Casos Clínicos

SÍNDROME DE MORQUIO (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IV) Y EMBARAZO*

Hugo Salinas P.¹, Jessica Preisler R.¹, Julio Astudillo D.¹, Sergio Cerda S.M.¹, Silvia Castillo T.², Flor Fernández S.³, Rodolfo Ide V.¹

¹Departamento de Obstetricia y Ginecología, ²Departamento de Genética, ³Departamento de Cardiología, Facultad de Medicina, Hospital Clínico Universidad de Chile.

RESUMEN

Se presenta el caso de una paciente embarazada, portadora de Síndrome de Morquio (Mucopolisacaridosis tipo IV), que evoluciona con polihidramnios y disnea. Se comenta el manejo y resolución del caso.

PALABRAS CLAVES: *Síndrome de Morquio, mucopolisacaridosis tipo IV, embarazo*

SUMMARY

We report the case of a pregnant women with Morquio syndrome (Mucopolysaccharidosis type IV), that presented polihydramnios and dyspnea. The management and resolution of the case are commented.

KEY WORDS: *Morquio syndrome, mucopolysaccharidosis type IV, pregnancy*

INTRODUCCIÓN

La mucopolisacaridosis tipo IV fue descrita en 1929 por Morquio en Montevideo, Uruguay. Sin embargo, Brailsford en Inglaterra caracterizaba de forma simultánea esta patología, por lo que este cuadro se denomina Síndrome de Morquio-Brailsford (1). Este síndrome forma parte de las mucopolisacaridosis (MPS), enfermedades metabólicas hereditarias causadas por el déficit de enzimas lisosómicas que producen acumulación de mucopolisacáridos (llamados actualmente glicosaminoglicanos) en los tejidos. La MPS tipo IV se caracteriza por ser de herencia autosómica recesiva, afectar de igual manera a hombres y mujeres, con una incidencia de 1 en 200.000 nacidos

vivos (2). No existe evidencia en la literatura sobre el embarazo en estas pacientes, motivo por el cual comunicamos nuestra experiencia en el manejo de este caso.

CASO CLÍNICO

Paciente de 21 años de edad, trasladada desde el Hospital Clínico Regional de Valdivia al Hospital Clínico de la Universidad de Chile el 10 de mayo de 2005, portadora de una MPS tipo IV y que cursa con un embarazo de 20 semanas. Esta patología fue diagnosticada a los 8 años de edad en 1993, en Puerto Montt, mediante estudio de mucopolisacáridos en orina. Tenía estudio de columna cervical; la TAC reveló inestabilidad cervical

*Trabajo presentado por Dr. Hugo Salinas el 6 de septiembre de 2005 en Sesión Ordinaria de la Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología.

en C1-C2 y la RNM mostró estabilidad suficiente, por lo que se decidió no operar. El estudio oftalmológico reveló opacidad corneal. La audiometría y el electrocardiograma fueron informados como normales.

Desde el punto de vista obstétrico, este era su primera gestación, presentaba ciclos menstruales regulares y fecha de última menstruación del 23 de diciembre de 2004. Ingresó al Hospital de Valdivia en abril de 2005, cursando un embarazo de 16⁺⁴ semanas por amenorrea.

La ecografía de ingreso mostró feto único, vivo, sexo femenino, biometría concordante con la edad gestacional por fecha de última menstruación, placenta anterior, líquido amniótico normal, cuello uterino de longitud normal, fémur fetal corto y hueso nasal en percentil 5. El estudio Doppler de arterias uterinas y de arteria umbilical fue considerado normal.

Al ingreso destaca: peso 23 kilos, talla 87,5 cm (al ingreso en Valdivia, talla de 94 cm), signos vitales normales. Tórax con pectum carinatum; corazón con ritmo regular en dos tiempos, con soplo sistólico II/IV en foco pulmonar y tricuspideo; abdomen con hernia umbilical; extremidades inferiores en genu valgo. Resto del examen sin alteraciones. Examen obstétrico: altura uterina de 20 cm, tono uterino normal, dinámica uterina ausente. Feto vivo, con frecuencia cardíaca de 148 latidos por minuto (lpm). Flujo genital ausente. El hemograma evidenció anemia normocítica; resto de los exámenes habituales dentro de rangos normales.

Durante la hospitalización se realizó una evaluación completa de su patología de base. El ecocardiograma mostró insuficiencia aórtica leve a moderada, insuficiencia mitral y tricuspidea leve, HTP leve de 40 mmHg y un pequeño derrame pericárdico. Se manejó con digoxina, presentando mejoría de los parámetros evaluados. Desde el punto de vista respiratorio, la espirometría evidenció limitación pulmonar restrictiva moderada, la cual se manejó con oxigenoterapia, bromuro de ipatropio 1 puff cada 8 horas y kinesioterapia respiratoria. La evaluación neurológica se realizó con radiología de columna cervical que mostró displasia de odontoides, sin signos evidentes de inestabilidad, por lo que se completó estudio con TC 3D y RNM craneocervical que reveló compromiso displásico de C1-C2 con marcada estenosis raquídea, sin signos de inestabilidad en placas estáticas. Evaluación con RNM de columna lumbar: imagen sugerente de aplastamiento vertebral anterior a nivel de L2, probablemente antigua.

Desde el punto de vista genético, la paciente

traía diagnóstico de MPS confirmado por mucopolisacáridos en orina. Para determinar el subtipo de la enfermedad, se estudió la actividad de la B-Galactosidasa, la cual fue normal y por descarte, la paciente sería portadora de un síndrome de Morquio tipo A. Sin embargo, con fines de investigación, se envió una muestra a Brasil para confirmar el subtipo A.

Durante la hospitalización, la paciente evolucionó con polihidroamnios (ILA: 23) evidenciado a las 21 semanas de embarazo, asociado a disnea a las 22 semanas; se inició tratamiento con indometacina 12,5 mg cada 6 horas por 7 días. Se observó una mejoría significativa de la disnea, sin embargo el polihidroamnios no se modificó (ILA: 25), y no se evidenció anomalía en el ductus arterioso post-tratamiento. Se realizó prueba de tolerancia a la glucosa oral que descartó diabetes gestacional y que pudiera explicar el polihidroamnios. La paciente se mantuvo con controles ecográficos semanales. A las 24 semanas se administró corticoides para inducir madurez pulmonar (betametasona 12 mg im cada 24 horas, por 2 dosis), la que se repitió a las 28 semanas. Debido a la reaparición de disnea a las 26 semanas, se aportó un segundo pulso de indometacina con la misma dosis y por el mismo tiempo descrito anteriormente.

La paciente se mantuvo estable hasta las 28⁺³ semanas, presentando dinámica uterina dolorosa, incoordinada, de 2 contracciones en 10 minutos; el tacto vaginal mostró un cuello uterino largo, semicentral, reblandecido, con orificio cervical interno cerrado. El registro basal de frecuencia cardíaca fetal era reactivo, con frecuencia cardíaca fetal de 150 lpm, variabilidad conservada y sin desaceleraciones. Se dejó en reposo y con hidratación por 1 hora. Sin embargo, persistió con dinámica uterina, por lo que se realizó amniocentesis (AMCT) y se indicó tocolisis con nifedipino. El resultado de la AMCT fue negativo para infección. Finalmente, la paciente presentó disnea y mala tolerancia al dolor, por lo que se decidió interrumpir el embarazo por cesárea. La evolución física de la madre entre las 24 y 28 semanas de embarazo se presenta en la Figura 1, destacando el evidente polihidroamnios.

La paciente fue monitorizada con ecocardiografía intraoperatoria. Se utilizó anestesia regional combinada continua. La cirugía se realizó mediante laparotomía de Pfannenstiel. Se obtuvo recién nacido de sexo femenino en presentación podálica, de 1.180 gramos, talla de 38 cm, adecuado para la edad gestacional, Apgar 8/9, sin

Figura 1. Evolución del embarazo a las 24 y 28 semanas. Fotos autorizadas por la paciente para publicación exclusiva en la Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología.

evidencias de alteraciones estructurales a la inspección.

La madre evolucionó satisfactoriamente en el puerperio. La recién nacida fue hospitalizada en neonatología, recibió 2 dosis de surfactante pulmonar exógeno; evolucionó con enfermedad de membrana hialina, anemia del prematuro, hiperbilirrubinemia, apneas y displasia broncopulmonar. Fue dada de alta en buenas condiciones y actualmente con su madre.

DISCUSIÓN

Este es el primer caso reportado en la literatura, razón por la cual no existe información sobre la evolución, posibles complicaciones y manejo del embarazo.

La causa del polihidroamnios y la disnea que presentó la paciente no pudo ser aclarada, manejándose con dosis de indometacina calculada según el peso.

Uno de los principales problemas enfrentados fue el tipo de anestesia a utilizar, ya que estas pacientes tienen alteraciones severas en la columna cervical (hipoplasia de odontoides). Se decidió el uso de anestesia regional combinada continua, ya que la columna lumbar, a pesar de ciertas alteraciones estructurales, permitía un abordaje seguro.

Esperamos que el manejo de este caso sirva como precedente para casos similares.

BIBLIOGRAFÍA

1. Northover H, Cowie RA, Wraith JE. Mucopolysacchariosis type IV A (Morquio Syndrome): A clinical review. *J Inher Metab Dis* 1996; 19: 357-365.
2. Braverman N, Hoover-Fong J. Mucopolysaccharidosis Type IV. <http://www.emedicine.com/ped/topic1477.htm>, 2003.