

Secția de prematuri a Spitalului unificat Sf. Gheorghe.  
Conducător : Dr. Strömpel Endre.

## UN CAZ DE BOALA LUI BONNEVIE-ULLRICH

*Dr. Csavar H., Dr. Kőrössy G.*

Pînă în prezent se cunosc cca 225 de cazuri de boala lui Bonnevie-Ullrich. Dat fiind că în literatura de specialitate din țara noastră nu figurează nici o comunicare, considerăm că articolul cazului nostru va fi primit cu interes.

Noul născut de cîteva ore M. E. este internat în secția noastră trimis fiind de moașă. Are miinile și picioarele tumefiate. Mama sa a fost de 9 ori gravidă. Are 5 copii în viață. A avut un singur avort. Unul dintre copiii ei a murit la 7 luni, altul la o săptămînă, de boli necunoscute. În familie nu se cunosc cazuri de tuberculoză și/sifilis. Mama consumă băuturi alcoolice în cantități mici, prezintă semne de debilitate mintală.

În timpul ultimei sarcini a fost de două ori văzută de medic. În prima perioadă a sarcinii s-a simțit bine, în luna a V-a a fost bătută și de atunci are diferite plingeri. A fost de mai multe ori răcită în timpul sarcinii, într-un caz a avut și febră.

Greutatea corporală a nou născutului a fost de 2.600 g. lungimea de 45 cm, culoarea tegumentelor este roșie aprinsă. Pe suprafața dorsală a miinilor se constată un edem elastic la palpare, care se întinde și asupra degetelor. Unghia indexului drept este nedezvoltată. Între genunchi și glezne se observă un edem specific aluatos la palpare, face impresia că este situat profund în țesutul grăsos sau, în mușchi, la presiune nu păstrează amprenta digitală iar tegumentele respective nu par edemațiate. Edemul de pe fața dorsală a piciorului este foarte pronunțat. Unghiile de la degetele picioarelor sînt atrofile. (Fig. Nr. 1.)

Are un cap brahicefalic, fontanela mare cu o deschidere de 5 cm, iar cea mică cu una de 2 cm. Pielea din regiunea cefii prezintă o plică de cca 2 cm în formă de aripă, iar pielea spatelui e foarte laxă la palpare (cutis laxa, pteryginem). (Fig. Nr. 2.)

Baza frontalului e foarte accentuată, cu distanța interoculară mărită (hipertelorism). Se constată un epicant bilateral. Nasul e turtit cu o rădăcină lată. Mandibula este atrofică. Se mai constată un prognatism accentuat cu o boltă palatină incurbata cu dedublarca gingiilor. (Fig. Nr. 3.)

Are urechi de liliac cu adîncirea orificiului auditiv. Are un tonus muscular fiziologic. Organele interne nu prezintă modificări patologice. Splina și ficatul nu se palpează. Organele genitale externe sînt normale. Nu s-au decelat tulburări nervoase. Examenul de laborator arată un tablou sanguin normal, o reacție: Rh pozitivă și un examen de urină negativ. Examenul radiologic pune în evidența o diafiză femurală lătită cu subluxația femurului și radiusului stîng. În comparație cu restul cutiei craniene partea parieto-temporală este hiperdezvoltată.

Etiologia bolii lui Bonnevie-Ullrich nu este cunoscută. Prin iradieri cu raze X *Bagg și Little* au provocat defecte oculare și deformări ale picioarelor la șoareci. *Bonnevie*, observînd mai multe mii de embrioni de animale, a constatat că în perioada precoce a dezvoltării șoarecilor (embrioni de șoareci de 7—8 mm) printr-un orificiu care mai târziu va corespunde foramenului anterior al ventricolului IV. (*Weed*) trece și ajunge sub piele o cantitate mare de lichid cefalo-rahidian. El susține că acest foramen anterior există și la om și joacă rol în reglarea presiunii lichidului cefalo-rahidian. În cazul creșterii presiunii lichidul cefalo-rahidian ajuns sub piele, rămîne acolo și în viața extrauterină, ceea ce ar explica apariția laxității tegumentelor (cutis laxa). Apoi prin migrarea subcutană a lichidului cefalo-rahidian s-ar produce diferite modificări, cum ar fi unghiile atrezice. *Ullrich* găsește foramenul anterior la embrionii de 5 săptămîni în vecinătatea nucleilor motor ocular extern și facial fapt prin care explică frecvența altă de mare a paralizii faciale și oculare.

Dimensiunile mărite ale craniului și hidrocefalia perceptibilă ar fi în legătură cu accentuarea presiunii intracraniene. Modificările oaselor lungi și nanismul secundar le consideră de origine hipofizară.

În ceea ce privește edemațiile:— dat fiind că se poate pune în evidență o lărgire a lumenului capilarelor limfatice, deci este vorba de edeme limfangiectatice — teoria migrării lichidului cefalo-rahidian nu oferă o explicație acceptabilă. Conform lui *Bagg*, *Plagens* și *Stuckie* migrarea lichidului cefalo-rahidian nu este o consecință a accentuării presiunii cerebrale și se bazează pe accentuarea permeabilității căilor limfatice. În general nu putem da o explicație plauzibilă nici unui simptom al bolii. Numărul extrem de bogat al simptomelor face impresia că e vorba de un complex de procese degenerative grupate oarecum întimplător. Așa spre exemplu epicantul caracteristic pentru boala lui *Lengdon-Down*, fanta palpebrală mongoloidă, arahnodactilia, luxația femurului, toracele în pilnie, buze de iepure, hipospadia, defectele congenitale ale inimii, duodenostenoză, hernia ombilicală, dextroslahnnia și celelalte impestrițează tabloul clinic al bolii *Bonnevie-Ullrich*, care pare să fie mai degrabă un sindrom pricinuit de o noxă acționînd asupra embrionului în primele stadii de dezvoltare.

Primită la redacție în ziua de : 22. XII. 1955.

CSAVAR-KOROSSY: UN CAZ DE BOALA LUI BONNEVIE-ULLRICH

