REGISTRO DE CASOS

SÍNDROME DE HUNTER-HURLER

ANTONIO B. LEFÈVRE *
J. COSTA MARQUES ***

OSWALDO R. DE SOUSA E SILVA **
LYGIA BASTOS AGUIAR ****

A síndrome de Hunter-Hurler ou gargoilismo, também denominada lipochondrodistrofia, apesar de relativamente pequeno o número de casos publicados, constitui um quadro clínico perfeitamente definido, de diagnóstico fácil e seguro, particularmente quando os casos se apresentam com tôdas as características. Recente revisão feita por Jervis¹, em 1950, mostrou que é de cerca de 150 o número de casos publicados, não constando da relação dos mesmos nenhuma publicação provinda de nosso meio.

QUADRO CLÍNICO

Déficit mental — A grande maioria dos casos apresenta considerável déficit, com nível mental baixíssimo (idiotia), muito embora isto não constitua regra absoluta, pois já têm sido descritos casos com inteligência no limiar inferior da normalidade, e mesmo casos com nível mental normal. A deterioração mental progressiva é o que se observa mais freqüentemente, lembrando o que se passa na idiotia amaurótica juvenil, muito embora sejam conhecidos casos em que esta deterioração não é verificada. À medida que progride a deterioração mental, os sinais neurológicos vão-se apresentando, sem sistematização definida, dependendo da sede e extensão das lesões do sistema nervoso central.

Perturbações ósseas — Constituem outra manifestação saliente do quadro clínico. O nanismo é a regra geral. A face com seu característico aspecto grotesco é um dos elementos mais típicos desta afecção, permitin-

Trabalho das Clínicas Neurológica (Prof. Adherbal Tolosa) e Pediátrica (Prof. Pedro de Alcântara) do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo. Apresentado ao Departamento de Pediatria da Associação Paulista de Medicina em 14 outubro 1952.

* Livre docente de Clínica Neurológica.

** Chefe de Clínica da Clínica Pediátrica.

*** Assistente extranumerário de Clínica Pediátrica.

**** Assistente voluntário de Clínica Pediátrica.

do mesmo um diagnóstico imediato em certos casos: as bossas frontais salientes, o hipertelorismo, o nariz deprimido, os malares salientes, a boca muito grande e os lábios grossos, dão à face dos pacientes tal semelhança que muitas vezes é difícil distinguir a fotografia de um caso da de outro. O crânio apresenta-se anormal, podendo-se verificar macro ou escafocefalia ou outras dismorfias menos frequentes. As vértebras apresentam-se alteradas, com os corpos em forma de cunha e com um prolongamento em gancho em sua face anterior. Os ossos longos dos membros apresentam também numerosas perturbações, sendo anormalmente curtos e com espessura muito irregular. As mãos também são anormais, grossas e em forma de garra.

Hepatosplenomegalia é a regra nos casos típicos.

A *opacidade da córnea*, verificada nas camadas profundas, dá ao olho uma aparência leitosa. Este aspecto é considerado patognomônico do gargoilismo, não tendo sido descrito em qualquer outra moléstia.

QUADRO ANATOMO-PATOLÓGICO

O quadro anátomo-patológico, embora insuficientemente conhecido, pois não é grande o número de casos autopsiados, tem também alguns aspectos característicos, sendo o principal o entumescimento das células nervosas, por deposição de um material granular, podendo este mesmo material ser encontrado em situação extracelular, infiltrado entre o tecido nervoso. Têm sido descritas numerosas particularidades do quadro anátomo-patológico desta moléstia; tais detalhes escapam à extensão deste simples relato de casos clínicos, nos quais não existe estudo anátomo-clínico. Os interessados em maiores detalhes poderão consultar o recente trabalho de Henderson e col.².

Nos vários casos publicados tem sido descrita a infiltração lipóide de numerosas vísceras, particularmente o fígado e o baço, e também o coração, aorta, rins, paredes intestinais e pâncreas. Há dúvidas quanto à natureza das lesões ósseas, tendo sido descritos entumescimento, vacuolização e infiltração dos osteoblastos e condrócitos.

Muito embora não haja dúvida que o gargoilismo constitui moléstia resultante de armazenamento anormal, não está ainda perfeitamente determinada qual a natureza do material armazenado. Segundo Lindsay, trata-se de um polissacarídeo, provavelmente glicogênio, o que não foi confirmado por vários autores, inclusive por Jervis¹, e foi formalmente negado por Henderson e col.². Estes últimos autores concluíram que não há qualquer prova bioquímica da natureza lipídica do material depositado nas células e, em vista disto, o gargoilismo já não deve ser considerado como resultante do armazenamento de um material de natureza lipídica conseqüente ao metabolismo anormal dos lipóides, conforme é geralmente admitido.

ETIOLOGIA

A análise dos casos conhecidos não evidenciou a influência de qualquer fator que pudesse ser considerado como agente causal. Por outro lado, parece indiscutível que a moléstia tem caráter familiar, pois, de 85 famílias estudadas, excluídas aquelas com um só membro, foi possível verificar a incidência familiar em 52% dos casos. A ausência de fator causal conhecido, aliada à elevadíssima incidência familiar, falam em favor de um fator genético. O tipo monomérico recessivo de herança parece firmemente estabelecido pelos que analisaram o tipo de incidência familiar.

Tal como já se tem feito com relação a numerosas outras moléstias de caráter familiar, chamou-se recentemente a atenção para as formas da moléstia em que faltam algumas das características do quadro clínico típico e completo. Em 7 dos casos publicados por Jervis¹, não foi encontrada a opacidade da córnea, que falta, aliás, em um terço dos casos descritos na literatura. A hepatosplenomegalia, igualmente, não foi observada em 22% dos casos publicados. É óbvio que o diagnóstico diferencial com algumas afecções de quadros clínicos semelhantes ao gargoilismo torna-se muitas vezes difícil; é o que se passa, por exemplo, com o cretinismo e a moléstia de Morquio (osteochondrodysplasia). A distinção com os quadros de cretinismo faz-se principalmente pela falta das manifestações do mixedema no gargoilismo, bem como pelos distúrbios ósseos, particularmente das vértebras; na moléstia de Morquio, em geral, não há déficit ou deterioração mental e faltam a hepatosplenomegalia, bem como as formações em bico nos corpos vertebrais.

Não há qualquer *terapêutica* conhecida para o gargoilismo.

OBSERVAÇÕES

Caso 1 — R. M. P., 20 meses, branca, brasileira, reg. HC 184164, admitida em 30-10-1950. Compareceu à consulta devido a retardo no desenvolvimento psicomotor. Segundo informavam os pais, desde os primeiros dias de vida foi notado que a paciente era diferente das outras crianças. No início, esta diferença parecia ser apenas física, pois o rosto era muito grande (especialmente a boca e a língua, que fazia protrusão por entre os lábios grossos); as mãos também pareciam anormais, sendo os dedos afilados nas pontas, em desproporção evidente com o restante deste segmento de membro. Com o correr do tempo a primeira impressão foi-se fortalecendo, pois estes traços se acentuaram, dando ao conjunto um aspecto nitidamente anormal e grotesco. Aos 20 meses de idade ainda não possuía dentes, a estatura corporal era desproporcionadamente pequena em relação à face e o desenvolvimento era francamente deficiente, pois até então não se mantinha sentada, não falava nem mesmo entendia nada e se mostrava desinteressada pelos brinquedos próprios da idade. Não conseguia ingerir alimentos senão na forma líquida, sendo incapaz de deglutir qualquer alimento mais sólido; suas fezes foram sempre secas e duras e as evacuações se faziam com intervalos longos e sempre com grande dificuldade.

Em seus *antecedentes* deve-se mencionar que o parto foi normal; recebeu alimentação natural até os 4 meses e, a partir de então, leite de vaca ou de cabra

até os 15 meses, época em que passou a receber alimentos salgados; nunca tomou caldo de frutas. Os pais parecem gozar de boa saúde; a mãe tem reações serológicas negativas para lues e nega ter tido abortos; dois irmãos sadios, com desenvolvimento normal; um tio teria tido crises convulsivas e uma prima havia falecido, aos 12 anos de idade, com moléstia semelhante à da paciente.

Fig. 1 — Caso 1.

Exame físico — Pêso 7,9 kg; estatura 65 cm; perímetro cefálico 44 cm; perímetro torácico 48 cm; pulso 100 bat./min.; respiração 40 mov./min. Estado nutritivo deficiente. Pouco desenvolvida para a idade. Face volumosa, com traços fisionômicos muito acentuados. Lábios polpudos, projetados para a frente. Bôca entreaberta, com a língua fazendo protrusão por entre os lábios. O todo é hipomímico e tem aspecto cretinóide e grotesco (fig. 1). Adota posição indiferente no leito, preferindo todavia o decúbito dorsal. Não se mantém sentada sem ajuda. Os membros são curtos e estão sempre em semiflexão. As mãos são grossas e os dedos mantêm-se fletidos, em garra. Os movimentos são pouco variados e sem espontaneidade; apanha os objetos oferecidos com manipulação pobre e insegura.

A pele não apresenta distúrbios, sendo de coloração pálida e um tanto áspera. As mucosas visíveis são pálidas e o panículo adiposo é regularmente desenvolvido; turgor deficiente. Rêde ganglionar sem anormalidades.

Ao exame da cabeça nota-se predomínio franco do volume facial relativamente ao craniano; fontanela bregmática aberta, plana, medindo cerca de 3x2 cm. Nariz pequeno, achatado na base, com narinas amplas. Ausência de dentes. Língua volumosa, com papilas salientes. Pescoço curto, parecendo estar a cabeça diretamente implantada no tórax. O aparelho respiratório nada apresenta de anormal, sendo o tipo respiratório tóraco-abdominal. Ao exame do aparelho circulatório observa-se que o ictus não é visível ou palpável; as bulhas são abafadas, notando-se desdobramento constante do segundo tom no foco pulmonar. Ao eletrocardiograma observou-se "taquicardia sinusal e onda P de baixa voltagem, indicando comprometimento do miocárdio auricular; a morfologia dos complexos ventriculares nas precordiais é compatível com a idade; no entanto, o entalhe de R em V_1 indica perturbação na condução intraventricular do estímulo" (Dr. F. Pinto Lima). O abdome, muito saliente e globoso, apresenta diastase dos grandes retos, do umbigo ao apêndice xifóide; os músculos são flácidos e de pequena espessura, permitindo a palpação e individualização das alças intestinais. Anel herniário umbilical. Fígado palpável a três dedos da reborda costal, na linha hemiclavicular, de superfície lisa, bordos regulares, consistência normal, não doloroso. Baço palpável ao nível da reborda costal, liso, de consistência normal, não doloroso. Nada foi notado de anormal ao exame dos genitais externos.

Fig. 2 — Caso 1.

Exame do sistema nervoso — Grande dificuldade na contactuação, pois a paciente não era capaz de realizar ordens elementares; notou-se presença do riso social. A observação dos movimentos espontâneos e estimulados (estímulos cutâneos) mostrou inexistência de paralisias. Em decúbito ventral, eleva a face da superfície do leito, realizando movimentos de lateralização. Não passa do decúbito dorsal para os laterais ou para o ventral. Não apresenta movimentos involuntários espontâneos. Tono muscular normal nos membros. Pela manobra de Tobler verifica-se discreta tendência à extensão. Pela manobra de Finkelstein nota-se que o tono cervical é suficiente para manter o pescoço em posição. Colocada em posição sentada flete o tronco, procurando apóio sobre os membros superiores. Na posição de pé, suspensa pelas axilas, consegue apoiar-se sobre os membros inferiores, que têm tono suficiente para a sustentação (fig. 2). Reflexos patelares com respostas vivas e simétricas; aquilianos com respostas fracas e simétricas; reflexo dos adutores duvidoso; estilo-radial simétrico, com resposta inferior; bicipital presente e simétrico; tricipital ausente bilateralmente; nasopalpebral ausente. Sinais de Mendel-Bechterew e Rossolimo ausentes. Ausência de reflexo de preensão nos artelhos. Reflexo cutaneoplantar em flexão plantar e rotação interna. Reflexos cutâneo-abdominais ausentes. A visão parece conservada, estando presente o reflexo de piscamento. Reflexos pupilares normais. Ausência de opacidade da córnea. Audição difícil de ser apurada; reage piscando aos estímulos auditivos.

Fig. 3 — Caso 1. Exame radiológico do crânio e da coluna dorsolumbar.

O diagnóstico de desenvolvimento (Gesell) mostrou o seguinte: idade cronológica, 2 anos; idade chave, 24 meses; setor motor, 20 a 28 semanas; setor adaptativo, 20 a 28 semanas; setor da linguagem, 20 a 28 semanas; setor pessoal-social, 24 semanas. Impressão geral má. Interessa-se pouco pelos brinquedos. Retardo global acentuado (Dra. Denise Altenhein).

Evolução — O quadro clínico geral não sofreu modificação substancial durante cerca de 7 meses de observação; apenas o estado nutritivo apresentou progresso apreciável.

Exames complementares — Reações sorológicas para lues, negativas. Dosagem do cálcio no sêro 10,3 mg/100 ml (repetida duas vezes). Dosagem do fósforo inorgânico no sêro (em mg/100 ml): 4,3 (18-11-50) e 5,1 (3-3-51). Dosagem do co-

testosterol no sôro (em mg/100 ml): 211 (18-11-50), 208 (3-3-51), 250 (9-4-51). *Dosagem da fosfatase alcalina no sôro* (em unidades King-Armstrong): 1,2 (18-11-50), 6,1 (5-12-50), 5,8 (3-3-51). *Hemograma*: Em 4-12-50, eritrócitos 2.600.000 por mm³, hemoglobina 7,1 g/100 ml (44%), VG 0,8; leucócitos 9.000 por mm³ (neutrófilos metamielócitos 1%, bastonetes 14%, segmentados 43%; eosinófilos 4%, basófilos 1%; linfócitos típicos 29%, leucocitóides 3%; monócitos 2%; plasmócitos 3%). Em 23-2-51, eritrócitos 3.800.000 por mm³, hemoglobina 9,3 g/100 ml (58%), VG 0,75; leucócitos 12.500 por mm³ (neutrófilos bastonetes 5%, segmentados 25%; eosinófilos 3%; basófilos 1%; linfócitos típicos 40%, leucocitóides 10%; monócitos 5%; plasmócitos 1%). *Exame de urina* (tipo 1): normal. *Exame do líquido cefalorraqueano*: discreta hipercitose (5,3 cels./mm³) e discreta hiperproteinorraquia (25 mg/100 ml) com opalescência das reações de globulinas (Pandy e Nonne).

Fig. 4 — Caso 1. Exame radiológico das mãos.

Exame radiológico — *Crânio*: Acentuado atraso osteogênico da abóbada craniana e das sinostoses, particularmente a coronária (fig. 3). *Coluna lombar*: Notam-se nítidas deformações pontiagudas das primeiras lombares; os caracteres radiológicos são de lipocondrodistrofia; a idade óssea corresponde a um ano (fig. 3). *Mãos e punhos*: Além do retardo osteogênico caracterizado pela ausência dos núcleos do grande osso, ganchoso e das epífises metacarpianas e falangianas, verificam-se deformações metafisárias dos metacarpiãos, que se apresentam alargados e com as diáfises encurvadas (fig. 4) (Prof. Raphael de Barros).

Caso 2 — D. A. A., 14 meses, branca, brasileira, reg. HC 258172. A paciente foi trazida à consulta em fins de dezembro de 1951 por apresentar retardo no desenvolvimento psicomotor. A paciente é filha única; sua mãe não teve outra gestação. Não há casos conhecidos de moléstia nervosa ou mental na família. Os pais não são consanguíneos. A criança nasceu de parto normal apesar de demorado, sem asfixia neonatal, com choro forte e sonoro; sucção normal. O primeiro ano de vida decorreu sem intercorrências dignas de registro, sendo que a queixa maior, além do referido retardo no desenvolvimento, era uma obstinação rebelde aos medicamentos habituais.

O interrogatório sobre o desenvolvimento físico revelava uma situação um tanto discordante segundo a expressão da genitora da paciente; assim é que o crescimento da paciente deixava a desejar, sendo a criança de estatura muito pequena; apesar de ter 14 meses ainda não tinha dentes. Os pais consideravam a criança muito bem desenvolvida mentalmente: alegre, gostando de brincar, reconhecendo bem as pessoas da família e os objetos de uso mais freqüente, capaz de manipular bem um objeto com as duas mãos e transferir objetos de uma para outra mão. Ao lado disto, o desenvolvimento motor deixava muito a desejar, pois a paciente,

embora fôsse capaz de passar para o decúbito ventral, era, entretanto, incapaz de voltar para o dorsal; era incapaz de se manter sentada e, paradoxalmente, podia manter-se bem de pé, sustentada pelas axilas (fig. 5).

Fig. 5 — Caso 2.

Exame clínico — Pêso 8,96 kg; estatura 66 cm; perímetro craniano 46 cm; perímetro torácico 48 cm. Fontanela bregmática medindo 4x3 cm. Fácies típica do gargoilismo, com os olhos muito apartados, boca grande e lábios grossos. Palidez da pele e mucosas.

O aspecto geral se caracterizava por desproporção evidente entre o tamanho do tronco e o dos membros, sendo estes desproporcionalmente pequenos. O abdome, muito proeminente e distendido, apresentava hérnia umbilical. Fígado palpável a dois dedos do rebordo. Baço não palpável nem percutível. O exame do aparelho circulatório revelava apenas sopro sistólico (+) no 3º espaço intercostal, à esquerda do esterno. A radioscopia do coração foi normal. Nada de anormal ao exame do aparelho respiratório.

Exame do sistema nervoso — A paciente era incapaz de manter-se de pé sem apóio ou mesmo de manter-se sentada, caindo para a frente, sobre o abdome, sem movimentos sinérgicos de defesa, quando abandonada na posição sentada. Não foram verificadas paralisias nos membros ou nos territórios dos vários nervos cranianos. O tono muscular era anormal, notando-se considerável hipertonía das massas musculares de alguns grupos, como os das panturrilhas, com consistência quase lenhosa à palpação. Não havia, entretanto, limitação dos movimentos passivos, que podiam ser feitos normalmente em tôdas as articulações. Não apresentava movimentos involuntários espontâneos. Os reflexos profundos mostravam-se vivos de maneira geral, sendo suas respostas simétricas. Não foi obtido o sinal de Babinski. O exame da sensibilidade e da atividade sensorial não pôde ser feito com detalhe, porém não se evidenciaram distúrbios passíveis de ser verificados a um exame mais sumário. Ausência de distúrbios tróficos cutâneos.

O diagnóstico de desenvolvimento mostrou o seguinte: idade cronológica, 59 semanas; idade chave, 13 meses; setor motor, 32 a 40 semanas; setor adaptativo, 36 a 44 semanas; setor da linguagem, 32 semanas; setor pessoal-social, 48 semanas. Impressão geral regular. Informação final: não senta e não se mantém sentada. Várias provas prejudicadas pela acentuada deficiência da motricidade. Levava todos os objetos à boca. Não baba. Bem humorada. Apreciou as várias provas, interessando-se pelos brinquedos (Dra. Denise Altenhein).

Exame ocular (11-1-1952) — Pupilas isocóricas, sem deformação. Reflexos pupilares presentes e normais (fotomotor e consensuais). Biomicroscopia: discreta turvação do parênquima corneano? Cristalino normal. Fundos: papilas de lumites, coloração e nível normais (Dr. Paulo Braga Magalhães).

Exames complementares — *Reações sorológicas para lues*, negativas. *Dosagem de cálcio no soro*: 8,9 mg/100 ml. *Dosagem do fósforo inorgânico no soro*: 4,1 mg/100 ml. *Dosagem de colesterol no soro*: 197 mg/100 ml. *Dosagem da fosfatase alcalina no soro*: 8,6 unidades King-Armstrong por 100 ml. *Hemograma* (15-1-1952): eritrócitos 2.800.000 por mm³; hemoglobina 6,8 g/100 ml (42%); VG 0,7; leucócitos 6.200 por mm³ (neutrófilos bastonetes 3%, segmentados 23%; eosinófilos 1%; linfócitos típicos 65%, leucocitóides 1%; monócitos 7%).

Exame radiológico — *Mãos e punhos*: esqueleto de dimensões reduzidas e acentuado retardo osteogênico; nota-se um núcleo puntiforme do grande osso e ausência do piramidal e da epífise radial; a idade óssea corresponde a 6 meses; as epífises dos metacarpianos se apresentam alargadas e de contornos irregulares; ligeira redução das falanges médias dos mínimos, alterações essas observadas no mongolismo (fig. 6). *Membros inferiores*: textura óssea normal, porém as metáfises se apresentam alargadas, de contornos irregulares, barrocas, notando-se espessamento das zonas de ossificação cartilaginosa; ausência dos núcleos das cabeças femurais. *Coluna dorsolombar*: deformações discretas, verificando-se afilamento das porções anteriores dos corpos vertebrais da 3ª e 4ª vértebras lombares.

Pelo exame radiológico não notamos estigmas raquíticos; os caracteres são de alterações típicas das osteocondrodistrofias. As lesões são discretas e deve-se considerar o caso mais como uma condro-osteodistrofia de Brailsford, que corresponde a um gargoilismo frustro ou incompleto (Prof. Raphael de Barros).

Fig. 6 — Caso 2. Exame radiológico das mãos e da coluna dorsolumbar.

Evolução — A paciente vem sendo acompanhada até o presente momento, não tendo apresentado modificações significativas no quadro descrito. O desenvolvimento psicomotor pouco progrediu; quando vista pela última vez, em agosto 1953, ainda não se mantinha de pé sem apoio e apenas esboçava troca de passos quando suspensa pelas axilas. Não pronunciava qualquer palavra, embora a percepção tósse satisfatória, segundo informações da mãe.

COMENTARIOS

Os dois casos registrados chamaram nossa atenção e parecem merecer divulgação, por se tratar de moléstia bastante rara. Seu diagnóstico é feito com base em certo número de sinais clínicos, devendo-se notar, porém, que não é imprescindível a presença de todos os sinais característicos para que se possa firmar o diagnóstico da síndrome de Hunter-Hurler. Tal é o que se passa, aliás, com a maioria das moléstias de caráter genético, nas quais é possível verificar-se a transmissão de apenas alguns fragmentos do quadro clínico, insuficientes para caracterizar a moléstia sob todos os seus aspectos, porém suficientes para permitir um diagnóstico seguro.

No caso 1 temos a salientar a fácies característica do gargoilismo, a pequena estatura corporal, os dedos em garra, as características alterações de forma das vértebras lombares e o considerável retardo psicomotor; nos antecedentes familiares destaca-se o fato de que uma prima-irmã da paciente

(pelo lado paterno) faleceu aos 12 anos de idade com moléstia semelhante. No caso 2 salientam-se os seguintes fatos: fácies característica, pequena estatura corporal, retardo do desenvolvimento, alterações frustras das vértebras lombares e, ao exame ocular, um aspecto sugestivo da opacidade corneana considerada como patognomônica do gargolismo.

Não foi tentada qualquer terapêutica em ambos os casos.

RÉSUMÉ

Les deux cas de gargoylisme présentés ont appelé l'attention des auteurs et ont mérité leur publication vue la rareté de la maladie en question. Le diagnostic repose en un certain nombre de signes cliniques, lesquels, cependant, n'ont pas besoin d'être au complet pour que l'on puisse affermir le diagnostic du syndrome de Hunter-Hurler. C'est ce qui arrive, d'ailleurs, avec la majorité des maladies de caractère génétique, dans lesquelles il est possible de vérifier la transmission de quelques traits seulement de l'ensemble clinique, insuffisants pour caractériser la maladie sous tous ses aspects, mais suffisants pour permettre un diagnostic très sûr.

Cas n° 1: les auteurs font ressortir la face caractéristique de la maladie, la petite taille, les doigts en griffe, les altérations très caractéristiques de forme des vertèbres lombaires et le retard psycho-moteur considérable; comme antécédents familiaux, il a été constaté qu'une cousine-germaine du côté paternel de la malade est morte à l'âge de 12 ans d'une maladie semblable. Cas n° 2: ici ressortent la face caractéristique, la petite taille, le développement retardé, les altérations des vertèbres lombaires et, à l'examen oculaire, un aspect suggestif de l'opacité cornéenne considérée comme pathogénomique du gargolisme.

Aucun traitement a été tenté dans les deux cas.

SUMMARY

The authors report two unusual cases of Hunter-Hurler's syndrome. The diagnosis is based on a certain number of clinical features. It is not necessary to find the complete clinical picture, as described by others, to reach the diagnosis. The same is true for most diseases of genetic origin in which one observes the transmission of only a few clinical signs, which are generally insufficient to characterize the disease completely; however, sufficient clinical signs are usually present to suggest the proper diagnosis.

In case 1 the authors call attention to the following findings: a peculiar grotesque face, stunted growth, clow-like hand, typical deformation of the lumbar region of the spine and the considerably retarded psychomotor development; a paternal cousin of this patient died at the age of 12 years

from similar disease. In case 2, characteristic clinical signs were represented by a typical face, short stature, retarded mental development, and an ophtalmoscopic pattern suggesting corneal opacities.

No treatment was given in the two reported cases.

BIBLIOGRAFIA

1. Jervis, G. A. — Gargoylism (lipochoondrodystrophy): a study of ten cases, with emphasis on the formes frustes of the disease. Arch. Neurol. a. Psychiat., **63**:681-712 (maio) 1950.
2. Henderson, J. L., Mc Gregor, A. R., Thannhauser, S. J. e Holden, R. — The pathology and biochemistry of gargoylism. Arch. Dis. Childhood, **27**:230-253 (junho) 1952.

Clinica Neurológica — Hospital das Clínicas — São Paulo.