

PICNODISOSTOSE DE MAROTEAUX-LAMY ASSOCIADA A MALFORMAÇÕES GENITAIS EXTERNAS

AGUINALDO GONÇALVES *

A picnodisostose é doença óssea do tipo alteração estrutural (Maroteaux, 1964), caracterizada por esclerose e conseqüente recorrência de fraturas ósseas múltiplas (Shuler, 1963). Inicialmente foi considerada como um tipo de osteopetrose, mas ulteriores verificou-se a ocorrência de picnodisostose sem osteopetrose (Anden, 1962). Modernamente admite-se que a síndrome picnodisostótica englobe três entidades distintas: picnodisostose de Maroteaux-Lamy, picnodisostose de Stanesco e disostose clino-cranial (Nelson, 1971).

A picnodisostose de Maroteaux-Lamy é considerada a mais frequente mas, ainda assim, até 1962 havia apenas 26 casos descritos clinicamente (Maroteaux & Lamy, 1962); em revisão mais recente os mesmos autores assinalaram sua ocorrência em apenas mais quatro casos (Lamy & Maroteaux, 1966). Sua etiologia é desconhecida até o presente, não tendo sido detectada a alteração enzimática básica (CARTER & FAIRBANK, 1974), embora o sulfato de dermatan e, em menor grau, o sulfato de heparan, possam estar aumentados na urina (Maroteaux, 1963), sendo considerada por alguns autores como mucopolissacaridose tipo VI (McKusick, 1965).

A afecção apresenta segregação familiar, provavelmente do tipo autossômico recessivo, embora haja relatos de casos isolados (Wash, 1967). Quanto ao sexo, a proporção é de 1:1, com um incidência admitida de um afetado em cem mil nascidos vivos; os afetados morrem precocemente, raramente atingindo 20 anos de idade (Stevenson, 1973). Basicamente se caracteriza por anomalias de implantação dentária, fontanelas abertas, hipoplasia dos ossos da face, osteosclerose e encurtamento das falanges distais (Maroteaux & Lamy, 1962).

OBSERVAÇÃO

S.R.T., 7 anos de idade, branca, sexo feminino (RG 31862) atendida de urgência em decorrência de colisão automobilística que levou ao óbito da mãe e da irmã. Ao exame físico, criança com idade aparentemente superior à referida, inconsciente, com fratura de terço distal do rádio e fibula lateralmente, hematoma supra-orbitário e pequenas equimoses na fase anterior do tronco. Radiologicamente, além das le-

* Médico Geneticista do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico.

sões mencionadas, foram encontrados: no crânio, sinais de osteosclerose, de hipertensão intracraniana e desproporção crânio-face; nos ossos longos, displasia epifisária; no tórax, à direita, hipoplasia de extremidades da clavícula, alteração morfológica do acrômio e costela cervical. Pela heterodoxia de tais achados, procedemos à anamnese genético-clínica que revelou: gestação sem intercorrências, parto hospitalar precoce (sete meses), quadro de cianose de desaparecimento espontâneo com uma semana de vida; irmandade de três elementos, pais não aparentados, família sem consanguinidade. Há referência a um primo em primeiro grau (pelo lado paterno) que, com quatro anos, já teve fraturas repetidas em membros superiores em pontos diferentes e outro primo cuja "feição" lembra a da paciente. A paciente apresentou tensão cervical, controles esfinterianos, andou e sentou em épocas ulteriores às normais; o informante não sabe referir período de oclusão de fontanelas. Até o presente sofre notada disartria, já tendo melhorado bastante com exercícios foniatrícos. Com dois e três anos e meio, apresentou fraturas de membros superiores; infecções repetidas de vias aéreas superiores. *Exame clínico* — Fácies com desproporção crânio-facial, rosto afilado e longo; articulação mandibular com ângulo obtuso bilateralmente; dentes com duas fileiras de implantação nas porções posteriores do maxilar superior; sinofris discreta; micrognatia; disartria; encurtamento das falanges distais de todos os dedos, bilateralmente; sopro sistólico suave de média intensidade no foco mitral; agenesia de grandes lábios vaginais e de orifício uretral externo. *Exames subsidiários*: Não foram encontradas alterações numéricas e morfológicas na análise da cromatina sexual (cem células examinadas) e do cariótipo, segundo a técnica habitual (Preus e Fraser, 1972); a análise dos dermatóglifos encontra-se no quadro 1. O teste de Dorfman-Steinss foi negativo, com transmitân-

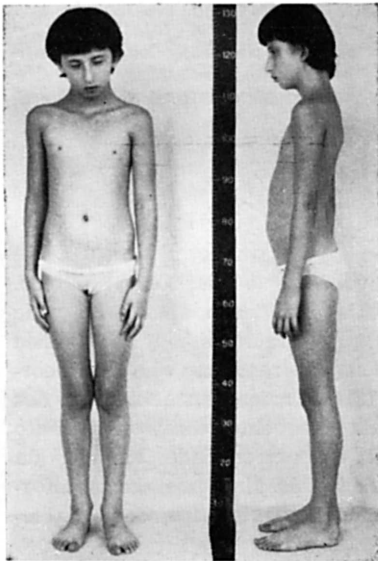


Fig. 1 — Caso S.R.T.. Fotografias mostrando as anomalias mencionadas no texto.

cia de 97%; a pesquisa de anomalias hematocitárias, no decorrer da observação de 250 hemócitos em esfregaços de sangue corados pelo método de Leishman, também foi negativa*.

Dedos	D						E						TRC
	I	II	III	IV	V	T	I	II	III	IV	V	T	
Conf.	1 ^u	1 ^u	w ^s	1 ^u	w ^s	1 ^u	1 ^u	1 ^u	1 ^u	1 ^u	1 ^u	1 ^u	
Cont.	12	15	13	12	9	61	9	12	9	8	12	50	111

Palmas: Padrões nas áreas interdigitais: 1^d em I, a D e E
 Número de trirrádios digitais: 4 a D e E
 Contagem das linhas a-b: 42 a D; 47 a E
 Padrão de área hipotenar: 1^r a D; 1^d a E
 Pregas palmares: tipo *b* bilateralmente
 Fusão de linhas palmares: *c* e *d* bilateralmente

Tirrádio axial:	E	D
N.º	1	1
Tipo	t	t
Atd	46,50	44,50
R.W.	32,08	34,15
I.U.	1,21	1,17

Quadro 1 — Dermatóglifos de S.R.T.: TRC = contagem digital total; 1^u, d, r = presilha ulnar, distal, radial; w^s = verticilo simples; Conf. = configuração; Cont. = contagem; R.W. = Relação de Walker; I.U. = índice de ulnaridade (Saldanha, 1968). Nos dedos não existem alterações morfológicas.

DISCUSSAO

Basicamente, o caso relatado é compatível com o diagnóstico clínico. No entanto, observam-se outras alterações, cujo significado ainda não pode ser precisado, no sentido de passar a constituir caracterização nosográfica da síndrome. O que se observa é que publicações recentes vêm-lhe incorporando novos componentes. Assim, Langer (1967) refere encurtamento dos membros superiores, Spranger (1970) assinala frequente comprometimento cardíaco e Carter (1974) refere hipoplasia da extremidade externa da clavícula, sendo possível que a primeira associação da síndrome com malformações genitais externas tenha se observado no presente caso, dada a inexistência de referência a tal situação na literatura.

* Externamos nossos agradecimentos ao Prof. Fernando Teixeira Mendes, responsável pela execução destes exames.

O resultado da análise dos dermatóglifos não permite patognomia, mas as alterações encontradas dos trirrádios axiais bilateralmente, fusão das linhas *c* e *d* bilateralmente e aumento do índice de ulnaridade, mostram a necessidade de os próximos casos da doença serem também submetidos a esta técnica da semiologia genético-clínica, a fim de que resultados mais extensos possam ser obtidos a respeito.

RESUMO

É relatado o caso de menina de 7 anos de idade, com picnodisostose de Maroteaux-Lamy associada a malformações urogenitais externas. Tendo em conta o aparente e progressivo aumento dos traços clínicos desta condição, o caso apresentado pode contribuir para a nosografia da mesma; foi feita a coleta e análise dos dermatóglifos, cujos resultados heterodoxos são apresentados e discutidos.

SUMMARY

Maroteaux-Lamy's pycnodysostosis associated to external genital anomalies: a case report

The case of a seven-years-old girl with features of Maroteaux-Lamy's pycnodysostosis associated with external genital involvement is reported. Considering the apparent and gradual increase of the clinical traits in this condition, this case may represent some contribution to its nosography. Additionally dermatoglyphs technique and analysis were done which peculiar results are discussed.

REFERENCIAS

1. ANDREN, L. & DYM LING, J.T. — Osteoporosis acroosteolytica. A syndrome of osteopetrosis, acroosteolysis and open sutures of the skull. *Acta Chir. Scand.* 124:496, 1962.
2. CARTER, O. & FAIRBANK, T.A. — Pycnodysostosis. *In* CARTER, O. & FAIRBANK, T.A. — *The Genetics of Locomotor Diseases.* Oxford Monographs on Medical Genetics, 1974, p. 38.
3. LAMY, M. & MAROTEAUX, P. — Pycnodysostosis. *Proc. III Int. Cong. Hum. Gen.* (Baltimore), 1966, p. 455.
4. LANGER, L.O. — Mesomelic dwarfism, the hypoplastic ulnar, fibular and mandible type. *Radiol.* 89:654, 1967.
5. MAROTEAUX, P. & LAMY, M. — Deux observations d'une affection osseuse condensante: la pyknodysostosis. *Arch. Franc. Pediat.* 19:276, 1962.
6. MAROTEAUX, P. & LAMY, M. — La pyknodysostosis. *Prèsse Méd.* 70:999, 1962.
7. MAROTEAUX, P. — Une nouvelle dysostose avec élimination urinaire de chondroïtine sulfate B. *Prèsse Méd.* 71:1849, 1963.
8. MAROTEAUX, P. — Essai de classification des maladies constitutionnelles. *Rev. Med.* 941, 1964.

9. McKUSICK, V.A. — Mendelian Inheritance in Man. John Hopkins Press, Baltimore, 1971.
10. NELSON, W.E. — Tratado de Pediatria. Versão castelhana. Salvat Editores, Barcelona, 1971.
11. PREUS, M. & FRASER, F.C. — Dermatoglyphs and syndromes. Amer. J. Dis. Child. 124:933, 1972.
12. SALDANHA, P.H. — Dermatoglifos em Genética Médica. Rev. Paul. Med. 72: 173, 1968.
13. SHULER, S.E. — Pycnodysostosis. Arch. Dis. Child. 38:620, 1963.
14. SPRANGER, J.W. — Mucopolissacaridosis VI (Maroteaux-Lamy's disease). Helv. Paed. Acta. 25:337, 1970.
15. STEVENSON, J.L. — Mucopolissacaridosis. In BERSGMA, D. — Birth Defects Atlas and Compendium: 640. The National Foundation March of Dimes. New Jersey, 1973.
16. WALSH, R.J. — Dystrophic dwarfism. Ill. Med. J. 132:37, 1967.

Laboratório de Genética Médica — Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo — Caixa Postal 2921 — 01000 São Paulo, SP — Brasil.