

J. A. PIRES DE LIMA
Professor da Faculdade de Medicina do Pôrto

12/4
S. A.
9424
S. A.
8

UM CASO
DE
Braquidactilia Hereditária

EXTRATO DO FASC. IV, VOL. I

DOS

«Trabalhos da Sociedade Portuguesa de Antropologia e Etnologia»



PORTO
IMPRENSA PORTUGUESA
116, Rua Formosa, 116
—
1922

S.A.
9427
S.A.



Um caso de braquidactilia hereditária

R. 83904

9427
S. A.

UM CASO DE BRAQUIDACTILIA HEREDITÁRIA

POR

J. A. PIRES DE LIMA

Professor da Faculdade de Medicina do Porto

O meu presado colega Dr. Ferreira de Castro participou-me, em 6 de Abril de 1922, que, no Hospital do Têrço, tinha sido operada de gastro-enterostomia uma senhora da Beira Alta com anomalia no comprimento do primeiro e último dedos de ambas as mãos e que êsse vício de conformação era comum nos membros da sua família.

Tratava-se de Celestina A. B., de 54 anos de idade, natural de Vermiosa, concelho de Figueira de Castelo Rodrigo, que pertence a uma família de proprietários agricultores. É forte, robusta, de regular estatura, de pele morena, rosada, boca larga, lábios finos, fronte arqueada, nariz recto e olhos castanhos escuros, com ectropion da pálpebra inferior esquerda, devido a complicações do sarampo, de que sofreu em criança. A sua abóbada palatina é normal e os dentes estão muito cariados. O cabelo é liso e já grisalho.

São curiosas as mãos desta senhora (fig. 1), mãos que são características na família Bolota, de que ela faz parte; são perfeitamente simétricas, e os seus dedos são grossos, de largas unhas. O mínimo é muito curto, terminando pouco abaixo da articulação da 1.^a com a 2.^a falange do anular, e o polegar é atarracado, ovóide na sua terminação. A forma do polegar nesta família daria origem à alcunha de *Bolota*, que depois passaria a

apelido? Outras vezes se tem registado apelidos provenientes de um defeito hereditário.

No quadro I podem vêr-se as medidas que tirei às diversas



Fig. 1

falanges dos dedos da mão direita. Fôram tomadas pela face dorsal, depois de energicamente flectidos os dedos.

Quadro I

Dedos	Falanges	Falanginhas	Falangetas
Polegar	4 centímetros	—	2,5 centímetros
Indicador	5,5 »	3 centímetros	2,5 »
Médio	6 »	4 »	2,5 »
Anular.	5,5 »	3,5 »	2,5 »
Mínimo.	3,5 »	2,5 »	2,5 »

Confrontem-se estas medidas com as que apresentou Froment, citado por Serrano ⁽¹⁾, como sendo a média do com-

(¹) Serrano, *Tratado de Osteologia Humana*, II, Lisboa, 1897.

primento das diversas falanges, tomado no esqueleto. (Quadro II).

Quadro II

Dedos	Falanges	Falanginhas	Falangetas
Polegar	3,1 centímetros	—	2,4 centímetros
Indicador	3,8 »	2,3 centímetros	1,8 »
Médio	4,3 »	2,9 »	2 »
Anular	4 »	2,7 »	1,9 »
Mínimo.	3,2 »	1,9 »	1,7 »

Nota-se logo que o comprimento das falangetas é o mesmo em todos os dedos, enquanto que, normalmente, elas são de dimensões bastante diversas. Habitualmente a falangeta do polegar é mais comprida que a do mínimo. Vê-se, pois, que existe uma atrofia da poli-falangeta, o que dá às pontas dos polegares a sua fisionomia especial.

Mas confrontemos ainda as medidas do quadro I com as do quadro III, em que se registou o comprimento de cada falange

Quadro III

Dedos	Falanges	Falanginhas	Falangetas
Polegar	4 centímetros	—	3 centímetros
Indicador	5 »	3 centímetros	2,5 »
Médio	5 »	3,5 »	2,5 »
Anular	5,3 »	3,4 »	2,5 »
Mínimo.	4,4 »	2,6 »	2,5 »

dos dedos da mão direita de uma pessoa adulta, normal, do sexo feminino, seguindo-se a mesma técnica empregada para as mensurações do quadro I.

Por êsse quadro, confrontado com o I, vê-se que, no caso

que estou estudando, há não só atrofia da poli-falangeta, como da auri-falange, que tem menos quási 1 centímetro de comprimento do que se fôsse normal. Daí provém a brevidade do dedo mínimo, em virtude da qual o palmo desta senhora mede apenas 19 centímetros.

Por outro lado, dá-se a circunstância de haver uma acentuada hipertrofia da falange e da falanginha do dedo médio.



Fig 2

Também os pés desta senhora são anómalos (fig. 2). No direito o hallux é muito grosso, e o quinto dedo é longo e curvo, de concavidade voltada para dentro. No pé esquerdo também é bastante grosso o primeiro dedo, o terceiro é bastante fino e o quinto muito largo na base.

O que torna mais notável êste caso é o seu carácter familiar. Com efeito, examinando a árvore genealógica desta família (fig. 3), nota-se que da primeira geração fazem parte dois indivíduos do sexo masculino (um dos quais era o pai da senhora que observei) e um do sexo feminino. Esses três irmãos eram todos braquidá-

ctilos, de maneira que na primeira geração havia 100 % de casos de braquidactilia.

Na segunda geração há pelo menos oito braquidáctilos (cêrca de 50 %); na terceira geração, contando só trinta-e-quatro netos do mesmo avô (filhos e sobrinhos da senhora que observei, pois que as informações a respeito dos outros não são suficientemente dignas de crédito), nota-se aquela anomalia em cêrca de 26 % dos indivíduos.

À quarta geração pertencem crianças de tenra idade, em cujas mãos aínda não se fez reparo.

Nesta família há pelo menos dôze braquidáctilos do sexo masculino e cinco do sexo feminino. Apesar de haver na família quási tantos varões como fêmeas, a anomalia aparece nos machos com mais que dobrada freqüência.

Vê-se pela fig. 3 que êste carácter familiar tende a desaparecer, em virtude de cruzamentos com pessoas normais. Um indivíduo chamado Lima casou sucessivamente com duas irmãs: uma *L*, com dedos normais e outra *L'*, que é o meu caso. Da primeira teve um filho e três filhas, todos normais e desta teve três filhos e três filhas, sendo braquidáctilo apenas o primogênito. Só êle tem « mãos de Bolota », possuindo « mãos de Lima » todos os outros nove irmãos. É desta maneira pitoresca que se exprimem as pessoas desta família, a propósito da conformação das suas extremidades superiores.

Na minha série de trinta-e-cinco casos de atrofias congênitas dos membros não é a primeira vez que me é dado observar mãos com dedos curtos. Um anão acondroplásico que estudei de colaboração com o Prof. Almeida Garrett ⁽¹⁾ tinha as mãos braquidáctilas, em tridente, e uma mulher com acondroplasia fruste

(¹) Almeida Garrett & Pires de Lima, *El Rasoto*, enano acondroplásico, (*Plus-Ultra*, Madrid, 1920, n.ºs 21 y 22).

familiar, por mim observada ⁽¹⁾, tinha as mãos quadradas, braquidáctilas. Outras vezes tenho visto casos de braquidactilia associados a outros vícios de conformação das mãos.

De passagem direi que o conceito da braquidactilia não é uniforme para os diversos autores: enquanto que uns consideram braquidactilia o encurtamento dos dedos provocado pela agenesia das falanges (mais vulgarmente das falanginhas), (Fort, etc.), outros estendem essa designação a todos os casos de brevidade digital, como se infere da etimologia da palavra (Mauclaire, etc.). Pela minha parte, agrupo no capítulo da braquidactilia todos os individuos que têm os dedos curtos, quer por agenesia quer por atrofia congénita das falanges.

Várias vezes têm sido assinalados casos de braquidactilia hereditária. Citarei aqueles de que tenho conhecimento: Mackinder ⁽²⁾ estudou uma família de braquidáctilos, seguindo a anomalia durante seis gerações: o encurtamento dos dedos era devido à falta congénita de uma ou duas falanges.

Webb ⁽³⁾ publicou igualmente o estudo de uma familia caracterizada por ter os dedos curtos. A anomalia estendeu-se por linha feminina, tambem durante seis gerações, tanto se dava nas mãos como nos pés, e era devida a uma atrofia congénita das falanginhas das mãos ou das falanges dos pés. Registam-se vinte-e-um casos nesta familia, mas, nas últimas gerações, como na minha observação, a anomalia era menos freqüente.

Kidd ⁽⁴⁾ observou um homem com braquidactilia devida a

⁽¹⁾ J. A. Pires de Lima, *Nova série de observações portuguezas de anomalias dos membros* (Annaes Paulistas de Medicina e Cirurgia, S. Paulo, Dezembro, 1920).

⁽²⁾ *Dicionário de Dechambre*, artigo *Doigt*.

⁽³⁾ Webb, *A case of hereditary brachydactyly* (*Journal of Anatomy and Physiology*, XXXV, 1901).

⁽⁴⁾ Kidd, *Abnormal phalanges in a human hand: a case of brachydactyly*, (*Idem*, XLIV, 1910).

ausência congénita de falanges. Também nesta observação se nota o carácter hereditário da anomalia, pois que o indivíduo em questão tinha duas filhas, a mãe, uma tia e a avó materna com o mesmo vício de conformação. Havia tradição nesta família de que êle se estendia a outros antepassados. Como no meu caso, a anomalia era simétrica.

Drinkwater ⁽¹⁾ apresentou à IV Conferência Internacional de Genética a árvore genealógica de uma família de braquidáctilos, compreendendo cinco gerações, com quarenta-e-sete membros, vinte-e-um dos quais anómalos.

Drinkwater tinha já estudado outra família de braquidáctilos, em que os dedos eram muito mais curtos que os desta. Por tal motivo deu a esta forma de anomalia o nome de braquidactilia menor. A primeira observação foi apresentada à Royal Society de Edimburgo em Novembro de 1907, e a anomalia, que era simétrica, consistia no encurtamento da falanginha de cada dedo, menos o polegar e o hallux. Nesta família também a falanginha era curta.

Em ambas as famílias estudadas por Drinkwater, da mesma forma que succede com o meu caso, era notável a simetria, quer nas mãos quer nos pés.

O mesmo autor verificou que a anomalia é transmitida somente pelos anormais, de maneira que os descendentes dos normais são sempre normais. A árvore genealógica que apresento, incompleta como é, não está em desacôrdo com a mesma regra.

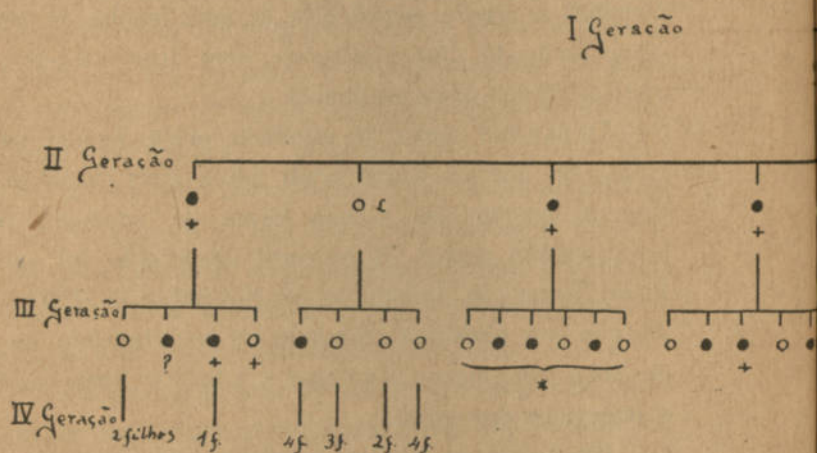
Em 1916 publicou Drinkwater ⁽²⁾ terceira observação de braquidactilia familiar. Nesta, o indicador e o médio eram muito

(1) Drinkwater, *Study of a brachydactylous family (minor brachydactyly)* (IV Conférence Internationale de Génétique, Paris, 1911).

(2) Drinkwater, *Hereditary abnormal segmentation of the index and middle fingers* (*Journal of Anatomy and Physiology*, L, 1916).

curtos em ambas as mãos, e os pés também eram braquidáctilos. A anomalia encontrava-se em quatro gerações, e também não era transmitida pelos indivíduos normais desta família: de trinta-e-seis descendentes de membros anormais desta família, quinze eram também braquidáctilos.

Trata-se, pois, de uma anomalia acentuadamente hereditária. Foi mesmo a braquidactilia uma das primeiras condições huma-



nas que alguns biólogos pretenderam relacionar com as leis de Mendel ⁽¹⁾.

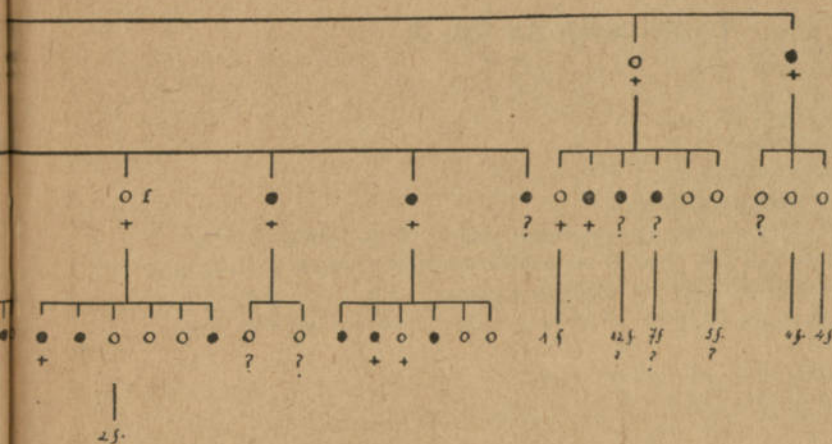
De todos os seres vivos é o Homem um dos que mais dificilmente se prestam a estudos sobre a hereditariedade; parecem-me, pois, um tanto prematuras certas conclusões que têm sido formuladas a propósito da aplicação ao Homem dos princípios de Mendel.

(1) Crouzon, *Recherches sur l'application des principes de Mendel dans l'hérité de certaines maladies humaines et en particulier dans les maladies du système nerveux.* (IV Conf. Intern. de Génétique, Paris, 1911); — Bateson, *General address on heredity*, (XVIIIth International Congress of Medicine, London, 1913, general volume); — Nonidez, *La herencia mendeliana*, Madrid, 1922.

Os fenómenos da hereditariedade humana sem dúvida que são regulados por leis; mas para as deduzir é preciso antes de mais nada reunir grande número de documentos.

A árvore genealógica que apresento agora é um novo elemento, a juntar aos que têm sido apontados em Portugal, para o estudo da hereditariedade.

Além desta observação, lembrarei as seguintes colhidas entre



nós: o prof. Dias de Almeida ⁽¹⁾ registou alguns casos de transmissão hereditária da polidactilia, vício de conformação cujo carácter hereditário eu já em vários indivíduos tenho encontrado.

O mesmo pediatra ⁽²⁾ estudou uma família de hemofílicos e eu colhi ⁽³⁾ a árvore genealógica de uma família de daltonistas.

Por último, os colegas Dr. José Maria de Oliveira ⁽⁴⁾ e

(1) Dias de Almeida, *Syndactylia et polydactylia*, (*Gazeta dos Hospitais do Porto*, 1907).

(2) Idem, *Um caso de hemophilia*, (*Idem*, 1908).

(3) Américo Pires de Lima, *A evolução do transformismo*, Porto, 1912.

(4) José Maria de Oliveira, *Fistula auris congenita*, (*Trabalhos da Sociedade Portuguesa de Antropologia e Etnologia*, vol. 1, fasc. III).

Dr. Hernani Monteiro ⁽¹⁾ acentuaram o carácter familiar da fistula auricular congénita em grande número de individuos portugueses.

Explicação da fig. 3

- Sexo masculino.
- Sexo feminino.
- +—Mãos de «Bolota».
- *—Quási todos braquidáctilos.
- L, L'—Duas irmãs casadas sucessivamente com o mesmo individuo. De dez filhos que este teve, só um possui mãos de «Bolota»; os outros têm mãos compridas, mãos de «Lima». L'—É o caso que observei, e que foi minha informadora, assim como uma das suas filhas.

(1) Hernani Monteiro, *Evolução do aparelho hioideu* (Annaes da Faculdade de Medicina do Rio de Janeiro, v, 1921).

