

UNIVERSITATEA REGELE FERDINAND I. DIN CLUJ
Facultatea de Medicină.

No. 959.

CONTRIBUȚIUNI LA STUDIUL FORMELOR FRUȘTE ALE MALADIEI LUI FRIEDREICH



DOCTORAT ÎN MEDICINĂ ȘI CHIRURGIE

PREZENTATĂ ȘI SUSTINUTĂ ÎN ZIUA DE 12 MARTIE 1936

DE

AUREL A. COMANESCU

CLUJ

INSTITUTUL DE ARTE GRAFICE „ARDEALUL”
Str. Memorandului 22.

UNIVERSITATEA DIN CLUJ
FACULTATEA DE MEDICINĂ

Decan: Domnul Prof. Dr. D. MICHAÏL.

Profesorii :

Clinica stomatologică	Prof. Dr	<i>Aleman I.</i>
Istoria medicinei	" "	<i>Bologa V.</i>
Bacteriologie	" "	<i>Baroni V.</i>
Patologia generală și experimentală	" "	<i>Botez A. M.</i>
Clinica oto-rino-laringologică	" "	<i>Buzoianu G.</i>
" ginecologică și obstetricală	" "	<i>Grigoriu Cr.</i>
Istologia și embriologia umană	" "	<i>Drăgoiu I.</i>
Semiologie medicală	" "	<i>Goia I.</i>
Clinica medicală	" "	<i>Hațieganu I.</i>
Clinica chirurgicală }	" "	<i>Pop A.</i>
Medicina operatoare }		
Medicina legală	" "	<i>Kernbach M.</i>
Farmacologia și farmacognozia	Supl. "	<i>Popovici Gh.</i>
Clinica infantilă	" "	<i>Popoviciu Gh.</i>
Clinica oftalmologică	Prof. "	<i>Michail D.</i>
" neurologică	" "	<i>Minea I.</i>
Igienă și igienă socială	" "	<i>Moldovan I.</i>
Radiologia medicală	" "	<i>Negru D.</i>
Anatomia descriptivă și topografică	" "	<i>Papilian V.</i>
Fiziologia umană	Supl. "	<i>Drăgoiu I.</i>
Balneologie	Prof. "	<i>Sturza M.</i>
Clinica dermato-venerică	" "	<i>Tătaru C.</i>
" urologică	" "	<i>Țeposu E.</i>
Chimia biologică	" "	<i>Thomas P.</i>
Clinica psihiatrică	" "	<i>Urechia C.</i>
Anatomia patologică	" "	<i>Vasilii T.</i>

JURIUL DE PROMOȚIUNE

Președinte : Domnul Prof. Dr. *Ion Minea*

Membrii :	}	Domnul Prof. Dr. <i>M. Botez</i>
		" " " <i>V. Papilian</i>
		" " " <i>Gh. Popoviciu</i>
		" " " <i>T. Vasiliu</i>

Supleant : Domnul Doc. Dr. *C. Veluda*

Maladia lui Fridreich

Definiție: Maladia lui Fridreich este o afecțiune ereditară și familială, ce apare, în majoritatea cazurilor în pubertate, la aceeași vârstă, la copii din aceeași familie, caracterizându-se simptomatologic prin: mers tabes-cerebelos, disartrie, nistagm, tulburări trofice și simptome piramidale, iar anatomo-patologic prin leziuni, atât ale fasciculelor decedente (piramidal), cât și ascendente (cerebelos direct și cordonul posterior) ale măduvei. Ea face parte dintre sclerozele combinate primitive, împreună cu heredo-ataxia cerebeloasă și paraplegia spasmodică familială; acestui grup i s'ar putea alătura și atrofia musculară Charcot-Marie.

In 18 Sept. 1861, la al 36-lea Congres al naturaliştilor și medicilor germani, profesorul Friedreich din Heidelberg, într'o comunicare, a expus simptomatologia afecțiunii, ce avea să-i poarte mai târziu numele și pe care atunci o considera ca o varietate de ataxie locomotrice progresivă.

In Franța majoritatea autorilor, printre care Topinard (1864), Jacoud și Grasset, o considerau ca o varietate de tabes dorsalis. Alți autori susțineau că ar fi o formă de scleroză în plăci: Bourneville și Guérard (1869) spun că ar fi o combinație de scleroză în plăci și tabes.

In Germania Eisenmann declară categoric că este o ataxie hereditară.

In Anglia, ignorându-se publicarea lui Friedreich, Carpenter (1871) o prezintă ca o afecțiune nouă.

Profesorul Friedreich, 12 ani după primul său memoriu, revine asupra acestei afecțiuni la Congresul din Heppenheim (1875) și Baden (1876), publicând un al

doilea memoriu în arhivele lui Virchow și proclamând independența ei absolută. În 1877 cel. de al. treilea memoriu își face apariția, conținând și un caz al cărui examen anatomo-patologic a fost studiat minuțios de elevul său Schulze.

Totuși lumea științifică nici acuma nu se convinge, deoarece în Germania Erb (1878) o consideră ca o formă particulară de ataxie locomotrice iar Kahler și Pichca o scleroză combinată a măduvei; în Franța Grasset admite concepția lui Erb, iar Pierre Marie (1882) o descrie ca o formă hereditară de tabes.

În acelaș an Brousse și Féré recunosc autonomia acestei maladii, pe care primul a numit-o maladia lui Friedreich. În 1884 Charcot îi consacră această autonomie.

Doi ani mai târziu Soca ne dă un studiu de ansamblu asupra acestei afecțiuni.

Între timp observațiunile s'au înmulțit: Joffroy, Ladame, Gilles de la Tourette, Huet, Surmont, etc. În 1890 tratatul lui Hirt este primul care separă această afecțiune de tabes.

Teza lui Londe (1895) făcută în serviciul lui Brissaud, confirmând părerile lui Pierre Marie (1893), desparte definitiv maladia lui Friedreich de ataxia cerebeloasă hereditară.

Încetul cu încetul, simptomatologia se completează cu ajutorul unor noi observații aduse de : Miura, Pauli, Hodge, Rossolimo, Baumlin, Meyer și Barker, André Thomas și Jean Charles Roux, Vincelet și Switalski, Rydel, Dejerine și Letulle, Vaquez și Auscher, Blocq și Marinescu, etc. În 1898 Bonnus menționează debutul uneori tardiv; Babinski, Vincent și Jarkovski, atrag atenția asupra reflexelor de automatism medular. Urmează apoi articolele lui Claude și Lévy-Valensi, ale lui André Thomas (1925). Iar în 1929 apare lucrarea lui Mollaret din care am luat datele de mai sus.

Studiu Clinic

Generalități. Maladia lui Friedreich este o afecțiune cu debut insidios, evoluție progresivă și simptomatologie foarte bogată.

Trei sindrome îi sunt caracteristice:

1. Sindromul cerebelos, mai ales cu manifestări statice, nistagm și turburări de vorbire, uneori cu caracter de vorbire scandată;

2. Sindromul radiculo-cordonal posterior, manifestându-se prin: ataxia periferică, abolirea refexelor tendinoase și tulburări în special ale sensibilității profunde.

Aceste două sindrome sunt principale, totuși alte simptome, ce apar mai târziu, pot să le mascheze; dar existența lor va împiedeca manifestarea, în tot complexul său simptomatic, a unui alt sindrom cu apariție ulterioară.

3. Sindromul piramidal este secundar și se caracterizează prin: parezia flexorilor, semnul lui Babinski, reflexe de automatism medular, — ultimele care nu pot fi considerate ca exclusiv piramidale.

4. Tulburările trofice: picior strâmb, mână strâmbă, Chifo-scolioză, sunt mai puțin însemnate. Piciorul strâmb este caracteristic în maladia lui Friedreich.

I. *Debutul* este insidios. Clasic maladia lui Friedreich apare la pubertate (14—15 ani); după Soca în 2/3 din cazuri înainte de 14 ani, în 1/10 după 16 ani, cel mai târziu la 25 ani. S'a semnalat totuși debut la 2 luni (Combes), la 14 luni (Cristopolți), sau foarte târziu la 36 ani. Legea lui Soca: în aceeași familie debutul se face la aceeași vârstă.

Cauze ocazionale. Mult timp nu au fost admise (Raymond 1894), astăzi însă existența lor este sigură; ele pot fi foarte variate: pubertatea, graviditatea, infecțiile cele mai variate (difteria, rușeola, tusa convulsivă, angina banală) boala debutând în convalescență; traumatismul obstetrical sau orice alt traumatism, surmenajul etc. Aceste cauze grăbesc apariția boalei, sau îi arga-vează simptomele deja existente — astfel se explică unele excepții dela legea lui Soca.

Primul simptom. Dacă boala apare sporadic în-

tr'o familie, primul simptom observat este tulburarea de motilitate, care determină pe bolnav să consulte medicul, însă în cazul că se îmbolnăvește un individ dintr'o familie în care deja câțiva membrii suferă de maladia lui Friedreich, primul simptom, descoperit adesea de medic, poate fi de ex. un reflex achilian abolit.

În general afecțiunea începe cu cele două mari sindrome în acelaș timp: sindromul cerebelos și radiculo-cordonal posterior; încetul cu încetul acestea devin mai evidente, complicându-se în urmă cu sindromul piramidal.

II. Studiul analitic al simptomelor

1. Tulburări de motilitate..

Vom începe cu ele deoarece constituesc adevăratul mod de debut al afecțiunii, reduc activitatea socială a bolnavului și constituiesc sinteza mai multor alterațiuni funcționale, creind în acelaș timp aspectele clinice variate ale acestei boli.

A. *Mersul* este tabeto-cerebelos (Charcot); mai mult cerebelos decât tabetic.

Bolnavul merge încet, cu baza de susținere mărită, face mișcările elementare câteodată cu o oarecare greutate, uneori, după câteva ezitări, ridică brusc piciorul îl aruncă exagerat înainte și-i dă drumul tot așa de brusc lovindu-l cu putere de pământ, din când în când talonează. Pasul următor poate să imprime o schimbare subită de direcție mersului, din timp în timp se observă lateropulsiuni foarte accentuate care determină un mers titubant; adesea picioarele se încrucișează și bolnavul cade greoiu. În totalitate este un mers în zig-zag.

Privirea este așintită la pământ, membrele superioare fac mișcări mari de echilibrare, uneori sunt însoțite de oscilațiuni ale extremității cefalice și ale trunchiului. Acest mers impresionează întotdeauna prin caracterul său disgrațios și ilotic.

Când aceste tulburări de motilitate se accentuează, capul se mișcă încontinuu, corpul e aruncat în diferite direcții prin latero- și anteropulsiune, iar mișcările nu mai

au nici ritm, nici măsură, nici cadență, bolnavul ne mai putând merge singur.

Acest mers este deci caracterizat printr'un amestec de ataxie. și asinergie.

B. *Stațiunea verticală.* Tulburările stațiunii verticale sunt adesea primele care apar dintre tulburările de motilitate.

La început bolnavul observă că își ține cu oarecare greutate echilibrul și își mărește baza de susținere; afecțiunea progresând, această corecție devine insuficientă și în tendința de a-și menține echilibrul, el își flexează degetele dela picior, făcând impresia că le-ar crispa pe pământ — jocul tendoanelor mușchilor gambei traduc eforturile lui de a-și menține echilibrul — cu timpul atât capul, cât și trunchiul fac mișcări de echilibrare, simptomele agravându-se, aceste mișcări cresc în amplitudine, până ce bolnavul nu-și mai poate menține stațiunea verticală (ataxia statică a lui Friedreich).

C. *Poziția șezândă.* Tulburările motrice sunt mai mici, oscilațiile trunchiului și ale corpului persistă, având însă o amplitudine redusă; mișcările voluntare ale capului prezintă uneori caracteristica ataxică și asinergică descrisă la membrele inferioare.

D. *Forța musculară.* Conracțiunea musculară este mai lentă, iar mișcările sunt executate cu oarecare greutate; acest fapt s'ar explica prin creșterea cronaxiei mușchilor. Parezia flexorilor membrelor inferioare e aproape constantă dela un anumit timp; în cazurile ce evoluază de mai mult timp se observă fenomene paretice și la membrele superioare și trunchi (Mollaret). Paraliziile adevărate sunt excepționale și tardive, fiind în parte favorizate prin imobilizarea prelungită la pat și tulburările trofice consecutive.

2. Tulburări cerebeloase.

Ele sunt cele mai importante dintre tulburările de motilitate:

Mersul asemănător unui om beat, în zig-zag, lateropulsiunile, mărirea bazei de susținere, etc.

Tulburările statice sunt mai însemnate ca cele chi-

netice; vom observa: hipermetrie, dismetrie, tremurături intenționate, adiadocochinezie, asinergie, hipotonie, nistagm, tulburări de vorbire, tulburări de reflexe de postură, etc.

3. *Ataxia propriuzisă.*

O găsim foarte des, dar nu totdeauna. Este o ataxie de tip tabetic, însă, din cauza tulburărilor cerebeloase și a încetinelei contracției, are un caracter aparte — „o ataxie fără forță“ spune Soca — oscilațiile corpului mai mari, mișcările sunt mai lente, etc. Ca simptome observăm: tatonare, ridicarea și lăsarea bruscă a piciorului pe pământ, caracterul ilogic al unor greșeli de mișcare, încrucișarea picioarelor urmată de cădere, accentuarea acestor fenomene când bolnavul închide ochii, semnul lui Romberg uneori pozitiv.

4. *Ataxia statică.*

Este un termen întrebuințat de Friedreich și s'ar datorii în mare parte tulburărilor cerebeloase. Se caracterizează prin aceea că bolnavii sunt incapabili de a-și menține fix, un membru îndepărtat din poziția de repaus.

5. *Mișcările anormale: iritabilitate coreiformă.*

Capul prezintă în stare de repaus oscilațiuni ce se fac mai mult în sens antero-posterior decât lateral; — deasemenea și trunchiul — ele sunt de amplitudine mică și sensibil ritmate. Mânile prezintă mișcări coreiforme mai ales în atitudinea de jurământ — mișcări fără rost de pronație și supinație, — uneori se observă mișcări atetoide. La membrele inferioare se observă rareori doar mișcări succesive de flexiune și extensiune ale degetului mare.

Fața este în mare parte animată de aceste mișcări, variabile în întindere și intensitate, dela câteva clipiri dese sau mișcări ritmice ale aripelor nasale, până la grimase și ticuri convulsive, aceste tulburări fiind numite

de Soca „nistagm al feței“. Limba nu poate fi ținută liniștit afară din gură, ci este proiectată înafară și trasă înapoi.

Toate aceste tulburări de motilitate sunt exagerate prin emoție și în mișcările intenționate. Ar fi deci un grup de simptome ce apar ca un fenomen de excitațiune.

6. Tulburări de vorbire.

Se găsesc aproape în toate cazurile fiind un simptom precoce. Ele nu sunt prea accentuate de obicei; rareori vorbirea devine de neînțeles. Are un caracter de vorbire scandală dar încetinită, târăgânată, inegală, greoaie, — bolnavul face impresia ca și cum s'ar sforța să pronunțe — la sfârșitul frazei avem uneori isbucniri; de multe ori bolnavii nu pot pronunța anumite cuvinte. Această vorbire „seamănă cu un mers cerebelos“ (Mollaret).

7. Tulburări de sensibilitate.

Negate de către unii: Friedreich însuși, Pierre Marie (1893), Déjerine și Thomas (1909), Sonnek (1913), admise de alții: Soca, Raymond, Strumpell, Noica, Egger (1908), Gianelli și Lévi (1909), Singer (1910), Saunders (1921), Claude și Lévy-Valensi (1923), astăzi sunt considerate ca făcând parte din tabloul simptomatologic al acestei afecțiuni.

A. Tulburări subiective.

Durerile fulgurante sunt prezente rareori, uneori sunt așa de intense încât bolnavul trebuie să se oprească din mers, simte genunchii înmuindu-se sub el și cade chiar jos. Bonus le considera ca o caracteristică a cazurilor cu debut tardiv.

Dureri în centură, hiperestezia membrilor inferioare s'au citat în câteva cazuri; paresteziile și crampele musculare sunt ceva mai frecvente; cefaleea și migrena sunt descrise de multe ori.

În general, toate aceste tulburări de sensibilitate,

nu au niciun caracter care să fie propriu maladiei lui Friedreich.

B. Tulburări obiective.

Sensibilitatea superficială e cea mai puțin atinsă:

- a) Sensibilitatea tactilă este rareori ușor alterată;
- b) discriminațiunea tactilă este ceva mai mult interesată, cercurile lui Weber fiind constant mărite.
- c) Sensibilitatea dureroasă este variabil atinsă;
- d) Sensibilitatea termică este intactă.

Sensibilitatea profundă este interesată într'o măsură mai mare:

a) Sensibilitatea dureroasă profundă este adeseori mult alterată; s'au descris chiar analgezii viscerale (tracheală, testiculară).

b) Simțul articulo-muscular, deși considerat mult timp ca neatins, astăzi alterația lui este un simptom constant.

c) Simțul vibrator evoluează asemănător cu precedentul;

d) Simțul greutateii, uneori este alterat alteori nu;

e) Deasemenea și simțul stereognostic arată câteva variațiuni care însă nu sunt caracteristice.

Topografia tulburărilor de sensibilitate obiectivă.

Tulburările de sensibilitate sunt bilaterale și simetrice, deși intensitatea lor poate varia dela un membru la celălalt; ele interesează prima oară extremitățile distale ale membrelor inferioare și în urmă ale celor superioare numai dacă evoluția e foarte înaintată; poate să se prezinte foarte rar și la rădăcina membrelor superioare — au fost observate și excepții cu o localizare foarte variată.

Data apariției acestor tulburări: ele apar într'o epocă tardivă a maladiei.

In concluzie putem anunța (Mollaret):

1. Se observă o tulburare netă a sensibilităților următoare: discriminațiunea tactilă, sensibilitatea dureroasă profundă, simțul articulo-muscular și sensibilitatea vibratorie.

2. Se observă o tulburare variabilă ca intensitate și frecvență a sensibilității ponderale și a simțului stereognostic.

3. Celelalte sensibilități sunt în majoritatea cazurilor intacte.

Simțul articulo-muscular și vibrator sunt cele mai atinse și constituiesc simptome constante și caracteristice acestei afecțiuni.

8. *Reflexele osteo-tendinoase.*

În maladia lui Friedreich intervin două procese anatomo-patologice: 1) atrofia rădăcinilor posterioare, care este precoce și accentuată, 2. leziunile piramidale, acestea sunt tardive și mai puțin însemnate. Aceste leziuni anatomo-patologice se traduc clinic prin următoarele tulburări de reflexe:

a) În majoritatea cazurilor reflexele osteo-tendinoase sunt abolite.

b) Uneori această abolire este întârziată și se înfăptuește cu încetul.

c) Rareori leziuni însemnate ale fascicolului piramidal pot să se exteriorizeze prin reapariția reflexelor anterior abolite, sau chiar exagerarea lor.

Ca o caracteristică se observă mai întâiu dispariția reflexelor distale, primele fiind reflexul stilo-radial și cubito-pronator. Reflexul medio-pubian este uneori abolit, adesea disociat — componenta crurală fiind diminuată sau abolită — rareori se observă un antagonism între componenta abdominală și cea crurală, prima fiind chiar exagerată.

9. *Reflexele cutanate.*

Sunt variabile, de foarte multe ori reflexul cremasterian este păstrat, uneori diminuat; reflexele abdominale sunt câteodată abolite (Mollaret). Foarte rar reflexele cutanate sunt exagerate. Semnul lui Babinski este adesea pozitiv, apariția lui este însă tardivă.

10. *Reflexele de apărare.*

Apar în ultima fază a evoluției acestei maladii. Sunt frecvente dar inconstante. Tripla flexiune a membrului inferior, obținută prin ciupirea pielei din regiunea dorsală a piciorului, este cel mai ușor de constatat. Zona reflexogenă se întinde, până în regiunea inghinală, rareori până la ombilic, sau apendicele xifoid.

11. *Reflexele de postură.*

Sunt diminuate și adesea abolite (Mollaret).

12. *Tulburări trofice.*

Piciorul strâmb este frecvent și caracteristic maladii lui Friedreich. S'ar explica prin fenomene de hipo- sau hipertoniie musculară, fiind reductibile un oarecare timp după apariția lui și devenind cu timpul ireductibil, prin alterațiuni trofice datorite imobilizării îndelungate. Aspectul său este următorul: piciorul este ușor scurtat antero-posterior, planta foarte escavată, fața dorsală a labei piciorului bombează înainte, primele falange ale degetelor — mai ales ale degetului mare — sunt în hiperextensiune, ultimele sunt flectate în ghiară; tendoanele extensorilor — mai ales al extensorului propriu al degetului mare — se conturează sub piele determinând șanțuri adânci între ele. În urma acestor deformațiuni marginea internă a piciorului are o formă sinusoidală caracteristică. Privită din față laba piciorului pare scurtată, jumătatea ei anterioară fiind lățită. Luat în totalitate piciorul are un aspect de varus equin. Această deformațiune poate debuta în orice fază a maladii, primul simptom fiind retracțiunea degetului mare.

Cifo-scolioza apare cam în $\frac{2}{3}$ ale cazurilor, de obicei ca o manifestare tardivă. Se localizează în regiunea dorsală, scolioza fiind de cele mai multe ori cu convexitatea la dreapta. Este datorită și ea unei modificări de tonus a mușchilor trunchiului.

Mâna strâmbă (la main bote) apariția acestei deformațiuni este foarte târzie, se explică prin acelaș mecanism muscular ca și precedentele; este analoagă cu

modificările piciorului, apare numai în atitudini mai neobicinuite (atitudine de jurământ): mâna nu continuă antebrațul în aceeași linie, carpul face un relief dorsal foarte exagerat, palma este scobită foarte mult între eminența tenară și cea hipotenară, șanțurile intermetacarpene sunt foarte evidente, degetele se îndepărtează între ele — mai ales policele — adeseori prima falangă este în hiperextensiune, ultimele putând fi în flexiune sau extensiune. Cu timpul această deformație se poate modifica, hiperextensiunea fiind înlocuită prin flexiune.

13. *Aniotrofia.*

Se găsește în unele cazuri; ea ar fi proporțională cu gradul de utilizare a mușchilor. În general tulburările trofice ar fi cauzate în primul rând de hipo- și hipertonia musculară, iar în al doilea rând de imobilizarea la pat, adesea îndelungată.

14. *Tonusul muscular.*

Hipotonia musculară, este constantă și precoce, cu predominanță la extremități. Este un indiciu de deficit cerebelos. Nu este proporțională cu diminuarea forței musculare, dar evoluează paralel cu diminuarea sau abolirea reflexelor de postură.

Contractura s'a observat foarte rar, printre simptomele ultime, este considerată ca o expresie a leziunii piramidale.

15. *Tulburări simpatice.*

Sunt de o importanță simptomatologică foarte redusă; se localizează mai ales la membrele inferioare manifestându-se prin: temperatură locală scăzută, cianoză, paralizie vaso-motorie, hipertemie locală, dermografism, reflexul pilo-motor exagerat, etc.

16. *Semne bulbo-protuberanțiale.*

Au fost semnalate numeroase simptome bulbo-protuberanțiale în cursul maladiei lui Friedreich. Astfel:

tulburări de deglutiție și disfagie, tulburări de vorbire, aritmie — fără leziuni cardiace —, tulburări ale ritmului respirator (Cheyne-Stockes), senzația exagerată de sete, vărsături incoercibile, tulburări secretorii (salivație abondentă), sudori profuze, hipersecreție digestivă, poliurie, etc.), glicozurie, tulburări vaso-motorii, hipertermie. Aceste simptome sunt caracterizate prin aceea că apar fără ca organul respectiv să fie lezat. Ele se manifestă, fie fără nici o cauză determinantă, fie în cursul unei infecții și dispar brusc sau adesea duc la moarte. Ele apar în vârsta tânără agravând astfel prognosticul acestei afecțiuni. Cele mai periculoase sunt simptomele cardiace și respiratorii.

17. Organele de simț.

Nervul auditiv.

Afecțiunea acestui nerv a fost numai de curând considerată ca făcând parte din simptomatologia maladiei lui Friedreich.

- a) Surditatea: a fost descrisă în unele cazuri.
- b) Vertijul: se găsește ceva mai des, este un simptom variabil, sau survine în accese cu o durată variabilă, sau constituie o stare permanentă persistând și în decubit dorsal. Poate apărea în orice fază a evoluției.
- c) Starea labirintului. De cele mai multe ori s'a constatat hipoexcitabilitate, uneori hiperexcitabilitate sau excitabilitate normală. Datele culese până în prezent nu sunt concludente.

Aparatul vizual.

a) Nistagmul este un simptom tardiv, dar aproape constant; odată instalat persistă, puțând totuși să sufere modificări. Mișcărilor sunt mai rare și mai ample ca la cel din scleroza în plăci, se fac uneori în serii având un oarecare ritm. Este un nistagm orizontal de cele mai multe ori, rareori e vertical sau rotator.

b) Paralizii izolate ale mușchilor ochilor: s'au observat câteva cazuri cu paralizie a mușchilor dreapți.

c) Paralizii ale mișcărilor asociate: s'au descris 4 cazuri în aceeași familie.

d) Tulburări pupilare: s'au semnalat inegalități pupilare sau tulburări de reflexe; toate fiind necaracteristice.

e) Nevrita optică: s'a observat uneori.

f) Atrofia optică: a fost de mai multe ori descrisă.

f) Chorio-retinita: s'a găsit excepțional.

g) Câmpul vizual: este uneori alterat.

18. Tulburări viscerale.

Inima.

Se găsesc foarte variate aritmii fără leziuni cardiace organice; aceste simptome, din punct de vedere prognostic, sunt agravante, căci pot duce la moarte. Alte afecțiuni mio-endo- sau pericardice descrise în câteva cazuri, par să fie numai simple coincidențe.

Ficatul.

Ar fi ușor deranjat în funcțiunea sa, producându-se astfel o tulburare în metabolismul proteinelor.

19. Tulburări sfincteriene.

Nu se găsesc decât excepțional și sunt de tipul incontinenței.

20. Tulburări genitale.

La femei nu s'au observat, la bărbați se constată adesea fie o diminuare a potenței, fie o întârziere a manifestării instinctului sexual.

21. Tulburări endocrine.

De regulă lipsesc; s'a citat totuși hipotiroidismul, infantilismul genital, etc.

22. Examenul electric.

Reacțiunile calitative sunt normale; aceasta este regula. Uneori s'au observat și reacția de degenerescență la

un bolnav ce avea o formă amiotrofică de Friedreich. Unii autori (Kramer, Naumann) au găsit reacția miasmatică.

Cronaxia este constant mărită — cronaxie de degenerescență.

Caracteristic acestei boli este faptul că reacțiunile calitative normale sunt asociate cu cronaxia de degenerescență.

23. Sângele.

Uneori reacția Bordet Wassermann este pozitivă (André Thomas, Lambrior, Henri Roger, Benelli, Zucarelli, Fourteau și Donati, etc).

24. Lichidul cefalo-rachidian.

Uneori s'a observat limfocitoză izolată, alteori reacții specifice sifilisului, în rare cazuri reacții de tip inflamator nespecific. De regulă examenul lichidului cefalo-rachidian este negativ. Inoculări făcute din lichidul ce prezenta reacție inflamatorie au fost negative (Mollaret).

25. Simptome cerebrale.

Nu fac parte din simptomatologia acestei afecțiuni; s'au descris doar ca tulburări asociate: cefalee, migrene, amețeli. Epilepsia s'a găsit deasemenea uneori.

26. Starea psihică.

În $\frac{3}{4}$ din cazuri inteligența este normală. Debilitatea intelectuală s'a observat cam într'un sfert din cazuri, acest fapt s'ar datori în parte și apariției precoce a maladiei, care pune pe bolnav în oarecare izolare de societate. Uneori debilitatea intelectuală este însoțită de iritabilitate, perversiune instinctivă sau chiar psihoze, asemănătoare demenței precoce sau paraliziei generale juvenile. Au fost citate și cazuri de idiotie; de multe ori însă, aspectul puțin inteligent al feței ne poate duce în eroare. Etiologia tulburărilor psihice este încă discutată.

Forme Clinice (Mollaret)

1. *Forme amiotrofice.*

Cu contracțiuni fibrilare, reacțiuni de degenerescență și atrofii musculare, sunt rare. S'au descris cazuri de maladia lui Friedreich asociate cu miopatie.

2. *Forme fruste.*

Cu simptomatologie foarte redusă. În aceste forme ar lipsi tulburările piramidale (Mollaret). Tot aici se pot adăuga și *formele abortive* în care, după apariția câtorva simptome, boala rămâne staționară; deasemenea *formele unilaterale*, care însă se observă foarte rar și numai la începutul evoluției, ulterior asimetria dispărând.

3. *Forme intermediare.*

Cu heredo-ataxia cerebeloasă și paraplegia spasmodică familială, se manifestă sub trei aspecte clinice: a) simptomele celor trei afecțiuni apar și evoluează simultan; b) la acelaș bolnav, se prezintă două din aceste maladii succesiv; c) în aceeași familie unii membrii au o maladie, alții alta.

4. *Forme asociate.*

Cu miopatia, idiotia (mai ales idiotia mongoliană), coreea lui Huntington, histeria, etc.

5. *Roussy și Lévy* publică în 1926 7 cazuri care sufereau — după cum susțin autorii — de o maladie familială aparte nedescrisă până atunci de nimeni. Ea se caracterizează prin turburări de mers, areflexie tendinoasă generalizată și picior strâmb; majoritatea cazurilor au prezentat și o oarecare stângăcie în utilizarea membrilor superioare; într'un caz s'a observat o ușoară atrofie a mușchilor palmari. Spre deosebire de maladia lui Friedreich, această afecțiune nouă nu prezintă tulburări cerebeloase evidente; lipsesc deasemenea tulburările de sensibilitate, de vorbire, nistagmul și scolioza. Amiotrofia este neînsemnată, diferențiindu-se astfel de boala lui Charcot-Marie.

Ulterior mai mulți autori au considerat, că aceste cazuri fac parte tot din formele fruste ale maladii lui Friedreich.

Evoluția

Durata este variabilă; dela câteva luni până la mai multe zeci de ani. Moartea se produce de multe ori printr'o maladie intercurrentă; rareori din cauza numai a tulburărilor bulbare. S'au observat opriri în evoluție cu o durată uneori de 5—10 ani, remisiunile sunt foarte rare. Agravările sunt frecvente și uneori survin brusc, fiind favorizate de pubertate, sarcină sau maladii intercurrente. Vindecările sunt excepționale, totuși se citează câteva cazuri — în unul dintre ele bolnavul avea sifilis hereditar și i s'a făcut tratament specific. Aceste vindecări s'ar explica prin aceea, că anumite toxi-infecțiuni ar determina apariția unui tablou simptomatic asemănător maladiei lui Friedreich, iar prin vindecarea cauzei s'ar vindeca și maladia.

Evoluția acestei afecțiuni s'ar putea împărți în 2 perioade (Soca): prima perioadă ține din momentul apariției primelor simptome, până ce mersul devine imposibil; a doua perioadă corespunde imobilizării la pat, ea se scurge monoton și interminabil.

Maladia debută prin simptome cerebeloase statice și ataxie, cu predominanță la membrele inferioare, apoi survine abolirea reflexelor osteo-tendinoase, a reflexelor de postură, membrele superioare fiind ușor și inconstant atinse. În acelaș timp pot apărea nistagmul și tulburările de vorbire. Mai târziu în timp ce simptomele anterioare progresează, fenomenele piramidale încep să se schițeze și astfel vom avea simptome paretice la membrele inferioare și semnul lui Babinski pozitiv; concomitent cu acestea se desvoltă și deformațiunile și bolnavul devine din ce în ce mai puțin activ din punct de vedere social, iar desvoltarea intelectuală suferă, se observă chiar regresioni.

Evoluând în timp, fenomenele paretice se accentuează, bolnavul este imobilizat în pat, vorba devine de neînțeles și ca viață psihică are aproape numai preocupări de ordin material.

Această stare durează aproape neschimbată ani îndelungați, până ce episodul terminal încheie cu o concluzie banală, tabloul simptomatologic al acestei afecțiuni.

Cazul I.

Bolnava C. L. de 10 an elevă, vine în clinică pentru impotența funcțională a membrilor inferioare; în 28 Iunie 1934.

Antecedente heredo-colaterale: Afară de o verișoară din partea mamei care a suferit la vârsta de 20 ani de o boală mintală ce nu se poate preciza, iar o altă verișoară care are un caracter iritabil și violent nu se găsesc boli asemănătoare nici la antecedenti, nici la alți colaterali.

Antecedente personale. A fost născută la termen, a avut o dezvoltare fizică și intelectuală normală; la vârsta de 3 luni și jumătate a suferit de o afecțiune gastro-intestinală cu diarei sanghinolente, care a ținut 10—12 zile iar în urma unui tratament apropiat s'a vindecat. La un an și 2 luni a putut umbla, apoi dezvoltarea ei fizică a decurs normal, fiind chiar ceva mai bine dezvoltată decât copiii de seama ei.

Istoricul bolii actuale. Boala a debutat la vârsta de 3 ani și jumătate, în convalescența unei duble pneumonii. Aceasta boală a evoluat la ea foarte grav așa că bolnava, abia după 4 luni de convalescență, — în care timp era inapetentă și foarte slăbită — și-a revenit în parte din punct de vedere al stărei generale. Atunci părinții ei au observat că bolnava nu mai poate urca scările, fără să se sprijinească de balustradă; această stare de slăbiciune a rămas mai mult sau mai puțin egală și a durat până la vârsta de 4 ani și jumătate, când suferă de tuse convulsivă care are deasemenea un caracter grav, obligând-o la o convalescență lungă, după 5—6 luni bolnava și-a revenit în parte, s'a dus apoi la Tekirghiol unde starea ei s'a îmbunătățit și mai mult. Totuși nu și-a revenit complet, deoarece nu putea să urce scările fără să se sprijine și nici nu putea fugi așa de bine ca și ceilalți copii. La vârsta de 6 ani bolnava suferă de morbilli; și această maladie infecțioasă a avut la ea o evoluție foarte gravă, lăsând în urmă o stare de astenie foarte pronunțată și necesitând o convalescență de 6 luni. Atunci părinții ei au observat, că mersul era evident alterat; asupra caracteristicilor acestui mers, părinții nu ne pot da alte deslușiri, decât că, dacă mergea mai repede, sau încerca să fugă, vârful piciorului se împiedeca de pământ și cădea. De atunci și până astăzi, a suferit în fiecare an de stări gripale, iarna sau primăvara, cam tot de atunci părinții observă, că membrele inferioare devin din ce în ce mai subțiri. Acum un an, starea motilității membrilor inferioare era aceasta: putea merge câteva sute de pași ne sprijinită, în cursul mersului piciorul îi cădea înainte în mod flosc și adesea, împiedecându-se cu vârful piciorului de sol, își pierde echilibrul; putea

să se urce singură pe scară, dar numai dacă se sprijinea; fuga era imposibilă.

În cursul iernei din 1933—1934, tulburarea de motilitate a membrilor inferioare a progresat foarte mult: numai putea merge ne-sprijinută, se desechilibra foarte ușor și se împiedeca de sol cu vârful piciorului; spre primăvară aceste fenomene s'au îmbunătățit întrucâtva, deoarece bolnava putea merge și 2 km. încontinuu fiind ținută ușor de mână și fără să se mai împiedice. În luna Mai 1934, a suferit de o afecțiune gripală, care a ținut cam o lună, cu temperatură de peste 38° C, inapetență și senzații de furnicături în regiunea sacrată. După ce s'a însănătoșit, mersul s'a tulburat din nou și mai mult. Nu putea să meargă decât 5—10 pași sprijinită, vârful picioarelor cădeau înerte înainte, piciorul se așeza în adducțiune, planta privea în lăuntru și atingea solul cu marginea externă; genunchii de asemenea îi alunecau înainte în timpul mersului, puneau un picior înaintea celuilalt prin mișcări neregulate, sau pășea în afară de lină dreaptă; membrele inferioare nu se încrucișau niciodată în timpul mersului.

Când de 3 ani părinții au observat că bolnava, dacă stătea pe un scaun, ținea capul puțin flexat înainte; deasemenea după fiecare stare gripală, în poziția șezândă, corpul prezenta oscilațiuni în toate direcțiile; această tulburare însă dispărea pe măsură ce își revenea din punct de vedere al stării generale. Între timp, i s'a făcut bolnavei o operație de extirpare a polipilor nazali — după aceea vocea a devenit nasonantă, fenomen care a progresat până în prezent într-o oarecare măsură.

Scaunul este regulat. Când urinează, uneori trebuie să facă sforțări de câteva minute, stare ce durează, cam dela vârsta de 3 ani și jumătate.

Inteligența este păstrată.

Examenul obiectiv.

Bolnava are înălțimea de 128 cm. greutatea corporală 17 jum. kg. — foarte redusă pentru vârsta ei (ar fi trebuit să aibă 24 kg.) Colorația pielii și a mucoaselor vizibile este foarte anemică, țesutul celulo-adipos aproape dispărut, musculatura redusă de volum, cu o hipotonie foarte accentuată, această diminuare de volum este egală la toate membrele și în toate segmentele luate izolat. Sistemul osos bine păstrat.

Aspectul bolnavei în decubit dorsal: ne impresionează reducerea de volum a membrilor;

Circonferința membrilor inferioare:

Dela vârful tocului	8 cm. în jos	16 cm. în jos	8 cm în sus	16 cm în sus
la dreapta . .	18 cm.	15 cm.	19 $\frac{1}{2}$ cm.	24 cm.
la stângă . . .	18 cm.	15 cm.	19 $\frac{1}{2}$ cm.	23 $\frac{1}{2}$ cm.

Mușchii trunchiului par să aibă un volum normal, deși la palpare se constată aceeași hipotonie ca și la membre — mai ales la mușchii paravertebrali. Membrlele superioare sunt ținute într-o atitudine normală. Membrlele inferioare se află în rotație internă, astfel genunchii sunt înclinați înăuntru, piciorul este în varus equin pronunțat, laba piciorului face cu gamba un unghi de 158° , scobitura plantară este mai accentuată ca în stare normală, jumătatea anterioară a labei piciorului este în oarecare grad de rotație internă, în felul acesta părțile anterioare ale plantelor se privesc reciproc, fără ca marginile lor externe să atingă planul patului, piciorul sprijinindu-se în călcâiu; corespunzător acestei deformațiuni fața dorsală a piciorului este ușor convexă. Degetele mari se află de cele mai multe ori în extensiune, celelalte în poziție intermediară, fără deosebire de atitudine a diferitelor segmente. Trunchiul și gâtul sunt în poziție normală.

Aspectul bolnavei în decubit ventral: este asemănător celui de mai sus; în plus se constată o chifoză a coloanei vertebrale, ce se întinde dela vert. II D până la vert. XI D., fiind mai accentuată la nivelul vert. VII D; se observă și o ușoară școlioză cu convexitatea la stânga — aceste deformațiuni se pot reduce ușor. Ultimele 2 segmente sacrate și cocisul sunt deviate la stânga, deviația fiind ireductibilă.

În repaus nu se observă nici o mișcare involuntară.

Extremitatea cefalică: Ochii sunt ușor exoftalmici, mișcările laterale ale globilor oculari sunt ceva mai limitate ca în stare normală marginea externă a corneei rămânând depărtată cam cu 3—5 mm de unghiul extern al pleoapelor, în același timp ochiul opus ajunge până la limita internă normală; în privire laterală extremă, se observă uneori 2—3 mișcări nistagmice de 1—2 mm amplitudine, orizontale și neasociate. Convergența este ușor limitată.

Limba scoasă afară din gură, prezintă mici mișcări alternative de propulsivne și retracțiune; reflexul faringian este viu, reflexul nazopalpebral deasemenea, reflexul palmo-mentonier nu se produce.

Motilitatea activă: la membrele superioare este bună mișcările se fac însă exagerat, din cauza hipotoniei articulare. Poate să își țină membrele superioare ridicate orizontal înaintea, însă prezintă oscilațiuni de amplitudine 2—3 cm. și după 20—25 secunde obosește și le lasă în jos. Ridicate vertical în sus prezintă deasemenea oscilațiuni, iar după 12 secunde este nevoită a le lăsa în jos.

Membrlele inferioare pot fi ridicate în extensiune simultan până la o distanță de 30—35 cm. de planul patului și menținute, cu oscilațiuni neregulate, 5-6 sec. Fiecare membru izolat poate fi ridicat până la 40 cm. de planul patului și poate fi menținut cu oscilațiuni 10—12 secunde. Adducția se face în limite normale, cu o ușoară flexiune concomitentă a gambelor pe coapse, fără însă ca membrul să poată fi ridicat de pe planul patului. Abducția: încrucișează gamba pe cea a celei lor mijlocie. Flexiunea simultană a gambelor pe coapse se face cu o oarecare greutate însă poate atinge fesa cu călcâiul, în același timp se produce și o abducție involuntară, așa că genunchii se de-

părtează cam la 40 cm. unul de altul. Izolată, flexiunea gambelor are același caracter. În articulația tibio-tarsiană: rotația externă abia se schițează, cea internă se face cu $1/4$ din amplitudine, flexiunea dorsală și plantară se fac aproape normal. Flexiunea și extensiunea degetelor sunt reduse la jumătate.

Trunchiul: se poate ridica în poziție șezândă, numai cu ajutorul mânilor, apoi poate sta în această poziție, nesprijinită, timp nelimitat. Se poate întoarce în pat, în decubit lateral sau ventral, folosindu-se de mâni, în circa 15—20 secunde.

Mișcările gâtului se fac într-o amplitudine exagerată, când șade, bolnava are tendința de a-și ține capul flectat înainte în permanență.

Mișcările de precizie sunt întrerupte de oscilațiuni de mărime variabilă. Proba indexului se execută cu oscilațiuni cu atât mai mici și mai dese, cu cât se apropie de țintă, vârful degetului greșește cam cu 2—3 cm. ținta, din cauza oscilațiunilor — în clipa când ajunge la 1—2 cm. depărtare de vârful nasului degetul deviază brusc — deasemenea nu poate fi ținut mai mult de 2—4 secunde fixat. Prinde paharul cu mâna larg deschisă și dela distanță — oscilațiunile se micșorează cu cât mâna se apropie de pahar — prinde bine paharul și-l duce la gură cu devieri din ce în ce mai mici — la gură acestea sunt abia vizibile. Mișcarea este cu atât mai bună, cu cât se execută mai repede. Un pahar cu apă este mai bine dus la gură, decât unul gol; un obiect ținut în mână îi dă acesteia o siguranță mai mare în mișcări. (Tremurături intenționate cu sens invers). Diadocochinezia dacă se execută repede, se face bine — supinația și pronația fiind ușor exagerată; cu cât se execută mai încet, cu atât precizia este mai mică. Călcașul este dus cu oscilațiuni de 5—10 cm. la genunchiul opus, acestea sunt cu atât mai frecvente și mai mici, cu cât se apropie de genunchiu, călcașul este bine aplicat pe genunchiu, însă din cauza mișcărilor neconținute involuntare, alunecă. Nu poate plimba călcașul pe creasta tibială, deoarece acesta cade imediat pe planul patului. O țintă așezată în fața degetelor dela picioare este atinsă aproape totdeauna, însă nu se poate menține contactul nici o secundă.

Mișcările pasive: se constată o hipotonie generalizată în fața articulațiunilor, astfel că mișcările se pot face exagerat, cu ușurință și fără durere întrecând mult limita normală.

Prezintă o atonie musculară caracteristică analoagă cu aceia a atoniei congenitale a lui Oppenheim; membrele pot fi duse, în mod pasiv, până în contact cu toracele, coapsele le putem apropia lateral până la unghiul drept cu trunchiul.

Stațiunea verticală: unipedă este imposibilă. Stațiunea bipedă nesprijinită e posibilă maximum 10 secunde, în care timp face mișcări neregulate de echilibrare cu trunchiul și membrele superioare; sprijinită unilateral poate sta și 5 minute în picioare, din când în când deplasându-și talpa pe sol, pentru a-și asigura mai bine echilibrul. Sprijinită de ambele părți, stațiunea bipedă este posibilă mai mult timp. Trunchiul este aplecat înainte, membrele superioare sunt

în abducție, membrele inferioare în ușoară rotație internă, baza de susținere mărită, picioarele în ușor varus equin, partea antero-internă a plantei nu stă în permanență în contact cu solul, degetele mari sunt în flexiune dorsală, celelalte în poziție intermediară. Mai adesea unul dintre genunchi, alteori ambii, sunt flectați, căzând înainte; dacă numai unul e flectat, celălalt este în extensiune exagerată, așa că regiunea poplitee bombează înapoi.

Mersul se face numai fiind sprijinită uni- sau bilateral, pe o distanță de 25—30 metri. Trunchiul este și mai mult flectat înainte, baza de susținere este mărită, poziția plantei este aceeași ca și în stațiunea verticală, face pași neregulați, ridicând uneori exagerat planta de pe sol; Mișcările din articulația genunchilor au amplitudini variabile, la articulația tibio-tarsiană abia se produce flexiunea și extensiunea; în totalitate piciorul e în atitudine de equin; uneori calcă pe partea antero-externă a plantei, alteori pe partea ei internă, sau pe călcăiu. Nu păstrează linia dreaptă, calcă, ori înaintea celui alt picior, ori pe vârful lui, alteori îndepărtat prea mult de linia mediană. Când un picior este mișcat din pas anterior în pas posterior, celălalt este în extensiune exagerată din toate articulațiile; uneori, din hiperextensiunea, genunchiul cade brusc în flexiune anterioară, piciorul de asemenea, poate fi rotat înăuntru din articulația tibio-tarsiană. Trunchiul face la fiecare pas mișcări de extensiune și flexiune.

Organele de simț: sunt normale.

Forța musculară: este foarte redusă, la toate grupele musculare în același grad, este egală cu forța unui copil de 3 ani.

Forța dinamometrică: la dreapta 10, la stânga 10.

Reflexele osteo-tendinoase: sunt toate abolite de ambele părți.

Reflexele cutanate abdominale: se produc bine și egal de ambele părți. Reflexul lui Babinski se face cu flexiunea dorsală a degetului mare.

Reflexe de postură și de apărare: nu prezintă.

Mișcări asociate: nu are.

Sensibilitatea: a) subiectiv nu are plângeri, este însă sensibilă la curent, sgomot, etc. și provoacă imediat cefalee.

b) Obiectiv se constată o ușoară hiperestezie pe fața dorsală și plantară a picioarelor. Dela genunchi în jos, vibrațiunile sunt simțite un timp mai limitat ca în stare normală, mișcările pasive din articulația degetelor, dacă se fac lent, le semnalează cu oarecare întârziere.

Contrația ideo-musculară: la percuțiune se face cu contracție fasciculară puțin lentă, la toate grupurile musculare, fără reacțiune la distanță.

Tulburări sfincteriene: adesea micțiunea se face cu oarecare greutate, mai ales la începutul ei, necesitând uneori eforturi timp de 5—10 minute pentru a începe.

Organele interne toraco-abdominale: la baza pulmonară dreaptă se aud câteva raluri uscate. Cordul este dilatat în sens transversal, șo-

cul apexian se simte deasupra coastei a V-a cu 2 degete inafară de lina mamelonară. Aritmii nu prezintă.

Starea psihică: bolnava este foarte iritabilă și capricioasă; foarte des se supără, chiar și pe părinți ei — nimic nu o poate mulțumi.

Examenul electric: a) La curent faradic mușchii gambieri anteriori nu reacționează nici la maximum de intensitate; Mușchii pedioși reacționează bine de ambele părți, la o distanță dintre bobine de 6 cm.; Mușchiul vastul intern reacționează bine, de ambele părți cu caracter normal la o distanță de 6 cm.

b) La curent galvanic: Mușchii gambieri anteriori reacționează la 5 Mamp. cu o contracție normală la polul negativ, la polul pozitiv nu reacționează cu această intensitate de curent.

Nervul sciatic-popliteu extern reacționează la 4 Mamp. cu contracțiune normală.

Examenul vestibular: deviația galvanică se face spre polul pozitiv la 6 Mamp. la dreapta și 3 jum. Mamp. la stânga. La inversiunea curentului, timp de 25—30 secunde se constată persistența efectului de la polul prim. Nistagmul nu se provoacă la ochiul corespunzător polului negativ. Deviația indexului nu se poate observa fiindcă, bolnava nu-și poate ține membrele superioare, în atitudinea cerută, timp suficient.

Nistagm rotator: după zece învârtituri — care se fac încet — nu se produce evident deviația capului, se pare că se face spre partea opusă rotațiunii. Mișcările nistagmice obișnuite ale ei nu se modifică.

La 31 Octombrie 1934, bolnava părăsește clinica, fără ca tratamentul instituit să-i fi influențat în vre-un sens sau altul starea obiectivă.

Puncția lombară nu s'a făcut deoarece bolnava a refuzat net *Diagnostic.*

În acest caz se impune un diagnostic diferențial, în primul rând, cu *heredo-ataxia cerebeloasă*, însă: apariția la o vârstă foarte tânără, areflexia generalizată cu semnul lui Babinski pozitiv, cifoza pronunțată și piciorul strâmb varus equin, diminuarea considerabilă a forței musculare, sunt simptome pe care nu le găsim în această maladie, unde apariția este mai tardivă, reflexele osteo-tendinoase sunt bine păstrate și adesea exagerate, deasemenea tulburările trofice lipsesc, forța musculară este bine păstrată, tulburările de vorbire sunt foarte accentuate și adeseori găsim tulburări psihice bine exprimate.

Diagnosticul diferențial se mai poate face cu *scleroza în plăci* unde avem un număr de simptome, care în cazul nostru nu există: evoluție în puseuri cu exacerbațiuni și ameliorări, reflexele osteo-tendinoase exagerate, reflexele abdominale abolite, spasticitatea, variabilitatea tulburărilor de sensibilitate, scotoame ale câmpului vizual, răsul și plânsul spasmodic etc.

De *tabesul infantil* se deosebește prin tulburările trofice nistagmul, pe care le prezintă bolnava și absența simptomelor comune acestui tabes: atrofia optică și tulburările sfincteriene mai mult sau mai puțin grave.

Atrofia musculară tip Charcot-Marie, este deasemenea o boală ereditară, ce apare în vârsta tânără; însă aceasta prezintă atrofii musculare localizate în formă de manșetă la membrele superioare și în formă de jartieră la membrele inferioare, de unde după o evoluție foarte lentă de mai mulți ani, poate să se generalizeze asupra întregului sistem muscular; prezintă reacțiuni de generescentă a nervilor și mușchilor, reflexele osteo-tendinoase abdominale sunt abolite, tulburările de sensibilitate sunt foarte rari și atunci sunt superficiale nu prezintă însă tulburări ataxo-cerebeloase, nici piramidale, tulburări oculare, nistagm și tulburări de vorbire; iar tulburările de reflexe se găsesc numai în regiunea afectată.

Ceea ce prezintă în special acest caz este faptul că e unic în familie și are o oarecare atrofie a mușchilor gambelor, mai ales a gambierului anterior, apropiindu-se astfel de o formă *amiotrofică* a maladiei lui Friedreich.



Cazul II.

Bolnava N. R. de 16 ani, cosmică, intră în clinică la 7 III. 1935, pentru greutate în mers, oboseală rapidă, dureri surde în lombe cu iradieri în gambe, cefalee și accese epileptiforme.

Antecedente heredocolaterale: nimeni dintre antecedenti sau colaterali nu prezintă o maladie asemănătoare.

Antecedente personale:

Născută la termen a avut o dezvoltare fizică și intelectuală normală. La 2 ani a avut o boală ce se manifesta prin temperatură înaltă, greață, vărsături, etc. la câteva zile de boală părinții ei au observat că gura este mult trasă spre dreapta, iar ochii întorși de aceeași parte, în sus și în afară. După 2—3 săptămâni fenomenele amintite au dispărut, ochii încetul cu încetul și-au recăpătat poziția și mobilitatea normală, iar gura s'a apropiat de linia mediană, fără însă a reveni complet. După 5—6 săptămâni bolnava s'a restabilit complet ca stare generală și a mers bine. La vârsta de 10 ani, a fost trântită și călcată pe piept de o bivoliță, fără să i se producă leziuni externe. Neagă alte boli infecto-contagioase și venerice. Menstruată la vârsta de 13 ani, de atunci epocile catameniale se succed regulat.

Istoricul bolii actuale.

Debutul nu poate fi precizat. Bolnava își amintește că în copilărie, când mergea mai repede, fugea sau sărea peste vre-un șant simțea junghiuri în regiunea lombară, ce iradiau în gambe și dispăreau în repaos; nu putea fugi tot așa de repede și de mult ca tovarășele ei de joc, din cauză că obosea după scurt timp și i se agravau durerile. La vârsta de 14—15 ani a devenit irascibilă și nesupusă, provocând multe neplăceri părinților. În acest timp, mersul nu prezenta nimica normal. A observat numai că dacă mergea 4—5 km., obosea foarte tare și îi apăreau durerile în șale și gambe ținând câteva zile și dispărând cu încetul. Uneori simțea și în stare de repaus o senzație de presiune asupra șalelor și gambelor, ce iradiau fără motiv, țineau 2—3 ceasuri și dispăreau.

În luna Decembrie 1934 a avut cefalee, iritabilitatea ei era foarte mare fiind sensibilă la tot ce se petrecea în jurul ei și ajungând astfel în conflict cu părinții, cari o băteau. În același timp simțea dureri surde — „în oase” după cum zicea bolnava — localizate în regiunea lombară și iradiindu-se în gambe; aceste acuze îi surveneau mai ales noaptea. Uneori avea o senzație de apăsare asupra capului care-i provoc insomnie. În 7 Ianuarie 1935, după ce a jucat ceva mai

mult, a căzut brusc jos pierzându-și cunoștința, apoi a prezentat contracțiuni epileptiforme, făcând spume la gură, după câteva minute accesul s'a terminat, iar bolnava a adormit pe câteva ceasuri. După ce s'a trezit, nu și-a amintit de ce s'a întâmplat cu ea; apoi timp de 2 zile dădea din când în când răspunsuri fără legătură, râdea fără motiv și umbla în coace și încolo fără rost. Apoi și-a revenit complet. În luna februarie 1935 s'au repetat încă de 2 ori stări asemănătoare.

Examenul obiectiv:

Bolnava este de statură mijlocie cu toate țesuturile relativ bine păstrate. La primul aspect gamba, par proporțional cu corpul, ceva mai reduse în volum decât în stare normală, având întru câtva un aspect aproape cilindric.

Circomferințele membrelor inferioare:

Dela vârful votelei	10 cm. în jos	10 cm în jos	10 cm în sus	20 cm în sus
la dreapta . . .	32	27	36	43
la stânga . . .	31	27	35	42

Aspectul bolnavei în decubit dorsal: în repaus, membrele inferioare prezintă o ușoară rotație internă, care este mai exprimată la nivelul articulației tibio-tarsiene. Planta este mai adâncită decât în stare normală, fața dorsală a piciorului este mai convexă, piciorul pare ceva mai scurt, degetele mari se află în permanență în ușoară flexiune dorsală, degetele al II-lea dela ambele picioare au ultima falangă în flexiune cu celelalte în extensiune, celelalte degete au atitudini normale. În totalitate piciorul are un aspect de varus equin. În mod pasiv noi putem să reducem cu ușurință această deformațiune, alungind piciorul cu 2—3 cm.

Coloana vertebrală nu prezintă deformațiuni nici deviațiuni.

Musculatura gambelor este puțin flască la palpate, cu tonusul fiziologic întru câtva redus.

Contrațiunea ideo-musculară: este bună.

Contrațiuni fibilare spontane sau provocate nu are.

Reacțiunile electrice sunt normale atât la mușchi cât și la nervi.

Mersul:

În mers bolnava ține genunchii ceva mai mult flectați înainte, ridicându-și planta intrucâtva la o înălțime mai mare dela sol. Când pune piciorul în pas anterior, se lasă la început pe marginea externă a plantelor și apoi le aplică în întregime pe sol, afară de scobiturile plantare care nu ajung nici odată în contact cu el. În timpul mersului flexiunea și extensiunea din articulația tibio-tarsiană se fac ceva mai limitate, mișcările din celelalte articulațiuni sunt normale. Degetele mari se află constant în ușoară extensiune.

Fuga:

Se face ceva mai încet decât normal, iar mișcările membrilor inferioare, au același caracter ca și în mers.

Saltul: uni- și biped este bun.

Cu ochii închiși nu deviază dela linia dreaptă.

Stațiunea verticală: bipedă este bună și cu ochii închiși. În stațiunea unipedă face mișcări de echilibrare cu trunchiul și membrele superioare, iar după 10—12 secunde este silită să o întrerupă; cu ochii închiși își menține această stațiune 5—6 secunde desechilibrându-se brusc.

Extremitatea cefalică: este de conformație normală. Fața este ușor asimetrică: șanțul naso-genian drept este mai șters, comisura dreaptă a gurei se găsește la 2 jum. milimetri sub nivelul comisurii opuse. La încrețirea frunții, în jumătatea dreaptă cutele sunt mai puțin evidente. Ridică sprâncenele în mod egal de ambele părți. Ocluziunea simultană a ochilor se face bine, izolat ochiul drept nu poate fi închis complet. La arătarea dinților asimetria gurei devine mai pronunțată; la deschiderea completă a ei jumătatea dreaptă a ovalului este ceva mai mică decât cea stângă. Fluieratul se face incomplet, orificiul format este ovalar și deviat spre dreapta.

Motilitatea globilor oculari: este bună, nistagm nu are.

Pupilele sunt egale, rotunde, centrale, reacționează bine la lumină și distanță. Reflexul conjunctival și cornean se produc bine.

Gura: dinții au formă și implantare normală.

Limba: static se prezintă normal, proiectată afară din gură este ușor deviată spre dreapta, motilitatea ei este bună.

Vădul palatin: static și dinamic se prezintă normal.

Reflexul faringian: este viu.

Nasul: are formă de nas în șea.

Vedere: este normală, oftalmoscopic nu prezintă nimic de remarcat.

Mirosul și gustul: nu sunt alterate.

Reflexul naso-palpebral: este normal.

Reflexul maseterin: puțin viu.

Vorbirea: pronunță bine cuvintele.

Tulburări de masticare sau de deglutiție: nu prezintă.

Mișcările active: la membrele superioare este normală; la membrele inferioare flexiunea dorsală din articulația tibio-tarsiană se face cu $\frac{1}{4}$ din amplitudinea normală, flexiunea plantară se face cu mult mai bine, însă ușor limitată. Rotația internă este bună, rotația externă se face $\frac{1}{2}$ din amplitudinea normală. Mișcările degetelor: atât flexiunea cât și extensiunea lor sunt foarte limitate. Mișcările din articulațiile genunchilor și coxo-femorale sunt bune. Ambele membre pot fi ridicate simultan în extensiune, până la limita normală și menținute cu mici oscilațiuni timp de 15 secunde; iar fiecare membru ridicat izolat recade după acelaș timp. Mișcările trunchiului se fac bine în toate direcțiile.

Mișcările pasive: din articulația tibio-tarsiană de ambele părți

Se pot face exagerat, din cauza unui oarecare grad de hipotonie. În celelalte articulațiuni nu găsim nimic patologic.

Mișcările de precizie: proba indicelui, răsturnarea mânei, pronția-supinația, diadocochinezia și proba prehenziunii se fac absolut normal. Proba scrisului, a liniilor orizontale și hipermetria, nu se pot cerceta din cauză că bolnava nu știe să scrie și nici chiar să țină un creion în mână. Proba rezistenței se face normal. Pasivitatea, la membre și trunchi nu se pune în evidență. Răsturnarea pe spate se face cu apărare normală din partea membrilor și trunchiului. Proba călcăiului se face bine și cu ochii închiși. Atingerea unui obiect cu vârful degetelor dela picior se face corect.

Rezistența musculară: la membrele inferioare este ceva mai redusă la toate grupurile musculare în mod uniform, fiind egală cu aceea a unui copil de 12 ani. Forța segmentară dela articulația tibio-tarsiană în jos este disproporționat mai slabă, față de rezistența din celelalte segmente.

Forța dinamometrică: la mâna dreaptă 60, la mâna stângă 50.

Reflexele osteo-tendinoase: la membrele superioare sunt vii și egale de ambele părți.

Reflexele rotulience: sunt diminuate atât la dreapta cât și la stânga.

Reflexele achiliene și medio-plantare: se fac normal de ambele părți la fel.

Reflexele cutanate abdominale: sunt bune.

Reflexul cutanat plantar: se face cu flexiunea dorsală a degetelor mari.

Semnele lui Strumpell, Oppenheim, Schäffer și Gordon se produc clar, cu extensiunea foarte pronunțată și abducția primelor două degete.

Mișcări asociate patologice: (semnul lui Grasset, Hover, Raimistè, flexiunea combinată a trunchiului și a coapsei) nu se produc.

Reflexele de apărare: nu se pot provoca.

Tulburări obiective de sensibilitate: nu are.

Nu are nici o acuză subiectivă, afară de cele amintite în istoric.

Sfincterele: funcționează bine.

Organele interne toraco-abdominale: sgomotul al II-lea aortic mai accentuat; pulmonar nu e nimic de remarcat. Abdomenul nu prezintă nimic patologic.

Sângele: Reacția Bordet Wassermann este negativă.

Lichidul cefalo-rachidian:

Nonne-Appelt și Pandey: ușor opalescente.

Limfocite: 17 media Nageotte.

Reacția cu benzoe coloidal: 1, 2, 2, 2, 0, 2, 2, 2; 1, 0, 0: c.

Albumină: 0,40 ctg. ‰.

Reacția Bordet Wassermann: cu 0,7 cc. lichid pozitivă.

Starea psihică: în afară de accese nealterată.

I se face tratament specific și malario-teprapie; în urma cărora.

accesele epileptice au dispărut. Starea obiectivă a bolnavei a rămas aceeași, dela intrarea ei în clinică și până în prezent.

5—II—936. — *Lichidul cefalo-rachidian*: (după tratament):

Nonne-Appelt și Pandy: foarte ușor opalescente.

Limfocite: 6,8 media Negeotte.

Reacția cu benzoë coloidal: este negativă.

Albumnă: 0,20 ctg. ‰.

Reacția Bordet Wassermann: pozitivă cu 1 cc. lichid.

Reacțiunile vestibulare:

Nistagmul galvanic: capul deviază spre polul pozitiv la dreapta cu 7 Mamp. și la stânga cu 13 Mamp. Nistagm nu se produce.

Nistagmul caloric: irigația cu apă caldă 32—33° C timp de 1 și jum. minute nu produce nistagm nici devierea indexului; cu apă rece 14° timp de 2 minute la fiecare ureche în parte, de asemenea nu produce nistagm, nici deviația indexului.

Nistagmul rotator: după 10 ture bolnava nu prezintă nici nistagm, nici devierea capului.

Bolnava este și în prezent în tratamentul Clinicei.

Diagnostic.

Acest caz prezintă un număr de simptome, care, așa cum sunt grupate, fac parte exclusiv din aspectul clinic al maladiei lui Friedreich; o ușoară hipotonie, piciorul strâmb foarte apropiat de cel caracteristic, în această maladie, semnul lui Babinski, Strumpell, Gordon, Schäffer, Oppenheim pozitive. De asemenea prezintă chiar din copilărie oarecare dureri și slăbire a forței musculare a membrilor inferioare, cari indicau această maladie. Lipsind unele din cele mai principale simptome: areflexie, simptome ataxo-cerebeloase, tulburările de vorbire, cifoza nistagmul, tulburările de sensibilitate profundă, vom pune diagnosticul de maladiea lui Friedreich forma *abortivă*.

Un fapt demn de remarcat este acela că în acest caz, simptomele cerebelo-ataxice și cordonale posterioare lipsesc, pe când cele piramidale sunt prezente. Pe de altă parte este singurul caz în familie, care prezintă această maladie.

Ce rol a putut să joace sifilisul, pe care l-am constatat din punct de vedere biologic, în acest caz este greu de precizat. În orice caz am constatat prezența unei iritații meningeae, caracterizată prin: limfocitoză, benzoë pozitiv și oarecare hiperalbuminoză. Este posibil ca această infecție sifilitică, care este probabil datorită unui sifilis moștenit, pentru care însă noi nu avem documente suficiente, nici în antecedentele ei — afară doar de nasul în șea și epilepsia — ar fi avut un rol patogen în producerea tulburărilor patologice asemănătoare cu Friedreich.

Cazul III.

B. I. de 30 ani, casnică, intră în Clinică în 20—III—1934, pentru tulburări de motilitate ale membrilor inferioare, asociate cu dureri surde, ce veneau în crize, și junghiuri, localizate în articulațiile genunchilor și uneori în articulația tibio-tarsiană stângă.

Antecedente heredo-colaterale: nimeni dintre antecedenți sau colaterali n'a suferit de vreo boală asemănătoare.

Antecedente personale: născută la termen a avut o dezvoltare fizică și intelectuală normală; înainte de un an a început să umble; prezintă un strabism divergent la ochiul stâng care este congenital. La 10 ani a avut timp de 4 săptămâni hipersomnolență. Menstruată la 18 ani, epocile catameniale s'au succedat totdeauna regulat.

Istoricul bolii actuale: Boala actuală a debutat la vârsta de 4 ani. La vârsta de un an a fost bolnavă grav mult timp de o maladie neprecizabilă; în urma acestei boli nu a putut să umble timp de 3 ani. După aceea, bolnava revenindu-și și putând să umble din nou i-au apărut niște dureri surde însoțite cu senzația de arsură localizate în articulațiile genunchilor și uneori în articulația tibio-tarsiană stângă. Aceste dureri surveneau la intervale de câteva săptămâni, până la câteva luni, țineau 2—3 zile și apoi dispăreau. Uneori erau așa de intense încât bolnava nu putea umbla din cauza lor și trebuia să aștepte până ce se potoleau. În anii următori durerile au diminuat mult în intensitate venind mai rar. La vârsta de 14 ani au apărut cu atâta vehemență, încât erau zile întregi în care nu putea să umble; această stare a durat apoi cam timp de 2 ani, durerile survenind aproape în fiecare zi. După 2 ani acestea au cedat foarte mult — afirmativ în urma unui număr mai mare de băi calde — astfel că bolnava a putut nestingherită să-și îndeplinească ocupația sa de servitoare. La vârsta de 29 de ani, dupăce bolnava, afirmativ, ar fi umblat mult timp cu picioarele în apă rece a observat că i se tumefiază membrele inferioare, dela jumătatea gambei în jos, având în același timp și o colorație ușor cianotică. De atunci mersul i-a devenit ușor nesigur, durerile i s'au accentuat, își simțea membrele inferioare foarte slabe, dar uneori genunchii se flectau brusc înainte (derobau), încât bolnava era amenințată să cadă. Această stare a rămas ca atare; între timp a făcut tratament specific, fără nici un rezultat — afirmativ durerile s'ar fi intensificat chiar.

Examenul obiectiv.

Făcut în 20—III—1934. Bolnava este de statură mijlocie cu sistemul muscular bine păstrat. Se remarcă prezența unei însemnate

cantități de țesut adipos repartizată aproape uniform pe tot corpul pacientei; mai accentuată însă pe membrele inferioare, care și-au pierdut aspectul cilindroconic, tinzând mai mult spre o formă cilindrică. Cea mai mare cantitate este depusă în jurul basinelui, în special în regiunea fessieră și pe coapse. În treimea inferioară a gambelor această grăsime dă membrilor un aspect de tumefacție, iar la palparea, în această regiune rămâne câtva timp urma degetului imprimată. Cantitatea de grăsime a pacientei nu este de loc proporțională cu pofta ei de mâncare, aceasta fiind în oarecare grad diminuată. Planta piciorului stâng este ușor escavată, iar regiunea dorsală bombată. După ce stă câteva minute în stațiune verticală pielea de pe gamba stângă se colorează ușor cianotic; această colorație dispare încetul cu încetul în decubit dorsal. Pielea ambelor gambe prezintă un ușor livido amular. În rest tegumentele și mucoasele vizibile au o colorațiune normală.

Mersul se face cu pași egali și păstrează bine linia dreaptă, calcă de ambele părți pe marginea externă a tălpii și a călcâiului, mai evident de partea stângă. Pașii sunt făcuți cu o oarecare precauțiune, totuși trâmtește în mod greoiu piciorul de sol și face o hiperextensiune din articulația genunchiului drept; de asemenea uneori se constată, în decursul mersului, o flexiune exagerată a degetelor piciorului de aceeași parte. Mersul grăbit este greoiu. Refuză categoric să fugă spunând că nu poate — de altfel afirmă că nu a fugit niciodată. Saltul uni- și biped, refuză să-l facă. Ridicarea pe vârful piciorului, biped se face limitat; călcâiul ridicându-se numai cu 3 cm. de la sol, de ambele părți la fel. Lăsarea și ridicarea de pe vine, este posibilă numai sprijinindu-se cu mâinile de 2 paturi.

Stațiunea: bipedă cu ochii închiși și deschiși se face bine. Cea unipedă se face bine cu ochii deschiși dar numai timp de 10—20 secunde, obosind repede. Cu ochii închiși deasemenea se face bine, dar după câteva secunde începe să facă mișcări e echilibrare cu membrele superioare și întrerupe stațiunea.

Extremitatea cefalică: Inchiderea izolată a ochilor nu o poate face. Prezintă un strabism divergent destul de pronunțat la ochiul stâng. În privire laterală stângă se constată un nistagm orizontal, cu mișcări mici și frecvente (3—4 pe secundă) cu componenta rapidă spre stânga; în privirea laterală extremă spre dreapta se prezintă un nistagm, abea perceptibil, spre dreapta. Convergența se face bine la ochiul drept, iar la ochiul stâng nu se face de loc; în timpul convergenței ochiului drept, cel stâng face paralel o mișcare de rotațiune externă.

Vederea: O. D. 1/3, O. S. 1/10 (astigmatism miopic). Oftalmoscopic se constată paloarea bitemporală a papilei.

Alte tulburări sensoriale nu prezintă.

Semnul lui *Chvostek* și *Weiss* se produc ușor de ambele părți.

Vorbirea: nu prezintă tulburări.

Extremitatea cefalică static și dinamic nu prezintă altceva nimic patologic.

Motilitatea activă, pasivă, și mișcările de precizie: La membrele superioare se fac bine. La membrele inferioare *motilitatea activă* este următoarea: La membrul inferior drept mișcările de flexiune plantară și dorsală a piciorului din articulația tibio-tarsiană precum și circumducțiunea, se face puțin limitat. În rest toate mișcările active ale membrului inferior sunt normale.

Mișcările pasive la membrele inferioare sunt următoarele: flexiunea gambei pe coapsă la membrul inferior drept, se face exagerat, călcâiul atingând fesa; de asemenea și extensiunea din articulația genunchiului se face ceva mai pronunțat decât în stare normală. La piciorul stâng mișcările pasive se pot face de asemenea ceva mai exagerat, însă nu în măsura celorla dela membrul inferior drept.

Proba călcâiului: se face bine însă cu o oarecare ezitare de partea dreaptă, atât cu ochii închiși cât și cu ochii deschiși. Ducerea călcâiului de alungul tibiei se face bine de ambele părți.

Semne cerebeloase nu prezintă.

Forța musculară este scăzută de ambele părți într'o măsură mai însemnată la dreapta; flexorii fiind de ambele părți evident mai slabi ca extensorii. Forța flexorilor dorsali la piciorul drept este diminuată, la cel stâng aproape nulă. Flexorii plantari la dreapta sunt destul de bine conservați, la stânga sunt foarte slabi. Ridicarea membrului inferior drept (bolnavul fiind în decubit dorsal) ținut în extensiune este executată foarte dificil până la 4 cm. dela planul patului, dar nu poate fi menținut în această poziție decât câteva momente, apoi cade treptat, făcându-se între timp o ușoară flexiune a gambei pe coapsă. Poate repeta această mișcare de 3—4 ori, însă ridicarea se face la nivele din ce în ce mai mici. Dacă își flectează coapsa pe bassin și gamba pe coapsă, nu poate face extensiunea gambei, ținându-și membrul inferior ridicat de pe planul patului. În stânga această extensiune e posibilă.

Ridicarea membrului inferior stâng se face până la limita normală în mod evident mai ușor decât la dreapta, poate repeta această mișcare de 5—6 ori. Ridicarea simultană a membrilor inferioare e posibilă până la cca 60 cm., dar nu pot fi menținute în această poziție decât 10 minute, căci recad pe planul patului, mai repede membrul inferior drept.

Reflexele osteo-tendinoase: la membrele superioare se produc bine de ambele părți; la membrele inferioare sunt abolite.

Reflexele cutanate: se produc normal.

Reflexul plantar (Babinski): nu se produce nici în flexiune, nici în extensiune.

Semnele Oppenheim, Gordon și Schäffer: sunt negative.

Reflexe de apărare, reflexe de postură și mișcări asociate: nu prezintă.

Excitabilitatea ideo-musculară: la mușchii gambei stângi nu obținem la percuție nicio contracțiune, la cea dreaptă obținem o contracțiune ușor diminuată.

Sensibilitatea obiectivă: atât cea superficială cât și cea profun-

dă sunt nealterate. La presiunea maselor musculare ale gambelor a-cuză o durere destul de pronunțată, mai evidentă de partea stângă. Alte puncte dureroase nu prezintă.

Sensibilitatea subiectivă: bolnava acuză senzația de amorteală și furnicături aproape continuă, în membrele inferioare dela genunchi în jos, accentuându-se la oboseală, când are și dureri sub formă de arsuri și junghiuri; aceste dureri se prezintă și în repaos — noaptea. — Rareori are dureri și furnicături și la nivelul brațelor. În general își simte membrele inferioare, mai ales cel drept, mai greoaie rigide și cu forța scăzută.

Psihicul: Bolnava are o fire încăpăținată și irascibilă, afectivitatea este ușor labilă.

Examenul vestibular:

Nistagmul electric: cu polul pozitiv la stânga, deviază spre stânga la 5 Mamp., iar cu polul pozitiv la dreapta deviația se face la dreapta la 3 Mamp.

Nistagmul caloric: După 1/2 de minut de irigație cu apă rece se produce un nistagm de partea opusă irigării cu o durată de 3 minute, indicele nu deviază, se produce de asemenea greață și vărsături.

Nistagmul rotator: După 10 ture apare un nistagm invers direcției de rotație, cu o durată de 10—12 secunde.

Reacțiunile electrice:

La curent faradic: nervii sciatici poplitei externi stângi și dreپți reacționează la maximum de curent cu o abducțiune lentă și tonică a piciorului, fără flexiunea lui dorsală. Nervii sciatici poplitei interni reacționează bine la maximum de curent, dar la stânga curentul difuzează în mușchi anterio-externi ai gambei. Cruralul reacționează bine de ambele părți.

Mușchii: Gambierul anterior stâng nu reacționează, la maximum de intensitate, curentul difuzează și se produce numai o abducțiune a piciorului, contractându-se mușchii peronieri; cel din partea dreaptă reacționează abia vizibil la maximum de curent. Extensorul comun al degetelor de partea stângă reacționează bine la maximum de curent; de partea dreaptă la maximum de curent abia se face o mișcare de extensiune la ultimile două degete și în plus o abducțiune a piciorului.

Pediosul și extensorul propriu al degetului mare, de ambele părți și lungul peronier de partea dreaptă, nu reacționează nici la maximum de curent. Lungul peronier de partea stângă reacționează bine.

La curent galvanic: nervii, nervul sciatic popliteu extern stâng la 12 Mamp., iar cel drept la 10 Mamp. reacționează fără inversiune polară.

Mușchii: gambierul anterior din dreapta la 8 Mamp., extensorul comun din dreapta la 10 Mamp. reacționează cu contracție rapidă și fără inversiune polară. Lungul peronier drept reacționează ceva mai lent, fără inversiune polară. Scurtul peronier, pediosul, extensorul propriu al degetului mare de partea dreaptă nu reacționează nici la ma-

ximum de curent. Vastul intern și dreptul anterior din partea dreaptă, la maximum de curent, reacționează bine, însă curentul difuzează în mușchii gambei. Croitorul nu reacționează de nicio parte. Vastul intern și dreptul anterior la stânga reacționează aproape normal. Re-simțind din cauza intensității de curent întrebuițată pentru examen dureri prea intense, bolnava refuză continuarea acestui examen.

Examenul circumferenței membrilor:

Dela matg. superioare a rotulei	10 cm. în sus	20 cm. în sus	10 în jos	20 în jos	30 în jos
la stânga . . .	51	42	34	33 $\frac{1}{2}$	25
la dreapta . . .	51	42	36	33 $\frac{1}{2}$	25

Tensiunea arterială: 13 și jum.—9 Vaquez-Laubry.

Reacția Bordet-Wassermann în sânge și lichidul cefalo-rachidian este negativă.

Lichidul cefalo-rachidian nu prezintă nimic patologic.

7—II—1934. *Examen obiectiv comparativ cu precedentul.*

Mersul se face ceva mai ușor însă cu aceleași caractere. Mersul grăbit se face greoiu. Alergatul este posibil numai câțva pași făcându-se foarte dificil. Saltul biped este abia posibil 1—2 ori cu baza de susținere mărită. Saltul uniped nu e posibil, nici chiar sprijinit.

Stațiunea unipedă se face mai bine mai ales la dreapta.

La privirea laterală extremă dreaptă, nu se mai prezintă mișcări nistagmice ale globilor oculari; dacă însă acoperim ochiul stâng, se observă mici mișcări nistagmice înspre dreapta, 2—3 pe secundă încetând îndată ce descoperim ochiul stâng. În privire laterală extremă stângă mișcărilor nistagmice se mențin ca și mai înainte.

În decubit dorsal face flexiunea coapsei pe bazin în mod normal, însă nu poate să facă în această atitudine extensiunea gambei pe coapsă în mod complet. Flexiunea gambei drepte pe coapsă se face numai alunecând planta piciorului pe planul patului. Membrele inferioare ținute în extensiune, le poate flecta pe bazin de mai multe ori, destul de ușor și le poate păstra în această atitudine timp mai îndelungat: de asemenea și fiecare membru izolat. Flexiunea dorsală a piciorului se poate face puțin limitată, de ambele părți, ceva mai evident la dreapta. Flexiunea plantară însă e mai limitată de partea stângă. Cîrcumducțiunea piciorului se face bine și la fel de ambele părți. Flexiunea plantară a degetelor din partea stângă se face numai din articulația bazală. În articulațiile interfalangiene nu se face decât o foarte mică mișcare de flexiune.

De partea dreaptă, atât flexorii, cât și extensorii gambei sunt foarte slăbiți față de partea opusă, deși și de partea stângă flexorii sunt mult slăbiți. Flexorii dorsali ai piciorului sunt slăbiți de ambele părți, mai evident la stânga, deasemenea și flexorii plantari.

Alte modificări obiective nu constatăm.

21—V—1935. *Examen obiectiv comparativ.*

Bolnava se poate menține pe vârful piciorului drept, mișcare ce nu putea fi făcută mai înainte. Mișcările din ambele articulații tibio-tarsiene se fac între limite normale. În decubit dorsal cu membrul inferior în extensiune poate flexa coapsa pe bazin în amplitudine normală; de asemenea flexiunea simultană a ambelor coapse pe bazin se face bine și membrele pot fi ținute în această atitudine timp mai îndelungat.

Alte modificări obiective nu constatăm.

1—III—1936. Examenul obiectiv este identic cu cel anterior. Subiectiv bolnava se plânge că durerile sunt mai dese, și că își simte picioarele ceva mai slăbite în forță.

Diagnostic.

Este vorba de un caz în care stabilirea cu precizie a diagnosticului clinic e foarte dificilă; pentru maladia lui Friedreich nu pledează decât faptul că afecțiunea a evoluat cronic, începând cu tulburări de mers încă din copilărie, ce nu au dat însă paralizii. Reflexele abolite, un picior scobit și miștagul sunt iarăși câteva simptome ce ne îndrumă spre acest diagnostic. Lipsesc însă alte simptome caracteristice acestei boli: semnele cerebello-ataxice — în majoritatea lor — simptomele cordonale posterioare, care lipsec aproape în totalitate, tulburările piramidale. Tulburările amiotrofice cu reacțiile de degenerescență ne pot duce foarte ușor în eroare din punct de vedere al diagnosticului acestui caz.

Deci, sub rezerva examinării evoluției ulterioare a acestui caz, vom face un diagnostic de probabilitate: maladia lui Friedreich forma *frustă amiotrofică*?

Observațiile acestor 3 cazuri au fost făcute la Clinica Neurologică din Cluj, condusă de d. prof. dr. I. Minea.

Țin să-mi exprim pe această cale, recunoștința pe care voiu purta-o totdeauna Domniei Sale, pentru educația medicală și științifică ultra-modernă, pe care mi-a impus-o atât timp cât am lucrat în această Clinică.

Concluziuni

1. Credem că observațiunile aduse în această lucrare, reprezintă o interesantă contribuțiune la studiul clinic al acestei maladii heredo-familiare curioase, numită boala lui Friedreich.

2. Acest interes este constituit de variațiunile clinice foarte disparate, pe care le prezintă această maladie, mai mult poate decât oricare altă boală de aceeași natură. Această variabilitate este dată de localizarea procesului degenerativ asupra mai multor centrii nervoși, boala putând interesa unul sau altul dintre acești centri în măsură diferită.

3. În cazurile noastre simptomele piramidale, contrar constatărilor lui Mollaret, nu sunt șterse, sau cu totul neaparente, în contrast cu celelalte simptome ale maladii, ci sunt din contră mai bine pronunțate. Amiotrofia apare de asemenea ca un simptom important.

4. Aceste diferențe de localizare ale procesului anatomo-patologic, determină uneori forme clinice, care sunt atât de disparate, încât diagnosticul clar este foarte greu de făcut.

5. Există însă, unele simptome, care sunt pe deoparte aproape patognomonice și pe de altă parte cu mult mai constante în toate formele clinice.

6. Un astfel de simptom important pentru diagnostic, ni se pare a fi, după constatările făcute în cazurile noastre, piciorul strâmb, cu diferitele sale variațiuni.

7. Un alt caracter interesant de notat al acestor cazuri, este calitatea lor sporadică, moment care și el este de natură a îngreuna posibilitatea unui diagnostic.

Văzută și bună de imprimat.

Președintele tezei:
Prof. Dr. I. MINEA

Decanul Facultății:
Prof. Dr. D. MICHAİL



Bibliografie.

- P. Mollaret*: La maladie de Friedreich 1929.
- L. Rimbaud*: Précis de Neurologie.
- H. Claude*: Maladies du système nerveux.
- Babinski, Vincent et Jarkowski*: Des réflexes cutanés de défense dans la maladie de Friedreich. — Revue neurol. 1912, I, p. 463.
- Blocq et Marinesco*: Sur l'anatomie pathologique de la maladie de Friedreich. — Archiv. de Neurologie, 1890, p. 331.
- Bonnus*: Maladie de Friedreich à début tardif. — Soc. Anatomique de Paris, 1887, p. 18.
- Claude et Levy Valensi*: Maladies familiales à manifestations cérébelleuses, in Traité Brouardel et Gilbert, t. XXXII, 1922 p. 154.
- Claude et Rouillard*: Syphilis cérébello-spinale avec symptômes ataxo-cérébelleux du type Friedreich. — Rev. Neurol. 1913, I, p. 705.
- Crouzon*: Traité de Pathologie médicale, VI, 1921. — Maladies familiales du système nerveux.
- Déjerine*: Séméiologie nerveuse, I, vol. Paris, 1926.
- Friedmann*: Uber die sporadische Form der Friedreich'schen Ataxie, I vol. Giessen, 1910.
- Gratiot*: Contribution à l'étude de la maladie de Friedreich. — Thèse Paris, 1927.
- Lambrior*: Un cas de maladie de Friedreich avec autopsie. — Rev. Neurol. 1911, II, p. 525.
- Lambrior*: Un nouveau cas de maladie de Friedreich avec autopsie. — Rev. Neurol. I, p. 57.
- Lannois et Pordot*: Le coeur dans la maladie de Friedreich. — Rev. de Méd. 1905, p. 853.
- Leven*: Kombination von Friedreich'scher Ataxie mit Haaranomalie. Dermat. Wochensch., 1925, p. 541.
- Marinescu*: Le rôle des ferments autolytiques dans la genèse des maladies familiales et abiotrophiques. — Rev. Méd. Roumaine, 1928, avril, p. 4.
- Marinescu et Trétiakoff*: Etude histo-pathologique des centres

nerveux dans trois cas de maladie de Friedreich. — Rev. Neurol., 1920 p. 113.

Modet: La pathogénie de la maladie de Friedreich Marie. — Jour. de Korsakow, 1926, no. 1, p. 67.

Nobécourt: Maladie de Friedreich. — Conc. Med. 1927, no. 48, p. 3103.

Olenoff (Mme): Essai sur l'hérédité dans la maladie de Friedreich. — Thèse Montpellier, 1903.

Richon et Louyot: Maladie de Friedreich. — Soc. de Méd. de Nancy, 1928, mai.

Roussy et G. Levy: Sept cas d'une maladie familiale particulière. — Rev. Neurol. 1926, p. 427.

Sonnek: Beitrag zur Casuistik der Friedreich'schen Ataxie. — Casopis ceskych. Lekarů, 1913, 26.

Szczypiorski: Maladie de Friedreich chez un imbécile épileptique — Ann. Méd. Psych., 1892, p. 404.

