

REGISTRO DE CASOS

ATROFIA MUSCULAR PROXIMAL FAMILIAR

JOSÉ ANTONIO LEVY *

EHRENFRIED OTHMAR WITTIG **

Enquanto a distrofia muscular progressiva caracteriza-se, na grande maioria dos casos, pelo predomínio proximal da atrofia muscular — nas cinturas pélvica e escapular e no tronco —, as afecções crônicas e degenerativas do neurônio motor periférico afetam, de preferência, os músculos distais dos membros. Por fazer exceção a esta regra, a atrofia muscular proximal familiar é, em geral, confundida com a distrofia muscular progressiva, sendo talvez êste o motivo por que têm sido referidos na literatura casos de distrofia muscular progressiva com fasciculações. Kugelberg e Welander³ apresentaram, no 12.º Congresso Escandinavo de Neurologia (Oslo, 1952) e publicaram em 1956 as observações de 12 pacientes com atrofia proximal hereditária, afecção de evolução muito lenta, transmitindo-se com caráter recessivo e na qual a eletromiografia e a biopsia muscular demonstraram ser a afecção muscular secundária ao comprometimento do neurônio motor periférico. Wohlfart e cols.⁴, em 1955, estudando três famílias, consideram esta afecção hereditária como constituindo uma moléstia independente na qual a sintomatologia sugere distrofia muscular progressiva primária, ao passo que o eletromiograma e a biopsia muscular mostram alterações indicando a existência de lesão de neurônios motores periféricos; dos 7 casos relatados por êsses autores⁴, quatro apresentavam fasciculações ao exame clínico, dois eram clinicamente indistinguíveis de casos de distrofia muscular progressiva e um tinha o diagnóstico anterior de moléstia de Werdnig-Hoffmann, tendo, no entanto, evoluído de modo favorável.

Magee e De Jong², em 1960, publicaram as observações de três casos de atrofia muscular proximal hereditária em uma família, considerando-os como idênticos aos descritos por Kugelberg e Welander³ e por Wohlfart e col.⁴. Como nos casos descritos anteriormente, os de Magee e DeJong também haviam sido inicialmente diagnosticados como distrofia muscular

Trabalho da Clínica Neurológica da Fac. Med. da Univ. de São Paulo (Prof. Adherbal Tolosa): * Assistente-Doutor; ** Médico bolsista da C.A.P.E.S.

progressiva, mas o caráter estacionário da moléstia, o exame eletromiográfico e a biopsia muscular tornaram possível o diagnóstico correto.

Hurwitz e col.¹, em 1961, relataram dois casos semelhantes, de atrofia neurogênica, de topografia proximal e simétrica, nos quais o diagnóstico pôde ser feito com auxílio da eletromiografia e biopsia muscular.

O motivo dêste trabalho é relatar as observações referentes a dois irmãos com essa afecção. Em ambos fôra feito o diagnóstico de distrofia muscular progressiva; entretanto, a biopsia muscular e o exame eletromiográfico mostraram que a atrofia muscular era secundária à lesão de neurônios motores periféricos.

OBSERVAÇÕES

Caso 1 — F. T. O., com 26 anos de idade, sexo masculino, atendido no ambulatório de Clínica Neurológica (Reg. Geral 518012) em 9-3-1960. Moléstia iniciada 10 anos antes, com calambros nos membros inferiores, tremores nas extremidades e fraqueza nas partes proximais dos membros; dificuldade para assumir a atitude bípede, para andar e para subir escadas; após dois meses de evolução progressiva o quadro piorou, acentuando-se as atrofias. Depois do primeiro ano de evolução o quadro sintomatológico, segundo o dizer do doente, permaneceu estacionário. *Antecedentes* — Um irmão do paciente (caso 2) apresenta a mesma moléstia; não existem outros casos na família. *Exame neurológico* — Atitude, marcha e modo de levantar característicos de distrofia muscular progressiva; atrofia nítida da musculatura nas cinturas pélvica e escapular e parte proximal dos membros; alguns

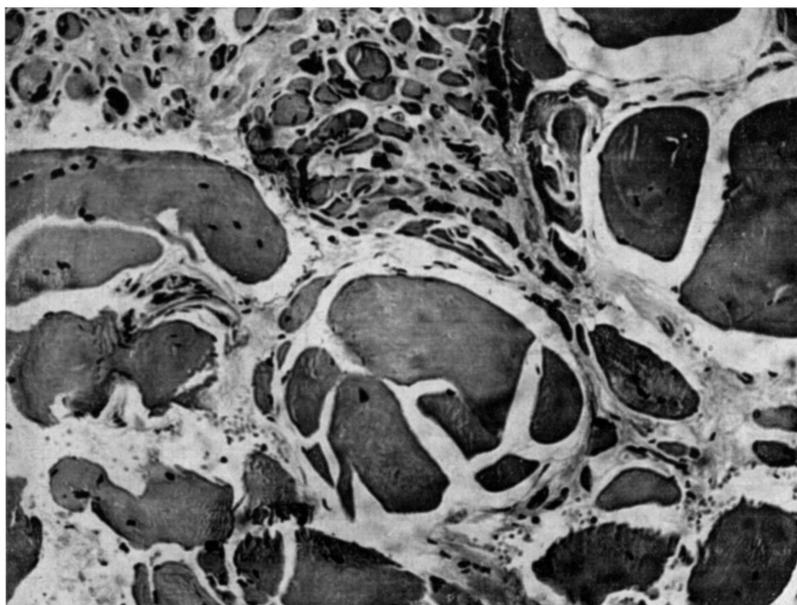


Fig. 1 — Caso F. T. O. Ao alto e à esquerda, grupo de fibras musculares atrofiadas correspondente a uma sub-unidade motora cujo neurônio foi lesado (H.E. $\times 125$).

músculos distais (antebraços, mãos, pernas e pés) apresentam-se levemente hipotrofiados; reflexos patelares, bicipitais, estilo-radiais, cúbito-pronadores e aquileos abolidos; diminuição acentuada da força muscular, sobretudo nas porções proximais dos membros; ausência de fasciculações; sensibilidades normais.

Exames subsidiários — *Testes musculares*: déficit variável de 50 a 75% nos músculos das coxas e pernas; déficit de 25 a 50% nas cinturas pélvica e escapular, braços e ante-braços; força muscular normal nas mãos e pés. *Dosagem do colesterol* no soro 218 mg/100 ml. *Creatinina na urina* 0,28 mg/litro. *Exame de líquido cefalorraquidiano* (punção lombar): normal. *Captção do I¹³¹ pela tireóide* normal. *Metabolismo basal* dentro dos limites da normalidade. *Eletromiografia* (bíceps braquial, deltóide e quadríceps à direita, bíceps braquial esquerdo, eminência tenar direita): durante o repouso foram registrados numerosos potenciais de fibrilação e fasciculações; durante a contração muscular, potenciais poli-fásicos de longa duração e baixa voltagem com alguns potenciais gigantes de mais de 3.000 microvolts. *Biopsia muscular**: ao lado do tecido muscular normal, verificam-se áreas de fibras musculares atrofiadas, de tamanho bastante diminuído, áreas estas correspondentes a sub-unidades motoras cujos neurônios foram lesados (fig. 1); em algumas das fibras musculares verificam-se sinais de regeneração, ou seja, basofilia, aumento do número de núcleos, aspecto de raquete (fig. 2).

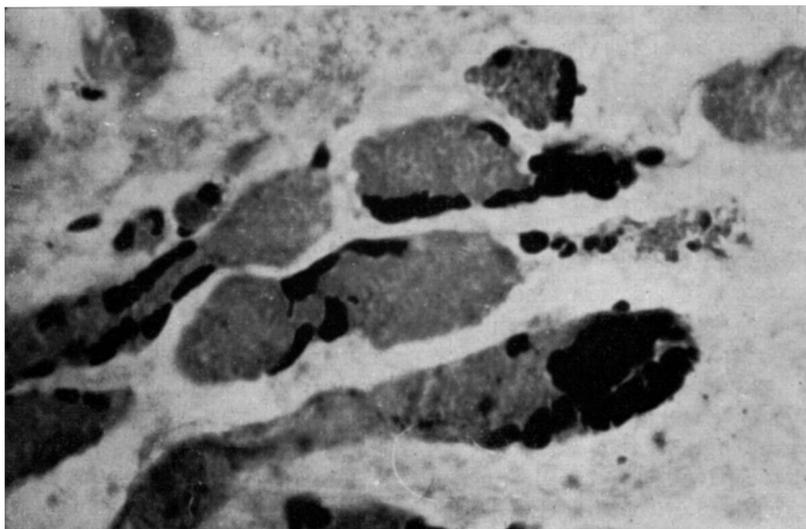


Fig. 2 — Caso F. T. O. Fibras musculares atrofiadas com aumento evidente do número de núcleos; na parte inferior, fibra com aspecto em raquete (H.E. $\times 400$).

CASO 2 — L. I. F., com 23 anos de idade, sexo masculino, atendido no ambulatório de Clínica Neurológica (Reg. Geral 432314) em 9-3-1956. Este paciente é

* Agradecemos ao Dr. Lopes Faria, do Departamento de Histologia da Fac. Med. da Univ. de São Paulo (Prof. Luiz C. Junqueira) o auxílio prestado na realização do exame anátomo-patológico.

irmão do anterior (caso 1), embora seus nomes sejam bastante diferentes. A anamnese é inteiramente superponível, tendo a moléstia se iniciado na mesma ocasião em ambos os irmãos, ou seja, há 10 anos. O exame neurológico mostrou: atitude, marcha e modo de levantar-se semelhantes aos verificados nos miopatas; atrofia muscular na cintura pélvica e escapular, coxas e braços, havendo hipotrofia em alguns músculos distais dos antebraços, mãos, pernas e pés; arreflexia profunda. Ao contrário do caso anterior, este paciente apresentava fasciculações ao nível dos músculos da cintura escapular. As sensibilidades eram normais.

COMENTÁRIOS

Embora os exames subsidiários, inclusive a biopsia muscular e a eletromiografia tenham sido feitos em apenas um dos pacientes (caso 1), não parece haver dúvidas quanto ao diagnóstico do segundo caso, não só em virtude de tratar-se de dois irmãos, como também pela anamnese e sintomatologia superponíveis em ambos os casos. Lembramos ainda que no segundo paciente o exame clínico mostrava fasciculações, o que, por si só, já poderia sugerir a existência de lesão crônica de neurônios motores periféricos. Como já fôra relatado por vários autores^{1, 2, 3, 4, 5}, os dois casos que apresentamos caracterizavam-se por atrofia muscular de predomínio proximal e pela evolução bastante lenta, havendo mesmo, após o primeiro ano, aparente estacionamento do quadro clínico. Fasciculações parecem estar presentes em cerca de 50% dos casos relatados na literatura; dos nossos dois casos apenas um (caso 2) as apresentava. Nesta moléstia os reflexos profundos podem se apresentar normais ou diminuídos, ou mesmo estarem abolidos, como, aliás, sucedeu nos nossos dois pacientes. A sintomatologia em geral se inicia entre os 3 meses e 17 anos de idade, havendo, entretanto, relato de um caso com início aos 44 anos¹; nos nossos pacientes a sintomatologia se iniciou respectivamente aos 13 e aos 16 anos. O prognóstico, *quod vitam*, é bom porquanto a sobrevida é em geral superior a 15 anos, tendo sido até registrado um caso com 40 anos³. É importante o fato de que, em quase todos os casos descritos na literatura, o diagnóstico inicial foi de distrofia muscular progressiva, em virtude do que deve ser ressaltado o valor da biopsia muscular e da eletromiografia para o esclarecimento diagnóstico definitivo.

RESUMO

Os autores relatam dois casos de atrofia muscular proximal familiar, moléstia caracterizada por déficit motor e atrofia muscular de distribuição proximal, secundárias a lesão de neurônios periféricos. Assim, como em outros casos descritos na literatura, foi feito inicialmente o diagnóstico de distrofia muscular progressiva. O diagnóstico correto foi conseguido com auxílio da eletromiografia e da biopsia muscular.

SUMMARY

Familial proximal muscular atrophy: report of two cases.

Two cases of familial proximal muscular atrophy characterized by motor impairment and muscle atrophies with proximal distribution secondary to lesion of the peripheral motor neurons are reported. As in other cases reported in medical literature, the first diagnosis was that of progressive muscular dystrophy. The correct diagnosis was made through muscle biopsy and electromiography.

REFERENCIAS

1. HURWITZ, L.; LEPRESLE, J.; GARCIN, R. — Atrophie musculaire neu-rôgene de topographie proximale et symétrique simulant une myopathie. *R. Neurol.* 104:97-107 (fevereiro) 1961.
2. MAGEE, K.; DE JONG, R. — Neurogenic muscular atrophy simulating muscular dystrophy. *Arch. Neurol.*, 2:677-682 (junho) 1960.
3. KUGELBERG, E.; WELANDER, L. — Heredofamilial juvenile muscular atrophy simulating muscular dystrophy. *Arch. Neurol. a. Psychiat.*, 75:500-509 (maio) 1956.
4. WOHLFART, G.; FEX, J.; ELIASSON, S. — Hereditary proximal spinal muscular atrophy: a clinical entity simulating progressive muscular dystrophy. *Acta Psychiat. a. Neurol. Scandinavica*, 30:395-406, 1955.
5. WOHLFART, G. — Discussão do trabalho de Kugelberg e Welander³ apresentado ao 12º Congresso de Neurologistas Escandinavos, 1952. *Acta Psychiat. a. Neurol. Scandinavica*, 29:42-43 (janeiro) 1954.

Clinica Neurológica — Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo — Caixa Postal 3461 — São Paulo, Brasil.