgamos procedente a dúvida de Rogé e Farfor²

16. Rodrigues de Mello, A. — Heredodegeneração cerebelospinal. Tese de livre-docência, Rio de Janeiro, 1943.

17. Nicolesco, J. — Les atrophies cerebelleuses. *Rev. Neurol.*, 67:777, 1937.

18. Pacheco e Silva, A. C., Bastos, F. O. e Cardo, A. — Degeneração espinocerebelar em dois irmãos gêmeos. *Cultura Médica* (Rio de Janeiro), 6:32-47 (julho-agosto) 1944.

19. Boschi, G. — Ataxie héréditaire avec paramyoclonus multiple, type Unverricht. *J. de Neurol.*, 18:141, 1913 — cit. por Costa Rodrigues*.

quanto à existência da dissinergia cerebelar mioclônica como entidade clínica autônoma. Por que não considerá-la como mera associação de atrofia cerebelar com a mioclonia epiléptica de Unverricht? Esta questão é, ainda, campo aberto para discussões pela falta de dados anátomopatológicos sólidos.

O caráter heredofamiliar tem sido registrado em diversas observações de dissinergia cerebelar mioclônica. Entre estas, podemos citar as duas observações princeps de Ramsay Hunt, em irmãos gêmeos, nos quais havia associação com a doença de Friedreich. Alias, neste caso, ocorrido em gêmeos univitelinos, o caráter familiar pode ser contestado desde que, segundo Wilson e Wolfsohn²⁰, “biologicamente considerados, gêmeos homólogos são apenas um indivíduo, enquanto que fisicamente são dois”. Nos casos de Lesniowski¹³ e Costa Rodrigues³, que também se caracterizavam pela associação da dissinergia cerebelar mioclônica com a doença de Friedreich, havia igualmente incidência familiar. Rogé e Farfor² fazem, também, menção ao caráter familiar no caso por eles descrito, em que havia associação com síndrome parkinsoniana. Nestes casos, excepto o último, havia associação com doenças do tipo das heredodegenerações espinocerebelares, que são, indiscutivelmente, moléstias de incidência heredofamiliar. Portanto, o aspecto familiar de que se revestem pode ser atribuído à afecção superposta, essencialmente hereditária, e não à dissinergia cerebelar mioclônica. Por êste motivo, julgamos de elevado interesse nossos casos 2 e 3, ocorridos em irmãos, em que, ao quadro clínico de dissinergia cerebelar mioclônica, nenhuma outra afecção se superpunha. Como os demais membros desta família residissem no interior do Estado de São Paulo, em lugar muito afastado da Capital, não nos foi possível estudar os colaterais. Entretanto, pelas informações prestadas, parece haver sinais de caso semelhante em uma irmã falecida aos 6 anos, cujas primeiras manifestações mórbidas se iniciaram seis meses antes de seu falecimento.

CASO 2 — D. G. M., com 15 anos de idade, brasileira, residente em Itaquiã, internada no Serviço de Neurologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Univ. de S. Paulo (Prof. A. Tolosa), em março de 1945. A doença se iniciou com a idade de 13 anos. Até então a paciente fora perfeitamente normal; nasceu a termo, de parto normal e desenvolveu-se sem qualquer anomalia, até a idade mencionada. Por essa ocasião, apresentou fraqueza generalizada, inapetência e insônia; uma manhã teve uma crise epiléptica: soltou um grito, perdeu os sentidos e caiu em convulsões, com o rosto cianosado; não espumou pela boca e eliminou urina espontaneamente; após 10 minutos, ao voltar a si, ficou em estado de confusão mental e com a fala atrapalhada durante cerca de meia hora. À noite desse mesmo dia, teve outra crise inteiramente igual à primeira. Desde então, estas crises se repetiam em geral cada 8 dias, havendo, entretanto, ocasiões em que se repetem duas e até quatro vezes em um mesmo dia; outras vezes chega a

20. Wilson, S. A. K. e Wolfsohn, J. M. — Organic nervous disease in identical twins. Arch. Neurol. e Psychiat., 21:477-490 (março) 1929.

passar 20 dias ou um mês, livre de acessos. Durante a crise tem acontecido morder a língua.

Com o início da enfermidade, surgiram desordens motoras. A princípio apresentava dificuldades na execução de atos musculares delicados (enfiar agulha ou costurar) e, mais tarde, tornou-se difícil a realização dos atos musculares mais banais. Concomitantemente, vem tendo repuxamentos e sensações de choques elétricos nos membros superiores e inferiores, que ocorrem freqüentemente, mesmo quando a paciente fica sentada ou deitada. Nessas ocasiões, lança longe qualquer objeto que tenha nas mãos; às vezes, durante a refeição, atira à distância o garfo ou a caneca. Tais sintomas manifestam-se em crises, principalmente 3 a 4 dias antes do acesso convulsivo, piorando progressivamente até que o ataque se desencadeie. Depois do ataque convulsivo, durante 3 ou 4 dias, passa relativamente bem e calma, não exteriorizando qualquer mioclonia. Passado êsse lapso de tempo, aos poucos, as crises de mioclonias reaparecem, piorando progressivamente, até se deflagrar o ataque epiléptico. Por vezes tais "repuxamentos" se dão nos membros inferiores e a paciente cai ao solo violentamente, sem que consiga esboçar movimento de defesa; nessas ocasiões se contunde seriamente, já tendo perdido alguns dentes e traumatizado o nariz e a região malar. A queda se dá para qualquer lado, indiferentemente, conforme a posição em que se encontra a doente ao se processar a mioclonia. No chão, apresenta uma série de mioclonias dos membros superiores e inferiores, sem que, contudo, perca a consciência ou se manifeste sintoma dos que costumam acompanhar as crises convulsivas. A doença vem piorando progressivamente, sem qualquer melhora.

A paciente ainda é impúbere. Segundo informa sua mãe, após o início da doença, a inteligência foi diminuindo sensivelmente, dando a impressão de que a paciente está cada vez mais indiferente ao ambiente. A visão diminuiu bastante, sendo que a acuidade visual piora muito nas vésperas das crises convulsivas. Refere ainda que a fala se comprometeu durante a evolução da doença; entretanto, a voz não se alterou. Nega disfagia ou refluxo de líquido pelo nariz. Por duas vezes fez reação de Wassermann no sangue, ambas com resultado negativo. Em agosto de 1943 a paciente esteve internada no Hospital de Juqueri onde ficou cerca de 2 meses, sem que se modificasse seu estado mórbido.

Antecedentes pessoais e familiares: Na infância, a paciente teve sarampo, tosse comprida e, por duas vezes, varicela. A progenitora nada sabe informar sobre os antecedentes, seus ou de seu marido. O pai da paciente tem 44 anos de idade, é sadio; teve malária há 10 anos e é etilista moderado. A mãe da paciente tem 41 anos de idade, é sadia; teve varíola na primeira infância. Ambos os progenitores não apresentam moléstia nervosa ou mental de qualquer natureza; em ambos a reação de Wassermann no sangue resultou negativa. Os filhos deste casal são: *Lourdes*, falecida aos 2 anos e 4 meses, de doença gastrointestinal; *Orlando*, com 25 anos de idade, operário; queixa-se de muita cefaléia e freqüentes epistaxes, mas, no restante, é sadio; jamais teve acesso convulsivo ou qualquer outra manifestação neurológica; *Benedito*, falecido aos 2 anos e 7 meses, também de afecção intestinal; *Aluisio*, morto aos 2 anos, de tosse comprida e pneumonia; *Maria de Lourdes*, falecida com 1 ano, pela mesma causa mortis; *Olga*, falecida aos 6 anos, com o diagnóstico de "doença de São Guido", que se iniciara 6 meses antes de falecer, de modo inteiramente semelhante à da paciente em observação (D. G. M.), com iguais repuxamentos e quedas, assim como dificuldade em executar com harmonia atos musculares mais delicados. Não teve acessos convulsivos com perda de consciência, no entanto, as quedas — em que muitas vezes se feria — freqüentemente se acompanhavam de mordeduras de língua; num episódio em que teve mioclonias sucessivas e intensíssimas, teve uma hemoptise, falecendo pouco depois; *Dirce*, paciente em observação; *José*, faleceu aos 20 dias; havia qualquer malformação, de modo que eliminava fezes pela boca; foi operado,

sem resultado, morrendo pouco depois; *Amadeu*, 14 anos; é sadio; *Luwegildo*, paciente registrado aqui como caso 3; *Armando*, 9 anos, também sadio; *Odete*, 2 anos e 8 meses, também sadia. Quanto aos colaterais, quer descendentes do lado paterno, quer do materno, são todos sadios. Há, apenas, referência a coréia em uma prima paterna, curada perfeitamente após tratamento.

Exame clínico geral: Paciente com 1,51 ms. de altura e 34,6 kgs. de peso. À inspeção, notam-se inúmeras cicatrizes no nariz e regiões malares, em consequência das quedas. Crânio dolicocefalo. Mãos hipotróficas e pés com discreta acentuação da arcada plantar, principalmente ao longo de seus bordos internos. Escoliose ligeira da coluna lombar. Pêlos pouco desenvolvidos; glândulas mamárias em início de diferenciação. Aparelho circulatório: bulhas cardíacas normais; pressão arterial 120-70; pulso rítmico, batendo 86 vezes por minuto. Aparelho respiratório: nada digno de menção. Aparelho digestivo: abdome plano, sem resistências; fígado e baço não palpáveis; colons não dolorosos à pressão.

Exame do sistema nervoso: Acentuada debilidade mental. Boa orientação no meio e no espaço. Refere a progenitora da paciente, que sua inteligência era mais viva, havendo-se debilitado no decorrer da doença. Fácies aparvalhada, própria do seu apoucamento mental. Equilíbrio relativamente bem conservado. Chama a atenção a desproporção entre o grau da ataxia dinâmica e a relativa integridade do equilíbrio estático. Consegue ficar com ambos os pés juntos e com certo equilíbrio, apresentando poucas oscilações, que não se ampliam com a oclusão palpebral. Marcha com discreto aumento da base de sustentação, porém sem desvios. *Motricidade ativa:* não há paralisias ou paresias. Entretanto, a energia contrátil está debilitada, globalmente, em todos os grupos musculares. Força ao dinamômetro: mão direita — 8; mão esquerda — 5. As manobras deficitárias de Mingazzini e Barré não evidenciam queda mas apenas oscilações dos segmentos em prova. Manobras do pé e Raimiste negativas. Nítida ataxia do tipo cerebelar às provas calcanhar-joelho, índex-nariz e índex-índex. A ataxia é mais acentuada na execução de atos musculares delicados. No fim desses movimentos surge acentuado tremor intencional. Durante a execução de movimentos, surgem bruscas mioclonias que são tanto mais numerosas e mais bruscas quanto mais delicados os atos musculares exigidos da paciente. Às manobras calcanhar-joelho e índex-nariz notam-se braditelecinesia e hipermetria, além de, em menor grau, erros na direção do movimento. As provas gráficas demonstram ataxia e dismetria. Nítida assimetria à prova de Babinski, de pé e em decúbito dorsal. Prova da cadeira positiva. Positiva, bilateralmente, a prova de inversão de Schilder. Adiadococinesia em ambos os lados. Ausência de apraxias. *Movimentação passiva:* Tono muscular diminuído nas mãos e pés; praticamente normal nos músculos rizomélicos. *Motricidade automática:* marcha já descrita; não há disfagia; mastigação, respiração e mímica normais. Fala normal, não evidenciando disartria. *Motricidade involuntária:* Mioclonias que surgem em todos os grupos musculares dos membros e não nos da face. Esses movimentos mioclônicos surgem, quer com a paciente em repouso, quer em exercício muscular. Entretanto, em repouso, estas hiperpinesias são raras. Nítido tremor intencional na parte final de movimentos mais precisos. *Refletividade:* Reflexos aquileus e medioplantares normais; patelares e mediopúbico ligeiramente vivos; estilo-radial, cubitopronador, bicipital e olecraniano diminuídos de ambos os lados; tricipitais normais; reflexos axiais da face normais. Reflexo cutâneoplantar normal. Ausência de Babinski, às manobras variantes. Cutâneo-abdominais normais. Ausência bilateral dos sinais de Rossolimo e Mendel-Bechterew. Presentes os reflexos de Foix-Thèvenard em ambas as articulações tibiotársicas, embora surjam após algum tempo de latência. Ausência dos reflexos de Magnus-Kleijn. Ausência de clono, trepidações ou sinais de automatismo medular. Sensibilidade objetiva normal, tanto nas formas superficiais como profundas.

Pupilas isocóricas, reagindo normalmente à luz. Ausência de qualquer tipo de nistagmo.

Exames complementares — *Exame neurocular* completamente negativo. *Exame neurotorrinolaringológico*: Movimentos mioclônicos de repouso na língua e no palato mole. Laringe com sensibilidade e motricidade conservadas, mas apresentando nítidas mioclonias de repouso. Nervos cocleares: hipoacusia de tipo percepção, bilateral, com Rinne positivo bilateral, Weber sem lateralização, condução óssea encurtada, diminuição nítida da percepção dos sons agudos, centralizada ao redor de c5 (4.096 d.v.) mas com boa capacidade de audibilidade da voz conversada. Nervos vestibulares: ausência de nistagmo espontâneo e de posição. Prova calórica fria (10 cc. a 18°C e cabeça 60° atrás): em OD, após 8" de latência, nistagmo horizontal para o lado oposto durante 1'50", de média frequência, atáxico, em resalto. Inclina e desvia à direita com nitidez. Vertigem discreta. Reações neurovegetativas ausentes. As reações vestibulares provocadas fornecem, portanto, resultados mais ou menos atípicos (prolongamento do nistagmo provocado, reações motoras segmentares evidentes, com vertigem discreta e reações neurovegetativas nulas, nistagmo ligeiramente atáxico). Sintomatologia vestibular de libertação cerebral? (J. Rezende Barbosa). *Teste de Binet e Terman*: Foi verificada idade mental de 7 anos e 3 meses; QI = 0,43. Respostas mostrando notável déficit da atenção e da memória, atividade imaginativa quase nula, juízo crítico de tipo infantil. O teste foi realizado em boas condições. Não foram computadas as provas que exigem habilidade manual, tendo as mesmas sido substituídas por provas suplementares (A. Lefèvre). *Biópsia de músculo* (fragmento do músculo quadríceps): Diagnóstico anatomo-patológico — tecido muscular normal (C. Mignone). *Dosagem da creatina e creatinina*: Creatina, 0,26 grs. por 1000 ml.; 0,02 grs. nas 24 horas. Creatinina, 0,46 grs. por 1000 ml.; 0,12 grs. nas 24 horas (Ruth S. Souza). *Reações de Wassermann e Kahn no sangue* negativas (A. C. Cunha). *Exame do líquido cefalorraquidiano*: Punção suboccipital em decúbito lateral; pressão inicial 8; líquido límpido e incolor; citometria 0,4 células por mm.³; albumina total 0,10 grs. por litro; r. Pandey negativa; r. benjoim 00000.00000.00000.0; r. Takata-Ara negativa; r. Wassermann negativa com 1 cc. (J. M. T. Bittencourt). *Exame hematológico*: Hematimetria 4.320.000 por mm.³; leucocitometria 12.800 por mm.³; hemoglobina 90% (14,5 grs.%); valor globular 1. Contagem específica: neutrófilos 67% (bastonetes 4%, segmentados 63%); eosinófilos 1%; basófilos 0; linfócitos 28% (típicos 27%, leucocitóides 1%); monócitos 4%. Leucocitose. Neutrofilia; neutrófilos bem conservados. Hemácias normocíticas e normocrômicas (M. Abu Jamra).

CASO 3 — L. G. M., brasileiro, com 10 anos de idade, residente em Itaçuera, internado, juntamente com sua irmã (D. G. M.) no Serviço de Neurologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Univ. de São Paulo (Prof. A. Tolosa), em março de 1945. Queixa-se de quedas muito frequentes e incoordenação dos movimentos, iniciadas aos 9 anos de idade. A doença iniciou-se bruscamente: ao subir uma escada, caiu repentinamente, ficando meio aparvalhado, estado que foi atribuído, pela mãe do paciente, à contusão sofrida na queda; durante 2 horas, perdeu completamente a visão, mesmo para a sensação de claro-escuro. Desde essa época, vem tendo sensações de choques elétricos, acompanhados de repuxamentos dos membros. A sintomatologia é muito semelhante à da irmã; o paciente cai e se contunde com a mesma facilidade. Do mesmo modo, as mioclonias ocorrem em salvas; quando se manifestam nos membros superiores, o doente atira longe os objetos que segura e quando nos membros inferiores, o paciente cai, ferindo-se. Esses fenômenos se exteriorizam intensamente, durante 3 ou 4 dias, passando, a seguir, também 3 a 4 dias livre dos mesmos. Durante a queda, nunca perdeu os sentidos, mordeu a língua, espumou pela boca ou emitiu urina, involuntariamente. As mio-

clônias ocorrem, quer de pé, quer deitado ou sentado. A dificuldade em coordenar movimentos é muito menos acentuada que a da irmã. O paciente nunca teve qualquer crise convulsiva, quer com acessos clônicos, quer tônicos. Jamais foi notado comprometimento da fala ou da deglutição. Nos antecedentes do paciente há referência, apenas, a sarampo e tosse comprida, ocorridos na primeira infância. Os antecedentes familiares já estão mencionados no caso 2.

Exame clínico — Desenvolvimento somático algo inferior em relação à idade. Cicatrizes no couro cabeludo, conseqüentes às quedas. Crânio dolicocefalo. Lordose lombar. Aparelho respiratório, nada digno de nota. Aparelho circulatório: bulhas cardíacas normais; não há aumento da área cardíaca; pressão arterial 110 x 75; pulso rítmico, batendo 82 vezes por minuto. Aparelho digestivo: abdome plano, nada apresentando de anormal; baço e fígado não palpáveis.

Exame do sistema nervoso — Nítido retardo mental. Criança tímida, de difícil ambientação na enfermaria. Não há alterações específicas de qualquer faculdade mental. Atitude indiferente, ativa. Notam-se, à execução de movimentos musculares mais ou menos delicados, bruscas mioclônias, mas de pequena amplitude e muito mais discretas que as evidenciadas por sua irmã. Fácias algo aparvalhada. *Equilíbrio*: com ligeiras oscilações, o paciente consegue permanecer na posição para a pesquisa do sinal de Romberg; o equilíbrio não se altera à oclusão palpebral. A marcha é muito discretamente atáxica, sem desvios, com pequeno aumento da base de sustentação e projeção do tronco para a frente. *Motricidade ativa*: ausência de paralisias ou parestias. Força muscular globalmente diminuída; força ao dinamômetro: mão direita, 8; mão esquerda, 5. Ataxia do tipo cerebelar nos membros superiores e inferiores, praticamente igual de ambos os lados do corpo. Braditeocinesia bilateral, com nítido tremor intencional no fim de cada movimento. Prova de Stewart-Holmes positiva, bilateralmente. Prova da inversão de Schilder positiva, bilateralmente. Assinergia nítida entre membros inferiores e tronco, sendo positivas as provas de Babinski. Prova da cadeira positiva. Adiadococinesia bilateral. *Movimentação passiva*: ausência de deformações articulares. Tono muscular diminuído, principalmente nos músculos dos antebraços e pernas. *Motricidade automática*: marcha já referida; fala, deglutição, mastigação e mímica normais. *Motricidade involuntária espontânea*: mioclônias com os característicos mencionados, superpondo-se à ataxia cerebelar. *Refletividade*: normais os reflexos medioplantares, aquilianos, dos adutores e mediopúbico; os reflexos patelares esboçam o caráter pendular; reflexos estilo-radial, cubitopronador, bicipital e tricipital, normais; reflexos axiais da face normais; a resposta ao reflexo cutaneoplantar se dá, em ambos os lados, mediante resposta muito rápida em extensão, sem apresentar, contudo, os caracteres do sinal de Babinski. Nada se obtém às manobras de Gordon, Schäffer, Oppenheim e Gonda. Ausência bilateral dos sinais de Rosso-limo e Mendel-Bechterew. Normais os reflexos cremastéricos e cutâneo-abdominais; ausência de reflexos de postura de Foix-Thévenard; ausência dos reflexos de Magnus-Kleijn. Reflexos pupilares normais; pupilas isocóricas. *Sensibilidade normal*.

Exames complementares — *Exame neurocular* completamente negativo. *Exame neurotorrinolaringológico*: mioclônias de repouso na língua, palato mole e laringe. Nervos cocleares: ao exame audiométrico, verifica-se hipoacusia de tipo mixto, percepção-condução, bilateral, com déficit quase total em OE (na história progressiva deste doente há referência a otalgias repetidas no OE, com diminuição progressiva da audição). Nervos vestibulares: ausência de nistagmo espontâneo e de posição. Prova calórica fria (10 cc. a 18°C e cabeça 60° para trás): em OD, após 14" de latência, nistagmo horizontal para a esquerda durante 1'53", de pequena frequência, atáxico. Inclina e desvia à direita. Vertigem discreta. Reações neurovegetativas ausentes. Em OE, após 12" de latência, nistagmo horizontal para

a direita durante 1'46". Reações idênticas às da prova anterior. Em conclusão, há mioclonias de repouso glossovelolaríngicas; hipocúscia bilateral, de tipo mixto, com déficit quase total em OE; reações vestibulares provocadas atípicas (prolongamento do nistagmo provocado; reações motoras segmentares nítidas, com vertigem discreta e reações neurovegetativas nulas; nistagmo provocado atáxico). Sintomatologia vestibular de libertação cerebelar? (J. Rezende Barbosa). *Teste de Binet e Terman*: Foi verificada a idade mental de 3 anos; QI = 0,30. Respostas mostrando negativismo (o paciente, antes de dar qualquer resposta, diz "não sei"); déficit notável da observação, da imaginação e da capacidade de expressão. O teste foi realizado em condições relativamente boas. Foram suprimidas as provas que exigem habilidade manual, tendo sido substituídas por provas suplementares (A. Lefèvre). *Biópsia de músculo* (fragmento do músculo quadríceps): Diagnóstico anátomo-patológico — tecido muscular normal (C. Mignone). *Dosagens da creatina e creatinina*: Creatina, 0,07 grs. por 1000 ml.; 0,02 grs. nas 24 horas. Creatinina, 0,38 grs. por 1000 ml.; 0,11 grs. nas 24 horas (Ruth S. Souza). *Reações de Wassermann e Kahn no sangue* negativas (A. C. Cunha). *Exame do líquido cefalorraquidiano*: Punção suboccipital em decúbito lateral; pressão inicial 12 (manômetro de Claude); líquido límpido e incolor; citometria 0 célula por mm.³; albumina total 0,10 grs. por litro; r. Pandy negativa; r. benjoim 00000.00000.00000.0; r. Takata-Ara negativa; r. Wassermann negativa com 1 cc. (J. M. T. Bittencourt). *Exame hematológico*: Hematimetria 4.160.000 por mm.³; leucocitometria 8.640 por mm.³; hemoglobina 97% (15,5 grs.%); valor globular 1,1. Contagem específica: neutrófilos 59% (bastonetes 14%, segmentados 45%); eosinófilos 2%; basófilos 0; linfócitos 34% (típicos 31%, leucocitóides 3%); monócitos 5%. *Tempo de sangria* 2 minutos. *Tempo de coagulação* 2 minutos e 30 segundos (M. Abu Jamra).

As mioclonias se revestem, em ambos os irmãos, de características interessantes. Em D. G. M., surgem em salvas, intensificando-se progressivamente durante 2 a 4 dias até se deflagrar o ataque epilético completo, depois do qual, as mioclonias se acalmam. Os fenômenos mioclônicos, por vezes, ocorrem nos membros inferiores, provocando quedas violentas, de modo a ocasionar ferimentos no corpo que se somam aos determinados pelos acessos convulsivos. No caso 3, as mioclonias também se agravam intensamente durante 3 a 4 dias e, atingindo seu máximo, desaparecem por outros tantos dias. Ao contrário de sua irmã, L. G. M. não apresenta crises epiléticas; no entanto, também é sujeito a quedas e ferimentos, quando as mioclonias atingem os músculos dos membros inferiores.

A coexistência de mioclonias e convulsões epiléticas corrobora o conceito da identidade entre estes fenômenos motores. Hassin e Kepner²¹ admitem que, exceptuando-se os casos de histeria, tôdas as formas de mioclonias, acompanhadas ou não de ataques convulsivos, são meras manifestações de epilepsia, completa ou não. Também para Wilson⁶, o mioclono pode constituir o único sinal de uma epilepsia. Ernani Lo-

21. Hassin, G. B. e Kepner, R. D. — Paramyoclonus multiplex. Clinical pathological considerations. J. Neuropathol. a. Exper. Neurol., 4:123-133 (abril) 1945.

pes²², apoiado em experiência pessoal e em exaustiva revisão bibliográfica, chega a conclusão semelhante. Este autor cita, entre outros, Garreio e Stabon que, em 2.259 crianças epiléticas, encontraram mioclonias na percentagem de 0,54. Dide que, em 150 epiléticos, registrou mioclonias em 4,6% dos casos; Hodskins e Yakovlev que, em 300 doentes epiléticos, verificou uma percentagem de 10 a 15 com mioclonias; Hofmann, que registrou percentagem de 33,9; Reynolds para o qual 75% dos epiléticos apresentam mioclonias; Lennox para quem 70% dos doentes epiléticos apresentam mioclonias antes de sofrerem a crise. Segundo Ernani Lopes, a mioclonia comicial é um fragmento de ataque epilético, ambos tendo uma única etiopatogenia; dependendo da menor ou maior intensidade do excitante, teríamos o desencadear de um mioclono ou de uma crise convulsiva. O eletrencefalograma, nos casos de mioclonia, revela o mesmo traçado de ondas e espigões encontrável na epilepsia, segundo Grinker, Serota e Stain²³. Penfield e Erickson²⁴ classificam o fenômeno mioclonia entre as manifestações de epilepsia bravais-jacksoniana.

Além das mioclonias, os casos 2 e 3 apresentam acentuada síndrome cerebelar, afetando a harmonia da movimentação ativa dos membros inferiores e superiores e, apenas no caso 2, da articulação da palavra. Em ambos os irmãos há nítida desproporção entre a intensidade dos distúrbios da movimentação voluntária mais delicada e a relativa benignidade das desordens do tono muscular e da manutenção do equilíbrio, principalmente estático, reproduzindo, essencialmente, o quadro clínico da síndrome neocerebelar. Estas verificações estão de acordo com a descrição de Ramsay Hunt, que considera a afecção como dependente do sistema neodentado. Por outro lado, apenas na observação 2 reproduz-se a mesma exaltação dos reflexos tônicos de postura verificada e comentada na observação 1.

Digno de registro é o comprometimento da audição nos casos 2 e 3, sobretudo neste último. O exame neurológico revelou acentuada hipocússia do tipo percepção em D. G. M. e do tipo mixto em seu irmão. Concomitantemente, havia atipia das reações vestibulares provocadas, em ambas as observações. Brouwer e Biemond²⁵ ressaltam a frequência com que, nos casos de atrofia olivopontocerebelar, se associam lesões

22. Lopes, E. — Mioclonias epiléticas. A propósito de dois casos. An. Col. Gustavo Riedel (Rio de Janeiro), 6:167-277, 1943.

23. Grinker, R. R., Serota, H. e Stain, S. I. — Myoclonic epilepsy. Arch. Neurol. a. Psychiat., 40:968-980, 1938

24. Penfield, W. e Erickson, T. C. — Epilepsy and cerebral localization. Ch. C. Thomas, Springfield, Illinois, 1941.

25. Brouwer, B. e Biemond, A. — Les affections parenchymateuses du cervelet et leur signification du point de vue de l'anatomie et de la physiologie de cet organe. J. Belge Neurol. et Psychiat., 38:691-748, 1938.

coleares e vestibulares, por comprometimento das fibras vestibulocerebelares do pedúnculo cerebelar inferior. Em nossos casos, poderíamos explicar a sintomatologia vestibular por uma duvidosa lesão retrógrada dos núcleos vestibulares bulboprotuberanciais. Apesar destes núcleos estarem em conexão com o paleocerebelo e a síndrome ser predominantemente neocerebelar, o tipo de reações vestibulares parece indicar, em ambos os casos, uma libertação vestibular do controle cerebelar. Quanto aos distúrbios auditivos, mais intensos no caso 3, somos de parecer que dependem de lesões cocleares associadas e desenvolvidas no mesmo terreno abiotrófico.

Os casos 2 e 3 apresentam, também, mioclonias no véu do paladar, na língua e nas cordas vocais. Sob este aspecto, nossos casos lembram a observação de L. da Lisi²⁶, que exibia mioclonias nos olhos, face, língua, véu do paladar e faringe. A fisiopatologia das mioclonias, esqueléticas ou não, ainda não está bem esclarecida. Como princípio geral, deve ser lembrado o conceito de Radovici²⁷, segundo o qual os centros subjacentes apresentam certa tendência a um funcionamento rítmico, frenado pelos sistemas superiores, e que reaparece e se manifesta clinicamente, quando estes últimos sejam afetados. A propósito da patogênese do fenômeno mioclônico, cumpre citar Guillain e Mollaret²⁸, segundo os quais podem ser responsáveis por tais sintomas lesões localizadas, seja no feixe fundamental medial e eventualmente no feixe longitudinal posterior, seja na oliva bulbar, no núcleo denteado do lado oposto e nas fibras olivodenteadas que unem essas estruturas entre si, ou ainda, no pedúnculo cerebelar superior. Jakob e Montanaro²⁹ consideram as mioclonias velopalatinas, não devidas a uma lesão circunscrita, mas resultantes de um desequilíbrio funcional dos sistemas paleoneuronais dentolivares. Pensamos³⁰ que, sendo as lesões do tronco encefálico, em geral, múltiplas e bilaterais, torna-se difícil afirmar de qual das estruturas comprometidas dependem, em determinado caso, as mioclonias observadas. Em outro trabalho, Guillain e Mollaret³¹ atribuem

26. Cit. por Ernani Lopes²².

27. Radovici, cit. por Cossa, P. in "Physiopathologie du système nerveux. Du mécanisme au diagnostique". Ed. 2, Masson Cie., Paris, 1942.

28. Guillain, G. e Mollaret, P. — Deux cas de myoclonies synchrones et rythmées vélo-pharyngo-oculo-diaphragmatiques. *Rev. Neurol.*, 57:454-566 (novembro) 1931.

29. Jakob, C. e Montanaro, J. C. — Mioclonias oculo-laríngo-faríngo-velopalatinas en el síndrome bulbo-protuberancial. *Rev. Neurol. de Buenos Aires*, 7:85 (abril-junho) 1942.

30. Julião, O. F. e Melaragno Filho, R. — Sobre as síndromes vasculares do tronco do encéfalo. *Arq. Neuro-Psiquiat.* (S. Paulo), 2:255-274 (setembro) 1944.

31. Guillain, G. e Mollaret, P. — Le syndrome myoclonique synchrone et rythmé vélo-pharyngo-oculo-diaphragmatique. *Presse méd.*, 46:57-60, 1938.

ao núcleo denteado a síndrome mioclônica total (esquelética e não esquelética); lesões na vertente periférica deste núcleo, ponto de terminação das fibras olivodenteadas; determinam mioclonias velofaringodiafragmáticas; as lesões na vertente hilar do núcleo, de onde parte o neurônio dento-rúbico, produzem manifestações mioclônicas esqueléticas e tremores rítmicos dos membros. Casos anátomo-clínicos apoiam esta hipótese: em pacientes com síndrome mioclônica total, foram verificadas lesões degenerativas da oliva bulbar e metade posterior do núcleo denteado, correspondente à origem do pedúnculo cerebelar superior; em outro caso de paciente que exibia mioclonias exclusivamente esqueléticas, o estudo anatômico revelou pequeno foco de amolecimento que atingia exclusivamente a vertente hilar. De acordo com este conceito de Guillain e Mollaret e com o de Ramsay Hunt, é provável que a sede principal do processo patológico, em nossas observações 2 e 3, resida nos núcleos denteados do cerebello.

Os testes mentais realizados em ambos os pacientes revelaram rebaixamento de nível mental: em D. G. M. foi verificado um QI de 0,43 e, em seu irmão, o QI foi avaliado em 0,30. Interessante assinalar que, conforme a progenitora dos pacientes, o déficit mental de D. G. M. é adquirido, tendo-se intensificado no decorrer da enfermidade. Os doentes evidenciaram, também, malformações nas estruturas derivadas do mesoderma: crânio dolicocefalo, mãos hipotrofiadas, desvio da coluna lombar; L. G. M. apresentava acentuada lordose, mais nítida na estação vertical. Pode-se concluir, pois, que a enfermidade desenvolveu-se em terreno abiotrófico, associando-se a neurodisplasias, no conceito de Austregésilo Filho³². A biópsia de fragmento muscular e as dosagens de produtos de metabolismo muscular nada de anormal revelaram. Hassin e Kepner²⁸, em um paciente com paramyoclonus multiplex de antiga evolução, encontraram, à biópsia muscular, pequenas alterações histológicas indicativas de longa hiperatividade funcional. Assim, diante dos resultados destes autores e dos nossos, parece lícito admitir que a patogenia das mioclonias não reside em alterações primárias do tecido muscular.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

A dissinergia cerebelar mioclônica pode-se prestar a confusões diagnósticas, especialmente com outras formas de atrofia cerebelares e com as entidades caracterizadas pela presença de mioclonias. Procurando fazer o diagnóstico diferencial, passaremos em revista estas diversas afeções, ressaltando os caracteres com que se distinguem da dissinergia cerebelar mioclônica.

32. Austregésilo Filho, A. — Neurodisplasias. Arq. Neuro-Psiquiat. (S. Paulo), 1:234-270 (dezembro) 1943.

1. *Outras formas de atrofia cerebelares.* Regra geral, é fácil o diagnóstico diferencial, pela ausência de epilepsia e de mioclonias; é a associação destas duas ordens de sintomas com uma síndrome cerebelar de evolução lenta e progressiva que conduz ao diagnóstico da síndrome descrita por Ramsay Hunt. Como já assinalamos, autores há que negam à dissinergia cerebelar mioclônica o valor de molestia nervosa bem definida, aceitando-a, apenas, como simples associação de atrofia cerebelar com epilepsia mioclônica. Seria a associação de duas entidades degenerativas, abiotróficas, cuja ocorrência teria a mesma significação que a superposição de atrofia cerebelar com moléstia de Friedreich, com tremores parkinsonianos ou com moléstia de Recklinghausen.

2 *Mioclono-epilepsia.* Em 1891, Univerricht descreveu uma afecção heredofamiliar que se configurava por crises epiléticas associadas a abalos mioclônicos e a graves distúrbios psíquicos. Em 1895, Lundborg estudou 3 membros de uma família, demonstrando o caráter recessivo da afecção. Na evolução da mioclono-epilepsia distinguem-se três períodos: o primeiro é caracterizado por crises tetaniformes e alteração do humor; no segundo, as perturbações mentais se agravam e surgem mioclonias, que se associam a crises convulsivas; no período terminal ou consumptivo, as crises convulsivas regridem, agravam-se as mioclonias, os pacientes tornam-se sonolentos, manifestando-se rigidez do tipo extrapiramidal. A mioclono-epilepsia apresenta variantes que não devem ser consideradas como entidades autônomas. Van Bogaert³³ estudou, em 1929, a associação de mioclono-epilepsia com córeo-atetose, manifestando-se com o caráter familiar, do tipo recessivo. Lenoble e Aubineau³³ descreveram, em 1903, a nistagmo-mioclonia, reproduzindo-se em vários membros da mesma família, mórmente em indivíduos com deformidades e taras, e manifestando-se por nistagmo congênito e mioclonias possíveis de exaltação pela percussão mecânica dos músculos. Os mesmos autores descreveram, em 1909, uma forma de mioclono-epilepsia associada à poliúria, polidípsia e glicosúria. Outras formas podem-se apresentar; os casos publicados a respeito foram registrados na monografia de Ernani Lopes²².

O diagnóstico diferencial entre mioclono-epilepsia e dissinergia cerebelar mioclônica fundamenta-se na presença dos sintomas da série cerebelar, que caracterizam a enfermidade de Ramsay Hunt. Entretanto, várias observações de epilepsia mioclônica comprovadas pela anatomia patológica apresentavam indubitáveis fenômenos cerebelares. Entre estes casos, distinguem-se os estudados por Dimitri³⁴. O primeiro paciente, com 18 anos de idade, evidenciou os primeiros acessos convulsivos

33. Cit. por A. Borges Fortes²⁶.

34. Dimitri, V. — Observaciones de epilepsia mioclônica familiar con estudio histopatológico. Prensa Med. Argent., 20 (fevereiro) 1932. Separata.

aos 15 anos, a que se somavam contrações clônicas generalizadas; o exame revelou sinais de comprometimento cerebelar: disartria (além dos distúrbios de articulação dependentes das mioclonias faciais) e abalos nistagmiformes irregulares e arrítmicos. Se, neste primeiro caso, os sinais cerebelares eram muito discretos e até discutíveis, no segundo caso de Dimitri, êles se manifestavam mais nitidamente: o paciente, com 22 anos de idade, começou a apresentar, aos 17 anos, ataques epilépticos e mioclonias; o exame neurológico mostrou sinais evidentes de participação cerebelar: "los movimientos activos se hallaban dificultados por el temblor, notándose a veces una especie de asinergia y dismetria como se observa en las afecciones cerebelosas. Había también adiadococinesia". Ernani Lopes²² frisa que, em todos os casos de mioclonias, haja ou não epilepsia, existem, em geral, sintomas de afecção cerebelar, mórmente assinergia. Borges Fortes³⁵ encontrou, em um caso, pequenos fenômenos de déficit cerebelar: dismetria, ataxia e disdiadococinesia discretas nos membros superiores, acompanhadas de ligeira dissinergia do tronco.

Por outro lado, o quadro anátomo-patológico da epilepsia mioclônica está bem estudado, caracterizando-se pela presença, no sistema nervoso central, dos chamados corpúsculos mioclônicos. Estas formações, descritas por Lafora e Glück²⁶, reagem aos corantes como o amido, motivo pelo qual são também conhecidas como corpúsculos amilóides. Para Lafora³⁶, a formação destas estruturas depende de alterações metabólicas responsáveis pelo desencadear das mioclonias. Bielchowsky³⁶ considerava os corpúsculos mioclônicos como derivados de desordens nutritivas das células, conseqüentes a processos vasculares. Dimitri³⁴ acredita que dependam de distúrbios metabólicos. Tais corpúsculos amilóides são encontrados, em maior condensação, ao nível do núcleo denteado, embora sejam também encontrados em outras regiões do encéfalo, principalmente ao nível dos gânglios da base e do mesencéfalo. Baseados nestes dados, Hodskins e Yakovlev²⁶ atribuem, na epilepsia mioclônica, o componente mioclônico à lesão de estruturas cerebelares relacionada com o núcleo denteado e, a epilepsia, à alterações dos núcleos optostriados. Nos dois casos de Dimitri, o estudo histológico mostrou que os corpúsculos amilóides predominavam no sistema olivocerebelar; no segundo caso, existiam abundantes corpúsculos mioclônicos, extracelulares, no núcleo denteado cerebelar, de ambos os lados. Todos êstes dados permitem concluir que a epilepsia mioclônica pode-se associar a sinais indicadores da participação cerebelar e que, em tais eventualidades, o substrato anatómico reside, essencialmente, em alterações do núcleo denteado do cerebelo e em estruturas conexas. Dêste modo, o diagnóstico

35. Borges Fortes, A. — Sôbre as mioclonias. Arq. Brasil. Neuroiat. e Psiquiat. (Rio de Janeiro), 24:9-32 (abril-dezembro) 1942.

36. Cit. por Ernani Lopes²².

diferencial da mioclono-epilepsia com a dissinergia cerebelar mioclônica, que se baseava na presença, nesta última, de sinais de ataxia cerebelar progressiva, torna-se muito difícil. Poderíamos basear-nos apenas na intensidade da síndrome cerebelar, pronunciada na afecção de Ramsay Hunt e discreta na de Unverricht, ou seria a dissinergia cerebelar mioclônica mera variante da epilepsia mioclônica, como a considera Dimitri? Estas questões não podem ser resolvidas enquanto não forem adquiridos conhecimentos seguros sobre o quadro histopatológico da dissinergia cerebelar mioclônica; até esse momento, será instável a situação nosográfica da entidade descrita por Ramsay Hunt.

3 — *Formas mioclônicas da encefalite epidêmica*: Van Economo e Hall, ambos citados por Neal ³⁷, referem casos de encefalite epidêmica — de prognóstico mais grave — cujas primeiras manifestações eram representadas por hipercinesias diversas, entre as quais mioclonias. Cruchet ³⁸, entre os diversos tipos clínicos de encefalite epidêmica, inclui as formas motoras, traduzidas por coréias verdadeiras, mioclonias (de abalos arrítmicos) e, mais raramente, miorrítmias (de abalos musculares rítmicos). Os movimentos mioclônicos das formas motoras da encefalite epidêmica são, por vezes, muito dolorosos (algomioclonias). Neal ³⁷ encontrou, em 12% de seus casos, manifestações hipercinéticas de intensidade variável, podendo, em alguns pacientes, acarretar deslocamento dos membros. Em outros casos ocorrem, como seqüelas, mioclonias do diafragma, acarretando desordens respiratórias. Digno de menção é o caso de Marinesco ³⁹, referente a um menino de 12 anos de idade, cujas excursões respiratórias se acompanhavam de contrações musculares sinérgicas do bíceps.

A anatomia patológica da encefalite epidêmica, especialmente da forma mioclônica, foi bem estudada por Morse ⁴⁰ que encontrou lesões predominantes na ponte, no bulbo e na medula, mórmente nas regiões cervical e lombar. Diversos autores, procuram explicar a hipercinesia em questão como dependente de lesão medular, hipótese que não parece satisfatória, pois já foram publicados casos de mioclonias sem lesão medular (Boestroem ⁴¹, Bradley ⁴²) e inúmeros com lesões medulares

37. Neal, J. — Encephalitis. A Clinical study. Grunne Stratton, New York, 1942.

38. Cruchet, R. — Nuevos conceptos en patologia nerviosa. Editorial Medico-Quirúrgica de Buenos Aires, 1945.

39. Marinesco, cit. por Rosner, na monografia de Neal ³⁷.

40. Morse, M. E. — A pathological study of five cases including two with myoclonia. Arch. Neurol. a. Psychiat., 9:751-763 (junho) 1923.

41. Cit. por Morse ⁴⁰.

42. Bradley, A. — A case of myoclonic epidemic encephalitis. Brit. Med J., 1:891 (junho), 1921.

sem mioclonias. Stevenson ⁴³ julga que o processo lesional responsável pela mioclonia dependa de uma irritação do neurônio motor periférico; as dôres lancinantes que a acompanham são atribuídas ao comprometimento dos gânglios radiculares dorsais, os quais poderiam ser o ponto de entrada do vírus. Mingazzini e Walshe, citados por Stevenson ⁴³, atribuem as mioclonias da encefalite epidêmica à infiltração das raízes anteriores; no entanto, estas estruturas se achavam integras no caso de Morse. Evidentemente, esta hipótese patogênica está fora de cogitações no caso das mioclonias verificadas nas doenças degenerativas, crônicas, de Unverricht, e de Ramsay Hunt.

O diagnóstico diferencial entre a forma mioclônica da encefalite epidêmica e a dissinergia cerebelar mioclônica é, em geral, fácil: na encefalite epidêmica não há epilepsia ou fenômenos cerebelares; por outro lado, o início lento e progressivo da afecção de Ramsay Hunt se opõem ao início brusco, acompanhado de sinais gerais de infecção, que caracteriza a fase aguda da encefalite de Economo. No entanto, Burr ⁴⁴ registra casos de mioclonias encefalíticas sem início febril.

Entre as formas motoras de encefalite epidêmica merece ser incluída a chamada coréia elétrica (Dubini), denominação imprópria, pois as hipercinesias que a caracterizam são constituídas por mioclonias e não por movimentos coréicos. Seu modo de início é brusco, febril e se manifesta por contrações musculares generalizadas muito violentas que determinam, por vezes, dôres intensas. Sonolência muito acentuada e dôres contínuas acompanham tôda a curta evolução da moléstia, cujo término é sempre fatal. Também com o impróprio nome de coréia elétrica, Henoch e Bergeron descreveram uma doença semelhante, em geral iniciada após algum abalo moral e que se configurava por mioclonias generalizadas assimétricas e que desapareciam durante o sono. O prognóstico é sempre favorável, em geral cedendo completamente à simples psicoterapia. Parece, pois, tratar-se de uma simples manifestação pitiática. Austregésilo ⁴⁵, destacando estas hipercinesias das verdadeiras coréias, as inclui na rubrica de "coreóides". O diagnóstico diferencial da coréia elétrica de Dubini com a dissinergia cerebelar mioclônica é fácil e se baseia nos mesmos elementos que a distinguem das demais formas motoras de encefalite epidêmica. A forma de Henoch — Bergeron, pela sua evolução favorável, não oferece dificuldades diagnósticas.

4. *Paramyoclonus multiplex*. Esta afecção, descrita por Friedreich em 1881, tem seu quadro clínico configurado por mioclonias muito brus-

43. Stenvenson, L. D. — In J. Neal ^o.

44. Burr — Sequellae of epidemic encephalitis without any preceding acute illness (Chronic encephalitis); report of cases. Arch. Neurol. a. Psychiat., 14:20, 1925.

45. Austregésilo, A. — Coréias e coreóides. In "Clínica Neurológica", vol. 1, Rio de Janeiro, 1917.

cas, assimétricas e arrítmicas, que atingem os membros inferiores e superiores assim como os músculos abdominais. Raramente há participação dos músculos da face. Os abalos são devidos à contração dos músculos, em massa, deslocando ou não os segmentos, conforme a intensidade do fenômeno. A movimentação voluntária tende a inibir as hipercinesias, motivo pelo qual estas são muito mais pronunciadas nas posições de repouso, embora durante o sono profundo desapareçam completamente. Por outro lado, as mioclonias exacerbam-se por ação de estímulos cutâneos, principalmente térmicos e mecânicos. O exame neurológico não revela qualquer outra anormalidade. As lesões histopatológicas são escassas e não estão ainda sistematizadas. Variantes do paramyoclonus multiplex são a coréia fibrilar, descrita por Morvan em 1890, e a mioquímia de Schultze, as quais são traduzidas, essencialmente, por contrações fasciculares de músculos esqueléticos. O diagnóstico diferencial do paramyoclonus multiplex com a dissinergia cerebelar mioclônica também não costuma oferecer dificuldades. Em geral, o paramyoclonus multiplex não se acompanha de crises epiléticas e de sinais cerebelares. Além disso, enquanto que a dissinergia cerebelar mioclônica se inicia na segunda infância ou na adolescência, o paramyoclonus é doença da idade adulta, exteriorizando-se entre os 30 e 40 anos.

5. *Epilepsia parcial contínua ou síndrome de Kojewnikoff*. Esta afecção possui vasta sinonímia: policlonia de Kojewnikoff, epilepsia coréica, epilepsia parcial contínua, policlonia epileptóide contínua. A síndrome se constituiu, essencialmente, de ataques de epilepsia, frustos ou completos, acompanhados por abalos clônicos contínuos em determinadas regiões, nos intervalos que medeiam as crises convulsivas. A síndrome tem sido descrita quase exclusivamente por autores russos; em nosso continente, apenas temos conhecimento do caso relatado por Dimitri e Victoria ⁴⁶, em um paciente de 29 anos de idade. Kojewnikoff considerava a afecção como dependente de lesão cortical, enquanto que Choroschko, não aceitando tal patogenia, explicou-a por uma localização subcortical, principalmente nos tubérculos quadrigêmeos e no tálamo. Kroll ⁴⁷ admite que os casos de síndrome de Kojewnikoff estejam condicionados a uma afecção difusa do sistema nervoso central, na qual o componente extrapiramidal desempenha papel importante, embora não se possa negar a participação cortical. Apesar do caráter praticamente incessante do fenômeno, não há paresia de exaustão como é habitual na epilepsia bravais-jacksoniana; Wilson ⁵ admite que tal se deve à pequena intensidade das descargas. Sobre a etiopatogenia da afecção, dúvidas subsistem. Omokoroff descreveu grande número de casos de síndrome de Kojewnikoff na Sibéria e, fundamentando-se nestas ve-

46. Dimitri, V. e Victoria, F. — Síndrome de Kojewnikoff. Prensa Med. Argentina, 10, julho, 1929. Separata.

rificações, Kroll⁴⁷ julga tratar-se de uma encefalite epidêmica, cujo “genio local” se localiza no sistema nervoso central, de modo a libertar o mecanismo mioclônico-epiléptico. Lisi⁶ considera duvidoso tratar-se de verdadeiras mioclonias essenciais ou puramente sintomáticas.

O diagnóstico diferencial entre a síndrome de Kojewnikoff e a dissinergia cerebelar mioclônica não oferece grandes dificuldades. Distinguem-nas a localização das mioclonias, localizadas nos mesmos segmentos musculares na epilepsia parcial contínua e generalizadas e irregulares na dissinergia cerebelar mioclônica. Por outro lado, a ataxia cerebelar que acompanha a afecção de Ramsay Hunt não costuma existir na síndrome de Kojewnikoff.

6. *Sífilis cerebral.* A localização cerebelar da neuroles parenquimatosa é de ocorrência excepcional. Em tais circunstâncias, se o processo patológico afetar o núcleo denteado cerebelar e as estruturas conexas, determinará síndrome clínica semelhante à dissinergia cerebelar mioclônica. Muito difícil será o diagnóstico diferencial — como ocorreu com o caso que relataremos adiante — se o doente não apresentar os sinais mentais e pupilares da neuroles parenquimatosa.

Caso 4 — G. M., com 31 anos de idade, casado, branco, brasileiro, examinado no Ambulatório de Neurologia da Fac. Med. Univ. de S. Paulo (S.N. 484). Relata estar doente há 2 anos; a moléstia se iniciou com tremores à execução de movimentos mais delicados, e dificuldades na marcha; pouco depois, passou a manifestar incoordenação de movimentos quando executava qualquer ato muscular. Concomitantemente, tinha sensações de choques elétricos, acompanhados de bruscos repuxamentos dos membros. Desde o início da doença, começou também a ter alterações da fala, a qual se tornou anasalada, monótona, arrastada, quase ininteligível. Ao caminhar, por vezes caía, responsabilizando tais quedas, quer a desequilíbrio, quer ao aparecimento de movimentos clônicos bruscos que surgiam nos membros inferiores; sua marcha se tornou idêntica à dos ébrios. Ao beber líquidos muito rapidamente, tem certa dificuldade na deglutição, refluindo por vezes a bebida pelo nariz. Nega qualquer distúrbios esfintérico. Não tem cefaléia ou vômitos. Sua moléstia tem passado por períodos com melhorias relativas, em que consegue caminhar com maior facilidade. Nega terminantemente ter tido convulsões ou equivalentes. Sua esposa é sadia e nunca teve abortos; uma filha morreu na infância; tem 2 irmãs e 2 irmãos, todos sadios. Nega qualquer afecção semelhante na família. Nega passado venéreo-sifilítico; refere haver contraído boubá.

Exame do sistema nervoso — Psiquismo globalmente rebaixado, sem que, contudo, evidencie comprometimento específico das faculdades mentais. Fácies não característica. Equilíbrio estático com oscilações discretas; não há o sinal de Romberg. Marcha com ligeiro aumento da base de sustentação e tendência a desvios. Há relativa integridade do equilíbrio, em contraposição com acentuado comprometimento da coordenação dos movimentos ativos. Ausência de paralisias e parestias; o doente assume, com facilidade, as posições para a pesquisa de déficit motor (provas de Mingazzini, Barré, Raimiste e braços estendidos) e consegue manter essas posições, mostrando, apenas, pequenas oscilações que não são influenciadas pelo controle visual. Acentuada ataxia do tipo cerebelar às provas calcanhar-joelho e index-nariz, sendo muito pronunciada a decomposição de movimentos e dismetria,

47. Kroll, M. — Los síndromes neuropatológicos. Tradução espanhola, Editorial Modesto Uson, Barcelona, 1938.

ao executar essas provas; no final dos movimentos, se evidenciam tremores do tipo intencional. Por vezes, surgem movimentos mioclônicos que prejudicam, ainda mais, a realização das provas. Nítida positividade da prova de Stewart-Holmes, bilateralmente. Positivas as provas de Babinski para pesquisa da assinergia entre tronco e membros. Tono muscular globalmente diminuído. Fala disártrica, lenta, monótona, anasalada e de difícil compreensão. Reflexos medioplantar, aquileu, estilo-radial, bicipital, presentes e normais, de ambos os lados. Reflexos patelar e tricípital apresentando, bilateralmente, caráter pendular. Ausência dos sinais de Rossolimo e Mendel-Bechterew. Reflexo cutaneoplantar em flexão, de ambos os lados. Reflexos cremastéricos e cutâneo-abdominais presentes e normais. Reflexos axiais da face, normais. Mioclonias nos músculos dos membros, ao executar atos musculares mais delicados. No músculo frontal esquerdo notam-se contínuos movimentos da mesma natureza. Ao fechar as pálpebras, instala-se tremor dos músculos orbiculares das pálpebras, o qual não parece ter o caráter de blefarospasmo, pois não surge ao ser pesquisado o reflexo nasopalpebral. Sensibilidade normal.

Exames complementares — *Exame neurocular* completamente normal (D. Prado). *Exame do líquido cefalorraquidiano*: Punção suboccipital em decúbito lateral; pressão inicial 15 (Claude); citometria 4,8 células por mm.³; albumina total 0,20 grs. por litro; r. Pandy positiva; r. benjoim 01222.22210.00000.0; r. Takata-Ara fortemente positiva (tipo floculante); r. Wassermann fortemente positiva com 0,5 cc.; r. Meinicke (M. K. R. II) positiva com 0,1 cc. (O. Lange). *Reações de Wassermann e Kahn no sangue* fortemente positivas (O. Lange).

Este caso exemplifica bem a dificuldade do diagnóstico diferencial entre a neurolues de rara localização cerebelar, com a não menos rara dissinergia cerebelar mioclônica. A diferenciação apenas repousa nos exames paraclínicos: reações serológicas no sangue e exame do líquido cefalorraquidiano.

SUMÁRIO

Em torno de três casos de dissinergia cerebelar mioclônica dos quais dois em irmãos, o A. tece considerações sobre o conceito e posição nosográfica da afecção. A dissinergia cerebelar mioclônica seria uma associação da dissinergia cerebelar progressiva com a mioclono-epilepsia de Unverricht, constituindo, segundo Ramsay Hunt, a uma entidade clínica bem definida e de ocorrência muito rara. Conforme o conceito dos diversos neurologistas e na falta de conhecimentos anátomo-patológicos sólidos, varia a posição nosográfica da afecção. De acordo com Ramsay Hunt, o A. coloca a dissinergia cerebelar mioclônica entre as atrofia cerebelares. Estudando as relações entre a dissinergia cerebelar mioclônicas e as heredodegenerações espinocerebelares, o A. conclui pelo parentesco entre ambas, englobando-as em um mesmo grupo de doenças degenerativas, no qual inclui, também, todas as formas de atrofia cerebelares que reconhecem natureza abiotrófica. Na quase totalidade dos casos de dissinergia cerebelar mioclônica revestidos de caráter heredo-familiar, este pode ser atribuído à heredodegeneração espinocerebelar que se achava associada à afecção. Deste modo, as observações 2 e 3 deste trabalho são de elevado valor, pois, ocorrendo em irmãos, correspondem a uma dissinergia cerebelar mioclônica não associada a qualquer outra afecção familiar. Finalmente, estuda-se o diagnóstico diferen-

cial com as demais formas clínicas de atrofia cerebelares e com as outras afecções mioclônicas. Particular intererêsse merece o diagnóstico diferencial com a mioclono-epilepsia de Unverricht, da qual a dissinergia cerebelar mioclônica é considerada mera variante, por diversos neurologistas; julga o autor que apenas estudos histopatológicos e histoquímicos de novos casos de dissinergia cerebelar mioclônica poderão estabelecer a identidade ou não de ambas as afecções. Ilustrando o diagnóstico diferencial com a neurolues parenquimatosa de localização cerebelar, o A. registra um caso em que o exame clínico induzia ao diagnóstico de dissinergia cerebelar mioclônica e cujos exames do líquido cefalorraquídio resultaram fortemente positivos para neurosífilis parenquimatosa.

SUMMARY

The A. studies the concept and nosology of the dyssynergia cerebellaris myoclonica and reports three cases, two of which were brother and sister. Dyssynergia cerebellaris myoclonica is supposed to be an association of dyssynergia cerebellaris progressiva and myoclonic epilepsy of Unverricht. According to Ramsay Hunt, this association forms a well defined nervous disease, of very rare incidence. This affection is differently classified by different authorities, chiefly because it is not characterized by a defined microscopical picture. The present A. places dyssynergia cerebellaris myoclonica among cerebellar atrophies. Considering the clinical affinities between dyssynergia cerebellaris myoclonica and heredocerebellar degenerations, the A. concludes for their close relationship and includes them in a same group, together with abiotrophic cerebellar atrophies.

In almost all of the published cases with heredofamilial incidence, the familial aspect may be attributed to the associated heredocerebellar degeneration and not necessarily to the dyssynergia cerebellaris myoclonica. So the cases 2 and 3 (brother and sister) are highly interesting because they are pure forms of dyssynergia cerebellaris myoclonica, without any other associated heredofamilial disease.

The differential diagnosis is studied in relation to other forms of cerebellar atrophies and other myoclonic diseases, specially myoclonic epilepsy of Unverricht. Many neurologists consider dyssynergia cerebellaris myoclonica and myoclonica epilepsy as two varieties of the same disease; the A. feels that only further pathological studies of new cases of dyssynergia cerebellaris myoclonica will solve the question. The differential diagnosis with cerebellar neurosyphilis is exemplified by an interesting case, the clinical diagnosis of which was dyssynergia cerebellaris myoclonica, but serologic and liquoric tests were positive for neurosyphilis.