

ESCLEROSE LATERAL AMIOTROFICA COM SURDEZ

RELATO DE UM CASO E REVISÃO DA LITERATURA

JAMES PITAGORAS DE MATTOS ** — JOSE MAURO BRAZ DE LIMA **
ANNIBAL COELHO DE AMORIM * — CRISTOVÃO ATERINO FILHO ***
ANA LUISA XAVIER DE LIMA *

Decorridos 115 anos da descrição original feita por Charcot, pouco ou quase nada se acrescentou à esclerose lateral amiotrófica (ELA). Desde que foi reconhecida como entidade clínica autônoma, a ELA, tem sido relacionada com a atrofia muscular progressiva de Aran-Duchene e com a paralisia lábio-glosso-laríngea de Duchene, (Paralisia Bulbar Progressiva) ⁷. Até recentemente considerada como enfermidade de causa desconhecida, progressiva e fatal, nos últimos anos a direção das pesquisas se voltou para os campos da virologia e da imunologia, cabendo a Zil'ber ⁷, pesquisador russo, o mérito da transmissão experimental em 1963, fato, entretanto não comprovado por outros experimentadores.

A oportunidade que tivemos de examinar caso de ELA com surdez (paralisia bulbo-pontina crônica progressiva), descrita também como forma de Van Laere ^{6,7,11,12,20,26}, levou-nos à publicação deste trabalho.

OBSERVAÇÃO

M.M.R.B., 19 anos, sexo feminino, preta, solteira, doméstica, internada em 03-07-80 (Reg. 38.344) tendo como principais queixas "dificuldade para ouvir e alteração na língua". Início da doença há 9 anos, com queda do rendimento escolar devida a progressiva hipoacusia. Logo após instalaram-se disartria e disfonia. Cerca de 2 meses após foi observada atrofia da metade direita da língua bem como amiotrofias nas extremidades distais dos membros superiores e miofasciculações generalizadas. Após 5 meses de evolução notaram que a paciente não mais fazia a oclusão palpebral bilateral ao dormir. O quadro, desde então, vem evoluindo lenta e progressivamente, sendo que há um ano, foi observada disfagia, notadamente para líquidos. *Antecedentes familiares* — Filha de uma prole de 12 (7 homens e 5 mulheres). Irmão (15 anos) e tia com problemas semelhantes. *Exame neurológico* — Miofasciculações generalizadas mais notadas nas musculaturas da língua e paravertebral, amiotrofias nas regiões supra e infra-escapular e nas extremidades distais dos membros superiores (regiões tenares,

Trabalho realizado no Instituto de Neurologia Deolindo Couto da U.F.R.J. (Serviço do Prof. Bernardo Couto); ** Professores Assistentes; * Médicos residentes; *** Otorrinolaringologista.

hipotenares e interósseas). Discreta diminuição da força no dimídeo corporal direito, notadamente nas extremidades distais. Reflexos profundos exaltados bilateralmente. Presença dos reflexos de Rossolimo e Mendel-Becheterew, bilateralmente. Clono de joelho e pés bilateralmente. Ausência de alterações sensitivas. Diplegia facial (Fig. 1) e surdez neuro-sensorial bilateral. Disfonia e disfagia. Paresia do esternocleidomastóideo e trapézio bilateralmente. Atrofia e miofasciculações na língua, mais à direita (Fig. 2).

Exames complementares — Resultaram normais os seguintes exames: hemograma, glicose, uréia, creatinina, reações sorológicas para lues, parasitológico de fezes, provas de função hepática, dosagens enzimáticas (CPK, DLH, Aldolase), radiológicos (crânio, poros acústicos buracos ópticos "spot" da sela turca, coluna vertebral) e líquido cefalorraquidiano. Tomografia computadorizada do crânio, normal. O E.E.G. revelou-se moderadamente anormal com surtos de 4-7 c/s, descargas sinusoidais de morfologia espiculada e de distribuição difusa. O exame otorrinolaringológico revelou disacusia neuro-sensorial severa bilateral; impossível a realização da logaudiometria devido a intensa perda auditiva e grande deterioração da palavra. Acentuado declínio do reflexo estapédico, atestando lesão central do tipo nervoso. A eletromiografia evidenciou ocorrência frequente e disseminada de atividade de inserção prolongada, unidades motoras polifásicas e gigantes, intensas fasciculações e velocidade de condução nervosa motora e sensitivas normais, sugerindo que as atrofia sejam secundárias a processo mielopático. Biopsia muscular mostrou variabilidade dos diâmetros das fibras, extensa substituição adiposa, bem como, fibrose intersticial (Fig. 3 e 4).

COMENTARIOS

Bailey, Buchanan e Bucy, citados por Gomez¹¹, em 1939 afirmaram que a causa mais provável de paralisias múltiplas de nervos bulbares na infância era neoplasia. Desta forma poderíamos justificar a preocupação constante que



Fig. 1 — Caso M.M.R.B. — Diplegia facial.



Fig. 2 — Caso M.M.R.B. — Amiotrofia bilateral da lingua.

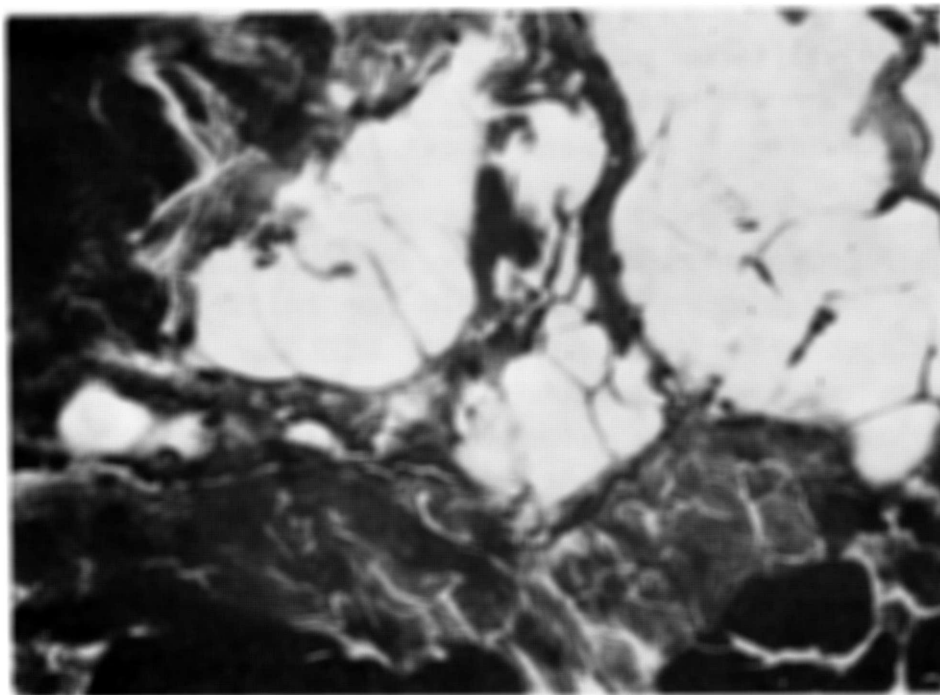


Fig. 3 — Caso M.M.R.B. — Biópsia muscular: infiltração adiposa e fibrose intersticial. (Tricômico de Gomori, oc. 10x; obj. 24x).

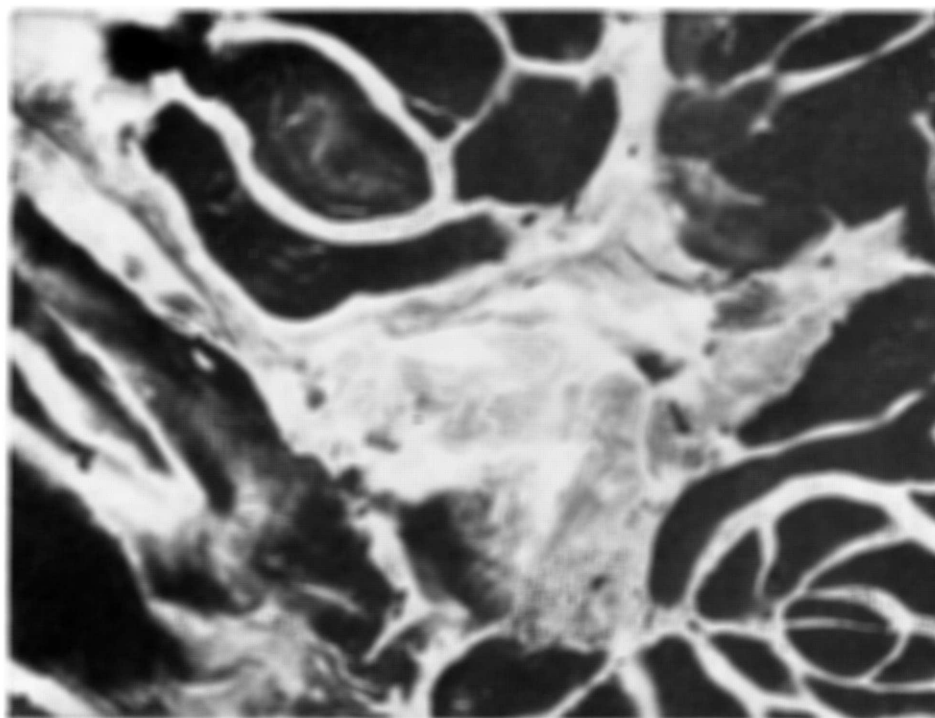


Fig. 4 — Caso M.M.R.B. — Biópsia muscular: fibrose intersticial e variabilidade no tamanho das fibras musculares. (Tricômico de Gomori, oc. 10x; obj. 24x).

devemos ter no diagnóstico diferencial com os tumores de tronco cerebral (principalmente astrocitomas — tipos I e II), que representam grande percentual no acometimento de crianças, e que além do envolvimento de nervos bulbo-pontinos, podem acometer as vias piramidais, cerebelares e o feixe longitudinal posterior. No caso em questão, apesar da tomografia computadorizada não ter revelado em todos os seus cortes, presença de neoplasia, bem como pela ausência do acometimento de outras vias (que não as piramidais), ainda assim, ressalta Gomez^{11,12} que para esta regra existem poucas exceções.

Outra entidade a merecer especial atenção no diagnóstico diferencial é a paralisia bulbar progressiva da Infância e Adolescência (Doença de Fazio-Londe). Referida pela primeira vez em 1876 por Berger, conforme citam Nascimento²⁰ e Sztajnberg²³, foi entretanto em 1892 que Fazio correlacionou três de seus fatores como de importância para o diagnóstico: 1) a precocidade da instalação dos primeiros sintomas; 2) a paralisia facial quase sempre presente; 3) o caráter familiar da doença. Londe, em 1893, corroborou com a descrição anterior passando a ser conhecida como Doença de Fazio-Londe. Ulteriormente outros autores como Marinesco¹⁸ e Gomez e col.^{11,12} confirmariam muitos dos aspectos abordados. Trabalhos como os de Paulian e Van Bogaert citados por Gomez¹¹ e Konigsmark¹⁵ também são dignos de citação.

Apesar de nossa paciente ter apresentado o início de seus sintomas aos 10 anos com diplegia facial e de haver indícios de doença semelhante em outros familiares (irmão de 15 anos e tia materna), não acreditamos na hipótese de

paralisia bulbar progressiva da Infância, pela inexistência na literatura de casos em que o início da sintomatologia fosse marcado por surdez bilateral. Este dado é confirmado pelo único estudo anátomo-patológico de caso que tivera a paralisia bulbar progressiva da infância e adolescência como diagnóstico, realizado em 1962 por Gomez e col.^{11,12}, no qual os III, IV, VI, VII, X e XII núcleos motores dos nervos cranianos estavam eletivamente atingidos. Outro aspecto que depõe contra o diagnóstico da doença de Fazio-Londe, na nossa observação, é a evolução do quadro que costuma ser rapidamente desfavorável, e que aqui se mostra lentamente progressiva.

Devemos também citar o caso descrito por Becker⁵, de uma mulher de 24 anos que aos 13 iniciara sintomatologia com hipoacusia neurogênica progressiva, terminando em surdez e atrofia óptica; passados 10 anos apareceram atrofia muscular, hiperreflexia, manifestações bulbares e atrofia gordurosa.

Konigsmark¹⁵, no capítulo das Doenças Hereditárias do Sistema Nervoso com Surdez, destaca a paralisia bulbo-pontina crônica com surdez, que tivera Vialetto (1936)¹⁵, Van Laere (1964)^{15,26}, Arnold e col. (1968)^{3,15}, Boudin (1971)^{6,15} e o próprio Konigsmark (1975)¹⁵, como principais autores na sua descrição. Em todos os casos são ressaltadas características frequentes tais como: surdez bilateral severa do tipo perceptiva com hipo ou inexcitabilidade labiríntica (sinal constante e precoce, que remonta geralmente à infância): acometimentos de outros nervos cranianos, instalados mais tardiamente na adolescência ou na idade adulta, e de evolução lenta, sendo os mais comuns os VII, IX, X, XI e XII nervos cranianos, e, acometimento discreto das pontas anteriores da medula cervical, bem como sinais piramidais.

De todas as descrições, as que mais se aproximam do nosso caso, são as de Van Laere²⁶, razão pela qual merece maior destaque. O primeiro de seus casos (de um total de quatro), tem o seguinte relato: "Paciente de 11 anos do sexo feminino, com surdez progressivamente crescente de início aos 10 anos, que se acompanhou de perda da motilidade dos músculos faciais. A língua era atrofica, deprimida e fibrilante. Quando movimentada, desviava-se ligeiramente para a esquerda. O exame otoneurológico evidenciou surdez neuro-sensorial bilateral e perda bilateral da excitabilidade labiríntica. Há também acometimento do III, X e XII nervos cranianos. A eletromiografia mostrou a existência de sinais de denervação periférica de origem nos núcleos motores ventrais da ponte e do bulbo. A surdez de percepção, bilateral, somou-se paresia lábio-glosso-laríngea esquerda. Haviam 3 outros casos semelhantes em família.

Podemos resumir o estudo destes casos, da seguinte forma: "afecção heredo degenerativa, com penetrância marcada, homotopia nata, homocronia pelo acometimento otovestibular, anteposição pela lesão lábio-glosso-laríngea e de expressividade cruzada"²⁶.

Concluiu Van Laere²⁶, que os casos descritos se aproximavam da paralisia bulbar progressiva familiar de Londe, sublinhando que somente o estudo anátomo-patológico poderia fornecer a solução do problema. Acrescentou que considerava as diversas síndromes como variantes da E.L.A., na sua forma juvenil

com herança familiar, ainda mais que as duas irmãs maiores apresentavam nítidos sinais piramidais nos membros inferiores. Frisou, ainda, que no adulto a E.L.A. evolui, geralmente, para a morte com 3 a 4 anos, sendo que os casos familiares na infância se distinguem por evolução muito mais lenta.

É provável que as contribuições ultimamente observadas na imunologia e, principalmente na virologia, possam ajudar a esclarecer a etiopatogenia destas síndromes, que pelo seu evoluir lentamente engravescem, levam a supor a possível participação de vírus de ação lenta, contribuindo também para classificação nosológica mais correta.

RESUMO

É relatado um caso de paralisia bulbo-pontina crônica progressiva com surdez, de início precoce, evoluindo de maneira protraída há 9 anos. Pelos achados histopatológicos e eletromiográficos concluem tratar-se de variante da forma juvenil de esclerose lateral amiotrófica, forma de Van Laere.

SUMMARY

Amyotrophic lateral sclerosis with deafness (Van Laere form): a case report.

A case of chronic bulbe-pontine paralysis with deafness, with early onset, coursing along nine years is reported. There seem to be histopathologic and electromiographic evidences on which is concluded to be a variant form of juvenile amyotrophic lateral sclerosis (Van Laere form).

REFERENCIAS

1. ADAMS, R. D. & VICTOR, M. — Diseases of the peripheral and cranial nerves; Viral Infections of Nervous System. *In Principles of Neurology* — McGraw Hill Book Company, New York, 1977; pags. 654-818-841.
2. ANTEL, J. P.; RICHMAN; D. P. & ARNARSOW, B. G. W. — Immunogenetics and amyotrophic lateral sclerosis. *In Conference on Research Trends in Amyotrophic Lateral Sclerosis* — United Kingdom Edition — Academic Press, New York, 1975, pag. 159.
3. ARNOLD, G.; TRIDON, D.; LASENAIRE, M.; P. CARLOS L.; WEBER, M. & BRICHET, B. — A propos d'une observation de syndrome de Fazio-Londe. *In Revue d'Oto-neuro-ophtalm* 40 (Paris), 1968, 158.
4. BARSY, A. M. & MOUCHETETTE, R. — Sur la sclérose lateral amyotrophique infantile sporadique. *In L'Encephale* 56, (Paris) 1967, 45.
5. BECKER; P. E. & KOCH, E. — Esclerose lateral amiotrófica com surdez e paralisia bulbar progressiva infantil. *In Genética Humana* — vol. I, Georg Thieme Verlag, Stuttgart, Ed. Toray S/A (Barcelona), 1969, pag. 415.
6. BOUDIN, M. M.; PEPIN, B. & VERNANT, J. C. — Cas familial de paralyse bulbo-pontine chronique progressive avec surdit . *In Rev. Neurol.* (Paris) 124, 1971, pag. 90.
7. BRAZ DE LIMA, J. M. — Contribui o para o estudo da esclerose lateral amiotr fica: aspectos cl nicos, epidemiol gicos e virol gicos. Tese, (Rio de Janeiro), 1979.
8. ESPINOSA, R. E.; OKIHIRO, M. M.; MERDER, D. M. & SAYRE, E. P. — Hereditary amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology* (Minneapolis) 12, 1962, 1.

9. FREITAS, M. R. G.; NASCIMENTO, O. J. M. & ARAUJO, E. — Esclerose lateral amiotrófica com surdez. *In Anais do VI Congresso Brasileiro de Neurologia*, (Rio de Janeiro), 1974, pag. 118.
10. FRIEDMAN, A. P. & FREEDMAN, D. — Amyotrophic lateral sclerosis. *In J. Ment. Dis. (U.S.A.)* (III), 1950, pag. 1.
11. GOMEZ, M. R. — Progressive bulbar paralysis of childhood: Fazio-Londe disease — *In* Vinken, J. P.; Bryn, G. W. handbook of Clinical Neurology, vol. 27, N. Holland Publishing (Amsterdam), 1975, pag. 103.
12. GOMEZ, M. R.; CHERMONT, V. & BERNSTEIN, J. — Progressive bulbar paralysis in childhood (Fazio-Londe disease): report of a case with pathologic evidence of nuclear atrophy. *In Arch Neurol. (Chicago)* (6), 1962, 317.
13. GUILLAIN, G. — Jean Martin Charcot (1825-1893). His life, his work — *In* Eds. Pearce Bailey, P. B. Haerber (cap. 5), 1898, 106.
14. JOHNSON, R. T. — Virological studies of amyotrophic lateral sclerosis — *In* Conference on Research Trends in Amyotrophic Lateral Sclerosis. United Kingdom Edition, Academic Press, (New York), 1975, pag. 173.
15. KONIGSMARK, B. C. — Hereditary disease of the nervous system with hearing loss. *In* Vinken J. P. & Bryn, G. W., eds. Handbook of Clinical Neurology (Amsterdam) vol. 22, North Holland Publishing, 1975, pag. 499.
16. KURLAND, G. & BRODY, J. A. — Amyotrophic lateral sclerosis. *In* Vinken, J. P. & Bryn, G. W. — Handbook of Clinical Neurology, Vol. 22. North Holland Publishing Co, Amsterdam, 1975, pag. 339.
17. MARKAND, O. N. & DALY, D. D. — Juvenile type of slowly progressive bulbar palsy: report of a case. *In Neurology (Minneapolis)*, 1971, 753.
18. MARINESCO, G. — Maladies des Muscles. *In* Nouveau Traité de Médecine et de Thérapeutique, vol. 38, Baillière et Fils, Paris, 1910.
19. MERRIT, H. H. — Amyotrophic lateral sclerosis. *In* Handbook of Neurology. Oth. Ed., Philadelphia, 1974, pag. 549.
20. NASCIMENTO, O. J. M. — Heredo amiotrofia medular progressiva — Tese, Rio de Janeiro, 1979.
21. ROSE, C. F. — Amyotrophic lateral sclerosis. *In* Motor Neurone Disease, Harcourt B. Jovanovich, Publishers Grune & Stratton (New York), 1978.
22. ROGER, M. M. J. & PACHE, D. Mme. — A propos des formes lentes de la sclerose laterale amyotrophique: bilan clinique d'un cas de S.L.A. évoluant depuis douze ans. *In Rev. Neurol. (Paris)*, 100, 1959, 234.
23. SZTAJNBERG, M. C. — Doença de Fazio-Londe: aspectos clínicos. Tese, Rio de Janeiro, 1974.
24. STTAL, A. & WENT, L. N. — Juvenile amyotrophic lateral sclerosis: dementia complex in a Dutch family. *In Neurology (Minneapolis)* 18, 1968, 800.
25. TRILLET, M. M.; GIRARD, P. F.; SCHOTT, B.; RAMEL, P. & WOEHERLE, R. — La paralysie bulbo-pontine chronique progressive avec surdité: a propos d'une observation clinique. *In Lyon Med.* (223), 1970, 145.
26. VAN LAERE, M. J. — Paralysie bulbo-pontine chronique progressive familiale avec surdité: un cas de syndrome de Klippel-Trénaunay dans la même famille: problèmes diagnostique et genetiques. *In Rev. Neurol. (Paris)* 115, 1966, 289.
27. VEIT, H. — Dynamic view of amyotrophic lateral sclerosis. *In J. Nervous and Mental Dis.*, 106, 1947, 129.
28. VIOLA, M. V. — RNA tumor viruses as causative agents of chronic neurological disease. *In* Conference on Research Trends in Amyotrophic Lateral Sclerosis. United Kingdom Edition Academic Press, (New York) 1975, pag. 235.