

Enfermedad de Morquio

PRESENTACION DE LOS PRIMEROS DOS CASOS EN COSTA
RICA OBSERVADOS EN EL HOSPITAL CENTRAL DEL
SEGURO SOCIAL

por

Dr. Carlos A. Blanco Quesada

Dr. Rodolfo Salazar Esquivel

SINONIMIAS:

Osteocondrodistrofia tipo Brailsford - Morquio.
Osteocondrodistrofia Deformante.
Distrofia Osea Familiar
Disostosis Encondral Politópica tipo Morquio.
Poliosteocondritis de Turpin Coste.
Distrofia Espondiloepifisaria de Ghimus.

HISTORIA:

En el año 1929, el célebre pediatra uruguayo Luis Morquio describió en cuatro niños de una familia de cinco, la enfermedad que hoy lleva su nombre, caracterizada por aparecer en los primeros años de la vida y presentar un enanismo desproporcionado que predomina sobre el tronco, con cifoescoliosis y que contrasta con las extremidades casi dentro de límites normales o relativamente largas.

Aunque la primera descripción se le acredita a Morquio, existen de otros observadores, referencias sintomatológicas anteriores a 1929.

ETIOLOGIA

Su etiología es desconocida. Es una afección hereditaria familiar que se presenta a veces en un solo miembro de la familia. Es un desorden en el crecimiento y osificación de los cartílagos.

Desde el punto de vista genético, se presenta como una enfermedad recesiva autosómica en casi la mitad de los casos; con penetración fuerte y a igual repartición entre los dos sexos. Existe además una forma recesiva ligada al sexo, transmitida por mujeres sanas a individuos de sexo masculino. Parece existir también una forma dominante.

ESTUDIO CLINICO:

Se inicia probablemente en el feto, pero se manifiesta en el niño casi siempre a partir de los cuatro años y no se acompaña de ningún síndrome visceral sanguíneo ni psíquico.

Tampoco hay estudios histopatológicos patognomónicos o característicos.

Los primeros síntomas son: ligera curvatura de la columna dorsolumbar; nariz achatada, muñecas grandes y rodillas en forma de masa. Algunos niños muestran una predominancia al cuadro acondroplásico y otros presentan acentuada deformación en el tórax y en las extremidades.

Las manifestaciones articulares son predominantes; dolores coordinación neuromuscular. El desarrollo de los genitales y la distribución del vello es normal. No hay cambios en la dentición. No hay anomalías en los órganos internos. No hay en las articulaciones, trastornos en la marcha, limitaciones de la hipermovilidad generalizada o localizada, dependiendo de la presencia o ausencia de cambios óseos articulares. Los ligamentos articulares son débiles y flojos resultando el genu valgum, el pie plano y a veces debilidad en las extremidades, pero no hay atrofia muscular.

La estatura es corta. A veces hay depresión en la raíz nasal y ojos separados. Pecho en paloma. Pronunciada cifosis torácica o lumbar; cuello corto y hombros anchos como si la cabeza descansara directamente sobre el esternón.

La piel es laxa, pero con grasa subcutánea normal. Peso subnormal. La inteligencia es normal. Los reflejos superficiales y profundos normales. No hay trastornos del lenguaje ni en la sintomatología indicativa de interferencia gástrica, circulatoria, urinaria o endócrina. Cuando existe marcada deformidad torácica hay susceptibilidad de infecciones respiratorias.

A continuación presentamos un resumen de las dos observaciones estudiadas en el Hospital Central del Seguro Social. Son dos hermanos de sexo opuesto.

Queremos llamar la atención de que existe un hermano intermedio sin manifestaciones de osteocondrodistrofia; lo mismo sucede con tres hermanos de mayor edad.

C. M. R. A. S. C. 120.429.

iniciaron deformaciones corporales que se han ido marcando

Residencia: San Juan de Tres Ríos.

Antecedentes familiares: negativos.

Padecimiento actual: edad 7 años, 4 meses. Sexo: femenino. Notó la madre que desde que la niña comenzó a caminar se cada día más hasta presentar el cuadro que a continuación se describe:

Aspecto exterior: niña de una edad aparente de unos 3½ a 4 años, con baja estatura, configuración deforme; de inteligencia aparentemente normal para su edad. Pelo seco, configuración naso-orbitaria de aspecto infantil, nariz achatada, lengua normal. dentición con erupción normal, caries. Cuello corto, tórax en pecho de paloma; cifosis e hirsutismo en la región dorsal; hombros anchos, piel floja, pálida, grisácea y sudoración disminuida. Corazón y pulmones normales. Abdomen globoso, hernia umbilical. hígado, bazo, etc., de aspecto normal. Cifosis lumbar marcada. Extremidades: brazo corto en relación con el antebrazo. Miembros en general cortos aparentando los inferiores un tamaño mayor debido a la cortedad del tronco. Muñecas grandes. Hirsutismo en extremidades. Rodillas en semiflexión pie plano Astenia y adinamia Temperamento irritable Pulso: 110 por minuto. Estatura: 90.5 cms. Medida superior: 47.5 cms. Medida inferior: 44.3 cms. Circunferencia cefálica: 50 cms. Tórax: 51 cms. Abdomen: 52 cms. Brozada: 86 cms. Peso: 30 libras. (Ver figuras 1 y 2).

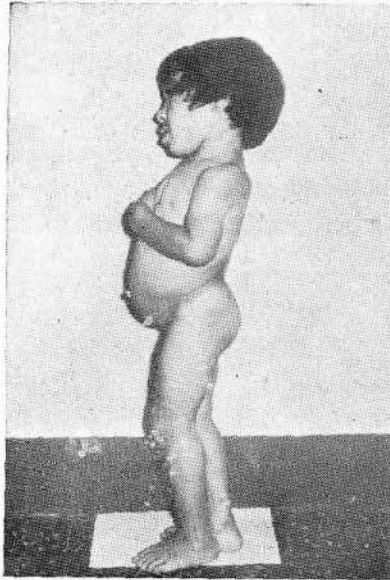


Fig. 1

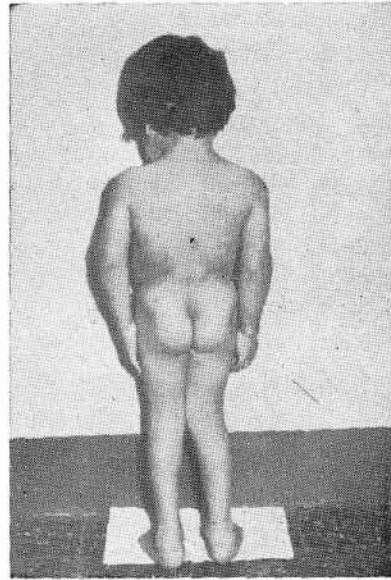


Fig. 2

En cuanto al hermano, D. R. A. S. C. 120.430. Sexo masculino, se aprecian los mismos síntomas pero mucho menos marcados ya que tiene una edad de 3 años y 3 meses, con estatura de 79 cms. Peso: 23 lbs.

En ambos casos se solicitaron los siguientes exámenes de Laboratorio: Hemograma completo, colesterol; creatina, calcio, fósforo, fosfatasa alcalina; proteínas totales. En ninguno de ellos se observó una modificación de valor en relación con el cuadro descrito.

ESTUDIO RADIOLOGICO:

La enfermedad de Morquio es una distrofia ósea, considerando como tal el conjunto de trastornos de la osificación que entrañan una alteración de la forma, de la estructura y de la calcificación del esqueleto. Es una distrofia de tipo primitivo porque no se descubre ningún trastorno clínico asociado que la tenga bajo su dependencia o ninguna causa de la que sea una secuela evidente. Es una distrofia primitiva meta-epifisaria de localización múltiple con ataque predominante de la osificación endocondral, que junto con la acondroplasia de Parrot y la enfermedad de Hurler o gargolismo, constituyen un grupo de osteocondrodistrofias donde se presentan deformaciones importantes y características.

En la columna vertebral se observa una ~~patología~~ ~~de~~ ~~esta~~ ~~valor~~ que consiste en un aplastamiento de los cuerpos vertebrales; platidispndilia más o menos generalizada. La longitud total del raquis puede estar disminuída hasta más de un 30%. La dimensión anteroposterior de los cuerpos vertebrales está aumentada; los discos intervertebrales están normales o un poco más altos que lo normal (ver fig. 3.)



Fig. 3 - Obs. N° 1

Columna dorsolumbar de perfil
Aplastamiento de los cuerpos vertebrales con irregularidad de sus rebordes.
Discos intervertebrales de altura normal.
Ensanchamiento moderado de las uniones condrocostales.

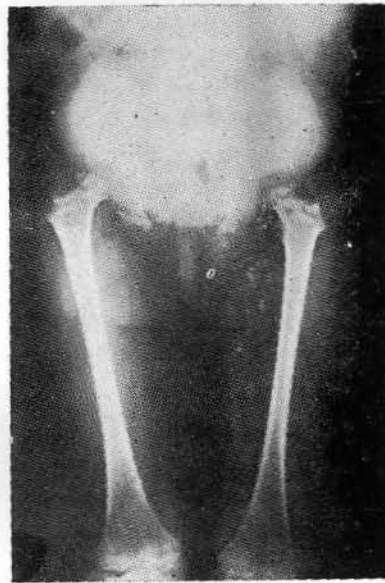


Fig. 4 - Obs. N° 1

Articulaciones de la cadera que muestran fragmentación de los núcleos femorales superiores e hipoplasia del cótilo.

En las formas graves vistas precozmente, el cuerpo vertebral se adelgaza y se prolonga hacia adelante como una lengüeta.

Cuando los trastornos han comenzado antes del segundo año, existe una microvértebra en la unión dorsolumbar retraída o como enucleada de aspecto semejante a la vértebra de Hurler.

Se puede entonces establecer una relación entre el tipo de la deformación vertebral y la edad en la cual aparece la anomalía.

En las extremidades, las epifisis están deformadas, irregulares. El núcleo aparece alargado, aplanado, fragmentado. En el niños de dos a cinco años se observa ensanchamiento de los cartílagos, con hipoplasia de los puntos epifisarios con relación a

la metáfisis. De los cinco a los diez se observa una fragmentación de los puntos, con ensanchamiento de las epífisis; más tarde éstas se vuelven irregulares.

Las caderas muestran aspectos bastante demostrativos: la cabeza femoral puede estar o bien fragmentada (fig. 4.) y ensanchada en corola o bulbo de cebolla englobada en un cótilo deformado e hipoplásico, o bien aplanada sobre un cuello corto en coxa vara dentro de un cótilo ensanchado; a veces existe una luxación coxofemoral. A veces existe hipoplasia de los huesos ilíacos.

En tobillos y muñecas hay deformación de los huesos. La cortedad de los metacarpianos y de las falanges, dan a la mano una forma especial (Fig. 5). Los huesos del carpo son irregulares y a veces deformados. A veces, la base de los 3º y 4º metacarpianos y la extremidad distal de las falanges están retraídas transversalmente y afiladas.

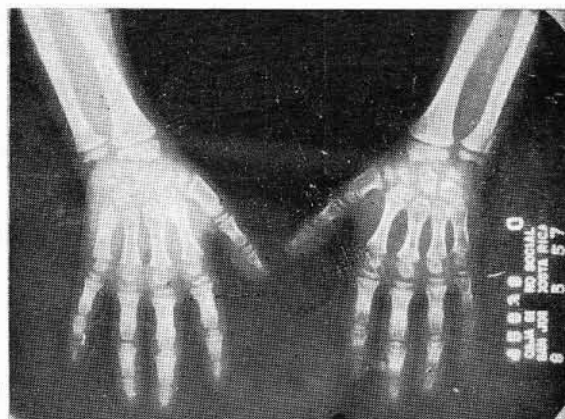


Fig. 5 - Obs. N° 1

Ambas manos donde se observa un acortamiento de los metacarpianos y deformación de los huesos del carpo con irregularidad de sus bordes.

El cráneo es normal, pero a veces está aplanado verticalmente. Se ha señalado un aplastamiento de la base de la nariz; se han visto alteraciones de la región de la sínfisis eseno occipital y ensanchamientos de las costillas en su unión condrocostal.

La evolución es variable. Cuando el proceso de osificación está bloqueado, se ve un retardo considerable en la aparición de los puntos secundarios de osificación.

Con respecto al diagnóstico diferencial, debe tomarse en cuenta que los signos de osteocondrodistrofia son esencialmente función de la edad; a veces haciendo una comparación entre pacientes de la misma edad, las imágenes radiológicas se pueden confundir sobre todo en las formas tardías o atenuadas lo que ha hecho que se describan formas intermedias entre esta enfermedad y la osteocondrodistrofia de Hurler o Gargolismo, que es con la que puede confundirse más fácilmente desde el punto de vista radiológico. En los casos típicos, la diferencia es más neta y en nuestro caso, falta la tríada de la enfermedad de Hurler que es la siguiente: 1) Malformación del esfenoides con agrandamiento de la silla turca; 2) Vértebra de Hurler, casi siempre L-2, L-1 o D-12, de aspecto cuneiforme con aplasia casi completa de su cuarto antero superior; 3) Muñeca de Hurler, con los dos carílagos radial y cubital que se tornan uno hacia el otro y retracción de los metacarpianos que convergen hacia un carpo retraído y con adelgazamiento de su parte superior. Agregando además que, en la enfermedad de Hurler hay una opacidad corneal, hepato y esplenomegalia y deficiencia mental.

Otras afecciones con las que puede confundirse clínicamente el cuadro, como el raquitismo infantil renal se hacen diferenciables con mayor facilidad mediante un examen radiológico.

PRONOSTICO:

En cuanto al crecimiento y a las deformaciones es malo por ser una enfermedad progresiva. Pueden sobrevenir complicaciones graves como paraplejías respiratorias, etc. A veces hay muerte súbita. Por el contrario, se han visto casos donde hay un paro en el proceso e inclusive cierta reparación en el curso de la pubertad.

TRATAMIENTO

Variados y preventivos de complicaciones. Correctivo ortopédico o quirúrgico para los trastornos articulares.

CONCLUSIONES

Hemos presentado dos niños que, de acuerdo con el estudio clínico y radiológico, corresponden a la osteocondrodistrofia de Morquio.

Hemos consultado la literatura y hemos interrogado pediatras y radiólogos nacionales, no encontrando que se haya descrito esta enfermedad en nuestro país, por lo que creemos que estos son los dos primeros casos de Enfermedad de Morquio diagnosticados en Costa Rica.

BIBLIOGRAFIA

1. BRENNEMANN'S "Practice of Pediatrics". 1957. Vol. IV. Chapter 29.
2. CAFFEY, J. "Pediatric X-Ray Diagnosis". 1950. Pág. 693-643.
3. DEBRE, R. et COL. "Pathologie Infantile". 1954. Tome II. Pág. 569.
4. EPSTEIN, B. "The Spine. A Radiological Text and Atlas". 1955. Pág. 127-130.
5. FANCONI, G. y WALLAGREN, A. "Tratado de Pediatría" 1950. Pág. 828.
6. GELLIS, S. "The Years book of Pediatrics" 1956-57. Pág. 67.
7. GELLIS, S. "The Years book of Pediatrics" 1953-54. Pág. 74.
8. GELLIS, S. "The Years Book of Pediatrics" 1952. Pág. 52-58.
9. GREEN, M. and RICHMOND, J. "Pediatric Diagnosis" 1954. Pág. 127.
10. HOLMES, G. and ROBBINS, L. "Roentgen Interpretation" 1955. Pág. 167.
11. HOLT, G. y McINTOSH, R. "Tratado de Pediatría". 1943. T. II Pág. 833-835.
12. KOHLER, Alban. "Borderlands of the Normal and Early Pathologic in Skeletal Roentgenology" 1956. Pág. 228.
13. LEDOUX-LEBARD, R. et G. "Manuel de Radiodiagnostic Clinique". 1949. Pág. 130-132.
14. LEFEBVRE, J. et GUY, E. "Dystrophies Osseuses primitives de L'Enfant" Extrait de l'Encyclopedie Médico-Chirurgicale (France) 31.132 C.10 et d. 10.
15. MESCHAN, I. "Roentgen Signs in Clinical Diagnosis". 1957. Págs. 167 - 168 - 458 - 466.
16. MITCHELL-NELSON. "Textbook of Pediatrics" 1950. Pág. 1452-55.
17. PARMALLE, A. "Management of the Newborn" 1952. Pág. 300-01.
18. PARSONS, L. and BARLIUG, S. "Diseases of Infancy and Childhood" 1954. Vol. II. Pág. 1600-03.
19. PATERSON, D. and McCREARY, J. "Pediatrics" 1960. Pág. 454.
20. SHINZ, H. y COL. "Roentgen-Diagnóstico". 1953. T.I. Pág. 721-35.
21. SLOBODY, L. "Survey of Clinical Pediatrics" 1952. Pág. 327.
22. WATSON E. and LOWREY, G. "Growth and Development of Children". 1952. Pág. 241.
23. ZAHORSKY, John "Synopsis of Pediatrics" 1953. Pág. 137.