Revista Eugenio Espejo
ISSN: 1390-7581
ISSN: 2661-6742
revistaeugenioespejo@unach.edu.ec
Universidad Nacional de Chimborazo
Ecuador

Síndrome de Morquio, una afección infrecuente

Crespo Vallejo, Dayssy Viviana; Rodríguez Pacheco, Valeria Alexandra; Ruiz Ayerve, Mayra Alejandra
Síndrome de Morquio, una afección infrecuente
Revista Eugenio Espejo, vol. 15, núm. 1, 2021
Universidad Nacional de Chimborazo, Ecuador
Disponible en: http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=572865113003
DOI: https://doi.org/10.37135/ee.04.10.07

PDF generado a partir de XML-JATS4R por Redalyc
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto

Presentación de caso clínico

Síndrome de Morquio, una afección infrecuente

Morquio syndrome, a rare condition

Dayssy Viviana Crespo Vallejo
Hospital Provincial General Docente Riobamba, Ecuador
Universidad Nacional de Chimborazo, Ecuador
dayssyvcv@yahoo.es
https://orcid.org/0000-0002-0331-4131

Valeria Alexandra Rodríguez Pacheco
Hospital Provincial General Docente Riobamba, Ecuador
https://orcid.org/0000-0002-1827-0864

Mayra Alejandra Ruiz Ayerve
Hospital Provincial General Docente Riobamba, Ecuador
https://orcid.org/0000-0002-0074-0661

DOI: https://doi.org/10.37135/ee.04.10.07
Redalyc: http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=572865113003

Recepción: 18 Marzo 2020
Aprobación: 23 Octubre 2020

Resumen:

Introducción: el síndrome de Morquio es una rara enfermedad hereditaria autosómica recesiva, caracterizada por la presencia de un trastorno del metabolismo de los glúcidos, generando disminución de la calidad de vida. **Caso clínico**: recién nacido a término de 37.6 semanas con APGAR 7-9, que minutos después de nacido muestra signos de cianosis distal y bucal, acompañado de disminución en la saturación de oxígeno al 70%. Posteriormente, se identificaron características fenotípicas y manifestaciones clínicas que permitieron la sospecha diagnóstica de esta enfermedad, lo que se corroboró mediante estudio genético. **Conclusiones**: El diagnóstico de síndrome de Morquio se logró establecer en los primeros momentos del nacimiento, las manifestaciones observadas en el caso que se presenta fueron las clásicas que informa la literatura médica, el estudio genético confirmó el diagnóstico.

Palabras clave: cariotipo, mucopolisacaridosis IV, transcripción genética.

Abstract:

Introduction: Morquio syndrome is a rare autosomal recessive hereditary disease, characterized by the presence of a carbohydrate metabolism disorder, generating a decrease in the quality of life. Clinical case: newborn of 37.6 weeks with APGAR 7-9, who shows signs of distal and oral cyanosis, accompanied by a decrease in oxygen saturation to 70% minutes after birth. Subsequently, the diagnostic suspicion of this disease was identified due to the phenotypic characteristics and clinical manifestations, which was corroborated by genetic study. Conclusions: The diagnosis of Morquio syndrome was established in the first moments of birth, the manifestations observed in the case presented were the classic ones reported in the medical literature, the genetic study confirmed the diagnosis.

Keywords: Karyotype, Mucopolysaccharidosis IV, Transcription, Genetic.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades de transmisión hereditable constituyen un conjunto de afecciones que se caracterizan por presentar una transmisibilidad y expresión clínica mediada por la acción genética.[1,2] La mayoría de estas presentan una escasa frecuencia de presentación, entre las más conocidas destacan: fibrosis quística, hemofilia, alfa y beta talasemia, atrofia muscular, anemia falciforme, neurofibromatosis, enfermedad de Huntington

PDF generado a partir de XML-JATS4R por Redalyc
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto

y síndrome de Marfan y otras;[3,4] sin embargo, el Síndrome de Morquio (SM) resulta una de las que se presentan con menor frecuencia.

El SM es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva con distintos grados de afectación al metabolismo de los glúcidos, generando incapacidad para romper los enlaces de las cadenas largas de glucosamiglicanos, lo que provoca acumulación de mucopolisacáridos en distintos tejidos del cuerpo humano.[5] Los mucopolisacáridos son largas cadenas de azúcares complejos necesarios para la formación de huesos, cartílago, tendones y otros tejidos.[5,6]

Esa enfermedad debe su nombre al pediatra uruguayo Luis Morquio, pionero en la descripción de sus manifestaciones clínicas. En 1929, estudia a una familia con 4 hijos con características similares, estableciendo los correspondientes signos y síntomas de esa patología. Ese mismo año, en Inglaterra, el Dr. James Frederick Brailsford hace el mismo descubrimiento; Por lo que, en las fuentes bibliográficas aparece denominada esta enfermedad como: SM, síndrome de Morquio-Brailsford o mucopolisacaridosis tipo IV indistintamente.[7]

Se han identificado dos variantes del SM:[8]

· A, que se caracteriza por un déficit de la enzima N-acetilgalactosamina 6 sulfatasa.

· B, con manifestación de déficit de la enzima beta-galactosidasa.

Epidemiológicamente, se reporta una tasa de incidencia en recién nacidos de uno por cada 200.000 nacidos vivos, sin distinción por género.[5,8]

Las principales manifestaciones clínicas de la enfermedad incluyen: baja talla y distintas afectaciones óseas de la columna vertebral que incluyen la presencia de escoliosis o cifosis; aunque, también se describe afectación de órganos de los sentidos especialmente relacionadas con la visión o la audición. En el curso de la enfermedad pueden desarrollarse otras de orden sistémico como pueden ser: respiratorias, cardiovasculares o hepáticas, entre otras. El cuadro descrito hace que la esperanza de vida de estos pacientes es de alrededor de 40 años.[5,8]

El diagnóstico prenatal de la enfermedad se realiza mediante pruebas genéticas, fundamentalmente el estudio del cariotipo a través de la biopsia de Corion (entre las semanas 10 y 12 de gestación) y la amniocentesis (en la semana 16); las que se indican regularmente cuando existen antecedentes familiares de SM en las líneas parentales.[5,8]

La identificación de queratán sulfato en orina del paciente es un elemento confirmatorio de SM. Los métodos diagnósticos posnatales de laboratorio son el examen de la dosificación de glicosaminoglicanos en orina o de los niveles de actividad enzimática. Los tratamiento consecuentes resultan de tipo paliativo.[8]

CASO CLÍNICO

Recién nacido (RN) producto de un parto natural a término, con madre adulta de procedencia indígena con antecedente obstétrico de una gestación sin aparentes complicaciones. Se refirió un adecuado seguimiento al embarazo que dio lugar al nacimiento, con reporte de una infección de vías urinarias tratada oportunamente y la ingesta suplementos nutricionales y vitamínicos de manera supervisada.

El APGAR del RN fue de 7-9, peso al nacer de 2200 gr y dimensiones cefálicas adecuada, pero se observó baja talla para la edad gestacional. A los pocos minutos de vida comienza a manifestar cianosis distal y peribucal, con disminución de la saturación de oxígeno (al 70%) que ameritó oxigenoterapia e ingreso e Servicio de Neonatología.

PDF generado a partir de XML-JATS4R por Redalyc
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto

Al examen físico

Cabeza visiblemente desproporcionada en relación con el cuerpo, orejas de implantación baja. Cuello, tórax y extremidades de corta longitud. Abdomen globuloso. La auscultación cardiovascular reveló un soplo sistólico grado II-III/VI en foco pulmonar, la que no se irradia ni se modifica a los movimientos o esfuerzos. Signo de Ortolani positivo bilateral. Examen neurológico fue normal.

Exámenes imagenológicos y de laboratorio

Cultivos de fluidos y pruebas hormonales normales. Ecosonografia transfontanelar sin evidencias de alteraciones, pero la de caderas muestra índices de cobertura disminuidos (menor al 50%), con ángulos alfa de 39° en ambas caderas. El diagnóstico de luxación de cadera bilateral se confirmó durante la exploración dinámica, que permitió verificar la existencia de desplazamiento lateral y superior de las cabezas femorales bilaterales y una morfología convexa del techo acetabular izquierdo.

Las radiografías de tórax anteroposterior posibilitan determinar que, el área cardíaca era de tamaño aumentado, con un índice cardiotorácico de 0.66 mm; también se observó un infiltrado paracardíaco derecho (que fue interpretado inicialmente como un proceso infeccioso), por lo que se prescribieron antibióticos por vía endovenosa. Se realiza ecocardiograma informándose la presencia de una comunicación intraauricular (CIA) de 5 milímetros.

Diagnóstico definitivo

Las alteraciones fenotípicas y cardiovasculares presentes motivaron la solicitud del estudio genético y metabólico, que informó el diagnóstico de mucopolisacaridosis tipo IV o SM.

Evolución

El paciente permanece hospitalizado durante 10 días, antes de decidir el alta hospitalaria por la mejoría clínica con indicación de seguimiento en consulta externa para el manejo multidisciplinario de la enfermedad. En esa fase, se constató que el otro hijo mostraba evidencias fenotípicas coherentes con un diagnóstico de SM, reafirmando la transmisión hereditaria de esta patología.

DISCUSIÓN

El SM es una enfermedad rara, cuya sospecha prenatal solo puede establecerse mediante antecedentes de hijos o familiares con esta patología, siendo la opción más segura de disminuir su incidencia y prevalencia.[7,8]

Al respecto, el establecimiento de un programa de riesgo preconcepcional resulta vital.[8] La existencia de un hermano con características fenotípicas compatibles con SM debió constituir el elemento de diagnóstico prenatal temprano o de prevención a la madre acerca de embarazos posteriores.

El distrés respiratorio en el paciente a los pocos minutos del nacimiento en el caso en cuestión y las complicaciones presentes en el sistema osteomioarticular, se reconocen entre las más frecuentes para el pronóstico de la enfermedad.[9,10,11]

De la misma manera, la manifestación cardiovascular observada: CIA con un soplo a nivel pulmonar, implicando disfunción cardiaca con repercusión a nivel respiratorio, constituye una combinación de signos

PDF generado a partir de XML-JATS4R por Redalyc
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto

propios de la enfermedad.[10,12,13] La baja talla con un tórax acortado es una característica fenotípica clásica de esta patología; aunque, los estudios genéticos son los que resultan confirmatorios en el diagnóstico de SM.[14,15]

CONCLUSIONES

El diagnóstico de síndrome de Morquio se logró establecer en los primeros momentos del nacimiento. Las manifestaciones observadas coincidieron con la presentación clásica descrita en la literatura médica, el estudio genético confirmó el diagnóstico.

Lamentablemente, este diagnóstico temprano no evitará las limitaciones en la calidad de vida del paciente y su limitada esperanza de vida. Lo que exalta la importancia de las medidas preventivas preconcepcionales en el primer nivel de atención de salud.

Conflictos de intereses: los autores no refieren que no existen

Declaración de contribución

Deyssy Viviana Crespo Vallejo, Valeria Alexandra Rodríguez Pacheco y Mayra Alejandra Ruiz Ayerve realizaron la revisión y análisis del caso, así como la elaboración del artículo científico.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1.- Bergel-Salvador D. El impacto ético de las nuevas tecnologías de edición genética. Rev. Bioét. [Internet]. 2017 [citado 2020 Feb 18]; 25(3): 454-456. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1983-80422017000300454&lng=en.

2.- Solis-Cartas U, Gualpa-Jaramillo G, Valdés-González JL, Martinez-Larrarte JP, Menes-Camejo I, Flor-Mora OP. Mielomeningocele y lupus eritematoso sistémico, una relación infrecuente. Rev Cuba Reumatol [Internet]. 2017 [citado 2020 Feb 19]; 19(2): 87-90. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-59962017000200005&lng=es.

3.- Gómez-Peña L, Rojas-Bruzón R, Ricardo-Suárez S, Rocha-Cisneros I, Sampaio-Rosa Y, Franco-de Souza L. Evolución histórica de los fundamentos genéticos de la fibrilación auricular. Rev Cubana de Genét Comun [Internet]. 2019 [citado 2020 Feb 17]; 11(2): [aprox. 0 p.]. Disponible en: http://www.revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/33.

4.- Castañeda-Silva I, Falcon-Marquez IC. Síndrome de Usher. Aspectos genético-clínicos. Centro de Retinosis: Granma, 2005-2015. Archivos del Hospital Universitario "General Calixto García" [Internet]. 2018 [citado 2020 Feb 16]; 6(1): [aprox. 6 p.]. Disponible en: http://www.revcalixto.sld.cu/index.php/ahcg/article/view/163.

5.- Salinas H, Preisler J, Astudillo J, Cerda S, Castillo S, Fernández F, et al. SÍNDROME DE MORQUIO (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IV) Y EMBARAZO. Rev chil obstet ginecol [Internet]. 2005 [citado 2020 Feb 16]; 70(6): 400-403. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75262005000600009&lng=es.

6.- Chien Y, Lee N, Chen P. Newborn screening for Morquio disease and other lysosomal storage diseases: results from the 8-plex assay for 70,000 newborns. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2020 [citado 2020 Feb 17]; 15(2): 38. Disponible en: https://doi.org/10.1186/s13023-020-1322-z.

7.- Mena M, Obando R. Síndrome de Morquio. Rev. Chilena de Pediatria, 1976;47(3):1-6.

8.- Suárez-Obando F, Zarante-Montoya I. Aspectos clínicos y manejo integral del síndrome de Morquio. Universitas Medica [Internet]. 2007 [citado 2020 Feb 17]; 48(2): 166-174. Disponible en: https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=231018666010.

9.- González Gámez S, Yambay Paucar NP, Ramírez Teope K. Enfermedad de Morquio en un niño. MEDISAN [Internet]. 2017[citado 2020 Feb 18]; 21(11): 3267-3271. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192017001100017&lng=es.

10.- Szklanny K, Gubrynowicz R, Tylki Szymańska A. Voice alterations in patients with Morquio A syndrome. J Appl Genetics [Internet] 2018 [citado 2020 Feb 17]; 59: 73–80. Disponible en: https://doi.org/10.1007/s13353-017-0421-6.

11.- Rosa-Moya G, Ávila-López A, Ándrade Fouchet R. Anestesia regional guiada por fluoroscopia en paciente con Síndrome de Morquio: Reporte de caso. Anest Méx [Internet]. 2018 [citado 2020 Feb 17]; 30(1): 48-54. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2448-87712018000100048&lng=es.

12.- Hung S, Hernández G, Briceño Y, Silvestre R, Barrios MC. Síndrome de Morquio como causa infrecuente de talla baja desproporcionada. Enfoque fisiopatológico, diagnóstico y terapéutico. A propósito de un caso. Rev Venez Endocrin y Metabol [Internet]. 2016 [citado 2020 Feb 17]; 14(3): 217-225. Disponible en: https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=375548384007.

13.- Mónica A, García Vallejo F, Tomatsu Shunji CF, Alméciga Díaz CJ, Domínguez MC, et al. Construction of an adenoassociated, viral derived, expression vector to correct the genetic defect in Morquio A disease. Biomédica [Internet] 2008 [citado 2020 Feb 18]; 28(3): 448-450. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-41572008000300015&lng=en.

14.- Hendriksz CJ, Berger KI, Parini R. Impact of long-term elosulfase alfa treatment on respiratory function in patients with Morquio A syndrome. J Inherit Metab Dis [Internet]. 2016 [citado 2020 Feb 16]; 39: 839–847. Disponible en: https://doi.org/10.1007/s10545-016-9973-6.

15.- López-López J, Sánchez-Guerra J, Duany-Almira L, Pompa-Carrazana S. Enfermedad de Morquio. Reporte de un caso. 16 De Abril, [Internet]. 2018 [citado 2020 Feb 18]; 57(267): 49-54. Disponible en: http://www.rev16deabril.sld.cu/index.php/16_04/article/view/665.

PDF generado a partir de XML-JATS4R por Redalyc
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto