

Trabalhos originais

Ectromelia

A proposito de duas observações

por

E. J. Kanan

Docente livre de Clínica Cirúrgica Ortopédica e Infantil.
Professor de Biologia do Colégio Universidade de Porto Alegre.

As duas observações que se seguem abaixo não apresentam nenhuma originalidade, e, si me animei a publica-las, foi mais para expôr as radiografias das lesões, que apresentam aspétos curiosos, e salientar a ausencia da sua hereditariedade. Pela leitura, talvez, algo de interessante possa impressionar aos que estão familiarizados com tais malformações congénitas.

Araçá D, 14 anos, branca, brasileira, colegial, filha de Elias D. (Observação tirada em meados de junho de 1937).

Antecedentes hereditários e familiares. — Pais vivos e sadios, negam antecedentes venereos (sífilis), não fazem uso do fumo nem do alcool. Tem dous irmãos e duas irmãs que gozam bôa saúde. Os tios e primos são sãos. **Não ha na sua familia nenhum caso de malformação congénita hereditária.**

Antecedentes mórbidos pessoais. — A não ser o sarampo contraído durante a primeira infancia, e depois algumas gripes, nada mais apresenta de importante. Sempre gozou bôa saúde.

Historia actual. — A paciente apresenta uma malformação congénita do membro superior esquerdo, caracterizada pela ausencia dos dous terços inferiores do antebraço, do punho, da mão e dos dedos. Ha falta, em ultima análise, do segmento acromioclavicular do membro superior esquerdo.

Relata o pai que a sua filha nascêra com essa malformação, apesar da gravidez e do parto correrem normais, sem nenhum incidente. Não havendo na sua familia, nem na da esposa caso semelhante, attribue o facto á uma forte impressão, sofrida pela esposa durante uma viagem de carro, pela presença dum individuo que tinha o braço amputado.

Exame físico. — A menina Araçá cresceu e se desenvolveu normalmente, apresentando-se com um estado geral ótimo. É viva e inteligente, respondendo com desembaraço ás perguntas, demonstrando um psiquismo normal.

*) Trabalho lido na Sociedade de Medicina, na sessão de 26 de novembro de 1937.

O membro superior esquerdo está reduzido ao braço e á uma pequena porção do antebraço, terminando em coto, onde se vê um mamelão do tamanho duma moeda de 100 réis, que apresenta quatro pequenas saliências do volume duma cabeça de alfinete. Possivelmente, o mamelão, semelhante ao da glandula mamaria, deve representar um resquício do punho ou da mão, e as pequenas saliências devem ser o que resta dos dedos.

Nota-se uma ligeira atrofia da parte que sobra do membro superior, em relação á sua homologa do outro lado, atestada pelas seguintes mensurações:

Distancia acromio-olecraniana E — 32 cms.
Distancia acromio-olecraniana D — 33 cms.
Diametro braquial E, terço superior — 21,50 cms.
Diametro braquial D, terço superior — 25,00 cms.
Diametro braquial E, terço inferior — 21,00 cms.
Diametro braquial D, terço inferior — 24,00 cms.
Comprimento do resto do antebraço E — 10 cms.

O membro superior esquerdo é passivel de todos os movimentos passivos ou ativos. A parte que resta do antebraço possui uma musculatura bem desenvolvida, que lhe assegura todos os movimentos: flexão — extensão — rotação.

O resto do sistema osteo-musculo-ligamentoso apresenta-se no estado normal. Pêe, mucosas e ganglios normais. Os aparelhos circulatório, respiratório, digestivo e renal, normais.

Radiografia. — As imagens radiograficas revelam os dois ossos do antebraço reduzidos a dois pequenos segmentos, identificaveis pela sua posição e relações anatomicas como sendo o cubito e o radio, sendo o primeiro um pouco maior que o segundo. Tanto a sua forma como a sua estrutura se encontram alteradas, observando-se uma acentuada descalcificação como a da palheta umeral inferior, com uma cortical pouco espessada e de superficie externa irregular. Além disso, ha uma torção dos seus eixos em relação ao do umero.

Diagnostic. — **Hemimelia do membro superior esquerdo.** Ha uma aplasia segmentar transversal completa a partir do terço superior do antebraço esquerdo.

Pedro Amancio C., 19 anos, branco, brasileiro, empregado no commercio, filho de José Ramão C. (Observação tirada em 23 de junho de 1937).

Antecedentes hereditários e familiares. — Pais vivos e fortes (são de origem espanhola); nada me pôde informar sobre os seus antecedentes venereos. Tem tres irmãos e quatro irmãs, sendo o paciente o terceiro na ordem, todos gozando perfeita saude, e não apresentando ne-

nhuma deformidade. Não tem nenhum parente com malformação igual ou parecida.

Antecedentes mórbidos pessoais. — Teve sarampo aos 14 anos de idade, e posteriormente gripe. Informa que sempre gozou boa saúde. Nada pôde adiantar sobre a gestação e o parto, a não ser que nasceu com a malformação que apresenta ao nível do segmento terminal do membro superior direito, e que o médico disse ter sido causada por um bicho (sie).

Historia atual. — O paciente apresenta uma ausência parcial da mão direita com uma falta dos cinco dedos. Adaptou-se quanto lhe foi possível, procurando utilizar-se do membro superior de diversas maneiras. Cresceu e se desenvolveu normalmente quanto ao resto do corpo.

Exame físico. — O seu estado geral é muito bom. Tem o psiquismo normal, respondendo com desenvoltura às perguntas, e revelando uma inteligência viva.

A inspeção nota-se a ausência duma parte da mão e de todos os dedos, em contraste com a aparência normal do resto do membro superior direito. O punho se continua com uma pequenissima mão, cujo maior eixo é bístiloiden, terminando na sua borda livre por cinco pequenas eminências carnosas de forma arredondada, que representam os rudimentos dos cinco dedos ausentes. Entre a primeira saliência, correspondente ao polegar, e a segunda, correspondente ao indicador, existe um maior intervalo que o existente entre as demais eminências. Além disso, a primeira saliência é mais volumosa que as outras.

Na face palmar nota-se um esboço das regiões tenar e hipotenar.

Ao nível do punho verifica-se a possibilidade de todos os movimentos passivos e ativos: flexão — extensão — e lateralidade.

O membro superior direito está ligeiramente atrofiado em relação ao esquerdo. A mensuração acusa o seguinte resultado, para um segmento só, que é o antebraço.

Distância olecrana-estilocubital D — 23 cms.

Distância olecrana-estilocubital E — 25 cms.

Dímetro do antebraço D, terço superior — 19,50 cms.

Dímetro do antebraço E, terço superior — 23,00 cms.

Dímetro do antebraço D, terço inferior — 13,50 cms.

Dímetro do antebraço E, terço inferior — 15,50 cms.

O sistema osteo-musculo-ligamentoso apresenta-se normal em todo o resto do corpo.

O exame sistemático de todos os órgãos e aparelhos nada revelou de anormal.

Radiografia. — As imagens radiográficas revelam uma conformação normal dos ossos do antebraço, a não ser uma ligeira descalcificação das epífises distais do rádio e do cubito; as cartilagens conjugais não estão completamente desaparecidas. E', porém, ao nível do carpo que se destacam algumas alterações na estrutura e na morfologia dos

ossos constituintes. Os ossos da primeira fila carpica parecem não apresentar nada de anormal. E' ao nível da segunda fila que se notam as modificações; efetivamente as peças ósseas não se acham completamente individualizadas, perdendo as suas essenciais características, e sómente identificaveis graças á sua situação e relação anatomicas, já que as suas formas e dimensões se acham alteradas. Em vez de quatro ossos que compõem a segunda fila do carpo, só se encontram duas massas ósseas atípicas, parecendo ser constituídas dum lado pela fusão do trapezão e trapezoide, do outro lado pelo fusão do grande osso com o unciforme. Realizam uma das variedades da ectromelia, conhecida pelo nome de **aglomerados heterotípicos** (*assemblages hétérotipiques*).

Dos ossos do metacarpo restam apenas quatro pequenos rudimentos: dous maiores, de forma triangular, correspondendo aos 1.º e 2.º metacarpícos, se acham articulados pelas suas bases com a massa óssea trapezão-trapezoide, e terminando livremente em ponta; dous outros menores, de forma ovoide, se encontram em relação com a massa óssea grande osso-unciforme, separados os pequenos nucleos ósseos por um grande intervalo. Não se encontra mais vestígio algum do resto do esqueleto da mão e dos dedos.

Diagnostic. — **Ectrodactilia total com fusão parcial dos ossos da segunda fila do carpo.**

PATOGENIA

Varias são as hipóteses para a explicação do mecanismo das malformações congénitas. Todas ellas pécam pela sua pouca consistencia diante da complexidade dos phenomenos. Parece que há um pouco de verdade em cada uma delas, podendo applicar-se conforme o caso particular.

Uma das theorias que esteve muito em voga foi a das **bridas amnióticas**. Era uma causa mecanica, que determinava a malformação pela constricção, desde o simples sulco congénito até a amputação congénita do membro, conforme o gráo da sua força estranguladora. Estas bridas eram constituídas de filamentos, cordões, de fibrina. Muitos são os argumentos que depõe contra esta hipótese, que não póde explicar algumas malformações, tais como os estigmas congénitos, como tambem é inconcebível que um filamento fibrinoso, pouco consistente, seja capaz de provocar uma verdadeira amputação.

Foram invocadas, como causa possível, lesões do sistema nervoso, constituídas por atrofiás dos centros cerebrais ou medulares. Parece que estas alterações nervósas são mais **consequência** do que propriamente **causa**, conforme é mais admitido atualmente.

A origem embrionária procura explicar, por uma alteração do desenvolvimento do embrião, todas as malformações congénitas, desde a segmentação exagerada dos componentes ósseos dos membros até a aplasia congénita dos membros sob todas as suas modalidades. Explica, outrossim, além da simetria a hereditariedade das lesões. As alterações

embrionárias pôdem realizar-se sob duas fórmas: **variação histogenética ou molestia**. No primeiro caso, por uma alteração do meio, as células embrionárias procuram adaptar-se ás novas condições do ambiente, **variando** a sua evolução histogenética sob uma nova forma. E, estas células não só terão um desenvolvimento diferente, como também trarão impressos os caracteres adquiridos para a sua transmissão hereditária. Os estudos de Grachet sobre as células sexuais são interessantes nesse ponto, procurando demonstrar que as células germinais não são quaisquer células, mas que apresentam uma morfologia especial onde se encontram as chamadas localizações germinais, correspondendo ás diversas partes do corpo humano. Uma alteração determinada ao nível duma dessas localizações provocará uma lesão, que se evidenciará por uma malformação congénita. A modificação do meio poderá a célula embrionária ou plástide não aguentar, morrendo ou sofrendo, é a **molestia**. Quando simplesmente está doente, o sofrimento dura um certo tempo, após o qual a célula readquire a sua evolução normal a partir do momento em que foi atacada, porém em completo desnivelamento com as demais células vizinhas normais, deixando a sua marca definitiva, ulteriormente, por uma malformação congénita. A **variação** se opõe á **molestia**, porque na primeira houve uma alteração histogenética, com adaptação correlata anatomica e funcional das partes que compõe o membro lesado, ao passo que na segunda houve uma interrupção, no tempo, do ritmo, da evolução celular, determinando um desequilíbrio no desenvolvimento das partes atingidas, e refletida, posteriormente, por uma malformação congénita. Diversas foram as causas apontadas capazes de provocar uma alteração embrionária: tóxicas (alcoól, chumbo), infecciosas (tifo, sífilis), endócrinas (as alterações das glandulas endocrínicas podendo ser determinadas pela sífilis), e físicas (ultimamente, alguns autores têm chamado a atenção sobre os efeitos maleficos do radium e dos raios X nos fétos, quando são irradiadas as bacias das gestantes, apresentando microcefalias e malformações congénitas dos membros).

Finalmente, a teoria da **molestia amniótica**, criada e defendida por Ombrédanne, procura explicar o mecanismo de varias malformações congénitas, tais como: amputações, sulcos, maculas e estigmas congénitos. E' pela formação de ulcerações, asséstadas sobre a derme ou atingindo o mesenquima, que se produzem as lesões que vão caracterizar cada uma das fórmas, apontadas acima, das malformações congénitas. Quando ha ulceras tanto no embrião como na parede amniótica, pôdem estabelecer-se **aderencias amnióticas** ou formações de **bridas amnióticas**, que surgem como **consequência** da molestia amniótica, num processo **concomitante** da malformação congénita, e não como **causa**. Ignora-se a causa da molestia amniótica, que não parece ser: infecciosa, toxica ou mecanica.

A malformação de origem traumática se diferencia por alguns caracteres da malformação de origem embrionária. Uma malformação congénita dos membros de causa mecanica, como as amputações congénitas, apresenta-se com as características duma amputação traumática,

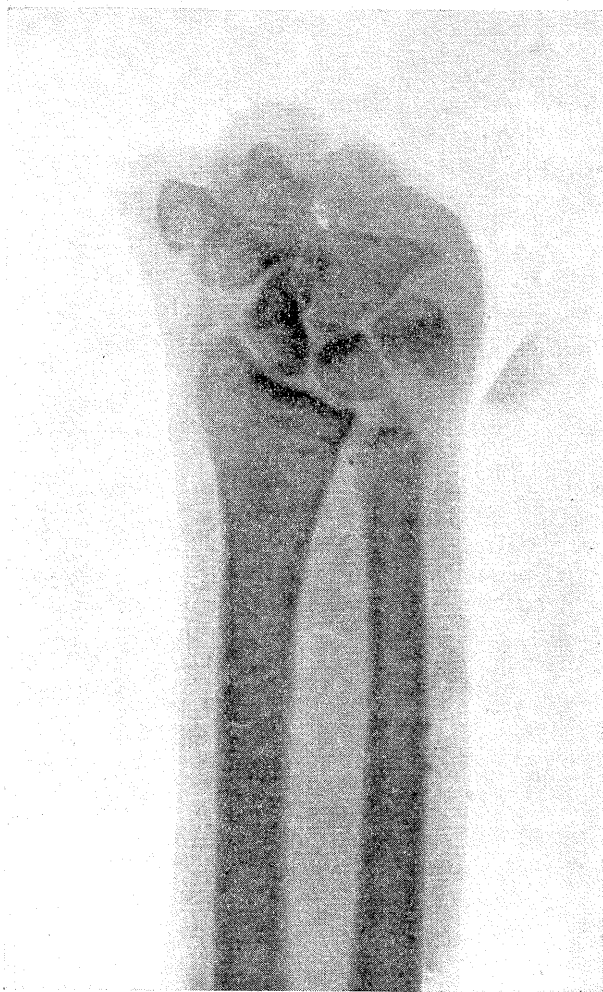


Fig. 1. Radiografia de Pedro Amancio.

isto é, com um côto cônico terminado por uma cicatriz deprimida no centro. Quando se diz amputação, significa separação completa do segmento terminal da porção proximal do membro. Qualquer formação, porém, que se apresentar na extremidade do côto, por mínima que seja, importa na existência dum rudimento dum segmento do membro, evidenciando uma aplasia congênita, e não um processo cicatricial como deveria ser numa amputação. Ademais, as partes que integram o segmento do membro malformado se apresentam com os seus caracteres normais, como nas amputações traumáticas.

As malformações de origem embrionária são verdadeiras aplasias, em que as partes que integram o segmento (músculos, ligamentos, vasos, nervos) sofreram uma adaptação morfológica e funcional em correlação com a atrofia óssea, muito bem estudadas por Salmon.

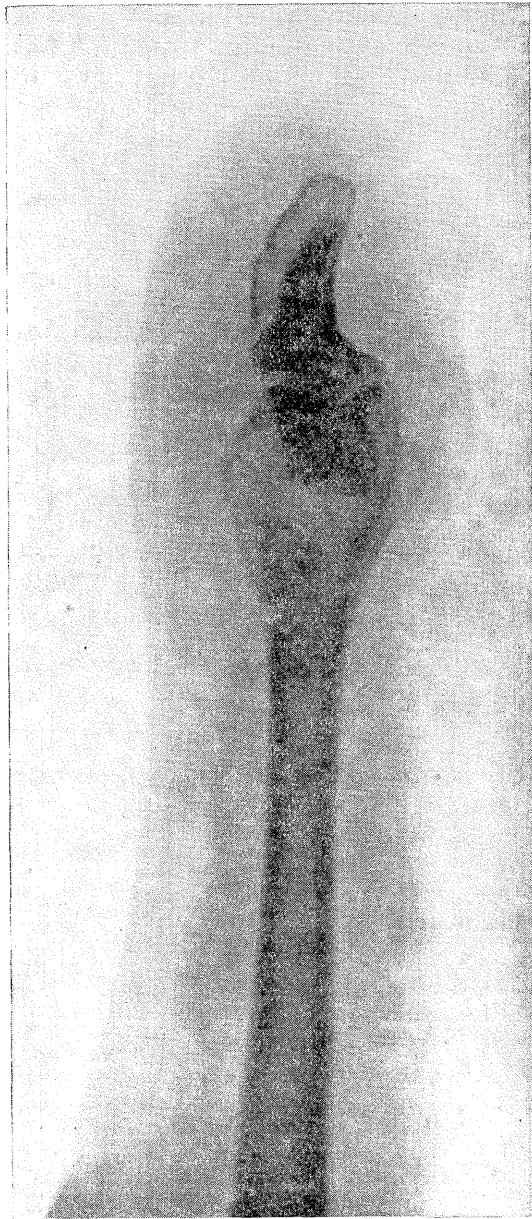


Fig. 2. Radiografia de Araçá D.

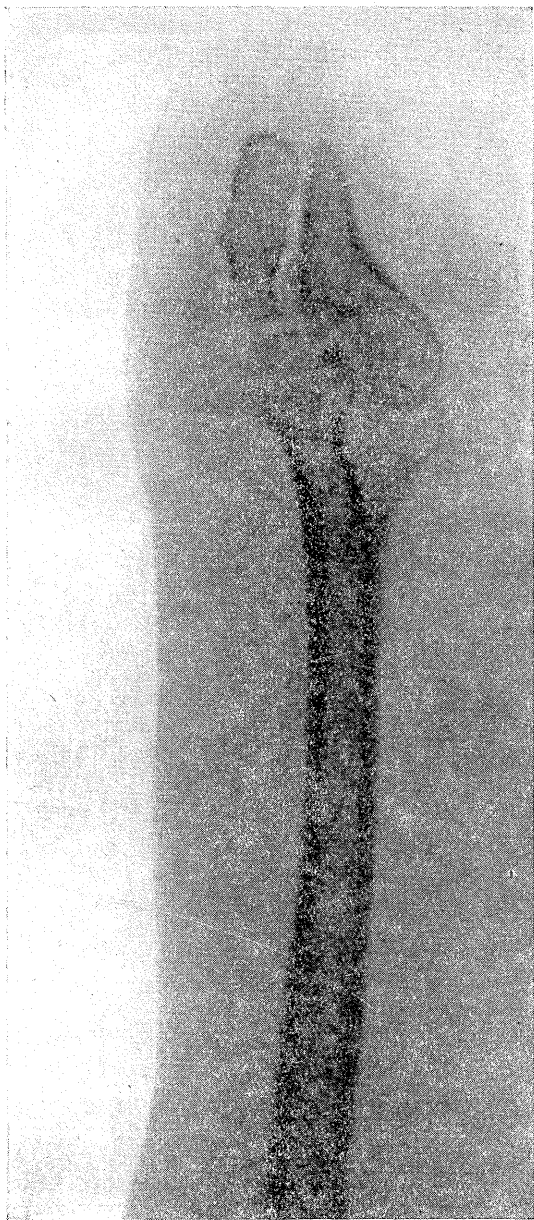


Fig. 3. Radiografia de Arací D.