

UN CAZ DE MIOTONIE CONGENITALĂ THOMSEN

(Considerații clinice și morfologice)

O. Nussbaum, Vera Nussbaum, J. Kelemen, E. Ady

Fetița K. M., în vîrstă de 5 ani, este internată la Clinica de pediatrie din Tg.-Mureș pentru tonusul muscular crescut și dificultăți pronunțate în mișcări voluntare, cu suspiciune de tetanie.

Este născută prin secțiune cezariană, primul copil din părinți consanguini, bunicii părinților fiind surori. Părinții sînt sănătoși, în familie n-au cunosțință despre boli asemănătoare.

Antecedente patologice: rujeolă și tuse convulsivă.

Istoricul bolii: părinții relatează că mișcările voluntare se execută de fetiță cu dificultate crescîndă încă din vîrstă fragedă. De cca. 6 luni starea ei s-a agravat, ține degetele mîinilor încheștate, are scobitura palmară pronunțată, pornește foarte greu și execută mișcările cu mari eforturi. Nu a avut stări convulsive sau pierderi de conștiință. Este afebrilă cu starea generală satisfăcătoare și are psihi-cul îndemn.

Examenul clinic pune în evidență hipertrofia musculaturii întregului corp, în special a membrilor (fig. nr. 1 și 2). Ține membrele în permanentă contracție, musculatura avînd un tonus crescut. Mîna este ținută în formă de bot de căprioară, bolnava avînd dificultăți în apucarea și folosirea obiectelor. Începutul mișcării voluntare este foarte dificil, executarea ei la comandă cerînd eforturi sporite, continuarea este mai ușoară.

Datele examinărilor de laborator executate sînt redată în tabelul nr. 1.

Tabelul nr. 1.

| | (Meq/l) Potasiul pl. | Sodiul pl. | Potasiul în hem. | Sodiul în hem. |
|--|-------------------------|------------|---------------------|-------------------|
| Înainte de tratamentul cu Supercortil | 4.6 | 146 | 120 | 12 |
| După tratamentul cu Supercortil | 4.9 | 139 | 101 | 8.7 |

Potasiul în mușchiul striat 103 Meq/l, iar sodiul 3,5 Meq/l.

Am urmărit excreția urinară de potasiu, sodiu, creatină și creatinină în două etape a cîte 3 zile (înainte și în timpul tratamentului cu Supercortil), rezultatele fiind cuprinse în tabelul nr. 2.

Electromiograma (L. Szabó). Traseu bogat de interferență cu numeroase potențiale bifazice durata potențialelor este foarte scurtă. Amplitudinea lor este mai mică decît în mod normal, iar frecvența este mult crescută. Se pun în evidență numeroase descărcări în salvă (salve miotonice). Electromiograma pledează pentru miotonia Thomsen.

S-a executat biopsia musculară, secțiunile căreia au fost examinate după colorare cu hematoxilina-eozină și după impregnare cu metoda Bielovsky-Gros, modificată de Kelemen.

Tabelul nr. 2.
Excreția de K, Na, creatină și creatinină în 24 ore

| | Potasiu mg | Sodiu mg | Creati- nină mg | Creatină mg | Coeficient |
|------------------------------------|---------------|-------------|--------------------|----------------|------------|
| Înainte de trat. cu Supercortil | 635 | 2650 | — | 353 | 19,6 |
| | 973 | 2320 | — | 265 | 14,7 |
| | 1270 | 2700 | — | 363 | 29,2 |
| După trat. cu Supercortil | 690 | 2650 | — | 243 | 19,5 |
| | 1420 | 3700 | — | 450 | 27,2 |
| | 820 | 2600 | — | 378 | 21,0 |

Pe secțiunea colorată cu hematoxilină-eozină se observă structura fibrelor musculare păstrată. Majoritatea acestor fibre prezintă o hipertrofie moderată, pe alocuri traiectul lor devine ondulant. Așezarea și structura nucleilor e normală (fig. nr. 3, mărime $9 \times 12,5$).

Pe secțiunea impregnată se pun în evidență fasciculele nervoase în interiorul fibrelor musculare care dau ramificații mult mai ample decât în mod normal. Plăcile terminale motorii sînt și ele numeroase și cu o arborizație mai extinsă (fig. nr. 4, mărime $9 \times 12,5$).

Interpretarea rezultatelor. Cercetările de laborator în legătură cu miotonile nu sînt concludente. Aprcape toți autorii au găsit componența singelui normală. *Curschman și Löventhal* (cit. 1.) afirmă că potasemia este scăzută, primul autor fiind de părere că principala cauză a stării de contracție este hipopotasemia. Cercetările mai noi n-au putut confirma aceste date (1, 2). În cazul bolnavului nostru potasiul și sodiul intra- și extracelular au fost în limite normale, tratamentul cu corticosteroizi neinfluențînd aceste valori. Potasiul muscular a fost de 405 mg% (103 Meq/l), valoare care depășește ușor pe cea de 398 mg%, dată ca extremă de *Brock* (3). Valoarea sodiului muscular a fost de 80 mg% (35 Meq/l), valorile normale variînd între 65—156 mg%.

Folin și Schaffer (cit. 4) au constatat că eliminarea de creatinină prin urină este foarte constantă și independentă de cantitatea de proteine ingerate. S-a constatat (4, 5) că există un paralelism între activitatea musculară și eliminarea de creatinină prin urină, prezența ei în cantități crescute fiind motivată prin intensificarea catabolismului proteic (proteine de origine musculară).

În distrofia miotonică *Steinert* se observă o scădere a eliminării de creatinină datorită diminuării cantității creatinkinazei din mușchi. În schimb în miotonia congenitală creatininuria arată o creștere pronunțată.

În cazul examinat de noi, excreția de creatinină a atins în 24 ore valori între 265—490 mg (coeficientul de creatinină Q variînd între 14,7—27,2), ceea ce reprezintă în medie dublul valorii fiziologice (180 mg/24 ore). Lipsa totală a excreției de creatină, lucru neobișnuit la această vîrstă, descris ca semn caracteristic pentru miotonia *Thomsen*, s-a observat și în cazul nostru. Tratamentul cu corticosteroizi n-a influențat excreția de creatină și creatinină.

Am urmărit excreția urinară de potasiu și sodiu în condiții identice cu ale creatininei și creatinei (7). Intrucît n-am îndeplinit condițiile unui bilanț pentru electroliți, putem face o singură constatare: nu se observă un paralelism între excreția urinară de potasiu și creatinină, prezentă în acele cazuri cînd în organism se produce o destrucție celulară masivă.

Rezultatul biopsiei musculare confirmă diagnosticul de miotonic congenitală, intrucît pe secțiuni lipsesc leziunea granulară sau necroza celulară, caracteristice



Fig. nr. 2.



Fig. nr. 3.



Fig. nr. 4.

miotoniei distrofice. S-a pus în evidență hipertrofia fibrelor musculare, numărul crescut al ramificațiilor nervoase și al plăcilor motorii (8).

Rezultatele examenului clinic și de laborator confirmă diagnosticul de mio-tonie congenitală. Probleme de diagnostic diferențial cu mio-tonia distrofică nu se pun, intrucît și vârsta copilului exclude posibilitatea acestei boli.

Mio-tonia congenitală a fost descrisă prima dată de *Thomsen* (1876) care a suferit și el de această boală. Autorul a pus în evidență simptomele bolii la 24 membri ai familiei sale. Este o boală determinată genetic, fiind moștenită cu caracter dominant. Poate apare și sporadic, în aceste cazuri se presupune o transmitere recesivă (9, 10, 11). Sexul masculin este mai des afectat, proporția fiind după *Becker* de 4:1. În cazul nostru nu s-au putut pune în evidență îmbolnăviri asemănătoare în familie, dar consanguinitatea părinților mărește posibilitatea moș-tenirii genelor patologice.

Cauza fenomenului mio-tonic nu este încă pe deplin clarificată. Unii (10) con-sideră că este vorba de o producție excesivă și o lipsă de destrucție a acetilcolinei la nivelul joncțiunii musculo-neurale. Cercetările lui *Foix* și *Niculescu* (12, 13) au făcut să domine ideea unei cauze centrale, a unei perturbări la nivelul centrilor trofici din zona diencefalo-mesencefalică. Alții (6) consideră că este o anomalie exclusivă a fibrelor musculare și nu a nervului sau plăcii motorii, deoarece mio-tonia persistă și după secțiunea sau blocarea nervului.

În tratamentul bolii s-au încercat o serie de medicații: s-a constatat că alcoolul, atropina, chinina diminuează în mod provizoriu fenomenele mio-tonice. Comu-nicări mai noi afirmă că delta-cortizonul ar da rezultate încurajatoare. Bolnava noastră a fost tratată timp de 3 săptămîni cu Supercortil 1 mg/kg pe zi, fără să putem observa vreo schimbare în aspectul clinic și în rezultatele de laborator.

Prognoza este sumbră, fenomenele mio-tonice nu se ameliorează cu vârsta, iar o boală intercurrentă poate duce ușor la exitus.

Sosit la redacție: 11 aprilie 1966.

Bibliografie

1. MISON N.—CRIGHEL și colab.: *Neurologia* (1959), 4/1; 2. HOREA R.: *Neur. Psihiatr. Neurochir.* (1963), 6; 3. BROCK: *Biologische Daten.* (1954), II, 27 (Springer); 4. BRUNELLI A.: *Minerva Ped.* (1962), 14, 365; 5. KENNEDY W. P.: *Arch. of. Dis. Childhood* (1961), 36, 325; 6. MANOLESCU J.: *Stud. și cerc. de neurol.* (1963), 3; 7. Ghid de date biologice normale și patologice, Ed. Med. (București), (1962); 8. GOITA și colab.: *Neurologia* (1959), 4/1; 9. BECKER P. E.: VII. Congr. Internat. de Neur. ref. *Rev. Neurologique* (1962), 1072; 10. STEVART J. P.: *Diag-nose des Maladies Nerveuses* (1939); 11. HORÁNYI B.: *Neurologia* (1961); 12. NICU-LESCU: Boliile degenerative ale sistemului nervos. Ed. Med. (1957), 570; 13. DOM-ROWSKY B. și colab.: *Schw. Arch. Neur. Psychiatr.* (1960), 86/1—2, 2, 49.