

Síndrome de Morquio en Traumatología: a propósito de un caso

Álvaro Trujillo Fuentes; Yolanda Paz Romero; Jose Miguel Meléndez Marin
Hospital de la Serranía (Málaga)

CASO CLÍNICO

Se presenta un caso poco frecuente en la literatura de un niño de 16 años afecto de mucopolisacaridosis tipo IVA (Síndrome de Morquio). El paciente recibe tratamiento específico semanal, además de rehabilitación y cuidados diarios. Ha sido intervenido debido a complicaciones ortopédicas de su patología. En seguimiento por Endocrinología, Neurocirugía, Traumatología y consulta de Enfermedades Metabólicas.

RESULTADOS

La mucopolisacaridosis tipo IVA (MPS IVA, también llamado síndrome de Morquio tipo A) es un trastorno hereditario autosómico recesivo y una de las enfermedades lisosomales comunes. Se caracteriza por displasia esquelética sistémica grave, obstrucción posterior de las vías respiratorias, compresión de la médula espinal y enfermedad cardiovascular, que a menudo son problemas potencialmente mortales para los pacientes con este trastorno entre los 20 y los 30 años si no reciben tratamiento.

Cuando se estudian las extremidades superiores, es común observar las epífisis irregulares y las metáfisis ensanchadas. Las manos tienen falanges reducidas debido a un acortamiento de los metacarpianos, así como irregularidades en los huesos del carpo. Se observa la disminución de la porción proximal de los metacarpianos 2 a 5 y pequeños huesos carpianos irregulares.

Los pacientes a menudo desarrollan cifoescoliosis y deformidad torácica en el primer año y requieren múltiples intervenciones quirúrgicas ortopédicas en la columna cervical superior y las extremidades inferiores hasta su edad media de 10 años. La inestabilidad cervical en el cuello y la compresión de la parte superior de la médula espinal en niños son causadas por displasia odontoide, osificación incompleta y laxitud ligamentosa del atlas anterior y posterior, lo que lleva a tetraplejia, mielopatía crónica y muerte súbita por problemas respiratorios. Se recomienda la descompresión de la columna cervical superior con fusión desde el occipucio a C2 para aliviar la compresión de la médula espinal. Como en el caso de nuestro paciente que fue intervenido con 9 años de edad de fijación occípito cervical C0-C2 más laminectomía de arco posterior de C1

La coxa valga progresiva, el genu valgo y el tobillo en valgo son características notables de las extremidades inferiores. Los niños con forma grave muestran epífisis femorales que se aplanan progresivamente, se fragmentan con el crecimiento y finalmente se pierden en la edad adulta. La subluxación de la cadera y el dolor asociado a menudo obligan a los pacientes a estar en silla de ruedas cuando son adolescentes. Las intervenciones como la acetabuloplastia y la osteotomía de desrotación en varo, se recomienda en la vida temprana. Reducen el dolor de cadera y mejoran su movimiento. En el caso de nuestro paciente en la edad adolescente no ha precisado de ninguna intervención en miembros inferiores, a la exploración presenta cepillo negativo con crujido a la flexoextensión pero sin repercusión clínica. No dismetría clínica con rodillas en valgo de 10º con rotación interna de tibias. Además presenta pies planos grado III flexibles con valgo de 15º bilateral que mejora con plantillas

Nuestro paciente comenzó este tratamiento a principios de 2015, con inyección semanal y buena tolerancia al mismo. Actualmente hace una vida normal, dentro de sus limitaciones. No presenta cardiopatía ni alteraciones oculares. en seguimiento anual por diferentes especialidades.



CONCLUSIONES

El Síndrome de Morquio es una entidad poco frecuente pero a tener en cuenta en la especialidad de Traumatología por la incapacidad que es capaz de llegar a producir. Se aconseja un diagnóstico precoz y un tratamiento temprano para evitar complicaciones en este tipo de pacientes. Es importante reconocer las diferentes alteraciones esqueléticas de la propia enfermedad para poder proporcionar una mejor calidad de vida en caso que se indique algún tipo de intervención. Se encuentran en estudio diferentes opciones terapéuticas para retrasar el empeoramiento de este tipo de pacientes desde el punto de vista multidisciplinar, pero requiere de mayor investigación.

BIBLIOGRAFÍA

1. A pictorial review of the radiographic skeletal findings in Morquio syndrome (mucopolysaccharidosis type IV). Padash S, Obaid H, Henderson R. *Pediatría Radiol.* 2023 mayo;53(5):971-983. doi: 10.1007/s00247-022-05585-3. Epub 2023 11 de enero.

2. Mucopolysaccharidosis IVA: Diagnosis, Treatment, and Management. Kazuki Sawamoto, José Víctor Álvarez González. *Int J Mol Sci.* 2020 23 de febrero; 21 (4): 1517. doi: 10.3390/ijms21041517

3. Mucopolysaccharidosis Type IVA. Regier D, Oetgen M. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): Universidad de Washington, Seattle; 1993. 2013 julio 11[actualizado2021 junio 17]

4. Mucopolysaccharidoses: overview of neuroimaging manifestations. Nicolás-Jilwan M, AlSayed M. *Pediatr Radiol.* 2018 septiembre; 48 (10): 1503-1520. doi: 10.1007/s00247-018-4139-3. Epub 2018 11 de mayo.