

SINDROME DE MORQUIO EN GEMELAS MONOCIGOTICAS

Dra. Odalys Armand Lorié¹, Dra. Susana Llamas Martínez², Dr. Alberto Tejada Vizcaíno², Dra. Sara P. Terrado Quevedo³, Lic. Martha Valls Álvarez⁴.

RESUMEN

Se describen los casos de dos pacientes, gemelas monocigóticas que presentan el síndrome de Morquio. En ambos casos existió el antecedente de retraso del crecimiento, y al examen físico presentan: macrocráneo con desproporción cráneo-cara, cuello corto, pectus carinatum, baja talla y otras anomalías esqueléticas típicas. Desde el punto de vista bioquímico, las dos pacientes presentaron eliminación de queratán sulfato en orina. El diagnóstico se basó, fundamentalmente, en la fuerte correlación entre el cuadro clínico y los resultados de las pruebas químicas realizadas en orina a estas pacientes.

Palabras clave: MUCOPOLISACARIDOSIS IV / diagnóstico.

INTRODUCCION

Las mucopolisacaridosis constituyen un grupo de enfermedades heredometabólicas de causa monogénica, que se caracterizan por la acumulación excesiva de sulfato de glicosaminoglicanos en diversos tejidos y órganos.

Las bases moleculares de las mucopolisacaridosis están determinadas por una deficiencia enzimática lisosomal que produce una falla en la degradación de los mucopolisacáridos. Existe heterogeneidad genética, por lo que existen varios tipos de mucopolisacaridosis.¹⁻⁴

¹ *Especialista de I Grado en Genética Clínica. Asistente.*

² *Especialista de I Grado en Genética clínica.*

³ *Especialista de I Grado en Bioquímica Clínica. Asistente.*

⁴ *Licenciada en Bioquímica Clínica. Profesora Auxiliar.*

La mucopolisacaridosis tipo IV, o síndrome de Morquio, fue descrita por L. Morquio en 1929, pero no fue hasta 1963 que se reconoció como un tipo de mucopolisacaridosis, al demostrarse en los casos estudiados el déficit enzimático que provoca esta entidad. Actualmente, la enfermedad está bien definida desde el punto de vista clínico, bioquímico y genético.¹

El presente trabajo tiene como objetivo describir dos casos de pacientes gemelas idénticas que presentan el síndrome de Morquio (mucopolisacaridosis tipo IV), teniendo en cuenta que en la literatura nacional no se recoge otro caso de gemelas con esta enfermedad.

INFORME DE CASOS

CASO I

Paciente femenina, de 21 años de edad, hija de padres sanos, no consanguíneos. Se recoge el antecedente de fenotipo normal hasta aproximadamente los dos años de edad. A partir de esta edad comienza a presentar rasgos cráneo-faciales dismórficos y retraso del crecimiento.

Examen Físico:

Cráneo: macrocráneo con ligero abombamiento frontal.

Cara: Ligera tosquedad facial, ojos con opacidad corneal, cara alargada, nariz corta con orificios nasales en anteversión, boca grande con dientes espaciados, esmalte de dientes adelgazado, caries dental, ligero prognatismo.

Cuello: cuello corto con limitación de sus movimientos.

Tórax : tórax corto, pectus carinatum, aumento del diámetro A-P del tórax.

Columna vertebral: Cifoescoliosis

Abdomen: Hepatoesplenomegalia

Extremidades: Superiores: Manos en garra

Extremidades Inferiores: Pies planos y valgus

Articulaciones: Movilidad articular excesiva, principalmente en articulación de la muñeca, engrosamiento de la articulación de la rodilla, genu valgus.

Otras características: Baja talla, Actitud de pie semiencogida, dificultad para la marcha, intelecto normal.

CASO 2.

Paciente femenina, de 21 años de edad, hermana gemela de la correspondiente al caso 1, con características clínicas idénticas al anterior.

Resultados de los estudios realizados a ambas pacientes.

Estudios radiográficos:

Rx de columna vertebral mostraron:

- Marcada platiesporadilia
- Hipoplasia de la apófisis odontoide
- Cuerpos vertebrales ovoides con protrusiones en forma de lengua
- Hipoplasia de las últimas vértebras torácicas y primeras lumbares

Rx de tórax:

- Ensanchamiento de las costillas

Rx de pelvis ósea:

- Cosa valga
- I lócos en abanico
- Aplanamiento de la cabeza femoral

Rx de extremidades:

- Huesos largos acortados con tubulación irregular
- Huesos largos con metafisis ensanchadas
- Extremidades distales de radio y cúbito torcidas

Bases del II al V metacarpianos cónicas

Estudio bioquímico en orina:

- Pruebas químicas cualitativas en orina en ayunas:
- Azul de toluidina: Positivo
- En coordinación con el Departamento de Errores Congénitos del Metabolismo del Centro Nacional de Genética se realizó la cromatografía de placa delgada de mucopolisacáridos en orina de 24 horas, cuyo resultado fue aumento de la concentración de queratán sulfato.
- Pendiente de realizar, también en coordinación con el Centro Nacional de Genética, los estudios enzimáticos, ya que el diagnóstico definitivo de las

mucopolisacaridosis se establece cuando se demuestra la deficiencia enzimática en plasma, leucocitos o fibroblastos.

COMENTARIOS

En los dos pacientes, la sospecha diagnóstica inicial de síndrome de Morquio se basó en el antecedente de retraso del crecimiento, las características de las facies, las diversas anomalías esqueléticas típicas (platiespondilia, pectus carinatum, genu valgus, pies planos) e inteligencia normal, así como la demostración de aumento de la concentración de queratán sulfato en la orina.^{5,6}

Desde el punto de vista clínico existen dos tipos en el síndrome de Morquio o mucopolisacaridosis (MPS) tipo IV: A y B:

En la MPS IV tipo A, el trastorno consiste en una deficiencia de la enzima N-acetilgalactosamina-6-sulfato sulfatasa. Esta forma es clínicamente más grave.⁷

En la MPS IV tipo B, existe un déficit de la B-galactosidasa ácida y clínicamente el cuadro es más leve. Los dos tipos se heredan de forma autosómica recesiva.

El diagnóstico diferencial del síndrome de Morquio debe realizarse con:

- Las displasias espónilo-epifisarias y displasias epifisarias múltiples.
- Las gangliosidosis GM1
- La enfermedad de Dyggue-Melchior-Clausen.

El diagnóstico prenatal de la enfermedad se puede llevar a cabo en cualquiera de sus variantes por medio de la demostración del déficit enzimático en las células cultivadas del líquido amniótico.

El pronóstico depende de la variedad clínica de que se trate; es frecuente que ocurra una compresión de la médula espinal.

El tratamiento sintomático es principalmente ortopédico y de neurocirugía en dependencia de las complicaciones que se presenten.^{8,9}

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Galjaard G. Genetic Metabolic Diseases. Amsterdam: Elsevier, 1980.
2. Barrios B. Resultados del estudio de un grupo de errores congénitos del metabolismo en Cuba. Centro Nacional de Genética. Cuba-Italia 1992; 24-27.
3. Mc Kusick VA, Antonarakis SE, Horko O, Scott AF, Smith M Valle D. Mendelian inheritance in man. A catalog of human genes and genetic disorders. 12th ed. Baltimore and London: Editorial Johns Hopkins, 1993.
4. Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle C. The metabolic and molecular basis of inherited disease. 7th ed. New York: Mc Graw-Hill, 1995.
5. Soto G, Algora A, Barrios B. Pesquisaje de mucopolisacaridosis en población infantil en riesgo. Rev Cubana Pediatr 1995; 67(3): 149-154.
6. Smith HD. Recognizable patterns of human malformations. 5th ed. Philadelphia, WB Saunders Company, 1997: 466-67.
7. Mueller RF, Young ID, Emery AEH. Genética Médica. 10ª ed. Madrid: Marbán Libros, 2001: 163.
8. Sanz Y, Marbot R, Gutiérrez E. Reporte anual del análisis de mucopolisacáridos en orina en una población de riesgo. Centro nacional de Genética Médica. Convención de ciencias Básicas Médicas Girón 2002.
9. Barrios B. Proyecto para un servicio de referencia nacional para el diagnóstico, tratamiento, atención genética e investigación de errores innatos del metabolismo (SREIM). Centro Nacional de Genética. Convención de Ciencias Básicas Médicas Girón 2002.

ARBOL GENEALOGICO

