

Anomalias múltiplas. Uma observação curiosa (*)

POR

Abel Sampaio Tavares

1.º Assistente da Faculdade de Medicina do Porto

São, sabe-se, extraordinariamente frequentes as variações anatómicas e, como demonstrou há anos o Prof. Nilo Pesonen (1), existem grandes probabilidades de elas se juntarem no mesmo indivíduo (**). E não as observamos apenas por estudo cadavérico; muitas delas, por sua natureza ou situação superficial, evidenciam-se facilmente no vivo (2); o método radiológico permite o estudo «in vivo» de muitas outras.

Nesta pequena nota, apresento um caso curioso de variações múltiplas, de fácil verificação, que tive a oportunidade de observar.

V. H. S., de 21 anos de idade, é um jovem saudável, de constituição média e tipo longilíneo, sem antecedentes patológicos pessoais ou familiares dignos de registo especial. Chamou a minha

(*) Comunicação apresentada à Sociedade Portuguesa de Antropologia e Etnologia em 7 de Março de 1952, em Sessão de Homenagem à Memória do Prof. J. A. Pires de Lima.

(**) De 313 cadáveres, encontrou em 165, ou seja, em 68 0/0, duas variações no mesmo indivíduo e três, ou mais, em perto de 41 0/0. Na maioria dos corpos com variações múltiplas, elas estavam limitadas a um único sistema orgânico apenas em muito poucos casos.

atenção para uma tumefacção que, havia muito, notara ao palpar a região supra-clavicular esquerda e que desde então se mantivera de volume inalterável. Verifiquei a existência desta saliência anormal, imperceptível por inspecção, dura, renitente, de consistência óssea, em continuidade para trás com a coluna vertebral; a pressão prolongada exercida sobre ela determinava formigueiros na extremidade distal do membro superior correspondente. Suspeitei de costela cervical e a radiografia imediatamente o comprovou (Fig. 1).

Examinando-o com mais cuidado, notei imediatamente que, na mão direita, o dedo indicador era muito mais curto do que habitualmente e do que o seu congénere do lado oposto e o exame radiológico demonstrou que a braquidactilia resultava de encurtamento notável do respectivo metacárpico (Fig. 2).

Prosseguindo no estudo do caso, observei, ainda, em ambos os pés (Fig. 3), sindactilia incompleta do 2.º e 3.º dedo, muito mais acentuada à esquerda do que à direita, onde estava apenas esboçada. Apurei que esta disposição era de transmissão hereditária, com as mesmas características de situação e grau que no meu observando e, tanto quanto pude averiguar para construir a árvore genealógica (Fig. 4), aparecia só, e com notável constância, nos indivíduos do sexo masculino, que exclusivamente a transmitiam. Não se registou em nenhum membro do sexo feminino da família, nem em nenhum dos filhos dessas senhoras, qualquer que fosse o seu sexo.

O restante do exame clínico nada mais revelou de anormal, se se exceptuar a notável diminuição de altura da curva oscilométrica colhida na parte média do braço esquerdo, em relação à obtida do lado direito (Fig. 5). Tão-pouco o exame radiológico de outras zonas do esqueleto mostrou anormalidades, a não ser uma acentuação evidente dos ângulos mandibulares. As reacções serológicas de sífilis foram negativas.

O caso é curioso pelo somatório das variações e pelas particularidades da transmissão hereditária da sindactilia podálica.

Como bem diz o Prof. J. A. Pires de Lima (3), é vulgaríssima a transmissão hereditária das anomalias dos membros, citando-se famílias nas quais durante muitas gerações se mantém a hiperdactilia ou a braquidactilia. Recordo, por exemplo, as curiosas observações de Drinkwater (4), Hann (5) e Barbosa Sueiro (6) e as do Prof. Pires de Lima (7) e do Dr. José Garrett (8), estas duas últimas sobre a transmissão hereditária de malformações ungueais.

Drinkwater estudou uma família de braquidáctilos, construiu a respectiva árvore genealógica, verificando que a variação, não transmissível pelos membros normais da família, se perpetuava segundo as leis de Mendel; surgiu, como era de esperar, com particular incidência (em seis entre oito) nos indivíduos resultantes do casamento de dois primos direitos, dos quais um, a mulher, apresentava a anomalia; esta aparecia indiferentemente num e no outro sexo entre os vários membros da família.

Já na nossa observação os factos passam-se de modo diferente: a variação surge intimamente ligada ao sexo, aparecendo apenas (melhor diria obrigatoriamente) nos homens e transmitindo-se exclusivamente por eles.

Reside nesta particularidade genética, bastante afastada dos factos correntes de hereditariedade ligada ao sexo, o maior interesse da observação. Podemos aproximá-la dum caso, também de sindactilia hereditária, apresentado por Siemens (cit. por Barcia Goyanes — 9); tratava-se duma família na qual, em quatro gerações, se transmitiu a união entre o 2.º e o 3.º dedos do pé, do pai aos filhos e aos netos e nunca a qualquer das filhas, ou seus descendentes (Fig. 6).

Tanto num caso como no outro, a explicação mais aceitável parece residir na existência de qualquer factor relacionado com o

heterocromossoma Y, habitualmente inactivo. Muito embora observações em animais apoiem esta maneira de ver, só a apreciação de grande número de observações e respectivos «pedigrees» permitiriam aos geneticistas conseguir para casos como estes a correcta interpretação.

BIBLIOGRAFIA

- (1) — PESONEN (NILO) — *Über die Häufung von variationen in denselben Individuen sowie über einige der häufigsten Muskel und Blutgefäßvariationen bei Finnen*. «Acta Instituti Anatomici Univ. Helsinkiensis», XII, 1940-43 (sep. de Ann. Acad. Sc. Fenn., Ser. A, 56, 1940, 3, 1-27).
- (2) — BARTOLO DO VALE PEREIRA e ABEL TAVARES — *Sobre um caso de coexistência do músculo pré-esternal e de arco axilar muscular (Obs. no vivo)*. «Clín. Contemp.», T. 1, n.º 9, 1946.
- (3) — J. A. PIRES DE LIMA — *As anomalias dos membros nos portugueses*. Porto, 1927, pág. 54.
- (4) — DRINKWATER — *Hereditary abnormal segmentation of the index and middle fingers*. «J. of Anat. and Phys.», 50, 177, 1916.
- (5) — HANN — *Familial abnormalities of the middle phalange of each hand*. «J. of Anat. and Phys.», 57, 267, 1922-23.
- (6) — BARBOSA SUEIRO — *Um caso de conformação anormal simétrica dos dedos da mão em um homem*. «Anais Azevedos», 3, 12, 1951.
- (7) — J. A. PIRES DE LIMA — *Onyctrophie familiale congénitale*. «Ann. de Dermat. et Syph.», 1925.
- (8) — JOSÉ GARRETT — *Malformaciones ungueales hereditarias en una niña*. «Acta Pediatrica», Novembro, 1945.
- (9) — BARCIA GOYANES (J. J.) — *La vida, el sexo y la herencia*. Madrid, 1928.

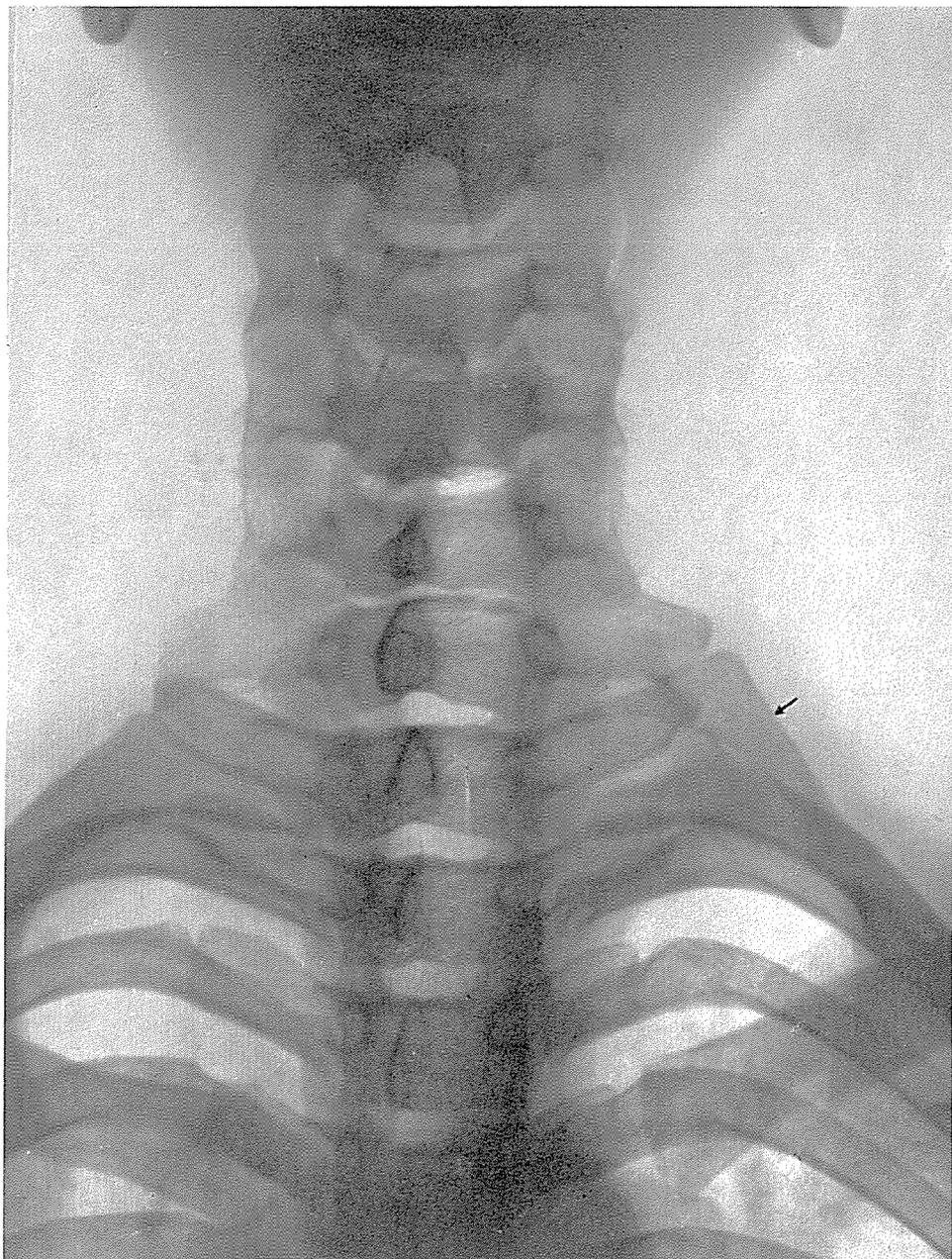
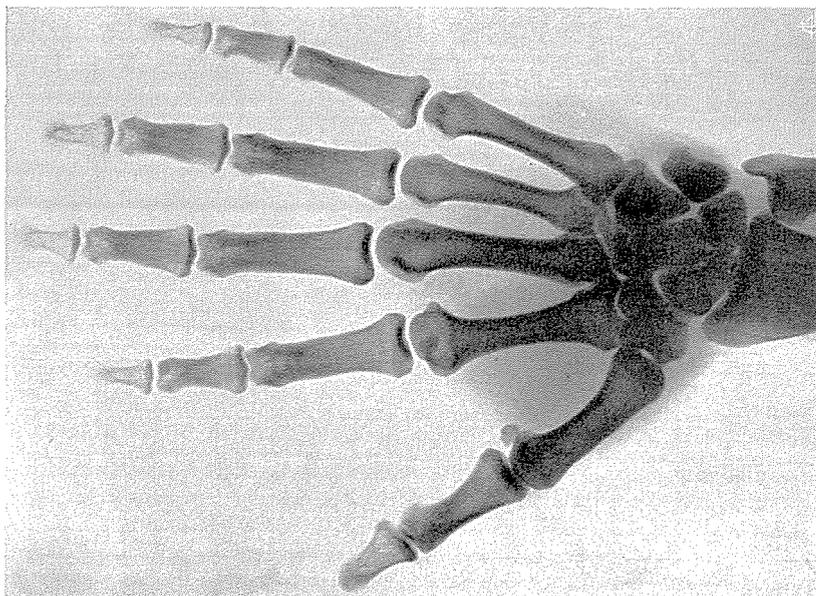
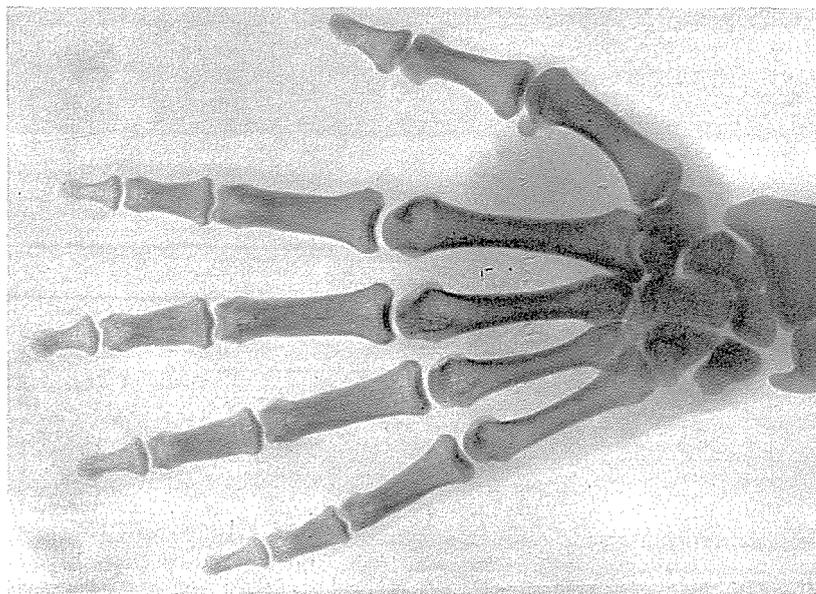


Fig. 1 — Costela cervical



Mão direita



Mão esquerda

Fig. 2



Fig. 3 — Sindactilia incompleta dos 2.º e 3.º dedos dos pés

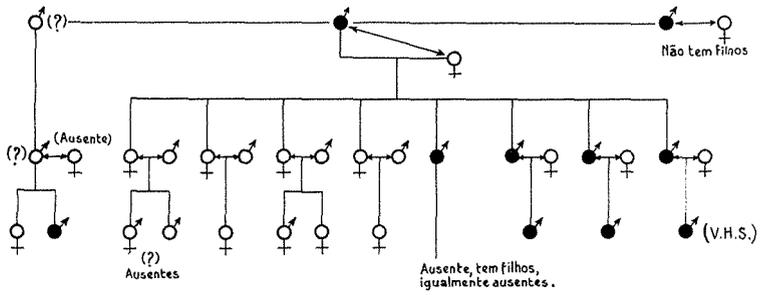


Fig. 4

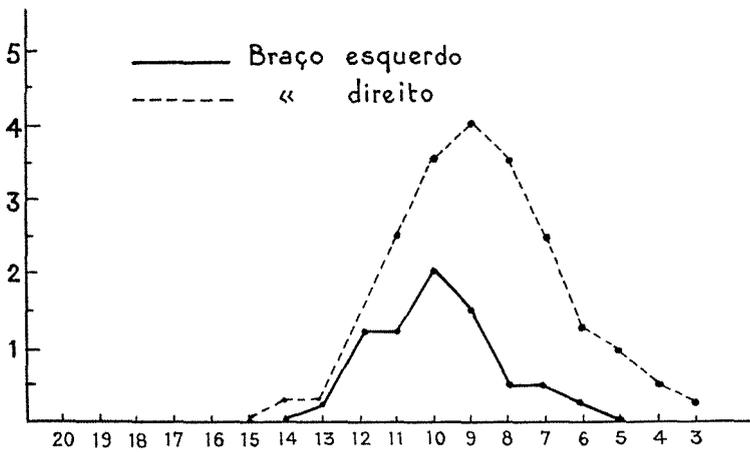


Fig. 5

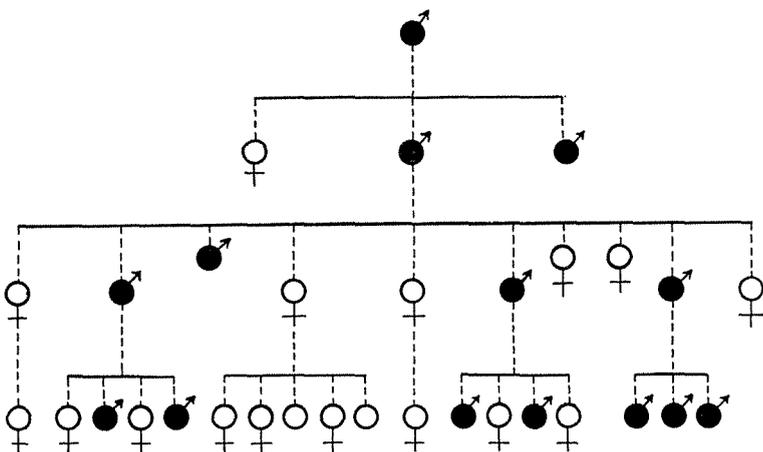


Fig. 6