

MOLÉSTIA DE FRIEDREICH

PROF. FÁBIO DE BARROS

CATEDRÁTICO DE CLÍNICA NEUROLÓGICA

Meus senhores.

QUERO hoje apresentar-vos duas doentes entradas, há pouco, para este serviço, vindas ambas da região colonial, irmãs pelo sangue e pela moléstia que as trouxe ao hospital. Preciso acrescentar que, insistindo como era de mister sobre os antecedentes familiares, conseguí apurar a existência de mais três irmãos, dois homens e uma mulher, ao todo cinco, numa família de sete, acometidos do mesmo mal. E isso tem a sua importância. Infelizmente não nos foi possível, para mais completa elucidação do caso, colher elementos quer nos ascendentes, quer entre os colaterais das duas novas hóspedes da nossa enfermaria. Sabemos, apenas, que o pai das pacientes vive ainda, homem robusto e trabalhador, entregue a sua faina de cultivador da terra; a mãe, sucumbiu de parto. Há irmãos mortos em baixa idade.

Assististes ao interrogatório, aliás penoso das doentes e ao minucioso exame neurológico e verificastes, indubitavelmente, que o aspecto clínico de qualquer dos dois casos é como que decalcado sobre o do outro; sobrepõem-se os sintomas como duas imagens do mesmo quadro, que apenas se distinguem pela intensidade e nitidez do desenho.

Vamos à história de Catarina, a mais velha das duas irmãs. A de Duzolina, a mais moça, reproduz, com pequenas diferenças, explicáveis pelo tempo mais curto de evolução da moléstia, a narrativa da primeira.

Com a sua voz monótona e nasalada, com palavras que se arrastam lentamente e tropeçam em cada sílaba, para vencer embaraços de articulação, informa Catarina contar atualmente 29 anos e, destes, mais de vinte pertencem à enfermidade. Foi aos oito anos que começou a adoecer. O mal chegou sem pródromos, sem um período premonitório. Até então considerava-se

sadia e era ativa. Mas, naquela idade, surgiram os primeiros sinais da moléstia, que acabou por imobilizá-la no leito. A princípio foram ligeiros distúrbios da marcha, certa indecisão no andar, tal ou qual fraqueza dos membros inferiores, que dir-se-ia, suportavam a custo o peso do corpo. Daí, por vezes, instabilidade do equilíbrio, titubeações que a obrigavam a escorar-se nos objetos mais próximos e, quando não, quedas pelo afrouxamento das pernas. Não sentia dores, e o estado geral mantinha-se satisfatório.

A agravação desses sintomas seguiu com extrema morosidade. A moléstia progredia inexoravelmente, mas com a lentidão de quem não faz conta do tempo para produzir todo o mal de que é capaz, e sabe que não encontrará quem lhe trave a marcha devastadora.

Chegou um momento em que a paciente não mais podia andar por conta própria, recorrendo, para mover-se dentro de casa, ao amparo de alguma pessoa da família. Embaraçava-se nas próprias pernas, cada vez mais enfraquecidas e cujos movimentos não governava. Depois, nem isso; a ataxia culminara; a astasia tornou-se completa. A dificuldade de realizar certos movimentos delicados, de executar pequenos trabalhos que exigem associações mais complexas de atividade dos músculos das mãos e dos dedos, advertiram-na de estar o mal invadindo os membros superiores. Aos vinte anos viu-se irremediavelmente condenada ao leito, onde permanece há nove, tolhida, cada vez mais, nas suas, já escassas, possibilidades de movimento. Mesmo aí, como observais, não consegue assentar-se sem ajuda de uma enfermeira ou de alguma doente menos infeliz e compadecida, mas nessa posição não se mantém, se a abandonam, a menos de firmar-se com as mãos no colchão, ou nas barras da cama, com uma energia quase excessiva para as suas minguadas forças.

E, nessa atitude, a estais vendo, com o corpo oscilante em vários sentidos, como se buscasse uma posição de equilíbrio, que constantemente lhe foge, a cabeça animada de movimentos alternados de flexão e extensão. Essa atividade muscular contínua e involuntária, a que se vêm juntar, em certos movimentos, a mobilidade dos membros superiores, sucedendo-se sem ordem e sem ritmo, sem embargo da relativa placidez da musculatura da face, lembram o fenômeno da *instabilidade coreiforme* descrito por Charcot na moléstia de Friedreich.

Assim no leito, à primeira inspeção, nada que traduza, objetivamente, a gravidade da moléstia que lhe vai, à doente, minando a existência. Não nos impressiona a enfermidade por uma magreza excessiva. É, mesmo, bom o estado geral de nutrição. A fisionomia, serena, não exprime sofrimento. A respiração é normal. Não acusa dores, não se queixa. Se lhe perguntamos como vai passando, responde sempre, invariavelmente, com o mesmo sorriso, em que há, de mistura, um tanto de melancolia, e com as mesmas palavras tardas, destacando as sílabas, que *ainda não começou a melhorar*.

Mas, se a convidamos a erguer-se, a pôr-se de pé, ou, apenas, a sentar no leito, é-lhe impossível cumprir qualquer dessas ordens. A imobilidade é quase completa. A paralisia dos membros inferiores é integral, sem sinais de espasmosidade manifesta, ou latente, com abolição dos reflexos tendíneos (patelar e aquiliano). Paralisia flácida. Todavia, à excitação da planta do pé responde o grande dedo com a extensão dorsal (Babinsky), ao mesmo tempo que o pé entra em flexão e que todo o membro se retrai, como a fugir do estímulo excitador. A força muscular em qualquer dos segmentos do membro acha-se reduzida ao mínimo; uma leve oposição trava-lhes o movimento.

Os músculos do tronco não foram preservados na invasão ascendente dos distúrbios motores, como deixa ver o fato de não poder a doente sentar-se sem o auxílio de outra pessoa. Mas aí a paresia cobre-se com a ataxia, por demais evidente. O mesmo se há de dizer dos membros superiores. Mas neles domina a incoordenação motora, especialmente para a execução de pequenos

movimentos, de movimentos usuais, de caráter automático. Assim, não consegue a paciente apanhar estes fósforos que coloco sobre a cama, nem desabotoar a camisa. Os dedos perdem-se-lhe, extraviam-se em movimentos inúteis, descoordenados, sem alcançar o seu objetivo. É-lhe, igualmente, impossível manter o braço estendido, fixo, numa posição determinada. Tão depressa se coloca na atitude pedida, entram a oscilar lateralmente, ou de cima para baixo: *ataxia estática*, como a denominou Friedreich. Agora, se exijo que agarre este copo, que mantenho a seu alcance, podeis ob-



servar que não realiza normalmente a ordem recebida. O membro distende-se, no começo, lentamente, depois com demasiada rapidez, de sorte que a mão ultrapassa o alvo, desviando-se da sua direção, para cima ou para baixo, e procura, enfim, aproximar-se dele, traçando círculos, que se estreitam à medida que sobe.

Dejérine descreveu essa forma toda particular de ataxia, com precisão, nos seguintes termos, que reproduzimos literalmente, por corresponderem exatamente ao que acabamos de observar em nosso doente:

Pour saisir un object, la main se porte tout d'abord au-dessus de lui, puis elle s'abaisse en décrivant une série d'oscillations lentes et circulaires qui diminuent d'amplitude, au fur et à mesure qu'elle s'approche du but, elle semble parcourir les spirales successives d'un labyrinthe dont l'object serait au centre; enfin elle s'abat brusquement et les doigts, jusque-là dans l'extension, se fléchissent et étreignent maladroitement l'object. Suivant l'expression classique, la main plane (Marius Carré) et s'abat comme un oiseau de proie (Charcot).



Não existe, todavia, nessas oscilações nada que lembre o tremor intencional da esclerose em placas.

Os reflexos profundos, tendinosos e periosteos, do membro superior acham-se amortecidos, ao contrário dos cutâneos abdominais, muito vivos, qualquer que seja a zona reflexógena onde se os provoque.

Os domínios do facial estão livres como os do trigêmeo, tanto em seu ramo motor como nos sensitivos. O reflexo da córnea é normal. Normal, também, a mastigação. Afora leve ataxia dos músculos extrínsecos

do olho, que se traduz por breves movimentos nistagniformes nas posições extremas do globo ocular, nada de anormal se regista no funcionamento do aparelho da visão. As pupilas reagem convenientemente à luz e à convergência, quer pela pesquisa direta, quer pela do reflexo consensual. A língua, cuja protusão se nos afigura um tanto embaraçada, apresenta, especialmente na ponta, tremulações fibrilares. O véu do paladar e o faringe indenes. A voz é monótona, nasalada. A palavra lenta, arrastada, disártrica como estais testemunhando. As sílabas são pronunciadas separadamente, dando uma impressão de esforço, como se a paciente procurasse suprir, com esse expediente, as dificuldades de articulação.

Senhores, esmiuçados, como o foram, os distúrbios motores com que se apresenta a nossa doente, quero agora chamar a vossa atenção para dois sinais que, quando existem (e eles aparecem em 50 % dos casos), têm um valor quase patognomônico: refiro-me aos desvios da coluna vertebral e ao pé torto.

Costumam mostrar-se aqueles sob o tipo da escoliose, mas raramente, como cifose, lordose, cifoescoliose ou cifolordose.

No caso que temos presente não é difícil reconhecer a curvatura da coluna dorso-lombar, de convexidade voltada para a direita, com elevação do ombro do correspondente hemitórax: deformação escoliótica.

Exorto-vos, agora, a que examineis detidamente, com cuidado, a posição e a forma dos pés da paciente. As anormalidades se denunciam à simples vista: é o *pé torto*. Mas existem *pés tortos* de diferentes tipos, conformes com a patogenia e o mecanismo de sua produção. Podemos ir adiante e afirmar que se trata, na circunstância, de um *varus equino*. Mas, como damos um nome e uma classificação à deformidade, que se nos depara, não a definimos, ainda assim, em certas particularidades características que a isolam dentre outras que soem apresentar-se no transcurso de certas neuropatias, e fazem dela, quando aparece, um elemento típico no conjunto de sinais e sintomas da moléstia de Friedreich.

O Dr. Soca, a quem coube fixar a história clínica da moléstia de Friedreich (tese

de Paris, 1888), dada a conhecer em França por uma lição de Charcot e pela tese de Brousse em 1884, traçou do pé torto de Friedreich uma descrição definitiva, completando assim a de Charcot, que apenas esboçara, em linhas gerais, a natureza e o tipo particular da deformidade.

“O pé torto de Friedreich — escreveu o eminente professor uruguaio — encurtado no sentido ântero-posterior, como se fôra comprimido de diante para trás, apresenta certo grau de equinismo. Os dedos mantêm-se, nas primeiras falanges, em extensão (flexão dorsal), e nas outras em flexão plantar. Os tendões do extensor próprio e do extensor comum, formam, sob a pele, uma saliência cortante, especialmente o extensor próprio. O dorso do pé, ao nível dos ossos do tarso, é convexo. A planta profundamente escavada no bordo interno; no externo, a escavação atenua-se rapidamente, revelando-se por uma pequena escotadura. A escavação separa bruscamente o calcanhar, proeminente, da saliência inframetatarsiana, do grande dedo, a qual desce duas ou três vezes mais que no estado normal: o bordo externo do pé, ao contrário, não baixa de uma maneira apreciável, o que explica o predomínio da escavação do bordo interno. A planta do pé apresenta-se sulcada de rugas, que enquadram a saliência inframetatarsiana. As impressões do pé, tomadas por Gilles de la Tourette e por Soca, põem de manifesto a magnitude da escavação, pois nelas falta completamente a parte média da planta, e somente se encontra uma breve linha (escotadura) sobre a parte externa.

Ter-se-ia uma idéa exata dessa deformidade, imaginando que duas mãos, uma atuando sobre o calcanhar outra sobre a cabeça dos metatarsianos, ao nível da planta, comprimem com muita força o pé; desta maneira os dedos se elevariam, o pé se curvaria sobre a planta, engendrando, assim, a escavação e, por compensação, a saliência dorsal.

Se ao pé, imprimimos movimentos passivos, nos capacitamos que as articulações estão relaxadas, particularmente a tibiotalársica (pé pendente).

A extensão do pé não pode exagerar-se, enquanto que a flexão é possível em pequeno grau, pois a sua excursão é limitada pela saliência dorsal e pela resistência do tendão de Aquiles, energicamente distendido sob a mão.

A saliência dorsal não se modifica com esses movimentos.

Em oposição, os movimentos passivos nas articulações metatarsofalangianas, são muito fáceis, o que permite levantar a saliência inframetatarsiana do dedo grande até o nível normal, fazendo-a desaparecer: identicamente podem-se flexionar os dedos. Somente, quando se levanta a saliência inframetatarsiana, o tendão do grande perônio lateral tende-se energicamente, produzindo um relêvo forte para cima e atrás do maléolo.

Os movimentos ativos, possíveis em todos os sentidos, apresentam certas particularidades. Se o doente põe-se em pé, a deformação desaparece quase completamente. A saliência inframetatarsiana dissipa-se, os dedos flexionam-se sobre as primeiras falanges e se estendem sobre as outras, aplicando-se ao solo; o talão diminui, o equinismo desaparece, o pé se normaliza. Persiste, porém a eminência dorsal, e a causa da elevação da saliência metatarsiana, a escavação plantar se atenua, persistindo no bordo interno do pé, a ponto de permitir a passagem da mão de um lado a outro.

O método das impressões, demonstra claramente a persistência da deformação na atitude ereta, na qual o tendão de Aquiles se tende e desenha-se energicamente sob a pele, da mesma sorte que os tendões do grande perônio lateral, do extensor próprio do dedo grande, e do extensor comum dos dedos. Si se ordena o doente que eleve os dedos, resulta um movimento exagerado, com predominância no dedo grande.

Demais, essa extensão é lenta, como a de um movimento atetósico e uma vez que culmina, persiste como se a enferma olvidasse de relaxar os músculos. Estes movimentos são muito importantes, porque são, às vezes, os únicos vestígios do pé torto de Friedreich.”

Resumindo: “Equinismo, pé escavado, garra dos dedos, saliência dorsal do pé, ex-



Pé normal
D.

tensão voluntária dos dedos, e, especialmente, do grande dedo, no qual é exagerada e atetósica, e, por último, desaparecimento de quase todos esses caracteres pela atitude ereta." (1)

Este é o pé torto que caracteriza a moléstia de Friedreich no período de estado: estudemos agora a sua evolução.

Existem duas maneiras de evolução:

1.^a — Preformação, segundo a qual o pé torto possuiria, simultaneamente, desde o começo, o conjunto de caracteres que estudamos, os quais, com o tempo, apenas, se acentuariam progressivamente.

2.^a — Epigênese, segundo a qual, o pé torto de Friedreich adquiriria sucessivamente os elementos que o caracterizam.

A observação clínica pleiteia pela noção da epigênese. Vária nos diversos enfermos, a deformação elementar primária às vezes é a saliência dorsal, outras é a garra dos dedos. Qualquer que seja o modo de começar, porém, essas deformações elementares se associam, lenta e insensivelmente, e surge assim num tempo infinitamente variável o pé torto de Friedreich.

Em alguns casos, entretanto, essa variedade anátomo-físico-patológica, (pé torto de Friedreich) nunca se constitui, porque as diversas deformações elementares permanecem isoladas e dispersas.

No pé torto de Friedreich podemos discriminar três fases, que correspondem a outros tantos tipos clínicos:

1.^o — (escavação e garra dos dedos), que corresponde ao período de estado da enfermidade;

2.^o — (escavação sem garras dos dedos);

3.^o — (garra dos dedos sem escavação).

Os dois últimos são formas de transição.

Pelo que fica dito, se infere que o pé torto de Friedreich não é comparável ao pé

torto da paralisia infantil, o qual se produz segundo um mecanismo determinado, como seja a paralisia dos interósseos, que acarreta sucessivamente as deformações complexas da garra e do pé oco.

Resumindo: "Equinismo, garra dos dedos, pé oco, eminência dorsal, contração voluntária atetósica dos dedos; cada um desses elementos conservam a mesma significação semiológica que o pé torto completo, embora estejamos mais certos da existência do pé torto de Friedreich no caso em que se observam todas as deformidades do que quando apenas se encontram algumas delas.

Patogenia do pé torto de Friedreich.

Segundo Charcot esta deformação seria devida a uma perturbação do equilíbrio muscular.

Não se trata evidentemente de artropatia tabética, isto é, do pé torto tabético, caracterizado pela hiperplasia óssea com osteófitos nas articulações tibiotáxicas e médio-társicas.

De maneira que, voltando à opinião de Charcot, procuremos num distúrbio do equilíbrio muscular, a causa imediata do pé torto de Friedreich.

Trata-se de uma perturbação do equilíbrio muscular por paralisia ou por contratura? A hipótese da contratura parece que não se harmoniza com a existência das articulações flácidas e extremamente móveis.

Mas segundo Soca, existiria na Moléstia de Friedreich e aliás em outras moléstias, um tipo especial de contratura caracterizado por uma hipotonia muscular e a ausência de reflexos tendíneos. Um tabes combinado pode apresentar contraturas dos membros inferiores, abolição dos reflexos tendíneos e extrema mobilidade dos joelhos. Segundo Soca, se existem contraturas na Moléstia de Friedreich, são fenômenos dessa natureza. De modo que pode existir no pé torto de Friedreich contratura muscular, com grande mobilidade articular, e além disso essas contraturas seriam parciais, eletivas e alguns ligamentos ativos estariam relaxados.

A hipótese de contratura se apóia nos seguintes elementos: o músculo triceps apresenta-se encurtado, contraturado, retraído;

(1) — La obra científica, oratoria y literaria du Prof. de Francisco Soca — Dr. José Maria Estapé 1926.



P. I.

For the Press

o grande perôneo lateral, encurtado; o extensor comum e o extensor próprio também encurtados. Eis o que explica os principais elementos do pé torto de Friedreich: equinismo, calcanhar elevado, pé oco, saliência inframetatarsiana, abaixada, dedos em flexão dorsal.

Examinemos a hipótese das paralisias ou paresias musculares.

Há pelo menos quatro músculos contraturados: Triceps, grande perôneo lateral, extensor comum e extensor próprio. Portanto se o pé torto é paralítico os antagonistas destes músculos devem estar paralisados.

O fato aparentemente não existe, pois é normal a flexão do pé sobre a perna, e parece perfeita a relação entre a força dos flexores e extensores do pé.

“No podría asegurar — escreve Soca — que el piébo de Friedreich, se explica más fácilmente por contracturas multiplas que por parálisis. Lo importante no és que predomine la contractura o la parálisis sino que estos dos elementos, son fenómenos ordinarios en la Enfermedad de Friedreich, la qual imprime en el piébo su independencia nosológica, estableciendo al mismo tiempo una barrera infranqueable con el tabes comun. cuyas parálisis o contracturas son simples fenómenos accidentales o complicaciones.

Por outra parte, siendo la Enfermedad de Friedreich una afección combinada de la médula, con lesión constante de los cordones piramidales, es evidente que la parálisis o la contractura és un fenómeno banal en el curso de esta enfermedad.

Asi vemos, cómo la idea de una afección combinada, ilumina el concepto de esta enfermedad.

Además, las contracturas ó parálisis, por lesión del Has piramidal, atacan simultaneamente un conjunto de músculos, mientras que en la Enfermedad de Friedreich, las parálisis son en un principio muy limitadas y atacan un sólo músculo.

Asi, al principio, sólo estarían atacados los músculos interoseos o el Exterior comun de los dedos, segun la interpretación

que se admita, como si el Has piramidal se esclerosa fibra por fibra.”

Poder-se-á differenciar o pé torto de Friedreich, descrito por Soca, de outras deformidades congêneres, por exemplo o pé torto tabético, de Charcot e Févé, ou pé torto tabético de Joffroy.

O pé torto tabético se caracteriza por um achatamento do tarso, que emerge na planta do pé e determina ângulos nos bordos externo e interno, da mesma sorte que no dorso.

Trata-se de um pé torto chato, que não permite reconhecer os ossos do tarso na massa informe que constitue o tarso aplanado.

Quanto a patogenia do pé torto tabético, é a mesma que a das artropatias descritas por Charcot no Tabes.

O pé torto tabético de Joffroy é caracterizado pela descida em massa do pé, que se apresenta estendido sobre a perna com os dedos em flexão plantar, o que obriga, em certos casos, o doente a marchar sobre o dorso dos dedos.

Quanto à patogenia desta deformação, podemos afirmar que se não trata, como no anterior, de deformações ósseas primitivas, mas de paralisias musculares e de condições mecânicas especiais; com efeito este pé torto apparece em enfermos que guardam leito por muito tempo, intervindo como fatores predominantes as pressão das cobertas, (D) a attitude imóvel do pé em extensão, etc.

Resumindo: O pé torto de Friedreich é mecânico e paralítico; o pé torto de Charcot-Févé, é distrófico com deformações ósseas primitivas; o de Joffrey, mecânico e paralítico. — (J. M. Estape).

Quanto aos pés tortos congênitos, de um lado, e por outro lado, os pés tortos paralíticos (parálisis infantil, miopatia) alguns deles se poderiam confundir com pé torto de Friedreich. Mas levando em consideração seu modo de aparição e seu cortejo sintomático, caracterizado por uma ataxia e uma parálisis progressiva, ascendente, hereditária e familiar, a confusão não é mais

possível entre o pé torto de Friedreich e os outros pés tortos.

O Dr. Soca denomina "Série de Friedreich", o conjunto de sinais e sintomas característicos seguintes:

- 1.º — Marcha tábido-cerebelo parética
- 2.º — Movimentos espontâneos
- 3.º — O pé torto de Friedreich
- 4.º — Escoliose

5.º — Nistagmo com função visual íntegra, reações pupilares normais, sem paralisias ou paresias dos músculos extrínsecos do olho.

Senhores: estas duas doentes nos oferecem elementos para outras considerações, de ordem clínica, a respeito da moléstia de Friedreich. Será o assunto das lições seguintes.