

CONSIDERAȚIUNI PE MARGINEA UNUI CAZ DE BOALĂ BRAILSFORD-MORQUIO*

G. Enăchescu, I. Lax, L. Seres-Sturm

Boala descrisă de *Morquio* în 1929 este o boală rară. Această raritate este cel puțin în parte relativă, din cauza descrierii sub denumiri diferite a unor cazuri identice sau foarte apropiate. Dintre denumirile mai des întâlnite enumerăm: distrofia poliepifizară, brachioplatispondilia generalizată, condrodisplazia congenitală, disostoza encondrală forma disproporționată, condroosteodistrofia.

Caracterele clinice esențiale ale bolii sînt următoarele: nanism, cap normal cu intelect păstrat, gît scurt, trunchiul scurt și gros, determinat de cifoză sau cifoscolioză cu platispondilie, membre aparent lungi, articulații globuloase, uneori cu hiperlaxitate; nu există atingeri viscerale sau endocrine; umorile nu sînt modificate.

Radiologic elementele caracteristice sînt localizate pe epifize și pe rachis. Pe radiografia epifizele apar dezintegrate, decalcificate și fărîmițate. Rachisul prezintă platispondilie generalizată, cu creșterea diametrului transversal al corpurilor vertebrale și cu creșterea înălțimii discurilor. Profilul vertebrelor prezintă niște prelungiri cu aspect „în limbă”.

Copilul I. I., în etate de 6 ani, se prezintă la consultație ortopedică la data de 12 august 1963 pentru o creștere extrem de lentă, dificultăți la mers și diformități multiple la trunchi și membre. Antecedentele credo-colaterale fără date patologice. Nu există consanguinitate între părinți. Copilul s-a născut la termen după o graviditate normală. Nașterea a decurs fără incidente, la naștere copilul a cântărit 2500 gr și părea normal ca dezvoltare. Mama și-a alăptat copilul 7 zile, apoi acesta a fost hrănit artificial sub supravegherea medicului pediatru din circumscripție. La un an, părinții au observat o rămînire în urmă în dezvoltare. Copilul nu încerca să se ridice, nu se întorcea singur, părea lipsit de forță. Abia la 3 ani începe să meargă cu multă dificultate, ca și cum membrele inferioare ar purta cu greu prea marea greutate a trunchiului și capului. Diformitățile membrilor inferioare și trunchiului se instalează pe nesimțite și părinții au avut impresia că mersul le-a accentuat. În contrast cu aceste manifestări de întârziere în dezvoltare, intelectul copilului pare nu numai perfect păstrat, dar chiar remarcabil pentru vîrsta sa.

Pacientul impresionează la prima vedere prin nanism pronunțat. Capul este mare în raport cu trunchiul. Are o formă oarecum pătrată, cu o cutie craniană voluminoasă și cu o față relativ mică, expresivă, capabilă de mimică normală. Gîtul este scurt, dispărut sub capul mare și între umeri. Toracele este globulos, cu sternul proeminent, aproape orizontalizat. Bazinul, proporționat dar mic, susține un abdomen cu musculatură hipotonă. Membrele superioare proporționate, impresionează prin scurtumele segmentelor. Umerii sînt foarte apropiați de gît. La segmentele de asemenea scurte ale membrilor inferioare, remarcăm aspectul globulos al ambilor genunchi și al gleznelor.

Picioarele, mici față de glezne, stau în valg. Mersul este anevoios cu alură „de rață”, oarecum atipică prin asimetria pașilor. Palparea musculaturii constată hipotonie la membre și dezvoltare precară pe trunchi. Articulațiile au mișcări quasnormale sau cu linutări minime, cu excepția ambelor coxo-femorale, care permit o hiperflexie extremă și a ambilor genunchi, unde există mișcări de colateralitate.

*) Lucrare comunicată la S.S.M. Buc. Fil. Ortopedie, în febr. 1964.

Examenul clinic pentru aparatul respirator, cardiovascular și digestiv nu constată date patologice.

Radiografia de profil a capului este normală. Vertebrele în general, și cele lombare în special, sînt aplatizate. Corpii vertebrali au diametrul transversal crescut. Spațiile intervertebrale sînt mai largi. În profil, corpii vertebrali apar turtiți înaintea. Se remarcă aspectul caracteristic de „limbă scoasă” mai ales la nivelul vertebrelor cervicale și lombare, sau forma de „frunză”.

Epifizele oaselor lungi prezintă modificări simetrice pregnante la nivelul articulațiilor mari și mai puțin accentuate la cele metacarpo-falangiene și interfalangiene. Structura epifizelor apare fărâmițată, țesutul osos este dezintegrat, neregulat, fragmentat. Nucleii de osificare prezintă o dezvoltare întîrziată. Linia metafizară e îngroșată și neregulată.

Asupra rarității acestei suferințe sînt mulți autori de acord. În ultimii ani însă, se subliniază relativitatea acestei frecvențe reduse. În primul rînd s-a remarcat că deseori boala nu este recunoscută și în consecință este descrisă drept altă entitate. În alte împrejurări „pierderile” de cazuri se datoresc nomenclaturii bogate și destul de confuze. În țara noastră cunoaștem publicații ale lui Ghimuş în „J. de Radiologie” din 1930 și ale lui Chișleag și colab. din „Rev. Med. Chir.” Iași, din 1961. Iată de ce am considerat din punct de vedere practic că această boală rară merită relatată și discutată.

În ce privește etiologia bolii, autorii sînt de acord: cauza determinantă nu se cunoaște. Academicianul Al. Rădulescu consideră că boala este consecința „disfuncției centrilor morfogenetici, care dirijează condrogeniza, osificarea encondrală și creșterea prin cartilaje”. Maroteaux și Lamy cred că boala este în esență o tulburare specifică a maturației cartilagineoase.

Se cunoaște caracterul familial al bolii, se cunoaște frecvența consanguinității părinților. Recent, Rask din Portland (Oregon) comunică un caz interesant în care copilul este purtător de Brailsford-Morquio moștenit de la tată, și de Lobstein moștenit de la mamă.

În ceea ce privește histopatologia leziunilor, datele existente sînt sărace. Anderson și colab., pornind de la un studiu histologic pe 7 cazuri, dintre care 2 de Brailsford-Morquio, 2 de displazie epifizară multiplă și 3 cu elemente clinico-radiologice mixte, găsesc că osteogeneza metafizară insuficientă rezultă din proliferația și maturația condrocitică inadecvată.

Pronosticul este în general condiționat de existența nanismului exagerat, a funcției articulare grav compromisă, a mersului adesea extrem de penibil și de complicațiile frecvente și grave.

Dintre acestea mai obișnuite sînt infecțiile pulmonare și compresiile medulare.

Decamdată nu cunoaștem tratament etiologic. Diferitele încercări cu tratamente hormonale, vitamine și altele nu au avut succese, iar corecțiile ortopedico-chirurgicale au șanse de reușită numai dacă se execută înainte de terminarea creșterii.

Sosit la redacție: 22 februarie 1965.

Bibliografie

1. ANDERSON C. E. et alii: J.B.J.S. (1962), 44, 2, 295; 2. DEBRÉ R. et alii: Pathologie Infantile (1954), 2, 568, Ed. G. Doin Paris; 3. HOHMANN G., HACKENBROCH M., LINDERMANN K.: Handbuch der Orthopädie Band I, 195. Thieme V, Stuttgart; 4. MAROTEAUX P., LAMY M.: La Sem. d. Hôpit. Ann. d. Pédiatr. (1959), 54: 3147; 5. RĂDULESCU AL. D.: Ortopedie Chirurgicală. Ed. Med. Buc. (1956); 6. RASK M. R.: J.B.J.S. (1963), 45, A., 3, 561; 7. STEIN I., STEIN R. O., BELLER M. L.: Living Bone in Health and Disease. Lippincott co. (1955), 160; 8. WACHTENHEIM D., NOVAK: Zeitschrift f. Rheumaforschung B. 21. H. (1962), 7—8, 297; 9. CHIȘLEAG I. et alii: Rev. Med. Chirurg. Iași (1961), 1, 95.



Fig. nr. 1.



Fig. nr. 2.



Fig. nr. 3.



Fig. nr. 4.

