

DISTONIA MUSCULAR DEFORMANTE

ESTUDO CLÍNICO DE 3 CASOS

MARIA J. MARQUES-DIAS *

RITA A. PAIVA *

ANTONIO B. LEFÈVRE **

Desde que, em 1911, a distonia muscular deformante (DMD) foi descrita como entidade nosológica por Ziehn e Oppenheim têm sido feitas diversas revisões do assunto sem que se tenha chegado a uniformidade de opinião quanto ao seu substrato anátomo-patológico^{2,10}. O quadro clínico tem sido descrito de maneiras diversas com ênfase maior em um ou outro sintoma e/ou sinal. A extensa sinonímia, traduz a diversidade de conceitos: distonia de torsão, disbasia lordótica familiar, câibra tônica com sintomas histéricos, neurose de torsão e coréia tetânica são algumas das denominações propostas^{1, 2, 4, 5, 6, 9, 10}.

Apesar das discordâncias clínicas e patológicas, fazendo-se uma síntese dos conhecimentos oriundos de diversos autores, pode-se definir a DMD como entidade clínica bastante característica, com quadro clínico iniciando-se preferencialmente por atitudes distônicas numa das extremidades, geralmente um membro inferior. A doença progride mais ou menos rapidamente numa relação bastante definida com a forma genética (autossômica dominante ou autossômica recessiva), levando os pacientes a atitudes posturais bastante bizarras, com deformidades ósseas decorrentes da persistência em posição distônica e, finalmente, à incapacitação completa. Genericamente e segundo as descrições de casos de literatura, especialmente dos trabalhos de Cooper^{2, 3}, poder-se-ia afirmar que a doença caminha numa sucessão de alterações que se iniciam por movimentos anormais, distônicos, evoluindo para a adoção de atitudes distônicas inicialmente esporádicas e, mais tarde, intensas e persistentes, inclusive no repouso. Este caráter persistente leva a deformidades ósseas, especialmente cifoescoliose, que podem dar à marcha um aspecto que muitos autores denominam de "marcha em dromedário"^{4, 6}. Em etapa mais avançada nota-se impedimento dos movimentos de deambulação, confinando o paciente ao leito, totalmente incapacitado.

Atualmente considera-se a DMD como doença geneticamente determinada que se transmite por herança autossômica dominante ou herança autossômica recessiva. Esta última é mais freqüente entre os judeus, embora

Divisão de Neurologia do Departamento de Neuropsiquiatria (Prof. Horácio Martins Canelas) da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo: * Estagiárias; ** Prof. Adjunto.

tenham sido encontrados casos em todas as raças. Esta forma tem como características clínicas o início entre 4-16 anos de idade e a localização predominando em musculatura apendicular, a evolução rápida principalmente no início; o nível de inteligência dos pacientes costuma ser normal ou alto. A forma dominante inicia-se entre 1-40 anos, média 13,3 anos, com localização em músculos axiais; muitas vezes aparece apenas torcicolo, podendo haver formas com envolvimento orofacial determinando distúrbios da fala; o curso é mais lento, às vezes com discreta melhora espontânea na puberdade^{4, 5, 6, 9}.

Devemos lembrar que existem quadros distônicos com expressão clínica semelhante à da DMD mas com etiopatogenia bastante precisa. Tais ocorrências podem ser secundárias a processos traumáticos, a intoxicação por drogas, a neoplasias e encefalites. Cabe salientar a alta incidência desta última etiologia no período de 1925-1930 como conseqüência da epidemia de influenza, quando ocorreram muitos casos de encefalite, muitos dos quais apresentaram, como seqüela, quadros distônicos que foram catalogados por diversos autores como DMD^{1, 6, 9}. Isto levou a ampliar a confusão que então já ocorria na classificação da DMD e na sua patogenia. Merece ainda ser considerado o fato de que algumas entidades clínicas do sistema extrapiramidal (moléstia de Wilson, coréias, atetoses) no decurso de sua evolução podem apresentar um quadro distônico, motivo pelo qual são denominadas distonias sintomáticas.

Nossa intenção ao publicar este registro se prende ao fato de termos observado três casos que apresentaram esta síndrome pouco freqüente em nosso meio. Em um dos casos pudemos assistir à evolução rápida, incomum, com aparecimento da maioria dos sinais numa sucessão em tempo muito curto. Finalmente, nossos casos pareceram interessantes por se tratar de formas consideradas autossômicas recessivas, apesar de não serem os pacientes da raça judia onde essa forma costuma ser mais freqüente.

OBSERVAÇÕES

CASO 1 — O.M.R., 11 anos de idade, sexo masculino, branco, internado em 02-04-71 (Reg. 961051). Aos 2 anos o paciente começou a apresentar tremor nos membros inferiores que rapidamente atingiu os membros superiores, sempre com predomínio distal e fino, que aumentava com a atividade e diminuía com o repouso. Aos 6 anos apresentava contrações freqüentes na musculatura do tronco e, aos 7 anos, apresentou torsão do membro superior direito com pronação do antebraço direito. Dois meses antes da internação começou a apresentar distúrbio da marcha com flexão do tronco e semi-flexão das pernas sobre as coxas. Desde os 9 anos de idade apresenta fala alterada. *Antecedentes pessoais* — Sofrimento perinatal com anóxia. *Antecedentes familiares* — Tremor fino nas extremidades em vários membros da família pelo lado materno. *Exame clínico geral* — Cifoescoliose dorsolombar. *Exame neurológico* — Atitude distônica com flexão do tronco para a frente (Fig. 1), marcha em dromedário, hipertonía plástica com paroxismos de hipotonía, fala disártrica com interrupções freqüentes pela ocorrência de espasmos musculares na faringe; reflexos axiais da face exaltados. *Exames complementares* — EEG, pneumencefalograma, amioacidemia, hemograma, líquido cefalorraqueno e radiografias do crânio normais. A eletroforese de proteínas no líquido cefalorraqueno mostrou discreta elevação da fração gama (16,5%). *Avaliação*

psicológica — Foram realizados os testes de nível mental tendo o paciente recebido, pelo Darven infantil, o percentil 25; mostrou dificuldade no teste de organização espacial (conhecimento direita-esquerda). Trata-se de criança capaz de colaborar mas negativista; ao perceber que pode errar recusa-se a responder fugindo às questões; quando não está sendo examinado é capaz de provocar os outros e liderar os jogos. Foram tentadas as pranchas do CAT (teste de personalidade) mas pela negativa do paciente em responder, em entrevistas consecutivas embora ele gostasse de falar chamando a atenção sobre si, não foi possível chegar-se a dados concretos e conclusivos neste setor. Insegurança, ansiedade e grande labilidade emocional prejudicaram a avaliação psicológica de um modo geral.

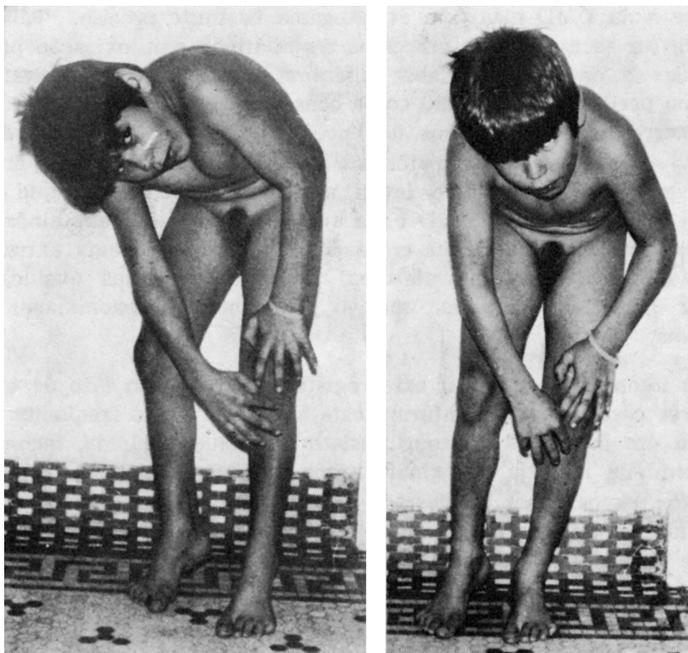


Fig. 1 — Caso 1 (O.M.R.) Semiflexão do membro inferior direito e flexão do tronco. Cifoescoliose.

Evolução — O paciente foi medicado com L-DOPA, em doses progressivas até 2,5 g havendo, nesse período, diminuição dos espasmos musculares e do tremor. Como se acentuassem os períodos de depressão e agressividade foi suspensa a administração. Foi tentada uma redução da cifoescoliose mediante colocação de colete de gesso tóraco-pélvico, retirado após 20 dias pelo fato de restrição ter acentuado a labilidade emocional do paciente. Nos últimos dois meses de internação foi medicado com Dienpax (30 mg/dia) e Mogadon (4 comp./dia) tendo havido discreta melhora do quadro emocional. Alta hospitalar com esta medicação, não tendo o paciente retornado ao ambulatório para controle ulterior.

Caso 2 — M.C.S., 7 anos de idade, sexo feminino, parda, internada em 21-06-1972 (Reg. 981043). A paciente, em junho de 1971, começou a apresentar distúrbio na marcha com rotação interna do pé direito embora, ao sentar-se, desaparecesse a alteração; dois meses depois foi colocado gesso na perna para tentar correção; con-

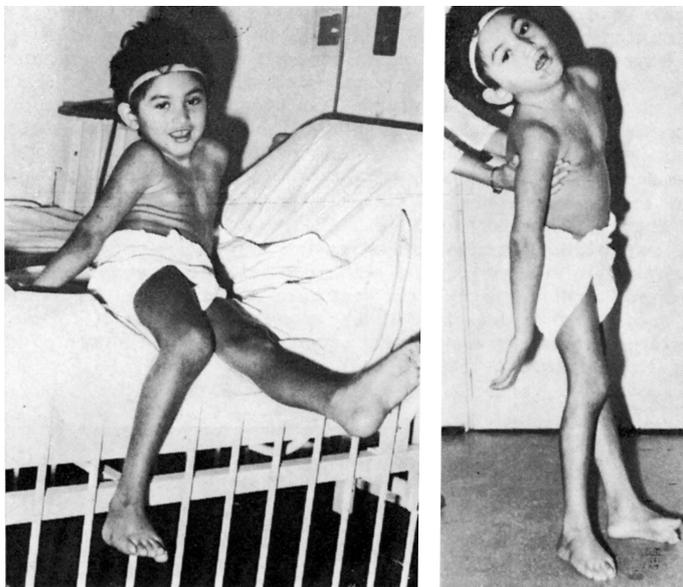


Fig. 2 — Caso 2 (M.C.S.). Hipertonia no membro inferior esquerdo, posições distônicas em ambos os pés e cabeça discretamente inclinada para a direita. Com a paciente de pé, acentuação das atitudes distônicas em ambos os pés em pronação e inclinação da cabeça para a direita.

seguia andar antes e durante a imobilização gessada, mas deixou de fazê-lo 2 meses após a retirada do mesmo, época em que começou a apresentar posição distônica também no pé esquerdo; logo após apareceu tremor de tronco e cabeça “em crises”, ocasiões em que necessitava de apoio para não cair. Essas crises duravam mais ou menos 15 minutos e, nos intervalos, a paciente andava bem apesar da posição distônica dos pés (6 meses após o início); após um ano de evolução apresentou posição distônica das pernas e, a seguir, do braço direito. *Antecedentes pessoais* — Otites frequentes até há um ano e meio; desidratação aos 2 meses, varicela aos três anos. *Antecedentes familiares* — Dois irmãos (12 e 14 anos) e uma irmã de 13 anos saudáveis; uma irmã de 5 anos com os mesmos sintomas; um primo sofre convulsões. *Exame clínico geral* — Cifoescoliose dorsolumbar. *Exame neurológico* — Paciente lúcida, permanece em decúbito dorsal ou sentada com apóio, o o membro superior direito e extrema rotação interna, com a palma da mão voltada para cima; o membro superior, à tentativa de executar movimentos voluntários, apresenta tremor de atitude e movimentos opocionistas; membro inferior esquerdo em hiperextensão com flexão plantar dos dedos; membro inferior direito fletido à altura do joelho com rotação interna e flexão plantar; cabeça inclinada para a direita e tronco fletido para o mesmo lado, ambos apresentando movimentos involuntários ao movimentar o membro superior esquerdo ou ao tentar mudar de posição (Fig. 2). Devido à grande hipertonia plástica nos 4 membros obteve-se somente o reflexo patelar à direita; os reflexos axiais da face estavam simétricos. *Exames complementares* — EEG, líquido cefalorraqueano, radiografias de crânio, hemograma, eletroforese de proteínas no soro e no LCR, TGO, TGP, floculação e turvação do timol, fosfatase alcalina, bilirrubinas, ceruloplasmina, pneumencefalograma, aminoacidúria e cupremia normais. *Avaliação psicológica* — A paciente obte-

ve, pelo teste de Terman, um QI = 100. Falante, desinibida, cooperou satisfatoriamente apresentando nos últimos dias, euforia permanente bem como certa ansiedade após experiências masturbatórias com outras crianças da enfermaria. Quanto à personalidade, apresentou pelos testes (CAT e questionários) agressividade contra o meio que sente hostil, insegurança diante do futuro e consciência de sua dificuldade motora; revela ambivalência quanto ao desejo de crescer, já preocupada com o problema físico (casar, ter namorado ou filhos) e sua ansiedade surge com necessidade de agredir o meio e destruí-lo. Apresenta facilidade de expressão, bom vocabulário e liderança sobre as outras crianças. *Eletromiografia* realizada com eletromiógrafo DISA, modelo 14 AZO e 14AZI de dois canais, com eletrodos 9013K e 0511 DISA, sendo feito o estudo simultâneo dos seguintes grupos musculares: biceps braquial esquerdo e triceps braquial esquerdo, havendo o aparecimento de contração simultânea dos dois músculos em contração leve-máxima; biceps braquial direito/triceps braquial D e músculos tibial anterior direito gastrocnêmio direito os quais mostraram contração simultânea agonista/antagonista durante contração leve-máxima, respectivamente (Figs. 3 e 4).

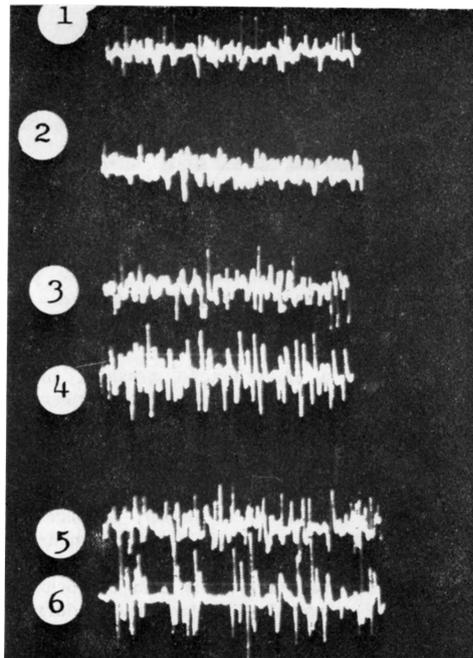


Fig. 3 — Caso 2 (M.C.S.) Eletromiografia: em 1, biceps braquial esquerdo 700 μ V/cm, 50 msec/cm; em 2 triceps braquial esquerdo 500 μ V/cm, 50 msec/cm; contração de agonista e antagonista em contração leve-máxima; em 3, biceps braquial direito 1 mV/cm, 50 msec/cm; em 4, triceps braquial direito 700 μ V/cm, 50 msec/cm; contração simultânea agonista e antagonista em contração leve-máxima; em 5, biceps braquial direito 1 mV/cm, 50 msec/cm; em 6, triceps braquial direito 700 μ V/cm, 50 msec/cm.

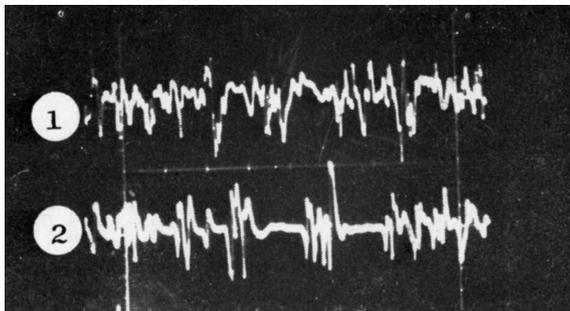


Fig. 4 — Caso 2 (M.C.S.). Eletromiografia: em 1, tibial anterior direito 700 uV/cm, 20 msec/cm; em 2, gastrocnêmio direito 500 uV/cm, 20 msec/cm. Contração agonista e antagonista durante contração leve-mínima.

Evolução — A paciente foi medicada com Haloperidol (4mg/dia), Gardenal (75 mg/dia) e Dienpax (20 mg/dia) havendo melhora das hipercinesias sem que, no entanto, ocorresse modificação da hipertonia. Ao ser suspenso o Haloperidol ocorreu melhora da hipertonia permitindo a deambulação com apóie mas logo houve piora das hipercinesias que novamente prejudicaram a deambulação. Voltou então a ser medicada com Haloperidol, em doses menores, associado a Dienpax e Gardenal (100 mg/dia) após o que passou a deambular com apóie.

CASO 3 — M.J.S., 5 anos de idade, sexo feminino, branca, internada em 09-08-1972 (Reg. 1005315). Em agosto de 1972 a mãe notou que a criança "jogava a perna" para andar parecendo estar perdendo a força nesta perna (esquerda): quando sentada entortava o pé esquerdo para dentro. Refere que há três meses apresentou quadro de dor abdominal e distensão abdominal por três dias. *Antecedentes pessoais* — Há 4 anos crise de perda de consciência com cianose e hipertonia generalizada com duração de mais ou menos 10 minutos, tendo tido febre por três dias após a crise. *Antecedentes familiares* — Os mesmos do caso 2. *Exame clínico geral* — Paciente lúcida, desperta, movimentando os quatro membros com limitação e hipertonia plástica em ambos os pés predominando à direita; pé direito em flexão sobre a perna; pé esquerdo em rotação interna e extensão (Fig. 5). Discreta hipertonia nos membros inferiores. Para andar a paciente eleva a perna esquerda, com o pé em flexão plantar e adução. Reflexos presentes e simétricos; reflexo aquiliano prejudicado à direita. Vinte dias após a internação notou-se aumento da rotação interna e discreto pé varo à esquerda seguindo-se, uma semana depois, abdução da coxa e rotação da planta do pé para dentro e para cima prejudicando a marcha. *Exames complementares* — EEG, líquido cefalorraqueano, radiografias do crânio, hemograma, eletroforese de proteínas no soro e LCR, TGO, TGP, floculação e turvação do timol, fosfatase alcalina, bilirrubinas, ceruloplasmina, pneumocéfalograma, aminuacidúria e cupremia normais. *Avaliação psicológica* — Pelo Terman-Merril obteve-se um QI = 100. Paciente falante e desinibida, com boa cooperação; lidera os irmãos menores. Nos testes de personalidade (CAT e questionários) não se percebe agressividade mas grande necessidade de afeto, alguma insegurança com o problema físico. Não é agressiva apesar de também sentir o mundo adulto como hostil; procura a valorização do adulto preocupando-se com a inteligência e poder. Expressa-se facilmente com bom vocabulário; junto com sua irmã maior (caso 2) caçoa e agride as outras crianças da enfermaria, divertindo-se quando consegue atingir seus objetivos. *Eletromiografia* — Mesma aparelhagem do caso 2. Foram estudados os músculos tibiais anteriores esquerdo/gastrocnêmio esquerdo verifican-

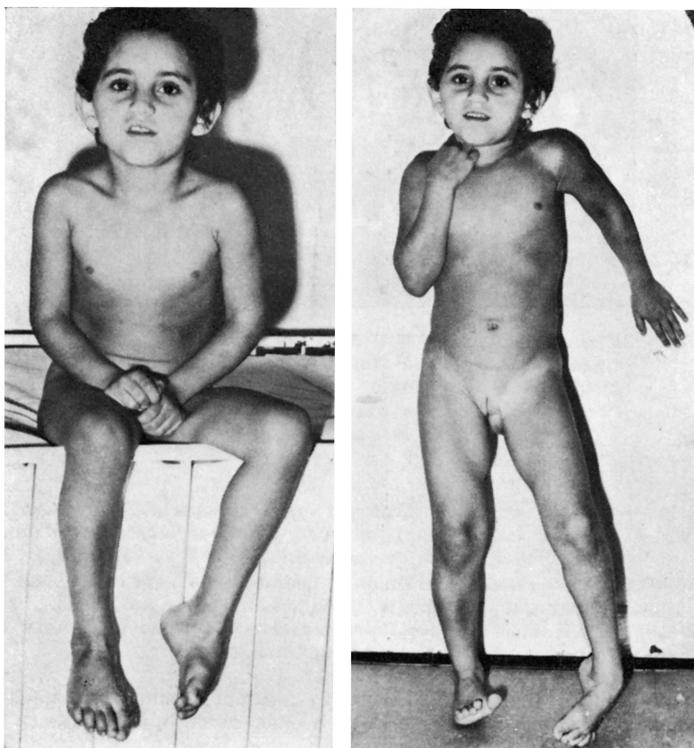


Fig. 5 — Caso 3 (M.J.S.). Em posição ereta, pé esquerdo em flexão e rotação; membro inferior esquerdo discretamente abduzido; pé direito em flexão dorsal. Na posição sentada acentua-se a atitude distônica do pé esquerdo.

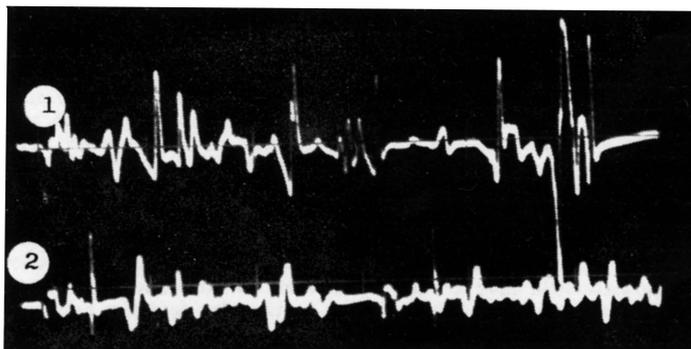


Fig. 6 — Caso 3 (M.J.S.). Eletromiografia: em 1, tibial anterior esquerdo 200 uV/div., 100 msec/div.; em 2 gastrocnêmio esquerdo 200 uV/div., 100 msec/div.

do-se contração simultânea dos mesmos (Fig. 6). A eletromiografia simples não mostrou alterações. *Evolução* — Medicada com Dienpax (20 mg/dia) e L-DOPA (750 mg/dia), houve regressão do quadro ao estado inicial permitindo que a paciente novamente deambulasse.

COMENTÁRIOS

No caso 1 levantou-se a suspeita de DMD logo de início, pela existência de atitudes bastante bizarras e marcha característica, tipo dromedário. No caso 2 pensou-se inicialmente em distonia de torção secundária a um processo infeccioso referido como antecedente imediato, mas o aparecimento dos mesmos sinais distônicos na irmã e a rápida evolução nos levaram ao diagnóstico de DMD.

Nos três casos aqui registrados chamava a atenção a lucidez dos pacientes e o bom nível de inteligência que demonstravam, bem como a característica labilidade emocional com fases de autêntica euforia e momentos de negativismo e ansiedade, fatos estes que são referidos por diversos autores como pertinentes ao quadro de DMD, especialmente na sua forma autossômica recessiva^{2, 4, 6, 9}.

Nos três casos os processos foram considerados como formas autossômicas recessivas pela associação de sinais e sintomas que se combinam e pela inexistência de antecedentes familiares. Afastamos a forma autossômica dominante por possível mutação gênica porque, nos três pacientes, a moléstia se iniciou e teve evolução, não concordante com o que é esperado nesta forma clínica. Além disso a inexistência de outros parentes afetados afasta ainda mais esta possibilidade.

A literatura refere como característica importante das formas recessivas a sua alta incidência na raça judia^{2, 4, 6, 9}. Nossos pacientes são brasileiros, sem ligação familiar com israelitas; o primeiro deles procede de Minas Gerais, onde os índices de casamentos consangüíneos são bastante altos e, os outros dois casos, familiares, tem sua ascendência familiar no Nordeste onde o mesmo fator ocorre com frequência elevada. Embora não disponhamos de padrões de estudos genéticos de doenças hereditárias nesses centros populacionais brasileiros, como ocorre com a raça judia mormente na Europa, chegamos à conclusão, pela idade de início, sinais e sintomas iniciais e evolução, de estarmos lidando com quadros bastante típicos de DMD. Cabe ainda ressaltar que foram realizados, na mãe e uma irmã dos casos 2 e 3, testes de sensibilização visando o aparecimento transitório de tremores e atitudes distônicas empregando a clorpromazina que, das fenotiazinas, segundo Eldridge⁴, é a que mais potencializa a expressão desses sinais clínicos em pacientes heterozigóticos com a forma autossômica recessiva. Nos dois casos o teste foi negativo. Pela eletro-miografia não foram observadas descargas rítmicas agrupadas nem tremor de intenção ou postural bem como a facilitação do reflexo. Os demais exames realizados mostraram-se negativos e foram executados para afastar a possibilidade de outras doenças que pudessem ser responsáveis pela instalação do quadro clínico. Pudemos,

assim, fazer o diagnóstico diferencial especialmente com a moléstia de Wilson que motivou, no passado, quando não era viável a detecção da ceruloplasmina, muitas confusões diagnósticas com a DMD. Finalmente devemos nos referir aos exames psicológicos, especialmente nos casos 2 e 3 os quais se mostraram bastante significativos, permitindo afastar a possibilidade de histeria que, no passado, foi aventada como substrato básico da DMD por alguns autores^{1, 6, 9}.

RESUMO

São apresentados os casos de 3 pacientes, cujas características clínicas e resultados laboratoriais permitiram concluir tratar-se de quadros bastante típicos de distonia muscular deformante (DMD), forma essencial com herança do tipo autossômico recessivo.

SUMMARY

Dystonia musculorum deformans: report of three cases.

Three case of dystonia musculorum deformans are reported. Analysing the symptoms and laboratory data, on the trend of medical literature references, the authors established the diagnosis of primary dystonia musculorum deformans of the autossomic recessive form.

REFERÊNCIAS

1. AUSTREGÉSILO FILHO, A. M. — Distonia de torsão. Tese. Fac. Nac. Med., Rio de Janeiro, 1945.
2. COOPER, I. S. — Dystonia. *In* Involuntary Movement Disorders. Harper Medical Division. Harper & Row (Publishers), New York, 1969.
3. COOPER, I. S. — Neurosurgical treatment of dystonia. *Neurology* (Minneapolis) 20, Part 2, 133-148, 1970.*
4. ELDRIDGE, R. — The torsion dystonia: literature review and genetic and clinical studies. *Neurology* (Minneapolis) 20 (part 2):1-78, 1970.
5. GUILLARD, A. — Spasme de torsion. *In* Encyclop. Med. Chirurg. Neurologie 17061-A, 10, 1972.
6. LARSSON, T. & SJÖGREN, T. — Dystonia musculorum deformans. A genetic and clinical population study of 121 cases. *Acta Neurol. Scand. Supl.* 17, vol. 42, 1966.
7. YANAGISAWA, N. A. & GOTO, A. — Dystonia musculorum deformans: an analysis with EMG. *J. Neurol. Sci.* 13:39, 1971.
8. YANAGISAWA, N. A.; GOTO, A. & NARABAYASHI, H. — Familiar dystonia musculorum deformans and tremor. *J. Neurol. Sci.* 16:125, 1972.
9. ZEMAN, W. & DYKEN, P. — Dystonia musculorum deformans. *In* Handbook of Clinical Neurology — P. J. Winken & G. W. Bruyn (Eds) vol. 6 (Diseases of basal ganglia). North Holland Publishing Co., Amsterdam, 1968.
10. ZEMAN, W. — Pathology of torsion dystonia (dystonia musculorum deformans). *Neurology* (Minneapolis) 20 (Part 2):133-148, 1970.