

Inestabilidad occipitocervical en un nuevo caso de síndrome de Morquio

Sr. Editor:

Las mucopolisacaridosis son un grupo heterogéneo de defectos congénitos del metabolismo, que tienen en común la acumulación de mucopolisacáridos o glucosaminoglucanos en distintos tejidos. Se han descrito 13 defectos enzimáticos diferentes, clasificados en siete grupos de mucopolisacaridosis. El síndrome de Morquio es clasificado como la mucopolisacaridosis IV. Este síndrome fue descrito simultánea e independientemente por Morquio de Uruguay¹ y Brailsford de Inglaterra² en 1929, y se conoció también como síndrome de Morquio-Brailsford. Es una enfermedad congénita con herencia autosómica recesiva, y está causada por la ausencia o reducción en la actividad de una de las dos enzimas hidrolasas lisosomales, mucopolisacaridosis IV tipo A cuando la enzima afectada es la N-acetil galactosamina-6-sulfato sulfatasa (NAG6S), o mucopolisacaridosis IV tipo B cuando la enzima afectada es la enzima β -galactosidasa. Una tercera forma del síndrome, tipo C, también ha sido propuesta³. El defecto genético se ha localizado en el cromosoma 16 (16q24.3) en la MPS IV tipo A, y en el cromosoma 3 (3q21.33) en la MPS IV tipo B. La incidencia de la enfermedad es muy baja, pues aparece en aproximadamente 1 de cada 300.000 nacidos vivos⁴. En Reino Unido nacen 4 niños cada año con este síndrome⁵. Se presenta el caso clínico de una niña con un síndrome de Morquio que presentaba una inestabilidad de la unión occipitocervical.

Niña de 8 años producto de un embarazo a término y sin complicaciones. Entre los antecedentes familiares destacan los siguientes: padres, primos hermanos; hermana de 16 años diagnosticada de enfermedad de Morquio tipo A, que presenta tetraplejia nivel C2 grado A de ASIA, provocada a los 10 años tras un traumatismo cervical menor. Como antecedentes personales al nacimiento presentó dacriocistitis. A los 8 meses fue ingresada para estudio por sospecha de enfermedad de Morquio que se confirmó mediante una determinación de glucosaminoglucanos en orina, con presencia de queratán sulfato patológico, así como estudio enzimático, con bajos niveles de NAG6S en fibroblastos de 0,11 nmol/h/mg prot. (normal: $2,7 \pm 1,4$). Marcha independiente a los 18 meses. A los 2 años fue intervenida mediante osteotomía varizante femoral en ambas caderas por presentar luxación de ambas caderas que no se corrigió con tratamiento ortopédico. Fue remitida a consultas de rehabilitación infantil para solicitar silla de ruedas y adaptación de material escolar, al presentar dificultad para la marcha por cansancio precoz desde los 5 o 6 meses previos a esta consulta. Exploración: niña con cuello corto, dismorfia facial con nariz ancha e implantación deprimida, tronco corto, hiperlaxitud articular con genu-valgo y pies planos-valgos. En el estudio radiológico de columna a los 18 meses se aprecia cifosis toracolumbar con platispondilia de las vértebras toracolum-

bares (fig. 1). En el estudio por RM de columna cervical, se detecta una estenosis del canal cervical en la unión occipitoatlantoidea, con hipoplasia de la apófisis odontoides con compresión del canal medular (fig. 2). Se consultó con el servicio de neurocirugía y se decidió realizar intervención quirúrgica para descompresión y fijación occipitocervical.

La presentación clínica del síndrome de Morquio es muy variable⁶. Esta heterogeneidad clínica dependerá del grado de reducción o ausencia total de la actividad enzimática de NAG6S, provocando la acumulación de glucosaminoglucanos en distintos tejidos tisulares, en particular en cartílagos, córnea, discos intervertebrales, bazo, hígado y corazón. Las manifestaciones de la enfermedad son las alteraciones esqueléticas, enanismo, opacidad corneal, alteraciones cardíacas, pero con una inteligencia normal.

Las manifestaciones ortopédicas no son detectadas normalmente hasta los 18-24 meses de edad, aunque pueden encontrarse radiográficamente al año. Presentan una debilidad general con hiperlaxitud ligamentosa⁷, un tronco corto con cifosis toracolumbar, deformidad provocada por la alteración en los cuerpos vertebrales más móviles de la columna, debido a una maduración anormal como resultado de una incompleta osificación endocondral⁴. Radiográficamente, presentan platispondilia vertebral que aparecen aplastadas con bordes desiguales, afectando

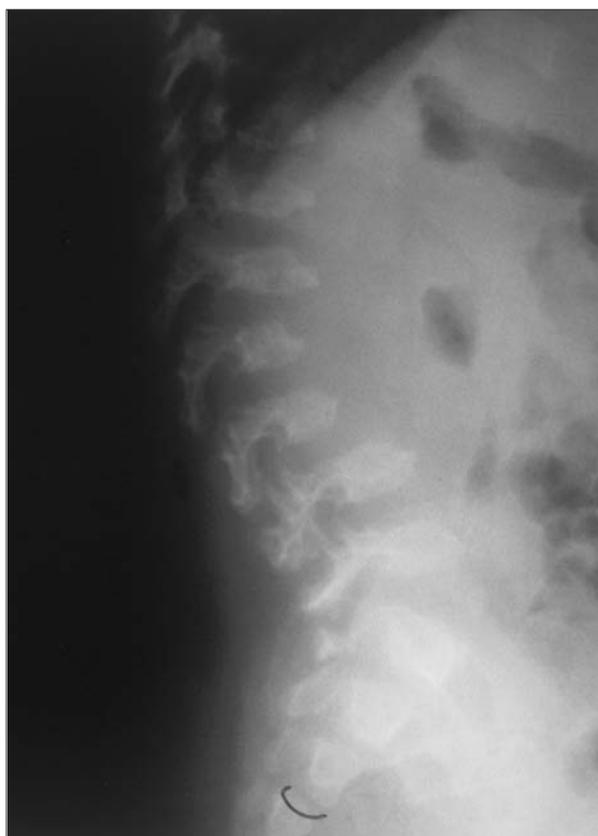


Figura 1. Radiografía lateral de columna que muestra las deformidades típicas de los cuerpos vertebrales que aparece en la MPS IV: platispondilia vertebral con irregularidad de los platillos vertebrales, estrechamiento de la porción anterior de los cuerpos vertebrales y cifosis marcada de la charnela toracolumbar.



Figura 2. RM en corte sagital de columna cervical potenciada en T2, con hipodesarrollo del arco anterior de C1 con canal raquídeo muy estrecho con evidente compresión de la médula espinal, señalado con la flecha.

más frecuentemente a las vértebras D11, D12 y L1⁵. Cuando esta cifosis es grave puede provocar complicaciones neurológicas debido a la afectación de la médula espinal o la cola de caballo por un compromiso del canal vertebral. En estos casos van a requerir la descompresión anterior y la corrección de la cifosis⁸.

A nivel cervical hay una displasia de odontoides y una inestabilidad atlantoaxoidea, al igual que en otros síndromes como el síndrome de Down^{9,10}. Esta inestabilidad puede provocar una compresión de la médula espinal cervical, y constituye la alteración ortopédica más grave de este síndrome¹¹, pudiendo provocar una tetraplejía o incluso la muerte ante traumatismos cervicales mínimos. La muerte debida a una mielopatía progresiva era el pronóstico histórico para estos niños antes de desarrollarse el adecuado manejo ortopédico y quirúrgico de la compresión del cordón espinal cervical. En nuestro caso, la niña presentaba un cansancio precoz con dificultad para la marcha debido a la compresión medular que presentaba a nivel occipitocervical (fig. 2). En los pacientes que presentan una pérdida funcional progresiva después de los 3 o 4 años de edad se debe sospechar un compromiso neurológico⁴.

Para el estudio de la posible presencia de inestabilidad C1-C2 se ha propuesto realizar un cribado a partir de los 2 años, debiéndose realizar proyecciones laterales dinámicas del raquis cervical⁴. La inestabilidad C1-C2 se define radiológicamente cuando existe una distancia entre el arco anterior del atlas y la apófisis odontoides mayor de 5 mm en el niño o mayor de 3 mm en el adulto⁹. Algunos autores consideran que es preferible estudiar el intervalo posterior, medido desde la pared posterior de la apófisis odontoides hasta el límite anterior de la lámina de C1, valorando la anchura del canal raquídeo. Se considera que esta distancia tiene un valor crítico de 13-14 mm en la radiografía lateral del raquis cervical, en cualquier posición. Si en la exploración del niño no aparecen signos clínicos de compresión medular y la anchura del canal raquídeo es superior a 13 mm, se recomienda un seguimiento con estudio radiográfico al menos una vez al año. En caso de que la distancia sea inferior a 13 mm

o se encuentren signos clínicos de compresión medular estaría indicado realizar una RM en flexión y extensión⁴. Algunos autores aconsejan realizar una RM de la columna cervical tan pronto como el diagnóstico clínico y bioquímico sea establecido¹¹.

En cuanto al tratamiento de esta inestabilidad C1-C2, la mayoría de los autores opinan que la mejor opción es la estabilización quirúrgica con la fusión posterior desde occipital hasta C2 o C3^{4,5,11}. Respecto al momento de la intervención no está bien determinado. Ransford et al⁵ presentan una serie de 17 casos de Morquio en los que realizó una fusión occipitoatlantoaxoidea, y obtienen mejores resultados aquellos en los que se le realizó una fusión profiláctica, antes de que aparecieran síntomas neurológicos, proponiendo realizar una fusión profiláctica sobre los 4-5 años de edad, al menos que aparezcan signos neurológicos antes de esta edad. El tratamiento mediante el uso del corsé de Milwaukee para tratar la hiperflexión del cuello y para el manejo de la cifosis de la charnela toracolumbar ha sido ineficaz¹².

**J.A. Expósito Tirado, M.^aL. García Curiel,
M. Rodríguez-Piñero Durán y M. Toledo González**

Servicio de Rehabilitación. Hospitales Universitarios.
Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Correspondencia: Dr. J.A. Expósito Tirado.
Servicio de Rehabilitación.

Hospitales Universitarios Virgen del Rocío.
Avda. Manuel Siurot, s/n. 41013 Sevilla. España.
Correo electrónico: joseexma@supercable.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Morquio L. Sur une forme de dystrophie osseuse familiale. Bull Soc Periatr Paris 1929;27:145-52.
2. Brailsford JF. Chondro-osteo-dystrophy. Roentgenographic and clinical features of child with dislocation of vertebrae. Am J Surg 1929;7:404-10.
3. Maroteaux P, Stanescu V, Stanescu R, Kresse H, Hors-Cayla MC. Heterogeneite des formes frustes de la maladie de Morquio. Arch Fr Pediatr 1982;39(Suppl):761-5.
4. Mikles M, Stanton RP. A review of Morquio syndrome. Am J Orthop 1997;26:533-40.
5. Ransford A, Crockard H, Stevens J, Modaghegh S. Occipito-atlanto-axial fusion in Morquio-Brailsford Syndrome. J Bone Joint Surg (Br) 1996;78:307-13.
6. Tylki-Szymanska A, Czartoryska B, Bunge S, Van Diggelen OP, Kleijer WJ, Poorthuis BJ, et al. Clinical, biochemical and molecular findings in a two-generation Morquio A family. Clin Genet 1998;53:369-74.
7. Raff ML, Byers PH. Joint hypermobility syndromes. Curr Opin Rheumatol 1996;8:459-66.
8. Dalvie S, Skinner J, Vellodi A, Noorden MH. Mobile thoracolumbar gibbus in Morquio type A: Cause of paraparesis and its management. J Pediatr Orthop B 2001;10:328-30.
9. Girona G, Máñez I, Béseler R. Inestabilidad cervical en el síndrome de Down. Rehabilitación (Madr) 2002;36:109-15.
10. Girona G, Cuello E. Alteraciones ortopédicas en el síndrome de Down. Rehabilitación (Madr) 2002;36:143-8.
11. Hughes DG, Chadderton RD, Cowie RA, Wraith JE, Jenkins JP. MRI of the brain and craniocervical junction in Morquio's disease. Neuroradiology 1997;39:381-5.
12. Blas ME, Langer LO. Spinal cord compression in Morquio-Brailsford's disease. J Pediatr 1969;74:593-600.