

## **SINDROME DE MORQUIO**

Es una enfermedad hereditaria que pertenece al grupo de las enfermedades de almacenamiento de mucopolisacáridos, de la cual se reconocen dos formas llamadas tipo A y tipo B. El tipo A, se caracteriza por la ausencia de la enzima galactosamina-6-sulfatasa y excreción de queratosulfato en la orina; mientras que el tipo B, resulta de una deficiencia de la enzima beta galactosidasa.

En ambos tipos, se presenta una acumulación de grandes cantidades anormalmente grandes de una sustancia llamada mucopolisacárido en el cuerpo y el cerebro.

### **Causas, Incidencia y Factores de Riesgo:**

El síndrome de Morquio se transmite como un rasgo autosómico recesivo. Tiene muchos síntomas en común con otras enfermedades de almacenamiento de dicha sustancia, como lo son rasgos faciales toscos, baja estatura, y anomalías esqueléticas y articulares.

Al igual que el síndrome de Sanfilippo, los síntomas no aparecen sino hasta después del primer año de vida, con una expectativa de vida, que no suele exceder los 20 años. A diferencia del síndrome de Sanfilippo, el desarrollo mental tiende a ser normal.

### **Síntomas:**

- Antecedentes familiares de síndrome de Morquio.
- Rasgos faciales toscos (más leves que en el síndrome de Hurler o el de Hunter)
- Cabeza grande (macrocefalia)
- Maneto
- Dientes ampliamente espaciados
- Tórax en forma de campana con las costillas ensanchadas en la parte inferior
- Baja estatura con un tronco especialmente corto
- Articulaciones hipermóviles
- Desarrollo anormal de muchos huesos, incluyendo la columna vertebral
- La compresión de la médula espinal puede conducir a debilidad o parálisis

### **Signos y Exámenes:**

El examen físico y otras pruebas muestran:

- Opacidad en la córnea
- Agrandamiento del hígado
- Hernias inguinales
- Cifoscoliosis (curvatura anormal de la columna)
- Baja estatura (en especial tronco corto)
- Regurgitación aórtica (soplo cardíaco)
- Pérdida de la función nerviosa por debajo del cuello

### **Exámenes:**

- Radiografía de los huesos largos
- Radiografía de las costillas
- Radiografía de la columna que muestra vértebras anormales y osteoporosis

- Química de la orina: el queratosulfato o el condroitinsulfato puede estar elevado
- Cultivo de fibroblastos de la piel o de glóbulos blancos para verificar deficiencia de la actividad de la enzima galactosamina-6-sulfatasa o la enzima beta galactosidasa
- Prueba auditiva
- Exámen óptico con lámpara de hendidura para buscar depósitos anormales en la córnea
- Ecocardiograma que puede mostrar engrosamiento de las válvulas cardíacas
- Se puede disponer de pruebas genéticas

### **Tratamiento:**

No hay un tratamiento específico para el síndrome de Morquio y los síntomas se tratan a medida que aparecen. A los pacientes con este síndrome se les debe tomar una IRM de la parte baja del cráneo y la parte superior del cuello para determinar si las vértebras superiores están subdesarrolladas y, en caso de estarlo, con una fusión espinal se puede prevenir el daño irreversible a la médula espinal.

En el futuro se podrá disponer del trasplante de médula ósea o la terapia de reemplazo enzimático.

Expectativas (Pronóstico)

Las anomalías óseas representan un problema importante y se debe recurrir a la corrección quirúrgica siempre que sea posible. Por ejemplo, las vértebras pequeñas en la parte superior del cuello pueden causar desprendimiento que daña la médula espinal, de tal manera que se puede presentar parálisis. La muerte puede ocurrir como resultado de las complicaciones cardíacas.

### **Complicaciones:**

- Insuficiencia cardíaca
- Dificultad con la visión
- Problemas al caminar relacionados con la curvatura anormal de la columna
- Los huesos anormales del cuello pueden ocasionar daño a la médula espinal que, a su vez, puede causar enfermedad grave, incluyendo parálisis si no se detecta precozmente. Esto se puede prevenir con la fusión espinal.
- Problemas respiratorios

### **Situaciones que requieren asistencia médica:**

Se debe buscar asistencia médica si aparecen síntomas del síndrome de Morquio

### **Prevención:**

Se recomienda la asesoría genética para los futuros padres con antecedentes familiares de síndrome de Morquio.