

Clinica neurologică (cond.: prof. dr. L. Popoviciu, doctor în medicină) din
Tirgu Mureș

BOALA LUI KUGELBERG-WELANDER: PARTICULARITĂȚI ANATOMO-CLINICE ȘI ELECTROMIOGRAFICE

dr. B. Așgian, dr. E. Dulău

În 1956 *Kugelberg și Welander* au izolat un cadru nosologic caracterizat prin particularități clinice, electrice și histopatologice, întărind ceea ce *Wohlfard* denu-mise încă în 1942 „amiotrofia spinală proximală pseudomiopatică”.

Această entitate mai fusese remarcată cu mult înainte, fără însă a fi izolată noso-logic, cazurile clinice fiind considerate ca variante clinice ale altor entități clinice cu-noscute: astfel *Eulenburg* (1871), *Spielmann și Haushalter* (1890), *Cohn* (1912), *Spiedel* (1933), vorbesc despre o miopatie cu fibrilații, *Hanisich* (1941), *Eger și Ohr* (1942), *Klee și Smith* (1958) amintesc de „atrofia musculară cu evoluție benignă” etc.

Din punct de vedere clinic simptomatologia realizează aspectul unei amiotrofii cu localizare cel mai adesea rizomelică, repercutată asupra musculaturii centurilor scapuloumerale și pelviene. Această localizare a determinat de altfel multă vreme interpretarea ei ca o distrofie musculară progresivă. Instalarea atrofiilor musculare este lent progresivă și se soldează cu deficite importante funcționale, însoțite de hipotonie accentuată a musculaturii interesate. Este important de relevat faptul că musculatura cea mai lezată este cea supra- și subspinoasă, mușchii pectorali și deltoizi fiind adeseori respectați. Boala se extinde și la centurile pelviene, unde de asemenea se constată o respectare relativă a mușchilor psoas-iliac și gluteali și cu o interesare prevalentă a quadricepsului. Extinderea inferioară a atrofiilor determină modificări statice și tulburări funcționale, cu apariția abdomenului proeminent, a unei talii subțiate, a mersului legănat, a ridicării prin cățărare și — cu timpul — ele generează retracții musculotendinoase, picior ecvin cu mers digitigrat etc. Este de asemenea important de relevat faptul, că nu areoreori se asociază o hipertrofie moderată a moletelor așa cum notează *Isak Gath* și colab., *Hausmanova — Petrusewicz, Ionescu, H. Radu* și alții și cum am observat și noi în unele cazuri, element care face deosebit de dificil diagnosticul diferențial cu distrofia musculară progresivă. Afecțiunea este de obicei simetrică, deși asimetria nu constituie o raritate. Pe teri-toriul atrofiei se pun în evidență destul de deseori fasciculații musculare. Când fasciculațiile lipsesc, ele pot fi provocate prin proba cu prostigmină a lui *Welander*.

Reflexele idiomusculare sint conservate multă vreme, în contrast cu importanța amiotrofiilor. Reflexele osteotendinoase proximale diminuează, cu deosebire reflexul scapular, tricipital și patelar, cele stiloradiale și achiliene fiind multă vreme conser-vate.

Nu se pun în evidență tulburări de sensibilitate.

Substratul morfologic al acestei simptomatologii clinice îl constituie leziunea neuronilor motori periferici la nivelul coarnelor anterioare ale măduvei, repercutată cu deosebire asupra grupelor pericarionale mediale de la nivelul umflăturilor cervi-cale și lombare. Se pare că, localizarea pe grupele neuronale mediale este legată de funcția predominant tonică a unităților motorii care ține de pericarionii localizați aci, întrucât modificările cele mai importante se referă la fibrele musculare de tipul I, adică la fibrele musculare roșii cu inervare somatotonică. După *Welander* leziunile sint limitate strict la neuroni. La nivelul conductorului au fost puse în evidență

leziuni degenerative ale fibrelor nervoase cu caracter fascicular, pe secțiune constându-se grupe de fibre nervoase patologice, alături de fascicule de fibre normale, fapt ce indică existența degenerescenței walleriene a fibrelor provenite din grupele pericarionale lezate.

La nivelul mușchiului se constată de asemenea atrofii ale fibrelor musculare alături de fascicule musculare normale; grupele atrofiate fac parte din unitățile motorii ale fibrelor nervoase și pericarionilor lezați. Fibrele musculare atrofici conservă striatiunile longitudinale și transversale; există o ușoară tendință de axializare a nucleilor; spațiile interstițiale și vasele sint cel mai adesea indemne. Din punct de vedere morfologic deci, atrofia musculară poartă caracterele unei atrofii neurogene, determinată de leziunea pericarională.

Contextul anatomo clinic descris mai sus apare de obicei în adolescență, ceea ce a adăugat denumirii bolii și adjectivul de juvenil. Astfel, boala apare la băieți sau fete de 12—15 ani, această particularitate alături de localizarea rizomelică, evoluția lentă și prezența pseudohipertrofiilor creînd dificultăți mari de diagnostic cu distrofia musculară progresivă. Boala poate apare însă nu numai la aceste vârste. Ea poate interesa și perioada infantilă și chiar vârsta adultului. Apariția acestei afecțiuni pînă la 2 ani, în special cînd instalarea bolii are localizare pelvină, face ca ea să fie confundată cu boala lui Werdnig Hoffmann. După *Aberfeld* și *Namba* (1) forma infantilă a bolii Kugelberg-Welander se confundă de fapt cu boala lui Werdnig Hoffmann, de care se deosebește doar prin caracterul său benign și evoluția sa favorabilă, spre deosebire de boala lui Werdnig Hoffmann propriu-zisă, care are o evoluție rapidă și adeseori fatală. Unii autori (*Slanic* 1921; *Hurwitz* 1935; *Thieffry* 1955) de asemenea *Wohlfard*, *Fex* și *Elliason* (citați de 4) cred că boala lui Werdnig Hoffmann ar avea două forme clinice, una malignă și alta benignă, aceasta din urmă corespunzînd formei infantile a bolii lui Kugelberg-Welander.

Apariția bolii lui Kugelberg-Welander la vîrsta adultă realizează după *Aberfeld* și *Namba* (1) un tablou clinic de tipul amiotrofiei distale, întîlnite în sindromul Aran-Duchenne, acești autori denumînd chiar apariția bolii Kugelberg-Welander la adult ca forma Aran-Duchenne a acestei boli. În aceste împrejurări se pune problema diagnosticului diferențial cu poliomielite anterioară cronică cu care unii autori o și identifică de altfel. Totuși, după *Buscaino* și *Paolozzi* (1963) (citați de 4) poliomielite anterioară cronică constituie o entitate anatomo clinică, caracterizată printr-o evoluție mai gravă și care se soldează în timp cu prinderea nucleilor bulbari, fapt ce o diferențiază de forma Aran-Duchenne a bolii Kugelberg-Welander, care are o evoluție mai benignă și nu interesează de obicei nucleii din bulbul rahidian. Această delimitare teritorială nu are însă valoare de lege, astfel *Aberfeld* și *Namba* (1) amintesc cazuri de boală Kugelberg-Welander cu localizare bulbară, care au pus probleme dificile de diagnostic diferențial cu paralizia labioglosolarîngee (boala lui Duchenne). Pe lîngă această formă particulară, *Aberfeld* și *Namba* descriu și localizări fascioscapulohumerale și chiar scapuloperoniere, cînd tablourile clinice realizate crează mari dificultăți de diagnostic diferențial cu distrofia musculară progresivă, adică cu forma Dejerinne-Landouzy și respectiv cu forma scapuloperonieră a lui Davidencov, mai ales în cazurile corespunzătoare ca vîrstă.

În cazul apariției tardive a bolii Kugelberg-Welander, deci în fața tabloului clinic de amiotrofie tip Aran-Duchenne, se pune întotdeauna și problema diagnosticului diferențial față de scleroza laterală amiotrofică. Prezența unei hiperreflexii osteotendinoase inferioare, semnul lui Babinski sau chiar a unui reflex cutanat plantar indiferent, putînd indica apariția acestei redutabile afecțiuni, cu atît mai mult cu cît se știe că în scleroza laterală amiotrofică sindromul amiotrofic poate să precedă multă vreme instalarea sindromului piramidal. Elementele de diferențiere constau în abundența fasciculațiilor din scleroza laterală amiotrofică și evoluția malignă a acestei afecțiuni.

În diagnosticul bolii lui Kugelberg-Welander joacă un rol deosebit examenul electromiografic. Precizăm de la început că diferențierea este de obicei categorică,

această metodă de examinare punind în evidență în boala lui Kugelberg-Welander aspecte caracteristice de leziune neurogenă, care se opun aspectelor electromiografice de leziune miogenă din distrofia musculară progresivă. Astfel, apare adeseori o activitate electrică spontană sub forma potențialelor de fibrilație (fig. 1), a potențialelor lente de denervare sau a potențialelor de fasciculație, care constituie echivalentul electric al fasciculațiilor clinice (numite înainte fibrilații). În timpul contracției musculare nu există concordanță între intensitatea contracției și bogăția traseului electromiografic (fig. 2, 3), contracția maximală — chiar la contra presiune — neputând realiza trasee interferențiale ci determină cel mai adesea trasee simple accelerate, sau trasee intermediare mai mult sau mai puțin sărace. Este interesant, faptul, că aceste aspecte electrice pot fi întâlnite și la mușchii distali clinic aparent indemni, cum am observat și noi în unele cazuri (fig. 4). În timpul eforturilor musculare se poate observa apariția potențialelor de oscilație unică. Unii autori (H. Radu, 1960), insistă asupra frecvenței și importanței fenomenului de sincronizare în boala lui Kugelberg-Welander, fapt cu care nu toți autorii sînt de acord, astfel Isak Gath și colab. nu au pus în evidență acest fenomen în nici unul din cazurile studiate de ei. La cazurile studiate de noi, acest fenomen a fost constatat cu regularitate (fig. 5, 6). Examenul electromiografic joacă un rol important în formele infantile ale bolii Kugelberg-Welander, în special cînd se pune problema diagnosticului diferențial față de miatonina congenitală a lui Oppenheim, în această afecțiune sindromul amiotonic apare imediat după naștere, sugarul neputîndu-și ridica și menține capul. Electromiografia la scurtarea mușchiului prin apropierea capetelor de inserție determină un bufeu bogat de biopotențiale, care se deosebește net de aspectul bioelectric sărac care apare la această manoperă în forma infantilă a bolii lui Kugelberg-Welander.

În legătură cu examenul electromiografic ținem să precizăm că uneori pot apărea unele aspecte care sugerează existența unei leziuni miogene. Pot apare astfel biopotențiale de foarte scurtă durată (1—3 msec), potențiale polifazice de amplitudine mică sau în sfîrșit se pot înregistra trasee interferențiale la mușchi cu formă de contracție redusă, altele la nivelul unor mușchi hipotrofici forța musculară apare surprinzător de bună, iar înregistrarea electromiografică realizează trasee simple foarte accelerate și uneori aspecte care imită ritmul lui Piper, cu potențiale de mare amplitudine. Aceste situații constituie însă aspecte particulare, examenul electromiografic practicat la un mare număr de mușchi punind în evidență de obicei trasee de leziune neurogenă descrise mai sus.

Examinările biochimice și enzimologice în amiotrofia spinală proximală pseudomiopatică au valoare în măsura în care indică absența tulburărilor acestor funcții, scoțînd în evidență astfel originea nemioigenă a atrofiilor musculare. Se știe că în atrofiile miogene valorile acestor enzime sînt constant crescute.

În ceea ce privește caracterele genetice ale bolii lui Kugelberg-Welander precizăm că este vorba de o afecțiune eredofamilială, în care transmiterea se face de obicei autosomal recesiv. Au fost descrise și cazuri de transmitere autosomală dominantă (Weissendanger, De Jong, Magee) care constituie însă excepții. Menționăm că în literatură se citează adeseori cazuri sporadice, situații întîlnite și de noi în cazistica observată. În aceste situații apariția bolii se datorește foarte probabil unor mutații patologice. Nu putem încheia fără a specifica faptul că uneori boala lui Kugelberg-Welander poate apărea în cadrul unor familii în a căror pedigree coexistă și alte boli degenerative sau eredofamiliale ca: boala lui Wernig-Hoffmann, scleroza laterală amiotrofică (boala lui Charcot), poliomielita anterioară cronică și chiar distrofiile musculare progresive. Aceste coexistențe, cu deosebire survenirea în cadrul aceleiași familii a bolii Kugelberg-Welander și a distrofiei musculare progresive pune probleme dificile de interpretare, de transmitere genetică, precum și de patogenie.

Sosit la redacție: 24 iulie 1970.

B. AȘGIAN, E. DULAU: BOALA LUI KUGELBERG-WELANDER:
 PARTICULARITĂȚI ANATOMO-PATOLOGICE ȘI ELECTROMIOGRAFICE

B.A., 14 ani



Susapinas dg.
 spontan

50 μ V | 50 m.s

Fig. nr. 1: Activitate electrică spontană (potențiale de fibrilație bifazice cu frecvențe de 10 c/s și amplitudine 100 μ V)



B.A., 14 ani



Biceps stg.
 Contractie moderată.

10 μ V | 50 m.s

Fig. nr. 2: Traseu intermediar foarte sărac la o contracție musculară moderată

B.A., 14 ani



Biceps stg.
 Contractie maximală

50 μ V | 50 m.s

Fig. nr. 3: Contractia maximă cu contrapresiune realizează un traseu interferențial sărac

Bibliografie

1. ABERFELD D. C., NAMBA T.: Arch. of Neurol. (1968), 20, 3, 253; 2. GATH I., SJAASTAD O., LOKEN A. C.: Neurology (1969), 19, 4, 344; 3. LARBRE F., COTTON J. B., FREYCON M. T., HARTEMANN E.: Ann. de Ped. (1965), 68, 2, 2882; 4. RADU H., SECELEANU A., MIGEIA C., TÖRÖK Z., BORDEIANU L., SECELEANU S.: Acta Neurol. Psych. Belgica (1966), 66, 409.
-