OSTEOCONDRODISTROFIA DEFORMANTE (ENFERMEDAD DE MORQUIO)

Por los Dres. WERNER BUSTAMANTE E. y ARMANDO DOBERTI

Hospital L. Calvo Mackenna. Cátedra de Pediatría del Prof. A. Ariztía.

La ósteocondrodistrofia deformante es una afección del esqueleto que se caracteriza por presentar deformaciones progresivas en los huesos del tronco y de las extremidades. Se le conoce también con el nombre de Enfermedad de Morquio, debido a que fué descrita por el gran pediatra uruguayo Prof. L. Morquio en 1929¹, quien tuvo el mérito de precisar sus características óseas y familiar. También se ha designado con el nombre de "Enfermedad de Morquio" a la "disociación aurículoventricular congénita familiar", descrita por él en 1901⁴. Con el fin de evitar confusiones se aprecia que algunos textos describen bajo el nombre de ósteocondrodistrofia deformante³ a la enfermedad que motiva este relato.

Esta enfermedad es muy poco frecuente y en la gran mayoría de los casos se presenta con tendencia familiar y hereditaria. Gabito⁴, en su reciente publicación, considera que hasta la fecha sólo se han logrado reunir alrededor de 50 casos en la literatura mundial.

Al analizar el cuadro clínico llama de inmediato la atención el enanismo desproporcionado que presentan estos niños debido a su distrofia ósea simétrica que toma todo el esqueleto de crecimiento condral, respetando por este motivo el cráneo. Estas deformaciones ocasionan una marcha balanceada y una posición característica, como si estuvieran semi sentados. Su cabeza es nor-

mal, pero el cuello es corto, dando la impresión como si la cabeza sentara directamente sobre los hombros. El tronco se presenta poco desarrollado y deformado por la xifosis dorsal o lumbar, con proyección hacia adelante del esternón. Los movimientos de la cadera están reducidos por las distintas alteraciones que se producen en las cavidades cotoiloideas. Hay coxa vara, o bien, coxa valga; genu valgum y pie plano. Todas estas deformaciones son factores que condicionan la marcha balanceada y la posición típica que adopta el niño al estar de pie. Se describe hiperlaxitud ligamentosa con discreta hipotonía muscular. No se aprecia hepatomegalia ni esplenomegalia. Su desarrollo mental es normal. Los exámenes de laboratorios, especialmente fosfemia, calcemia, glicemia, colesterol, recuento globular, etc., son normales.

Es probable que algunas de las afecciones descritas antes de los trabajos de Morquio, como dice Einhorn² y presentados bajo diversos nombres, como ser: acondroplasia atípica, raquitismo condrodistrófico, condrodistrofia atípica, etc., hayan correspondido a lo que hoy se conoce perfectamente como ósteocondrodistrofia deformante.

En el presente trabajo damos a conocer las observaciones que pertenecen a dos hermanitos que viven en el sur de Chile, y estimamos que son los primeros casos que se publican en el país.

OBSERVACION N° 1

51-443. — A. V. V., de 9 años de edad, ingresa al Hospital "Calvo Mackenna" en septiembre de 1951, enviada por un colega de provincia, por presentar deformaciones en el tórax y extremidades inferiores, las cuales han ido en aumento y dificultando la deambulacion.

Antecedentes familiares: Padre de 31 años, aparentemente sano. Reacciones de Kahn y Wass. negativas. Madre de 36 años, aparentemente sana. Reacción de Kahn negativa. No acusan antecedentes de tuberculosis ni de consanguinidad. Un hermanito menor, de 17 meses de edad, es traído también en consulta por presentar deformaciones leves en la columna.

Enfermedad actual: A la edad de 3 años la familia empieza a notar el tórax deformado, con tendencia a proyectarse hacia adelante, produciendo al mismo tiempo una xifosis dorsal. Consulta en una políclínica, donde le prescriben vitamina D, sin obtener mejoría alguna. En vista que el proceso va en aumento, consulta en un Hospital de Santiago, donde le aplican luz ultra-violeta, tratamiento que suspende por trasladarse al sur. Ha estado continuamente colocándose inyecciones de calcio y tomando vitamina D. Como el cuadro sigue en aumento y agravándose por las distintas deformaciones esqueléticas, es enviada en consulta.

Examen físico: Niña con 15,800 g de peso y con 93 cm de estatura. Tranquila, afebril, lúcida. Escaso panículo adiposo. Tejido mus-

Cuadro N° 1

Exámenes de Laboratorio

	Observación N° 1	Observación N° 2
Glóbulos rojos	3.760,000	4.090,000
Glóbulos blancos	7,000	12,000
Hemoglobina	11.1 g	12.3 g
Basófilos	—	—
Eosinófilos	12	9
Mielocitos	—	—
Juveniles	—	—
Baciliformes	3	5
Segmentados	52	22
Linfocitos	41	60
Monocitos	2	4
Reacción de Kahn y Kline	(—)	(—)
Fósforo inorgánico	3.7 mg %	5.2 mg %
Calcio inorgánico	12.5 mg %	12 mg %
Fosfatasa	7.5 U. Bodansky	12.8 U. Bodansky
Proteinemia	62 g o/oo	63.4 g o/oo
Orina	Normal	Normal
Sedimentación	8 mm	5 mm

Antecedentes personales: Nacida de parto normal, de término. Criada a pecho hasta el año. A los 6 meses de edad complemento con leche de vaca. Sopas y purés desde esa fecha. Huevo y carne desde el año. Empezó a andar al año 2 meses. Marcha normal en sus primeros años. Actualmente va a la escuela, sabe leer y escribir. Capacidad intelectual conservada.

Enfermedades anteriores: No acusa enfermedades de importancia.

cular poco desarrollado, hipotónico. Hiperlaxitud ligamentosa articular, especialmente en las articulaciones de las manos y pies. Piel morena con abundante vello dorso lumbar.

Cráneo: nada en especial. Cara: nariz ligeramente aplanada en su base. Ojos: estrabismo convergente OI; no hay opacidades corneales. Paladar normal. Caries dentarias. Faringe normal. Cuello corto. Tórax pequeño, con gran deformación xifótica dorsal.

E. V. V.

ROBECH

A. V.

baja. Proyección acentuada del esternón hacia adelante. No hay rosario costal. Exámenes cardíaco y pulmonar: nada en especial. Abdomen normal. No se palpan hígado ni bazo. Extremidades superiores: se aprecia una deformación en la extremidad distal con acortamiento del cúbito y del radio, con desviación acentuada de las manos hacia su borde interno. Relajación ligamentosa de las articulaciones radiocarpianas. Ligero aumento de volumen de la articulación del codo. Extremidades inferiores: hay un acentuado genu valgum con intensa desviación de las piernas hacia afuera, lo que ocasiona dificultad para la marcha. Pie plano bilateral (Foto N° 1).

Se plantea el diagnóstico de una probable osteocondrodistrofia deformante, por lo que se solicitan los exámenes radiográficos y de laboratorio necesarios, cuyos resultados figuran en los cuadros Nos. 1, 2 y 3. El examen neurológico fué normal, como también el electroencefalograma y el estudio del fondo de ojo. El electrocardiograma sólo reveló arritmia sinusal con eje eléctrico normal. Tiempo de conducción normal.

OBSERVACION N° 2

51-444. — E. V. V., de 1 año 5 meses de edad, ingresa junto con su hermanita A. V. V. al Hospital "Calvo Mackenna", para un examen general, pues desde hace 3 meses le notan una deformación en la columna dorso lumbar que va en aumento.

Antecedentes familiares: Ver caso N° 1.

Antecedentes personales: Nacido de término, parto normal. Criado a pecho hasta los 8 meses. Leche de vaca dos veces al día. Sopa de verduras y purés desde los 6 meses. Actualmente come de todo. Anda desde el año.

Enfermedades anteriores: No acusa.

Examen físico: Niño tranquilo, afebril, lúcido, consciente. Pesa 8,600 g y mide 72 cm. Regular estado general. Piel sana, hidratada y con su elasticidad conservada. Pícnulo adiposo normal. Discreta hipotonía en las extremidades. Cabeza: cráneo nada en especial. Cara: ojos, nariz y boca normales. Faringe: nada especial. Cuello normal. Tórax pequeño, prominente en su parte anterior. Se aprecia una pequeña deformación xifóptica en la columna dorsal. Paredes torácicas blandas, esbozo de rosario. Corazón: soplo sistólico suave mesocardiaco. Examen

pulmonar negativo. Abdomen de paredes flácidas. Hígado se palpa bajo el reborde; bazo no se palpa. Pequeña punta de hernia umbilical. Extremidades: hiperlaxitud ligamentosa en las articulaciones de la muñeca y codo (Foto N° 2).

Conociendo los antecedentes de la hermanita (A. V. V.), se solicitan los exámenes de rayos X y de laboratorio (cuadros Nos. 1 y 3), que confirman el diagnóstico de una osteocondrodistrofia deformante, en una fase de comienzo. El examen neurológico, como el de fondo de ojo, fué normal.

Evolución: La evolución seguida por los dos hermanitos en el Servicio no tuvo mayores alternativas. Hecho el diagnóstico, fueron atendidos por el Servicio de Ortopedia, quienes recomendaron un control periódico. En vista de su pronto traslado al sur, fueron dados de alta con la indicación de volver a su control médico y ensayar un tratamiento hormonal.

Cuadro N° 2

Mediciones antropométricas.

	Obs. N° 1	Obs. N° 2
Talla	93 cm	72 cm
Envergadura	95 "	73 "
Perímetro: craneano	51 "	45 "
tórax	56 "	46 "
abdomen	53 "	43 "
Brazo: Acromio-codo	20 "	12 "
Ante-brazo. Codo-cúbito	11 "	9 "
Circunferencia codo	16 "	13 "
Mano	13 "	10 "
Circunferencia muñeca	11 "	9 "
Muslo	22 "	14 "
Circunferencia rodilla	23 "	19 "
Largo pie	16 "	12 "
Ancho pie	17 "	13 "

Estudio radiográfico.

Las alteraciones radiológicas que presenta la osteocondrodistrofia deformante se localizan de preferencia en las extremidades y tronco, estando muy poco, o casi nada, comprometido el cráneo. Las lesiones son de tal variedad e intensidad que hemos preferido exponerlas en forma comparativa.

Foto N° 1.

Osteocondrodistrofia Deformante, o Enfermedad de Morquio (Observación N° 1). Vistas anterior, posterior y de costado, donde pueden apreciarse las deformaciones esqueléticas en el tronco y extremidades.

Foto N° 2.

Osteocondrodistrofia Deformante o Enfermedad de Morquio (Observación N° 2). Vistas anterior, posterior y lateral. Las deformaciones son de carácter leves al comparárlas con las de su hermana, Observación N° 1.

Cuadro N° 3.

Osteocondrodistrofia deformante o Enfermedad de Morquio.**Análisis de las radiografías del esqueleto.****Observación N° 1****Cabeza:** Cráneo de aspecto normal.

Vértebrae y columna: Irregularidades en las caras basales de los cuerpos vertebrales de la columna cervical. Los cuerpos vertebrales de la totalidad de la columna son desiguales en tamaño, forma y posición. Los contornos son irregulares e irregular la calcificación de ellos. Se aprecia ensanchamiento en los discos intervertebrales. Discreta xifo-escoliosis de la columna.

Articulación del hombro y extremidades superiores: Húmero de buen desarrollo, con discreta irregularidad de su núcleo epifisiario superior. Irregularidad de ambas trócleas humerales, con aspecto fragmentado. Cúbito y radio más anchos, cortos e incurvados, con irregularidad y deformidad de sus epifisis. Incurvación de la extremidad inferior del radio. Irregularidad de la totalidad de los núcleos del carpo y de los metacarpianos.

Pelvis y extremidades inferiores: El contorno interno de la pelvis se encuentra alargado en sentido longitudinal y estrechado en el sentido transversal. Luxación superior de ambas cabezas femorales con destrucción casi total de los núcleos de ellas. Formación de necótalo superior. Cuellos femorales ensanchados y de aspecto vítreo. Diáfisis femorales con densidad radiológica inferior a lo normal. Contornos irregulares de la articulación tibio-tarsiana. Irregularidad de los núcleos del tarso.

Observación N° 2**Cabeza:** Cráneo normal.

Vértebrae y columna: No se observan alteraciones en la posición. Aspecto dentellado de los cuerpos vertebrales, discretamente disminuidos en su altura. Estas lesiones son más intensas en la columna lumbar.

Articulación del hombro y extremidades superiores: Húmero más corto y ensanchado que lo normal. Calcificación deficiente, con aspecto vítreo de la tróclea humeral. Retardo en el desarrollo del cóndilo. Cúbito y radio ensanchados. Irregularidad de las epifisis distales, con bisel interno de ambos huesos. Mano normal.

Pelvis y extremidades inferiores: No se observa irregularidad en el contorno interno de la pelvis. Techos cotiloideos muy poco desarrollados. Gran anteversión de los cuellos femorales. Extremidades inferiores de aspecto normal.

Comentario.

En la Enfermedad de Morquio existe un defecto en el desarrollo del cartilago de osificación, cuya causa exacta se desconoce, probablemente esté relacionada con la condrodistrofia. En la gran mayoría de los casos es familiar y hereditaria, considerándose también la consanguinidad como un factor de interés. El cuadro clínico se hace notorio generalmente después de los dos a tres años, no presentándose alteraciones al nacimiento, siendo ésta una diferencia con la condrodistrofia.

El mayor de nuestros enfermitos no ofrece mayores dificultades para su estudio y diagnóstico por lo avanzado de sus lesiones, mientras que en el hermanito menor, a pesar de la benignidad con que se presenta, se puede apreciar desde ya, por el estudio radiográfico, el avance indiscutible del compromiso ósteocondral.

Ante la sospecha de una ósteocondrodistrofia deformante, el estudio debe completarse con un minucioso examen radiológico. En él se describen, como ya se ha relatado, profundas alteraciones en la ósteogénesis, con rarefacción, malformación, destrucción y retardo, trastorno

que afecta casi todos los huesos, con excepción a los del cráneo. En cuanto a los exámenes corrientes de laboratorio, ya hemos dicho que éstos son, en su mayor parte, normales.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con el raquitismo, afección con que se le confunde más frecuentemente en sus primeros momentos. El cuadro clínico, junto con los exámenes de laboratorio y radiográficos, guiarán hacia el diagnóstico. Igualmente puede confundirse con el gargolismo⁵, o síndrome de Hurier. Debe tenerse en cuenta que esta afección es una lipocondrodistrofia y que, además de sus alteraciones óseas, presenta retardo mental, opacidad corneal, hepato y esplenomegalia, etc. En cuanto a la condrodistrofia, ésta se presenta desde el nacimiento, su tronco está bien desarrollado, hay acortamiento de las extremidades y musculatura bien conformada, etc.

Su pronóstico se ve ensombrecido por las deformaciones que van produciendo una invalidez progresiva.

Resumen.

Se dan a conocer dos observaciones de osteocondrodistrofia deformante, o Enfermedad de Morquio, en dos hermanos, uno de 9 años de edad, con intensas deformaciones esqueléticas en el tórax y extremidades, y otro de 17 meses de edad,

con deformaciones menos acentuadas. Se analiza el cuadro clínico y se dan a conocer los resultados del estudio radiográfico, en que se aprecian las distintas alteraciones ocasionadas en los huesos del tronco y extremidades por el trastorno osteocondral.

Summary.

Two cases of Osteochondrodystrophia Deformans, or Morquio's Disease, in two brothers are presented, one in 9 years old, and the other on 17 months old. The clinical and radiographic feature of the condition are described.

Bibliografía.

- 1.—MORQUIO, L. — Sur une forme dystrophie osseuse familiale. "Arch. de Méd. d. Enf." 32: 129, marzo 1929; 38: 5, enero 1935.
- 2.—EINHORN, H. M.; MOORE, R. J.; OSTRUM, W. H.; ROWNTREE, G. L. — Osteochondrodystrophia Deformans (Morquio's Disease). "Am. J. Dis. Child." 61: 776, abril 1941.
- 3.—SHELLING, D. H. — Osteochondrodystrophia Deformans, en Brenneman J. "Practice of Pediatrics". Hagerstown, Md., W. F. Prior Co. Inc. 1937, vol. 4, capt. 29.
- 4.—GABITO, J. F. — Un caso de Enfermedad de Morquio (Osteocondrodistrofia). "Arch. de Ped. del Uruguay" XXII: 826, nov-dic. 1951.
- 5.—FIGUEROA, M. — Gargolismo. "Rev. Chilena de Ped." XXI: 32, enero 1950.