



Universidad
del Cauca

SINDROME DE MORQUIO...A PROPÓSITO DE UN CASO.

Ivonne Alejandra Meza Cabrera *, Jaime Álvarez **

RESUMEN

Se presenta el caso de un síndrome de Morquio, que es una enfermedad transmitida por herencia autosómica recesiva, con compromiso sistémico, principalmente del cartilago, clínicamente hay deficiencia de las enzimas galactosa-6-sulfatasa y beta-galactosidasa, y se observa crecimiento disarmónico de los huesos y fascias tosca.

Palabras clave: *síndrome de morquio, mucopolisacaridosis, alteración genética.*

MORQUIO SYNDROME. A CASE

ABSTRACT

We present a case of a Morquio syndrome, it is a disease transmitted by inheritance autosomic recessive, is systemic disease, mainly affects cartilage, clinically there is deficiency of Galactose-6-sulfatase and beta-galactosidase enzymes, clinically is observed disharmonic growth of bones and coarse fascias.

Key words: *Morquio Syndrome, mucopolysaccharidosis, genetic alteration*

El síndrome de Morquio es una osteocondrodistrofia hereditaria, también llamada Mucopolisacaridosis tipo IV, que fue descrita por primera vez en 1929 por un médico

Recibido para evaluación: enero 29 de 2010. **Aprobado para publicación:** febrero 26 de 2010

* Residente de II año Programa de Anatomía Patológica, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca.

** Médico Patólogo, Docente Programa de Anatomía Patológica, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Especialista en Epidemiología y Salud Pública.

Correspondencia: Dra. Ivonne Meza, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Carrera 6 No. 13 N 50, Popayán, Cauca, Colombia. Correo electrónico: ivonneameza@gmail.com



pediatra uruguayo, de ahí su nombre, con una familia con 4 miembros comprometidos con esta enfermedad (1). En ésta enfermedad de comprometen todos los tejidos del cuerpo.

Normalmente, en nuestro organismo encontramos los mucopolisacaridos que son polímeros de monosacáridos que tiene aminoazucars, azucars ácidos, azúcars sulfatados, N-acetil derivados, y son constituyentes de la maravillosa matriz extracelular y de algunos fluidos corporales como el liquido sinovial, humor vítreo(2) que forma parte de todos los sistemas de nuestro cuerpo. Sus principales componentes son el ácido hialuronico (se encuentran en liquido sinovial, humor vítreo, tejido conectivo laxo), heparan sulfato (se encuentran en membranas basales, superficie celular), condroitin sulfato(se encuentran en córnea, hueso, cartilago), dermatan sulfato(se encuentran en piel, vasos sanguíneos, válvulas del corazón), queratan sulfato(cornea, hueso, cartilgo), etc.(2, 3), que confieren la turgencia característica de los diferentes tejidos, ayudan en el transporte a través de membrana, entre otros . Estos componentes se metabolizan por médio endocitosis, transporte a lisosomas y degradación por las enzimas lisosomales(2), la cual se lleva a cabo por las hidrolasas, que descomponen la sustancia para que pueda ser excretada normalmente por orina. El defecto en las hidrolasas produce acumulación del producto intracelularmente, causando una gran variedad de alteraciones en diferentes sistemas y eliminación de keratosulfato y condroitin sulfato B por orina. Los tipos incluyen desde el I hasta el IV, VI, VII, IX.

El síndrome de Morquio es la Mucopolisacaridosis tipo IV, la cual se transmite por herencia autosómica recesiva, afecta por igual a hombres y mujeres, con incidencia de 1 en 200.000 nacidos vivos(4). Genéticamente se han encontrado deleciones y rearreglos, mutaciones puntuales, y de sentido erróneo del ADN, esta entidad se caracteriza por el déficit de las enzimas galactosa-6-sulfatasa y beta-galactosidasa, con alteración cromosómica 16q24.3, lo que produce alteración del metabolismo del queratan y condroitin sulfato (4). Clínicamente se caracteriza por lesiones epifisarias generalizadas produciendo enanismo disarmónico, las epífisis sufren desintegración progresiva, las biopsias de cartilago muestran acumulación de células espumosas con vacuolación anormal de los mucopolisacaridos(2), opacidad corneal, rasgos faciales toscos, perdida auditiva progresiva, alteraciones pulmonares y de válvulas cardiacas(4). Hay excreción elevada por orina de los mucopolisacaridos mencionados. Microscópicamente se evidencia leve acumulación de células espumosas en la matriz y metacromasia positiva de piel (7).

CASO CLÍNICO

Paciente de 24 años G1P0, sin controles prenatales previos, con embarazo de 39 semanas por fecha de última menstruación, a quien se le realiza ecografía obstétrica y se encuentran óbito fetal con displasia esquelética: microcefalia, hipoplasia ósea y tórax estrecho. Se

realiza atención del parto con expulsión de feto muerto que pesa 1340gr. Se hace un diagnóstico de fascies tosca.

Antecedentes maternos: paciente sin CPN, GS: A +, del padre: A+, niega otros datos de importancia.

El examen macroscópico revela, macrocefalia, frente amplia, leve hipertelorismo, nariz de base amplia y aplanada, macroglosia, cuello corto, asimetría torácica y de miembros superiores, el abdomen es globoso, hay xifosis lumbar, los pies tienen desviación medial bilateral, la piel tiene zonas extensas de esfacelación y de vesículas subepiteliales que indican muerte fetal de por lo menos 3 días (figura 1).



Figura 1. Ilustración del caso clínico

El examen interno revela hipoplasia pulmonar bilateral, con petequias en su parte posterior, sin alteraciones óseas evidentes.

El análisis microscópico muestra la inmadurez generalizada de los órganos, y los cortes de cartílago tomadas de arcos costales evidencian leve acumulación de células espumosas en la matriz. Metacromasia positiva de piel.

Con los hallazgos encontrados tanto macro como microscópicamente se plantea un síndrome de Morquio. En este caso el estudio radiológico y bioquímico es importante, pero debido a inconvenientes administrativos no fue posible realizarlos.



Otros diagnósticos diferenciales incluyen el síndrome de Hurler que es una mucopolisacaridosis que se transmite de forma autosómica recesiva con compromiso óseo, fascies tosca, hepatomegalia, se caracteriza por el déficit de la enzima alfa-L-idurónico que metaboliza el dermatan y heparan sulfato(5); otro diagnostico diferencial es acondroplasia es la displasia esquelética no letal mas común, generalmente es esporádica por mutaciones de novo asociadas a edad de los padres, hay alteración de la formación ósea endondral, por mutación del receptor del factor de crecimiento fibroblástico, clínicamente hay mayor acortamiento del segmento superior que del segmento inferior, puente nasal ancho y mandibula prominente, tórax plano y abdomen ancho (6); para llegar a un diagnóstico exacto, en todos estos casos es necesario hacer estudio radiológico, bioquímico y genético, además de una buena historia clínica y examen físico completos.

CONCLUSIONES

El síndrome de Morquio es una alteración que se transmite por herencia autosómica recesiva, generalmente con antecedente de consanguinidad entre padres, en esta paciente no se pudo documentar este dato, la enfermedad es de carácter sistémico, con mayor afectación de cartílago, hueso, y tejido conectivos, piel, cornea.

El diagnóstico debe ser clínico, radiológico, histopatológico y molecular.

REFERENCIAS

1. **Instituto de errores innatos del metabolismo IEIM.** Facultad de Ciencias, Pontificia Universidad Javeriana. Disponible en : <http://www.javeriana.edu.co/ieim/cartillas/morquio.htm>
2. **Rodríguez F, Gómez A.** Mucopolisacaridosis. *Salud UIS* 2003; 35: 135-144.
3. **Biología virtual.** Disponible en: http://www.virtual.unal.edu.co/cursos/Ciencias/2000024/lecciones/cap01/01_01_05.htm Univirtual. Universidad Nacional de Colombia. 2009.
4. **Braverman N, Hoover-Fong J.** Mucopolysaccharidosis Type IV. Disponible en: <http://www.emedicine.com/ped/topic1477.htm>,2003
5. **Echeverri O, Barrera LA, Bermúdez MC.** Mucopolisacaridosis IH (síndrome de Hurler). Primeros casos en Colombia. *Colomb Med* 1995; 26(3): 89-92.
6. **Mona S.A, Alice K. Abdel-Aleem, Ahmed IS. EL-Katoury1, et al.** Clinical, anthropometric, radiological and molecular characteristics of Egyptian achondroplasia patients. *Egypt. J. Med. Hum. Genet.* 2009; 10(1). Disponible en: <http://ajol.info/index.php/ejhg/issue/view/6267>
7. **Mena M, Obando R.** Síndrome de Morquio. *Revista Chilena de Pediatría* 1976;47(3):247-253