

N.º 154

03-1
José Azevedo dos Reis

UM CASO DE DOENÇA

DE FRIEDREICH

Tese de doutoramento apresentada
à Faculdade de Medicina do Porto

MARÇO DE 1923

203/1 FMP

— 1923 —
IMPRENSA NACIONAL
— de Jaime Vasconcelos —
204, Rua José Falcão, 206
— PORTO —

UM CASO DE DOENÇA DE FRIEDREICH

203/1 FMP

N.º 154

José Azevedo dos Reis

UM CASO DE DOENÇA

DE FRIEDREICH

Tese de doutoramento apresentada
à Faculdade de Medicina do Pôrto

MARÇO DE 1923

20311 FMP

————— 1923 —————
IMPRENSA NACIONAL
— de Jaime Vasconcelos —
204, Rua José Falcão, 206
————— PORTO —————

FACULDADE DE MEDICINA DO PÔRTO

DIRECTOR

Dr. João Lopes da Silva Martins Júnior

SECRETÁRIO

Dr. António de Almeida Garrett

CORPO DOCENTE

Professores Ordinários

Anatomia descritiva	Dr. Joaquim Alberto Pires de Lima
Histologia e Embriologia	Dr. Abel de Lima Salazar
Fisiologia geral e especial	Vaga
Farmacologia	Dr. Augusto Henriques de Almeida Brandão
Patologia geral	Dr. Alberto Pereira Pinto de Aguiar
Anatomia patológica	Dr. António Joaquim de Sousa Júnior
Bacteriologia e Parasitologia	Dr. Carlos Faria Moreira Ramalhão
Higiene	Dr. João Lopes da Silva Martins Júnior
Medicina legal	Dr. Manuel Lourenço Gomes
Anatomia topográfica e Medicina operatória	Vaga
Patologia cirúrgica	Dr. Carlos Alberto de Lima
Clínica cirúrgica	Dr. Álvaro Teixeira Bastos
Patologia médica	Dr. Alfredo da Rocha Pereira
Clínica médica	Dr. Tiago Augusto de Almeida
Terapêutica geral	Dr. José Alfredo Mendes de Magalhães
Clínica obstétrica	Vaga
História da medicina e Deontolo- gia	Dr. Maximiano Augusto de Oliveira Lemos
Dermatologia e Sifilografia	Dr. Luís de Freitas Viegas
Psiquiatria	Dr. António de Sousa Magalhães e Lemos
Pediatria	Dr. António de Almeida Garrett

Professor Jubilado

Dr. Pedro Augusto Dias


Dr. José Lopes da Silva Martins Junior

Dr. Antonio de Almeida Garrett

A Faculdade não responde pelas doutrinas expendidas na dissertação.

Art. 15.º § 2.º do Regulamento Privativo da Faculdade
de Medicina do Pôrto, de 3 de Janeiro de 1920.

Dr. Pedro Augusto Dias




Á MEMÓRIA DA MINHA AVÓ

D. Maria da Assumpção
da Cunha Azevedo

*Por mais que o tempo passe,
nunca esquecerei quem para mim
foi tão grande amiga.*

*Cumpro um dever dedican-
do-vos êste trabalho, em home-
nagem à vossa memória.*



A meus Pais

Sei quanto vos devo pelo grande sacrificio que por mim tendes feito.

Em troca dessa amizade aceitai êste trabalho, não como retribuição de quanto fizestes por mim mas em testemunho do grande amor filial que vos dedico.

À MINHA TIA

D. Bertha Rocha da Cunha Azevedo

E AO MEU TIO E PADRINHO

Dr. Armando da Cunha Azevedo

A vós devo o que hoje sou.

*A protecção e a amizade com que
sempre me acolhestes fizeram de vós meus
segundos pais.*

*Que este trabalho seja a prova da
minha infinita gratidão.*



*A teus pés deponho êste humilimo
trabalho; espero que seja motivo de pra-
zer para o teu bondoso coração!*

À MINHA TIA E MADRINHA

D. Rita Beão Reis

ÀS MINHAS TIAS E TIOS

D. Maria Beão Reis

D. Thereza Beão Reis

D. Maria da Conceição
da Cunha Azevedo

Augusto Ant3nio dos Reis

Alberto da Cunha Azevedo

*A todos vos quero.
Todos para mim foram sempre do
maior carinho e amizade.
O vosso sobrinho reconhecido.*

A MEU IRMÃO

Ant3nio Azevedo Reis

*Conheço a profunda amizade que nos
une e por ela sei que partilhas comigo a
alegria de hoje.*

A MEUS PRIMOS E EM ESPECIAL A

José da Silva Carvalho e sua Família

Pelas muitas atenções que gentilmente me dispensaram sou muito grato.

AOS MEUS AMIGOS E EM ESPECIAL A

Camilo Correia
Delfim de Lima
Manoel Gomes
Alipio Basto

Expressão de profunda amisade.

AOS MEUS CONTEMPORANEOS
E EM ESPECIAL A

Jaime Braga

*Foste sempre dos maiores dos meus
amigões.*

*A nossa amisade já é velha; pela mi-
nha parte mante-la-hei emquanto existir.*

AOS MEUS CONDÍSCIPULOS
E EM ESPECIAL AOS

*Drs. Chaves Maia, Castro Correia, Ferreira da
Cunha, Jaime de Magalhães, Macedo Pinto,
Manoel Paulo, Fradique e João Lima.*

*Nunca me esquecerèi da vossa boa
camaradagem.*

AO CONDÍSCIPULO E COMPANHEIRO
DE ESTUDO

Dr. Bernardino Ribeiro

Levo saudades dos tempos passados.

AO ILUSTRE CORPO DOCENTE

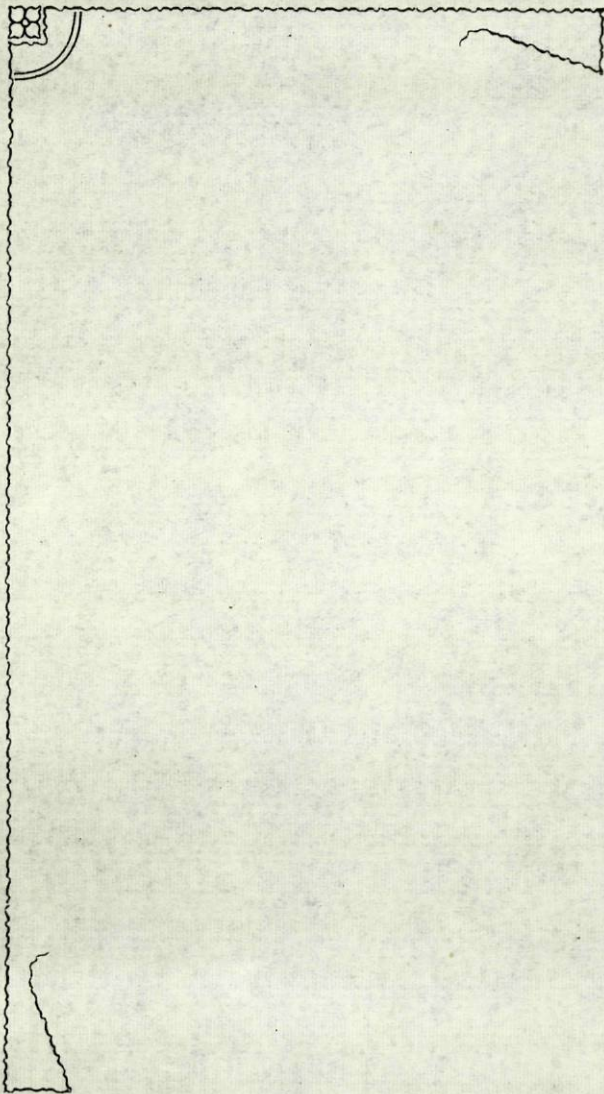
DA

Faculdade de Medicina do Pôrto

Ao meu Ilustradissimo Presidente
o Ill.^{mo} e Ex.^{mo} Snr.

Dr. António de Almeida Garrett

*Com muito respeito oferece o disci-
pulo reconhecido.*



A lei obriga-me a apresentar e defender uma *tése*, como última prova do meu tirocínio acadêmico, versando sobre um assunto médico ou cirúrgico, à minha escolha.

Vários assuntos se me apresentaram ao meu espírito para sobre eles escrever a minha *tése*. Todos me agradaram, mas nenhum me servia, pelas dificuldades que encontrava.

Depois de pensar em muitos e os abandonar a todos, veio ao meu conhecimento a existência dum caso de doença de Friedreich, no Hospital da Junta Geral deste distrito.

Foi a raridade desta doença que me levou a tomá-lo como tema do meu trabalho.

Ele será dividido em duas partes: na primeira, farei um estudo geral da doença de Friedreich e na segunda, a apresentação do doente e breves considerações sobre o diagnóstico.

O desejo de satisfazer aquela obrigação o mais

rápidamente possível, colocou-me desde logo na firme convicção de que não iria o meu trabalho realizar outro fim, que não fôsse o de pagar mesquinamente um tributo a uma exigência das nossas leis escolares.

Dadas estas explicações peço benevolência ao ilustrado júri.

*

* *

Aproveito esta ocasião para agradecer aos Ex.^{mos} professores a maneira como me trataram, no decorrer de todo o meu curso e render homenagem, ao ilustre professor Dr. António de Almeida Garret, pelo seu saber e apresentar o meu reconhecimento e gratidão, pelos valiosos esclarecimentos que com tanta amabilidade me dispensou para a realização dêste trabalho e ainda, por me ter dado a honra de presidir a uma tese tão humilde.

I PARTE

Estudo geral da doença de Friedreich

História

Friedreich em 1861, no Congresso de Spire, fez uma comunicação sôbre as primeiras observações duma forma de incoordenação motora, comparável à observada, anos antes, por Duchenne, em crianças que lhe serviram para considerar como uma entidade mórbida, a ataxia locomotora progressiva.

Friedreich, considerou-a a princípio como uma variedade de ataxia locomotora progressiva; mas, passados alguns anos, pelos resultados de três autópsias que revelaram a constância da degenerescência atrófica dos cordões posteriores, afirmou tratar-se de uma nova doença.

Esta doença desenvolve-se, de preferênciã, na época da puberdade sob a influênciã duma predisposição hereditária, atacando vários membros da mesma família. Parecendo-se com a doença de Duchenne pela incoordenação dos movimentos, differia dela pela participação dos órgãos da palavra,

desvios da coluna vertebral, sensações vertiginosas, nistagmus; as sensibilidades, geral e especiais, as funções cerebrais e os esfínteres eram porêem, de ordinário, respeitadas.

A separação dos dois tipos clínicos não foi a princípio aceite, e a doença de Friedreich não foi reconhecida como uma entidade mórbida, senão depois de seis novas observações, com uma autópsia feita por Schultze, apresentadas em 1876 e 1877.

Designou-se então esta afecção, segundo Eisenmann, sob o nome de *ataxia hereditária*.

A partir desta época, começaram a aparecer observações: foram de Carpenter, de Kellog, Dreschfeld, Gouwers, em Inglaterra; de Hahler e Pick, Schmid, Schultze, Mœbius, Lenbucher, na Alemanha; de Rüttimeyer, na Suíça; de Bianchi e de Sepili, em Itália.

Subsistiam dúvidas em Inglaterra, onde esta doença era considerada ainda como uma forma de ataxia locomotora, mas foi em França que a identidade da ataxia foi mais discutida.

Quando a esclerose em placas foi descrita pela primeira vez por Charcot e Vulpian, no ano de 1868, a atenção foi novamente dirigida sôbre os doentes observados por Friedreich, que apresentavam grandes analogias com os portadores da ataxia locomotora progressiva ou da esclerose multi-

ocular, porque em França a ataxia hereditária foi primitivamente considerada como uma associação de duas doenças: a doença de Duchenne e a esclerose em placas.

Em 1883 a propósito duma observação seguida de autópsia, Brousse mudou o nome de *ataxia hereditária* para o de *doença de Friedreich*, ao passo que quasi simultaneamente, Féré, baseando-se sobre um dos seus principais caracteres, lhe chamou *ataxia familiar*.

Não foi senão em 1884 que Charcot separou, definitivamente, a doença de Friedreich, da ataxia locomotora e da esclerose em placas, considerando-a como uma doença especial.

A observação de Charcot foi seguida das de Joffroy, Blocq, Gilles de la Tourette, Huet, Soca, Surmont, Sadame.

Novas autópsias confirmaram as localizações medulares anunciadas por Friedreich e por Schultze; apareceram depois as autópsias praticadas em França por Letulle e Vaquez, por Blocq e Marinisco e por Auscher e foi então que a natureza anatómica do processo mórbido foi posta em discussão.

Entre numerosas observações publicadas como doenças de Friedreich, havia algumas que realmente o não eram. Pierre Marie chamou a atenção para algumas observações e entre elas as de San-

ger Brown, que possuíam alguns dos caracteres da ataxia familiar, tais como a origem hereditária, a incoordenação e as perturbações da palavra, mas que diferiam dela, nomeadamente pelo acentuado exagêro de reflexos tendinosos. Separou-as da doença de Friedreich e agrupou-as sob o nome de *heredo-ataxia cerebelosa*. Londe admite que entre a doença Friedreich e a heredo-ataxia cerebelosa, há termos de transição.

Com êste último autor concordam M. Breton e E. Painblau (de Lille) fundando-se numa observação duma criança portadora da doença de Friedreich, apresentando ao mesmo tempo a atrofia dos nervos ópticos, sintoma tão vulgar no tipo fixado por Pierre Marie sob o nome de heredo-ataxia cerebelosa e excepcional para a doença de Friedreich.

Soca notou em dois irmãos, que um apresentava uma sintomatologia típica da doença de Friedreich, e que o outro apresentava o exagêro de reflexos tendinosos.

Raymond apresenta dois doentes: um com um quadro clínico muito complexo, constituído por sintomas cerebelosos, sintomas tabetiformes, fenómenos espasmódicos muito acentuados e um estado de enfraquecimento intelectual progressivo; reune êste doente a sintomatologia da ataxia cerebelosa — forma cerebelosa e forma espinal — e a sin-

tomatologia da paraplegia espasmódica familiar; o segundo oferece a mesma sintomatologia, menos acentuada, com efeito, êle era sobretudo um Friedreich.

Casos de transição semelhantes, são bastante freqüentes, confirmam que não existe entre esta doença e a heredo-ataxia cerebelosa, uma linha de demarcação nítida.

Etiologia

A melhor noção etiológica estabelecida é que muitos membros da mesma família são atingidos por esta doença, — donde o nome de *ataxia familiar*.

Nos antecedentes encontra-se uma tara nervosa, muitas vezes o alcoolismo; pelo contrário, a doença de Friedreich não se deve contar entre as conseqüências da sífilis hereditária.

Num caso de Philippe e Oberthür, o doente era portador de sífilis adquirida.

P. Marie e J. Thiers observam a positividade de reacção de Wassermann num portador da doença de Friedreich.

Esta doença aparece muitas vezes na época da puberdade, mas como o seu princípio é insidioso, é lógico admitir que faz, na realidade, a sua aparição alguns anos antes.

Não é senão aos quatorze anos, que a

sintomatologia se torna apreciável para pôr o clínico na pista do diagnóstico.

Casos há em que o aparecimento se manifesta muito tardiamente, aos dezoito e vinte anos; outras vezes faz-se com uma precocidade extrema.

Delearde e Carlier citam um caso em que a sintomatologia era flagrante aos cinco anos, tendo-se iniciado aos dois; Carlo A. Crispolti (de Roma) apresentou um caso em que o início da doença se fez aos quatorze meses.

A maior parte dos autores não ligam grande importância às causas ocasionais; entretanto um traumatismo, uma doença infecciosa, uma febre eruptiva teem, em muitos doentes, precedido a aparição dos primeiros sintomas.

Leone Segre apresenta um caso de uma criança de quinze anos que sofreu dum sarampo muito grave com complicações pulmonares, fenómenos meníngeos e acessos convulsivos, e que, quando se quiz levantar, depois de três meses de doença, notou que não se sustentava em pé. É desde êste momento que data uma sintomatologia típica da doença de Friedreich, mas sem hereditariedade.

James Tailor apresenta um outro caso em que a doença infecciosa que precedeu a sintomatologia de Friedreich, foi a difteria.

E à semelhança muitos outros, e entre êles o caso que vou apresentar.

Sintomatologia

Perturbações da posição de pé e da marcha.—

Os primeiros sintomas que chamam a atenção do doente e da família são: a fraqueza dos membros inferiores, a titubação e a incoordenação.

As pernas fletem-se bruscamente; a cabeça e o tronco oscilam quer no sentido antero-posterior, quer no sentido lateral, impossibilitando o doente de manter-se de pé, mesmo com os pés afastados.

De pé, o doente é obrigado, para não perder o equilíbrio, a alargar a base de sustentação, afastando as pernas.

Os pés deslocam-se para a frente e para traz, para conservar o equilíbrio constantemente interrompido pelas mudanças de direcção da linha de gravidade; a esta instabilidade, Friedreich deu o nome de *ataxia estática*.

Depois, apesar de todos os seus esforços, o doente torna-se impotente para evitar uma queda.

A incoordenação dos membros inferiores apresenta mais de uma analogia com a da ataxia locomotora; durante a marcha as pernas são levadas atrapalhadamente, quer para fóra, quer para dentro, entrecruzando-se e arrastando no chão os pés, ora pelo calcanhar, ora pela ponta, se já estiverem deformados.

O doente leva os braços afastados do tronco, a cabeça dirigida para a frente, os olhos dirigidos para o solo; em lugar da marcha se fazer em linha recta, faz-se em zig-zags.

É uma incoordenação geral dos membros superiores, inferiores, do tronco e da cabeça, fazendo lembrar ao mesmo tempo a doença de Duchenne e a titubiação cerebelosa. Quando as desordens de equilíbrio e da marcha estão no auge, são bastante características.

Os pés afastam-se para aumentar a base de sustentação, e cada pé não é movido senão depois de muitas hesitações, e bruscamente; em lugar de se dirigir directamente para a frente, é primeiramente levado quer para fóra quer para dentro e deixado cair repentinamente; o corpo inclina-se dum lado para o outro, e as pernas entrelaçam-se.

Há ao mesmo tempo uma perda da medida, da cadência, do ritmo de todos os movimentos dos membros e do tronco.

Chegados os accidentes a êste ponto, o doente é

incapaz de marchar só, e não pode sustentar-se de pé senão com um auxílio.

Segundo Friedreich, a oclusão dos olhos, em nada influe sôbre estas desordens de equilíbrio. Autores há que tem notado nos doentes portadores desta doença, o sinal de Romberg.

Ataxia.—A ataxia nos portadores da doença de Friedreich, é comparável à da doença de Duchenne, diferindo dela pela maior lentidão dos movimentos e pela menor freqüência dos desvios bruscos no princípio do movimento. O pé antes de atingir um ponto de apoio, é obrigado a descrever oscilações e a manter-se mesmo em suspensão durante algum tempo.

Quando existe pura, a ataxia dos membros superiores, apresenta uma forma bem característica. Para pegar num objecto, a mão vai descrevendo um certo número de oscilações, curtas e circulares, que vão diminuindo de amplitude, à medida que se vai aproximando dêle, como se percorresse as espirais dum labirinto que tem como centro o objecto; depois abaixa-se, e os dedos em extensão fletem-se e agarram o objecto atralhadamente. Segundo a expressão clássica de Charcot, a mão aberta abaixa-se como uma ave de rapina. Antes de atingir êste grau, a ataxia, manifesta-se, a princípio por uma preguiça na execução de movimentos complicados.

A incoordenação traduz-se como na doença de

Duchenne, pela preguiça, hesitação, falta de medida, mas os movimentos são menos bruscos.

Excepcionalmente, a ataxia dos membros superiores simula o trémulo intencional da esclerose em placas.

A escripta é alterada, os caracteres são tremidos, desiguais, diferentemente espaçados; as linhas são irregulares, e muitas vezes a escripta é impossível.

A ataxia dos membros superiores só se instala passado bastante tempo, depois de ter aparecido a dos membros inferiores.

A força muscular encontra-se comprometida; a ataxia complica-se dum certo grau de paralisia muscular: a contracção muscular é lenta e mais difícil, como se a vontade fôsse também em parte comprometida, e talvez esta paresia possa explicar a menor violência da incoordenação da ataxia-familiar. No entanto, esta paresia nunca é total.

Enfim, num grande número de casos, o repouso é interrompido por movimentos involuntários, movimentos de totalidade da cabeça e do pescoço, movimentos de saudação, movimentos bruscos da face, fazendo lembrar os tics convulsivos, a que Soca chamou *nystagmus da face*; aparecem na ocasião dos movimentos voluntários, sob uma emoção, mais raramente, depois da repetição dos esforços voluntários.

Do lado dos membros superiores, são por vezes movimentos atetoïdes dos dedos ou mesmo movimentos coreicos, gesticulatórios; nos membros inferiores, a flexão e extensão bruscas dos dedos.

O conjunto dêstes movimentos dão ao doente a expressão de inquietação, de necessidade de mobilidade, a que Charcot chamou a *instabilidade coreiforme*.

A língua projectada fóra da boca, fica instável; desvia-se para a direita e para a esquerda, e muitas vezes é recolhida para ser novamente projectada.

As perturbações da palavra, apesar de serem mais tardias que a ataxia dos membros inferiores, são, no entanto constantes. Pode ser comparada à articulação sacudida e explosiva da esclerose em placas, mas é mais hesitante, nasalada, titubante e bitonal, terminando-se por grandes ruidos de voz; o doente parece fazer extraordinários esforços para articular; torna-se, com o tempo, incompreensível.

Deformações.— Apresenta duas espécies de deformações, que não lhe sendo especiais, são no entanto dum grande valor de diagnóstico: *o pé boto e o desvio da coluna*.

A deformação dos pés é precoce. Principia pelo dedo grande nos dois pés, simultaneamente ou sucessivamente.

O pé encurva-se, em varo equino, a abóbada plantar excava-se fortemente e dirige-se para den-

tro, como se o pé tivesse sofrido um movimento de torção de diante para traz e de dentro para fóra, em volta dum eixo longitudinal.

A parte anterior do pé salienta-se, os dedos estão em hiperextensão na primeira falange, e em flexão nas outras duas; a falange do grande dedo está levantada. Os tendões dos músculos estão salientes.

Esta atitude viciosa, a princípio redutível, torna-se a pouco e pouco permanente, concorrendo para aumentar as perturbações da marcha e da posição de pé.

Sicard e Cestan têm assinalado na mão uma deformação semelhante.

Dos *desvios da coluna*, o que é mais freqüente é a cifoescoliose, localisada a maior parte das vezes na região dorsal com a convexidade voltada para a direita.

Êstes desvios com o pé bôto e mão bôta, revelam a paralisia, a atrofia e a hipotonia.

Perturbações da sensibilidade. — Os doentes acusam, por vezes, no início da doença, um entorpecimento e formigueiros nas extremidades, dôres nas articulações, mas é só excepcionalmente que elas são fulgurantes.

As perturbações que, quando existem, aparecem mais freqüentemente são: a perda do sentido muscular, hipoestesia, anestesia táctil, dolorosa, térmica,

retardadas, mas não há nada certo sôbre a sua topografia e seus caracteres.

Em dois casos apresentados por Noïca à Sociedade de Neurologia, notou-se que a sensibilidade cutânea ao tacto, à dôr e à temperatura é, quasi normal.

Sómente as sensações eram menos percebidas a par e passo que ia da parte proximal para a distal do membro.

Os campos de Weber estavam muito aumentados sôbre os membros, ao passo que sôbre o tronco, face e pescoço, eram quasi normais e iam diminuindo à medida que se aproxima das raízes dos membros.

A sensibilidade óssea e à pressão, encontram-se também diminuidas.

Muitos neurologistas consideram sempre estas perturbações como accidentes, como factos isolados e não como fazendo parte integrante da sintomatologia da doença de Friedreich.

M. André e Thomas notaram num caso a opposição manifesta que havia entre o estado dos reflexos cutâneos e os tendinosos.

Em dois casos de Babinski, Vicent e Jarkowski chamam a atenção para a intensidade dos reflexos cutâneos de defesa.

Estes são tanto mais intensos quanto mais avançada fôr a doença na sua evolução.

Em todos os indivíduos atacados de doença

de Friedreich, observaram que a presença dos reflexos cutâneos de defesa nos membros inferiores, coincidia com a abolição completa dos reflexos tendinosos.

Soca diz na sua tese (1888):

“La sensibilité peut être absente dans toutes ses formes, tactile, douleur, thermique, électro-musculaire ou seulement dans l'une quelconque des ses formes. On peut dire autant de la sensation de pression qui n'a été trouvée altérée quelque fois qui grâce à des précédés très délicats.

Le sens musculaire est presque invariablement conservé dans cette maladie.”

Egger, num artigo publicado em 1908 diz:

“C'est ainsi, par exemple, que nous avons régulièrement constaté dans la maladie de Friedreich une altération de la sensibilité osseuse, même dans les cas où tout autre mode de sensibilité paraissait conservé. Tantôt il s'agit dans seulement d'une hipoesthésie, tantôt d'un simple raccourcissement de la durée de la perception vibratoire.”

Strümpell:

“Des nouveaux observateurs et nous-même, en nous livrant à un examen minutieux, avons pourtant pu démontrer à diverses reprises de faibles troubles de la sensibilité, notamment aux pied, aux orteils et aux jambes, comme par exemple une légère diminution du sens du tact, du sens de la

pression, parfois aussi du sens musculaire. L'impressionabilité à la douleur reste, paraît-il, presque toujours totalement conservée.

Oppenheim:

"Dans un cas que j'ai examiné, on pouvait trouver un trouble évident de la sensation de la position des membres, de sorte que, aussi, les petits objets ne pouvaient pas être reconnus dans les mains".

O *nystagmus* é um sintoma constante. É bilateral e as sacudidelas são exclusivamente no sentido horisontal.

É difícil de perceber na excursão rápida dos globos oculares. As sacudidelas fazem-se por séries rítmicas, mais amplas e menos numerosas que as da esclerose em placas. Muitas vezes unilateral, aparece no comêço da doença, mas pode ser também tardio. Acompanha-se sempre da dilatação momentânea da pupila.

As reacções pupilares são normais.

Alguns autores tem apresentado observações em que há vertígens e cefalalgias.

Não há impotência sexual, mas muitas vezes há uma preguiça no aparecimento do instinto sexual, no homem, ou das regras, na mulher.

As funções do aparelho digestivo são normais.

Perturbações vaso-motoras e secretórias.— São raras; mas às vezes aparece a coloração azulada

das extremidades, edêmas, salivação exagerada, poliúria, fluxos diarreicos, gastrorreias, etc.

Estado mental.— A inteligência é geralmente poupada; no entanto não se desenvolve completamente.

A expressão de fisionomia é lenta, embrutecida, olhar vago; o riso é estridente, explosivo e mesmo involuntário.

Esta é a sintomatologia apresentada por todos os tratados.

Evolução e tratamento

No espaço de seis a oito anos os sintomas atingem o auge. Os membros inferiores são os atingidos em primeiro lugar, evolucionando a ataxia e astasia rapidamente, obrigando o doente a permanecer no leito muito antes que nos membros superiores apareçam os primeiros sinais de incoordenação.

Os músculos dos olhos e da palavra são atacados mais tarde.

Na idade de vinte e cinco a trinta anos, a impotência funcional é absoluta na maioria dos casos; o doente vê-se impossibilitado de se ter de pé; apesar disso o estado geral não é alterado.

As doenças agudas originam muitas vezes agravos.

Os sintomas não retrocedem, mas a marcha é por vezes interrompida por paragens.

A morte não é devida unicamente a esta doen-

ça, mas geralmente a uma doença intercurrente: a tuberculose pulmonar, a febre tifoide, etc.

A cura nunca foi observada.

Pode-se considerar inútil todo o tratamento, visto que nenhum dos meios terapêuticos empregados, tem levado à cura ou à melhora.

É puramente higiênico e paleativo; tem-se preconizado a galvanisação da medula, reeducação motora, segundo o método de Fraenkel e hidroterapia.

Em todo o caso, o arejamento ao ar do campo e os tónicos são indicados para manter o estado geral.

Anatomia Patológica

Pelas várias autópsias que se tem feito, tem-se notado que a séde principal das lesões, nesta afecção, é na medula.

A *medula* encontra-se sempre mais pequena que no estado normal. Conserva geralmente a sua forma, mas algumas vezes tem-se encontrado achatada no sentido antero-posterior ou assimétrica.

As *meninges*, e muito especialmente a pia-mater, são espessas e opacas, aderentes entre si e principalmente sôbre os cordões posteriores.

Os *cordões posteriores* são as regiões mais alteradas; o feixe de Goll encontra-se mais afectado que o de Burdach, a medula dorsal é a que se apresenta com maior número de lesões. São as zonas radiculares as mais atingidas.

As zonas cornu-comissulares, o ângulo postero-externo dos cordões posteriores, o centro oval de Flechsig, resistem mais tempo.

A degenerescência dos cordões de Goll e de Burdach pode ir até à medula alongada.

A zona de Lissauer está, segundo os casos, intacta (Rüttimeyer) ou degenerada (Letulle Vaquez, Blocq e Marinesco).

Os *cordões laterais* são atingidos na maior parte dos casos, mas principalmente na área do feixe piramidal cruzado e do feixe cerebeloso directo.

A degenerescência dos feixes piramidais pode progredir de baixo para cima até à pirâmide.

O *feixe de Gowers* é menos frequentemente degenerado. Quando o feixe de Gowers é compreendido nas zonas degeneradas, elas vão sempre sobre toda a altura: a desapareição das fibras pode começar só nos andares superiores da região dorsal e mesmo na região cervical.

Alguns autores tem registado a participação do feixe cerebeloso directo, e êste é mais degenerado na região cervical e na região dorsal superior; o feixe piramidal cruzado é mais interessado na região dorso-lombar que na região dorsal superior ou região cervical.

As células das colunas de Clarke desapareceram total ou parcialmente.

A degenerescência dos cordões anteriores é inconstante; no entanto tem sido observada em alguns casos a degenerescência dos feixes piramidais directos.

A *substância cinzenta* é reduzida. Os colaterais reflexos desaparecem da mesma maneira que o retículo da coluna de Clarke.

A *substância cinzenta* dos cornos anteriores é muitas vezes poupada, contrariamente à dos cornos posteriores e da coluna de Clarke.

Com efeito é excepcionalmente observada a alteração ou o desaparecimento das células ganglionares dos cornos anteriores, e não se trata então senão duma diminuição ou duma atrofia das células, limita-se o mais das vezes a uma reduzida extensão da medula, ao passo que a atrofia e a esclerose das colunas de Clarke e dos cornos posteriores, assim como a desapareição dos seus grupos celulares, tem sido bastantes vezes observadas.

As *raízes espinais posteriores* são atrofiadas, mas não proporcionalmente à esclerose dos cordões posteriores.

Os *gânglios espinais* tem sido muito poucas vezes examinados; em alguns casos o tecido conjuntivo intersticial está proliferado e as células reduzidas em número e volume.

Os exames, pelo método do sublimado ósmico e de impregnação pela prata, feitos sôbre os gânglios e suas raízes tem revelado o seguinte:

As raízes anteriores estavam normais.

Pelo contrário, as fibras das raízes posteriores apresentavam uma diminuição grande do seu cali-

bre, uma coloração mais fraca que a das fibras das raízes anteriores; eram irregulares, limitadas por linhas festonadas, e a bainha de mielina da mesma fibra desigualmente espessa; havia uma multiplicação de núcleos.

Em resumo: o que caracteriza as lesões das raízes posteriores, é a *atrofia muito marcada das fibras e em particular da bainha de mielina.*

As lesões são sensivelmente as mesmas em toda a altura da medula; são no entanto mais acentuadas na região sagrada.

Os cortes longitudinais são muito instrutivos para o estudo das raízes na travessia do canal da dura-mater.

O seu exame não faz senão confirmar dissociações, isto é, a atrofia da raiz posterior prossegue até ao interior do gânglio com os mesmos caracteres histológicos. As meninges não estão doentes; estão talvez, um pouco espessadas e os septos, que separam os feixes radiculares na entrada do gânglio, estão-no também, sem contudo serem a séde do processo inflamatório. Em todo o caso não existe nenhuma lesão de nevrite transversa na travessia do canal da dura-mater.

O número de núcleos das bainhas de Schwann parece aumentado.

Pelo contrário, as raízes anteriores parecem normais.

O exame da raiz posterior na outra extremidade do gânglio, isto é, antes da coalescência com a raiz anterior, dá-nos ensinamentos muito interessantes.

Este segmento radicular oferece muitas vezes o aspecto idêntico ao da raiz posterior entre o gânglio e a medula; isto é, as suas fibras são atrofiadas, a bainha de mielina é mais delgada e menos córada, e isto mais acentuado na porção intraganglionar que na extraganglionar.

Nos gânglios cervicais, a atrofia é mais nítida para o segmento central da raiz posterior do que para o seu segmento periférico; nos gânglios lombares esta diferença é menos sensível.

A atrofia, na raiz posterior, invade-a até à origem do nervo periférico.

De todas as fibras que atravessam o gânglio raquidiano, as mais atrofiadas são sobretudo as que se dirigem para a medula e formam o segmento central da raiz posterior, sendo uniforme a sua atrofia. As células dos gânglios raquidianos parecem normais quer em volume quer em número.

Os cilindraxos das raízes posteriores, na sua travessia do canal da dura-mater, são em geral rectilíneos, muito finos e regulares; vêem-se em alguns casos alguns mais irregulares, mas isto não é senão uma excepção.

Pelo contrário as fibras das raízes anteriores

tem um cilindraxe de calibre normal; contudo na proximidade do gânglio, são por vezes irregulares.

Em resumo, as raízes posteriores são muito atrofiadas, mas os seus cilindraxes, algumas vezes atrofiados, são na maior parte conservados até à sua penetração na medula, onde vão abordar a substância cinzenta, o que explica até certo ponto a persistência da sensibilidade objectiva.

Os *nervos periféricos* tem-se apresentado degenerados em alguns doentes. Auscher não tem encontrado lesões degenerativas nos nervos cutâneos, mas há a notar a presença dum grande número de tubos nervosos sem mielina.

Philippe e Oberthür não tem encontrado lesões nos nervos nem nos músculos.

Numa observação com autópsia, apresentada por Lhermitte e Arton, as lesões bolbares fasciculares limitavam-se aos cordões posteriores; pelo contrário, as lesões da substância cinzenta eram extensas e profundas e compreendiam os cornos posteriores, coluna de Clarke e parte dos cornos anteriores.

Contrariamente, as meninges eram alteradas, espessas ao nível dos cordões posteriores; as raízes estavam quasi degeneradas completamente desde a sua entrada na medula até ao interior do gânglio raquidiano cujas células eram respeitadas.

Não me parece que a atrofia dos cordões posteriores seja secundária à lesão das raízes sensiti-

vas, porque a degenerescência é bem mais pronunciada ainda na medula que nas raízes posteriores.

Esta observação vem apoiar a apreensão dos autores para os quais a doença de Friedreich não se caracteriza por lesões sempre idênticas de natureza. Parece demonstrar que as lesões são de duas ordens, umas variáveis e contingentes (degenerescência do feixe cerebeloso directo, do feixe de Gowers, do corno anterior), as outras fundamentais, essenciais, representadas pela degenerescência dos cordões posteriores e da coluna de Clarke.

Natureza e evolução da lesão

Para Dejerine e Letulle (1890), a esclerose dos cordões posteriores, que constitue a lesão fundamental da doença de Friedreich, apresenta uma morfologia muito especial, que não se encontra noutras escleroses medulares; é uma esclerose nevróglia pura, independente de toda a alteração vascular. A doença de Friedreich deve, portanto, ser considerada como uma gliose dos cordões posteriores: é uma esclerose derivada do folheto externo, isto é, de origem ectodérmica.

As anomalias do canal central ou a gliose perependimaria, confirmadas em muitas autópsias, tendem a fazer considerar esta afecção como uma anomalia no desenvolvimento do folheto externo.

Com esta concepção concordam a frequência do carácter familiar desta doença e o seu início na infância ou na adolescência.

Este modo de ver tem sido combatido por vários autores.

Isto no que diz respeito ao processo histológico (Blocq et Marinesco, Achard, Weigest); por um lado, as alterações vasculares e as dos septos tem sido encontradas muitas vezes nos cordões posteriores; por outro lado, a esclerose nevrógica não pertence exclusivamente à doença de Friedreich encontra-se pois noutras doenças da medula, tabes, esclerose em placas, esclerose lateral amiotrófica (Achard, Weigest) e Mal de Pott. Para Pierre Marie, os turbilhões seriam o indício de esclerose antiga e sobreviriam na criança durante o período do desenvolvimento dos centros nervosos.

Faremos notar sobre este ponto que, exceptuando os casos em que a afecção aparece pelos vinte anos, o princípio da ataxia familiar faz-se, em geral, no momento da puberdade, por conseguinte, quando o desenvolvimento dos feixes medulares está já há bastante tempo concluído. Não crêmos que a antiguidade da esclerose seja posta em questão, porque nos tabes antigos, datando de vinte e mais anos, nunca temos encontrado uma morfologia tão especial, como a que se observa na doença de Friedreich.

É certo que, actualmente, não se pode pôr uma demarcação bem nítida entre a esclerose da doença de Friedreich e outras escleroses da medula; no tabes e na esclerose em placas, nas zonas degeneradas e doentes, existe uma proliferação da nevrógliã, de sorte que quer umas quer outras são escleroses nevróglícas. Quanto à disposição dos turbilhões de fibras nevróglícas, ela pode existir, por vezes, nas escleroses citadas, sómente se mostra esboçada e não tão demonstrativa como na doença de Friedreich.

As diferenças entre a esclerose tabética e a doença de Friedreich são consideráveis. Confirmando os resultados obtidos por Philippe e Oberthür (1901), dizem Degerine e Letulle:

“Dans ces deux cas, la sclerose nous a paru bien différente de celle qu'on a l'habitude de rencontrer au cours du tabes dorsalis, même à sa phase la plus avancée; très végétante au point de former fréquemment, surtout autour des vaisseaux, des masses épaisses, souvent disposées en “tourbillons”, elle ne rapelle guère de reticulum faiblement développé et d'aspect cicatriciel qui se montre sur les coupes d'une moelle tabétique”.

Resta agora pesquisar se a esclerose nevróglíca é uma esclerose primitiva ou se é devida a uma anomalia de desenvolvimento.

Theoria de anomalia do desenvolvimento.—Ela

é sustentada ainda por Newton Pitt e, segundo este autor, são os feixes que se mielinizam mais tardiamente os atingidos pela doença de Friedreich; entretanto, os piramidais, que se mielinizam muito mais tarde que os cordões posteriores, são relativamente menos tocados que estes: se esta teoria de N. Pitt fôsse exacta, dar-se-ia o contrário. A favor de N. Pitt pode-se ainda fazer notar que a criança, mais tarde atingida da doença de Friedreich, se desenvolve tardia e lentamente, começa a andar tarde e é sempre mais ou menos adoentada.

Estes fenómenos não são particulares à doença de Friedreich e podem ser explicados em parte pela pequenês da medula, que figura em quasi todas as observações; isto que constitue, em rigor, uma anomalia de desenvolvimento, é uma indicação dum terreno menos resistente, sobre o qual se desenvolverão mais tarde as lesões características da doença de Friedreich, e talvez a pequenês da medula possa ser considerada como a consequência de degenerescências sobrevindas no momento da puberdade.

Os primeiros sintomas da doença de Friedreich aparecem, na maior parte das vezes, pelos quinze anos e parece lógico, em presença do funcionamento normal da medula até esta data, pensar que as suas diferentes partes chegam a aquella idade anatomicamente sãs e que a desordem funcional é contemporânea da desordem anatómica.

Por conseguinte, se o síndrome da doença de Friedreich não é congénito, também o não são as lesões anatómicas: estas são lesões adquiridas. Mas, regeitando a hipótese de uma anomalia de desenvolvimento, tal como a compreende N. Pitt, é preciso ter recorrido à existência duma certa predisposição para explicar a hereditariedade e o carácter familiar desta afecção.

Teoria da esclerose nevróglia primitiva. — É igualmente discutível. Muitas autópsias tem demonstrado que as lesões ultrapassam os limites dos cordões posteriores e dos cordões laterais: as raízes posteriores, os nervos periféricos, a substância cinzenta da medula participam frequentemente do processo mórbido e degeneram, sem que à esclerose nevróglia se possa atribuir a causa; aqui a degenerescência aparece primitivamente. Por outro lado, toda a degenerescência da medula, seja qual fôr a sua natureza e a sua origem, é capaz de originar imediatamente uma proliferação mais ou menos considerável da nevróglia, variável com o indivíduo, com a rapidez da evolução, com a duração da lesão, de maneira que na realidade a esclerose parece dever ser considerada em segundo lugar e a degenerescência como o fenómeno inicial.

¿Mas qual é o agente que põe em jogo estas degenerescências? O valor já bastante considerável, que a infecção e a intoxicação, estão a ter na

etiologia das doenças em geral, deve-nos fazer dirigir a atenção para elas e, em algumas observações, a aparição dos primeiros sintomas é precedida duma doença infecciosa; não se poderão formular senão hipóteses àcerca dêste assunto. Apesar disto não é necessário fazer intervir as alterações vasculares na produção das degenerescências, tanto mais que são impotentes para nos dar a base da distribuição tão constante das degenerescências sôbre certos sistemas de fibras, assim como a simetria da sua distribuição.

Em todo o caso não se saberá fazer depender a doença de Friedreich duma lesão do cerebello, contrariamente à opinião de Senator, pois que na grande maioria dos casos o cerebello está intacto. O espessamento das meninges, não é tão marcado, geralmente para que possa pôr como causa a meningite. A causa imediata da doença de Friedreich e a origem das degenerescências escapam-nos pois, completamente.

II PARTE

Observação

Doente: J. N., de 18 anos

Estado actual.—O que chama a atenção é a deformação típica dos pés. O pé apresenta-se em varus equino, encurtado no sentido antero-posterior, a abóbada plantar fortemente excavada, dirigida para dentro, a face dorsal excessivamente saliente, mostrando também salientes os tendões dos extensores, as primeiras falanges em extensão forçada e as segundas em flexão, à excepção da do dedo grande que se encontra também em extensão, obrigando-o assim a permanecer levantado.

Na mão nota-se uma deformação idêntica e principalmente quando a doente a põe em extensão; a face palmar é fortemente excavada, a face dorsal faz saliência na parte média, as primeiras falanges estão em extensão forçada e as outras apresentam-se fléctidas.

Estas atitudes viciosas são redutíveis; os movimentos passivos são possíveis, os activos também.

Cifoscoliose dorsal.

Os reflexos tendinosos estão abolidos.

Os reflexos cutâneos de defesa estão exagerados.

Estes são mais nítidos quando pesquisados por excitação superficial do que por excitação profunda.

Há o sinal de Babinski dos dois lados.

A hipotonia é muito acusada para os membros inferiores. Em extensão forçada, a perna sobre a côxa, forma um ângulo aberto para a frente. Os movimentos de extensão do pé sobre a perna atinge uma amplitude exagerada.

A força muscular quasi desapareceu nos membros inferiores; a resistência aos movimentos de flexão e extensão da perna sobre a côxa e do pé sobre a perna está enfraquecida. É quasi normal nos membros superiores.

A incoordenação motora dos membros superiores é nítida. Para pegar num objecto, a doente leva a mão devagar e com hesitação acima do objecto, como que pairando sobre elle; abaixa-a bruscamente, depois, descrevendo uma série de oscilações circulares à sua volta, fecha-a rapidamente para o atingir.

O mesmo succede quando pretende levar o dedo à ponta do nariz; só o consegue depois de muitas hesitações.

A cabeça apresenta movimentos coreiformes. Estes movimentos tanto na cabeça como nos mem-

bro superior são mais intensos, durante e depois da execução de movimentos voluntários e constituem o que Charcot chama a *instabilidade coreiforme*.

A ataxia dos membros superiores é manifesta, mas menos acentuada que a dos membros inferiores.

A oclusão dos olhos não influi na intensidade destes movimentos.

Não se sustenta de pé. Auxiliada e obrigada a andar, depois de muitas hesitações lança brusca e desordenadamente as pernas, lançando os pés desmedidamente para a frente e arrastando-os por vezes no chão. A marcha é feita em ligeiros zig-zagues e não em linha recta. Leva o corpo inclinado para a frente e os olhos fixos no sólo.

Os movimentos isolados dos membros inferiores são incoordenados e com desvios bruscos. Não pode levar o calcanhar esquerdo sobre o joelho direito sem descrever oscilações de amplitude desiguais.

A noção da posição dos membros inferiores está intacta.

A sensibilidade, sob todos os modos (contacto, dôr, temperatura, sentido de atitudes, sensibilidade ao diapasão) é normal, excepto na região plantar onde ela é embotada; há alguns pontos anestésicos na face anterior das côxas.

A palavra é arrastada e explosiva.

A língua é a sede de trémulos fibrilares; projectada da bôca apresenta movimentos de lateralidade.

A escrita é perturbada. Os caracteres são desiguais e tremidos; é difficil à doente fazê-los em linha recta, apesar de se defender, firmando-se bem sôbre o ante-braço para vencer a incoordenação motora.

A acuidade visual é normal.

O gôsto e o cheiro estão conservados.

O seu estado mental está um pouco abaixo daquele que à sua idade deveria corresponder.

Lê bem.

O nistagmus horisontal é pouco perceptível. As oscilações notam-se mais quando os olhos são levados às posições extremas, direitas ou esquerdas.

O nistagmus calórico (Barany) é positivo; ao fim de alguns segundos produzem-se, por irrigação do canal auditivo direito, oscilações lentas; o mesmo succede quando se irriga o canal auditivo esquerdo, mas então estas são mais acentuadas.

Os aparelhos, respiratório, circulatório e digestivo são normais.

História da doença.— Em 1908 teve uma febre tifóide com graves complicações que a obrigaram

a permanecer no leito durante algum tempo; quando pretendeu levantar-se, ao fim dêsse tempo, notou que não se sustentava de pé.

Começou a sentir que as pernas fraquejavam e se flectiam bruscamente, sendo incapaz de evitar a queda.

Começaram a aparecer a deformação dos pés e o desvio da coluna, e a tornar-se-lhe difficil a execução de movimentos delicados, como abotoar-se, desabotoar-se, etc.

Ao mesmo tempo sentia ligeiros formigueiros nos membros inferiores e havia uma artralgia do joelho esquerdo para o que recebeu o tratamento eléctrico na enfermaria 11 do Hospital Geral de Santo António, em Novembro de 1919.

Em Abril de 1920 passou, dêste hospital para o da Junta Geral dêste distrito, onde tem estado por várias vezes e por outros motivos estranhos a esta doença e onde a encontrei.

Antecedentes pessoais. — Pouco pude apurar dos seus antecedentes pessoais, pois além da febre tífóide que precedeu a sua actual doença, de nada mais se recorda.

Antecedentes hereditários. — Os pais morreram, não sabendo a doente qual a causa da sua morte.

Recorda-se que a mãe foi atingida de alienação

mental (psicose puerperal?) algum tempo depois dum parto.

Tem mais quatro irmãos vivos.

Uma irmã morreu com vinte e oito anos, sofrendo de reumatismo crónico. O pai tinha hábitos alcoólicos.

Breves considerações sobre o diagnóstico

Entre as doenças cujo diagnóstico pode apresentar dificuldades, há quatro que convém colocar em primeiro lugar: *o tabes juvenil, a esclerose em placas, a heredo-ataxia cerebelosa e a nevrite hipertrófica e hereditária da criança.*

A doença de Friedreich difere do *tabes* pelo seu aparecimento mais precoce, sua evolução mais lenta, ausência de perturbações sensitivas, perturbações viscerais, paralisias oculares, sinal de Argyll-Robertson.

Em três casos examinados por Sicard, a linfocitose do líquido céfalo-raquidiano faltava. O carácter familiar, quando existe, é um bom sinal de diagnóstico: é preciso notar que o *tabes vulgar* pode aparecer na criança e em vários membros da família, da mesma maneira que a doença de Friedreich pode ter o seu aparecimento mais tardio.

A *esclerose em placas* tem de comum com a

doença de Friedreich, o nistagmus, as perturbações da palavra, a marcha cerebelosa.

Nestas duas doenças estes sintomas não são idênticos; a palavra na doença de Friedreich é menos explosiva e mais arrastada; as oscilações nistágmicas são de menor amplitude e não aparecem a maior parte das vezes senão no limite extremo do olhar; não há trémulo intencional, mas uma espécie de incoordenação dos membros na ocasião dos movimentos voluntários. A esclerose difere além disso pelo exagêro de reflexos, contracturas, e pela marcha mais espasmódica do que atáxica; emfim, o comêço precoce dos acidentes e as deformações permitirão evitar um êrro de diagnóstico.

As *atrofias cerebelosas* teem um princípio mais tardio e uma evolução mais rápida; a ataxia e as deformações não fazem parte do quadro sintomático e os reflexos são geralmente exagerados. As perturbações da palavra e o nistagmus são comuns às duas doenças e torna-se difícil o diagnóstico quando teem o carácter de hereditariedade ou familiar.

Encontramo-nos então em presença da *heredo-ataxia cerebelosa* de Pierre Marie. Êste autor notou em alguns casos de heredo-ataxia cerebelosa a atrofia pupilar, a diminuição do campo visual, o sinal de Argyll-Robertson, sintomas raros na doença de Friedreich.

O princípio tardio da heredo-ataxia cerebelosa opõe-se ao início precoce da doença de Friedreich; segundo Londe a diferença entre estas doenças está em os reflexos tendinosos serem vivos com tendência para a espasmodicidade na heredo-ataxia, ao passo que são abolidos na doença de Friedreich.

Os reflexos cutâneos são fracos ou ausentes naquela doença, são bem marcados na de Friedreich. As perturbações tróficas e esqueléticas, que pela sua frequência realizam nesta doença tipos bem especiais, são raríssimas na heredo-ataxia.

A *nevrite intersticial hipertrófica e progressiva da criança*, de Dejerine e Sotta, tem bastantes caracteres comuns com a doença de Friedreich. Tem como esta a abolição dos reflexos, as deformações dos pés e da coluna vertebral, o nistagmus, as perturbações da palavra, etc. Difere entretanto pela hipertrofia dos troncos nervosos, a atrofia muscular, perturbações da sensibilidade, o grau menor de ataxia, sinal de Romberg e sinal de Argyll-Roberston.

Apresentada a doente caracterizo a sua doença por estes sintomas: *ataxia, abolição de reflexos tendinosos, palavra sacudida, estado psíquico um pouco abaixo do normal e as sensibilidades intactas.*

Neste conjunto sintomático reconhece-se a doença de Friedreich.

O carácter familiar desta doença falta.

Esta ausência de antecedentes hereditários ou familiares viria causar embaraço se não me recordasse que em numerosos casos em que tais antecedentes faltam, a autópsia tem verificado a identidade da doença.

A sífilis não pode ser incriminada; os hábitos alcoólicos do pai de J. N. tem até certo ponto valor etiológico; a infecção anterior não pode ser considerada senão como causa ocasional.

Atendendo à sua evolução lenta, a doença de Friedreich existia já antes da doente J. N. ter contraído a febre tifóide. Esta, veio apenas acelerar o processo atrófico ou degenerativo dos elementos nervosos e antecipar o aparecimento dos primeiros sintomas. E se a doente se não levantou após a infecção tífica deveria ter sido apenas devido ao aparecimento duma polinevrite infecciosa de que colhi alguns sintomas, como: impotência funcional e formigueiros nos membros inferiores, etc.

Por analogia com casos idênticos cujas autópsias permitiram verificar a anatomia patológica da doença de Friedreich, neste caso o processo degenerativo deve ter atingido os cordões posteriores, as raízes posteriores, os cordões piramidais cruzados, os feixes cerebelosos directos, os feixes de

Gowers, coluna de Clarke e os nervos periféricos.

Apesar da degenerescência dos cordões posteriores e do desaparecimento quási total do feixe de Goll na região cervical, como geralmente se encontra, a sensibilidade é perfeitamente conservada e a localização das sensações é exacta. Isto será devido à conservação relativa, nas raízes posteriores dos cilindros atrofiados que abordam a substância cinzenta da medula e à persistência de fibras curtas que estão relativamente poupadas.

O estudo do diagnóstico diferencial da doença de Friedreich conduz-me, por exclusão, a afirmar nitidamente a natureza de afecção de J. N.

A ideia duma *esclerose em placas* pode-se apresentar ao espírito.

Esta afecção mais vulgar no adulto, principian-do muitas vezes por acidentes cerebrais, nunca apresenta a incoordenação motora, que eu atrás descrevo, mas um trémulo durante a execução de movimentos voluntários. Enquanto que na doente J. N. a impossibilidade da marcha e da posição de pé depende duma ataxia progressiva com abolição de reflexos, na esclerose em placas está relacionada com uma paraplegia espasmódica com exagêro de reflexos, seguindo uma marcha irregular.

A idade de J. N., a ausência do período pre-atáxico, a não existência de perturbações da sensi-

bilidade objectiva ou subjectiva, de crises viscerais dolorosas, são os elementos necessários para eliminar o *tabes* se a doente não apresentasse além disso sintomas que não enquadram nesta afecção: o nistagmus, embaraço da palavra, ataxia, marcha cerebelosa e as deformações do pé, da mão e da coluna.

Se há casos de doença de Friedreich em que as dôres fulgurantes e as perturbações de sensibilidade aproximam da *nevrite intersticial* de Dejerine e Sotta, o da doente J. N. não se encontra nessas condições.

A abolição de reflexos tendinosos e a ausência de perturbações visuais servem-me para pôr de parte a ideia dum caso de *heredo-ataxia*.

CONCLUSÕES

I

A doença de Friedreich aparece muitas vezes sem o carácter hereditário ou familiar e nesses casos uma doença infecciosa vem sempre acelerar a eclosão dos seus sintomas.

II

São constantes, como seus sintomas, as deformações dos pés e da coluna, as perturbações da marcha e da posição de pé, a abolição dos reflexos tendinosos e o exagêro dos cutâneos, o nistagmus, psiquismo ligeiramente perturbado e a sensibilidade intacta.

III

Sob o ponto de vista anátomo-patológico tem

*

como lesões fundamentais a esclerose atrófica dos cordões e das raízes posteriores, da coluna de Clarke e dos nervos periféricos.

IV

Nunca se termina pela cura; é uma afecção de marcha essencialmente progressiva, mas lenta, podendo ser retardada por remissões duma duração mais ou menos longa.

Em virtude do desconhecimento da causa desta doença é impossível instituir contra ela uma terapêutica racional e eficaz.

Visto
Almeida Garrett
Presidente.

Pode-se imprimir
Lopes Martins
Director.

BIBLIOGRAFIA

- BROUARDEL-GILBERT-THOINOT. — *Maladie de la moelle épinière*, 1909.
- J. DEJERINE. — *Sémiologie des affections du système nerveux*.
- F. J. COLLET. — *Précis de pathologie interne*. — I vol., 1920.
- G. M. DEBOVE ET A. SALLARD. — *Pathologie interne*. — 2.^{me} édition, 1913, tome I.
- LEONE SEGRE. — *Contribution à l'étude d'étiologie de la maladie de Friedreich*. — Rev. neur., 1908.
- LHERMILTE ET ARTON. — *Un cas de maladie de Friedreich suivi d'autopsie*. — Rev. neur., 1908.
- CARLO A. CRISPOLTI. — *Maladie de Friedreich chez une fillette*. — Rev. neur., 1908.
- EDUARD MÜLLER. — *Contribution à la pathologie de la Maladie de Friedreich*. — Rev. neur., 1908.
- M. BRETON ET E. PAINBLAU. — *Syndrome cérébelleux de Friedreich et atrophie optique*. — Rev. neur., 1908.
- NOICA. — *Trouble de la sensibilité objective dans la maladie de Friedreich*. — Rev. neur., 1908.
- DELÉARDE ET CARLIER. — *Un cas de maladie de Friedreich*. — Rev. neur., 1908.

MOORE. — *Cas atypique d'ataxie de Friedreich.* — Rev. neur., 1909.

SPILLER. — *Ataxia de Friedreich.* — Rev. neur., 1912.

ANDRÉ THOMAS. — *Maladie de Friedreich. Abolition des reflexes tendineux et vivacité des reflexes cutanés.* — Rev. neur., 1912.

BABINSKI, VINCENT E JARKOWSKI. — *Des reflexes cutanés de defense dans la maladie de Friedreich.* — Rev. neur., 1912.

P. MARIE. — *Réaction de Wassermann dans la maladie de Friedreich.* — Rev. neur., 1912.

P. DURAND. — *Maladie de Friedreich.* — Rev. neur., 1915.

JAMES TAYLOR. — *Cas de maladie de Friedreich consécutif à la diphtérie.* — Rev. neur., 1915.

ALEXANDRE A. LAMBRIOR. — *Un nouveau cas de maladie de Friedreich avec autopsie.* — Rev. neur., 1913.

CHARCOT-BOUCHARD-BRISSAUD. — *Traité de Médecine.* — deuxième édition, tome IX, 1904.

F. RAYMOND. — *Maladie de Friedreich et hérédo-ataxia cérébelleuse.* — Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière, 1905.