

# DISTROFIA MUSCULAR PROGRESSIVA CONGÊNITA TIPO FUKUYAMA

## DESCRIÇÃO DE UM CASO

*JOSÉ A. LEVY \**

*MARY SOUZA CARVALHO ALEGRO \*\**

*PAULO N. B. SALUM \*\**

*MARIO W. BROTTTO \*\**

*ÂNGELA LEVY \*\*\**

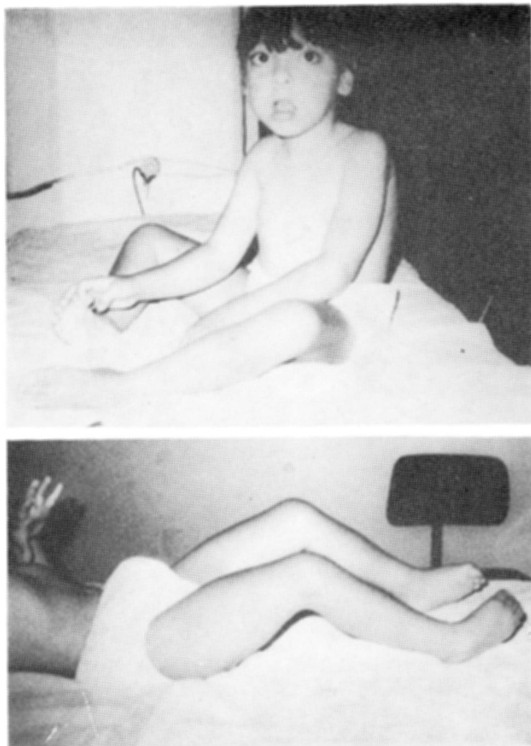
Em 1960, no Japão, foi descrito pela primeira vez por Fukuyama & col.<sup>2</sup> forma peculiar de distrofia muscular progressiva congênita (DMC) caracterizada por hipotonia ao nascimento, comprometimento da musculatura da face, retrações fibrotendinosas precoces e grave retardo mental. No Japão esta forma é muito comum e, entre as miopatias, sua frequência só é sobrepujada por aquela da distrofia muscular progressiva do tipo Duchenne (DMD). A afecção muito raramente tem sido descrita em outros países. Nosso objetivo é relatar o primeiro caso, pertencente ao nosso Serviço, de criança portadora de DMC tipo Fukuyama.

## OBSERVAÇÃO

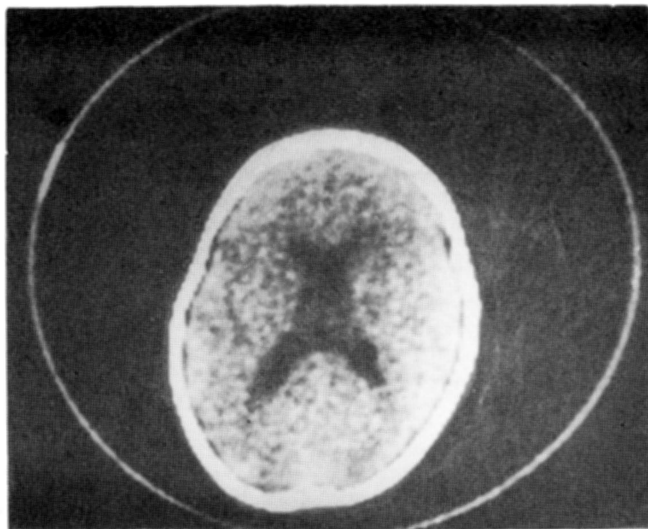
L.F., 5 anos, branca, residente em São Paulo, com história de hipotonia desde o nascimento e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM); não anda, não fica em pé sozinha; começou a sustentar bem a cabeça aos 3 anos de idade e sentar sem apoio aos 3 anos e 6 meses; fala apenas 6 a 7 palavras. Pais consangüíneos. Exame Neurológico — Déficit de força muscular nos membros superiores e inferiores, de predomínio proximal; hipotonia generalizada; retrações fibrotendinosas importantes nos joelhos, cotovelos e tornozelos; diparesia facial e rebaixamento mental acentuado; dos reflexos profundos, apenas os aquileus estão presentes (Fig. 1). Avaliação Psicológica — Contato interpessoal distante, não atendendo a qualquer ordem; eventualmente manipula os brinquedos e leva à boca; único som que emite são estalos de língua, apresentando atitude individual frente a estimulação ambiental. Pelo Gesell seu DNPM encontra-se em torno de 1 ano em motricidade, 1 ano e 2 meses em adaptação, 10 meses em linguagem, 1 ano e 2 meses em sociabilidade. Exames Complementares — Enzimas séricas elevadas, principalmente a creatina fosfoquinase (CPK) que apresentava valor de 965 UI (normal até 60 UI). O eletrocardiograma mostrou sobrecarga biventricular. O eletroencefalograma (EEG) revelou surtos de ondas agudas em ambos os hemisférios cerebrais. A tomografia computadorizada do encéfalo (CT) mostrou dilatação do sistema ventricular e discreta atrofia córtico-subcortical (Fig. 2). A eletromiografia mostrou padrão miopático. Na biópsia muscular foram realizadas técnicas de inclusão em parafina e congelamento, histoquímica e microscopia eletrônica; as alterações histológicas foram compatíveis a quadro de distrofia muscular progressiva (Fig. 3).

---

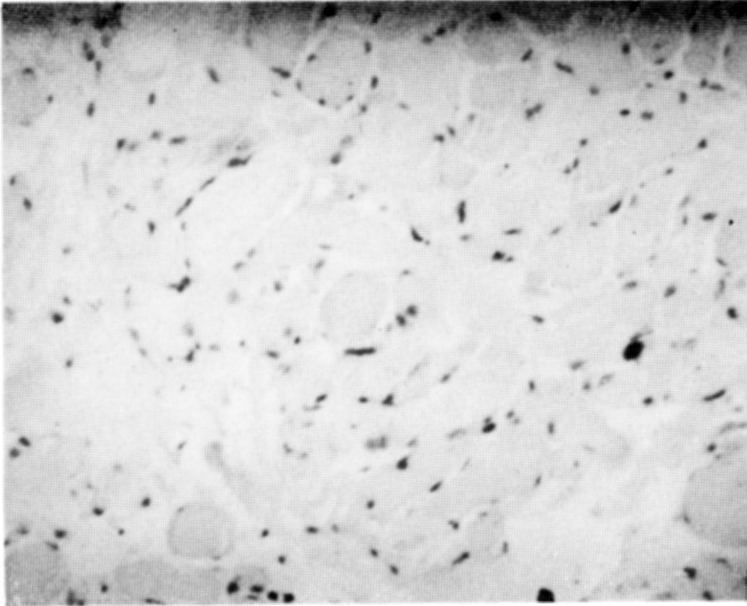
Trabalho do Centro de Investigação em Neurologia do Departamento de Neurologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP): \* Professor Adjunto; \*\* Médico Assistente; \*\*\* Biomédica.



*Fig. 1 — Caso L.F.: notar especialmente o facies e as retrações.*



*Fig. 2 — Caso L.F.: tomografia axial computadorizada. Atrofia córtico-subcortical com aumento dos ventrículos laterais.*



*Fig. 3 — Caso L.F.: biópsia do biceps esquerdo. Fibras arredondadas e hialinizadas; necrose; centralização de núcleos; proliferação conjuntivo-gordurosa. HE.*

#### COMENTARIOS

De acordo com os critérios de diagnóstico estabelecidos por Fukuyama e col. em 1975 e modificados em 1980<sup>4</sup> (Tabela 1) os achados clínicos e os resultados dos exames subsidiários realizados em nosso paciente levaram ao diagnóstico de DMC tipo Fukuyama.

---

#### Critérios de diagnóstico da DMCF

---

1. Ambos os sexos igualmente afetados
  2. Início antes de 8 meses
  3. Atraso no DNPM
  4. Reflexos ausentes ou diminuídos
  5. Fraqueza generalizada e simétrica
  6. Hipotonia global
  7. Envolvimento da musculatura facial
  8. Retrações fibrotendinosas
  9. Envolvimento do SNC
  10. CPK elevado
  11. Histologia muscular compatível a DMP
- 

*Tabela 1 — Distrofia muscular congênita tipo Fukuyama (DMCF): critérios diagnósticos estabelecidos por Fukuyama et al.*

A presença de consanguineidade confirma o fator genético encontrado nesta doença o qual já vem sendo citado por vários autores, como Fukuyama<sup>3</sup> e Osawa<sup>9</sup>; trata-se de herança autossômica recessiva.

O envolvimento do sistema nervoso central (SNC) na DMC tipo Fukuyama, como ficou caracterizado em nosso caso tanto pelos dados clínicos como pelos achados dos exames subsidiários (EEG e CT), tem sido tema freqüente de vários trabalhos publicados<sup>1,6,7,8,10,12</sup>.

A etiologia da afecção continua em discussão, pois várias hipóteses são levantadas inclusive a viral, a qual explicaria o comprometimento conjunto do SNC e dos músculos estriados. Vários autores<sup>4,5,8,9,11</sup> discutem a possibilidade de uma infecção ainda em vida intrauterina causando as alterações encontradas no DMC tipo Fukuyama, levando-se em consideração os achados dos neuropatologistas baseados em dados de autópsias<sup>4,8,11</sup>.

Até o momento este é o primeiro caso da moléstia publicado e descrito no Brasil. Os autores acreditam que se maior atenção e interesse forem dedicados ao diagnóstico e à classificação das distrofias musculares progressivas congênicas com seus respectivos subtipos, mais rapidamente chegaremos à elucidação de sua base patogênica.

#### RESUMO

Os autores relatam o primeiro caso de distrofia muscular progressiva congênita tipo Fukuyama descrito no Brasil, comprovado pelos achados clínicos e exames complementares. É dada ênfase à presença de retrações fibrotendinosas precoces e envolvimento do sistema nervoso central, o que constitui a característica fundamental da afecção. A moléstia é muito freqüente no Japão e pouco descrita em outros países. A etiopatogenia ainda não está definida.

#### SUMMARY

*Congenital progressive muscular dystrophy of the Fukuyama type: description of one case.*

The authors report the first Fukuyama type congenital progressive muscular dystrophy case described in Brazil, and confirmed through clinical findings and complementary tests. Emphasis is given to the presence of early fibrotendinous retractions and impairment of the central nervous system, which constitute the fundamental characteristics of this affection. This disease is very common in Japan but very seldom described in other countries. Its etiopathogeny has not yet been defined.

#### REFERÊNCIAS

1. EGGER, G.; KENDALL, B.E. & BRETT, E.M. — Involvement of the central nervous system in congenital muscular dystrophies. *Develop. Med. Child Neurol.* 25:32, 1983.
2. FUKUYAMA, Y.; KAWAZURA, M. & HORUNA, H. — A peculiar form of congenital progressive muscular dystrophy: report of fifteen cases. *Paediatric Univ. Tokyo* 4:5, 1960.

3. FUKUYAMA, Y. — Myopathies in infants and children. *Clin. Neurol.* (Tokyo) 1:409, 1961.
4. FUKUYAMA, Y.; OSAWA, M. & SUZUKI, H. — Congenital progressive muscular dystrophy of the Fukuyama type: clinical, genetic and pathological considerations. *Brain Dev.* 3:1, 1981.
5. HANSSON, O.; KRISTENSEN, K.; LYCHE, E.; SELOYMER, L. & SOURANDER, P. — Generalized myopathy and cerebral malformations possibly related to an enteroviral infection. *Acta. paediatr. scand.* 64:881, 1975.
6. KAMOSHITA, S.; KONISHI, Y.; SEGAWA, M. & FUKUYAMA, Y. — Congenital muscular dystrophy as a disease of the central nervous system. *Arch. Neurol.* 33:513, 1976.
7. NOGEN, A.G. — Congenital muscle disease and abnormal findings on computerized tomography. *Develop. Med. Child Neurol.* 22:658, 1980.
8. NONAKA, I. & CHOU, S.M. — Congenital muscular dystrophy. In P.J. Vinken, G.W. Bruyn (eds.): *Handbook of Clinical Neurology.* Vol. 41. North Holland, Amsterdam, 1979.
9. OSAWA, M. — A genetical and epidemiological study on congenital progressive muscular dystrophy (Fukuyama type). *J. Tokyo Women's med. Coll.* 48:112, 1978.
10. OSAWA, M.; MARYAMA, H. & HIRAYAMA, Y. — Computerized tomography in patients with progressive muscular dystrophy (abstract) *Dev. Med. Child Neurol.* 22:262, 1980.
11. SEGAWA, M.; NOMURA, Y.; MIZUMO, Y.; HOSAKA, A. & HACHIMORI, K. — Studies on pathogenesis of Fukuyama type congenital muscular dystrophy. Part. 1. In S. Okinaka (ed.): *Current Research in Muscular Dystrophy, Japan: Proceedings of the Annual Meeting of the Muscular Dystrophy Research Group.* Tokyo, 1978, pg. 114.
12. YOSHIOKA, M.; OKUNO, T.; HONDA, Y. & NAKANO, Y. — Central nervous system involvement in progressive muscular dystrophy. *Arch. Dis. Child.* 55:589, 1980.

*Centro de Investigações em Neurologia, FMUSP — Caixa Postal 5199 - 01000 - São Paulo, SP - Brasil.*