

Informe de la Comisión sobre los trabajos de los doctores Ucrós y Gómez

Bogotá, 1º de abril de 1957

Señor Presidente de la Sociedad Colombiana de Endocrinología.

E. S. M.

Tenemos el gusto de enviar a usted el informe solicitado sobre el trabajo presentado a la Sociedad por los doctores Antonio Ucrós C. y Julio Gómez A., en la sesión del 28 de marzo próximo pasado.

Los autores presentan para su estudio tres casos patológicos de una familia de 7 hijos, cuya afección (más notable) es un acentuado retardo del crecimiento.

Primera historia.—La mayor de los hijos, mujer madura, sexual y mentalmente normal, de diez y siete años de edad, presenta un déficit de estatura de once años y esquelético de un año. Cataratas bilaterales. Predominio acentuado del segmento superior con franca virilización de tal segmento. Radiológicamente existe una calcificación de la glándula pineal sin valor patológico a tal edad. No presenta alteraciones de la química sanguínea y hay homeostasis cálcica. La prueba de E. H. no produjo respuesta con fosfaturia en una ocasión, dio un aumento de solo una vez en su repetición.

Segunda historia.—Niño de siete años dos meses de edad, cuarto de siete hermanos, mentalmente normal, con halo corneano senil, pie plano, con déficit esquelético de cuatro años cinco meses y con inversión franca de la relación segmentaria, ya que presenta un predominio de 8 centímetros del segmento inferior. En los primeros exámenes practicados se encontraron cifras

francamente anormales bajas de calcio, fósforo y fosfatasa alcalina y la prueba de E. H. no produjo fosfaturia. En exámenes más recientes los valores del calcio y del fósforo son normales, bajos al igual que la fosfatasa alcalina. La prueba de E. H. no produjo fosfaturia. Radiológicamente se aprecian algunas calcificaciones amorfas endocraneanas que se presumen como de plexos coroides.

Tercera historia.—Niña de seis años seis meses, mentalmente normal, con déficit de estatura de cuatro años y esquelética de tres años, y franca inversión segmentaria con predominio del segmento inferior de 6 centímetros. En las primeras determinaciones bioquímicas los valores del calcio, fósforo y fosfatasa alcalina son anormalmente muy bajos y en una segunda determinación se obtuvieron valores moderadamente bajos para el calcio y la fosfatasa alcalina y normales para el fósforo. La prueba de E. H. no produjo fosfaturia en una primera ocasión y dio un aumento de dos veces en una segunda. Radiológicamente no presenta alteraciones esqueléticas y no se visualizan calcificaciones.

Factores comunes.—Notorio y patológico retardo del crecimiento, disarmonía del desarrollo segmentario (predominio franco y monstruoso del segmento superior en la primera, inversión segmentario del 2º y 3º), retardo moderado del desarrollo motor en los tres.

Edad mental y fórmulas dentarias normales.

La expresión es semejante en los tres pacientes y la nariz deprimida en todos, simula rasgos hipertelóricos.

Euparatiroidismo.—Los valores normales del calcio y del fósforo séricos constituyen índice inequívoco de función paratiroidiana normal.

Hiperparatiroidismo.—La elevación del calcio sérico y la depresión de los valores del fósforo sérico sugieren la existencia de una hiperactividad paratiroidiana. Los valores elevados de la fosfatasa alcalina señalan hacia daño esquelético por la misma causa.

Hipoparatiroidismo.—La depresión del calcio sérico con elevación del fósforo, acompañada de manifestaciones hipocalcémicas, en mayor o menor grado, señalan hacia deficiencia paratiroidiana.

Pseudohipoparatiroidismo.—La depresión del calcio sérico con elevación del fósforo —acompañada de manifestaciones hipocalcémicas, en mayor o menor grado— y con respuesta negativa a la inyección de parathormona y asociados a acortamientos metacarpianos y metatarsianos, retardo mental, déficit estatural, calcificaciones basales endocraneanas y calcificaciones subcutáneas, engrosamiento calvario y dentición defectuosa, señalan hacia enfermedad caracterizada por la ausencia de respuesta periférica a la hormona paratiroidiana.

Algunos autores denominan *pseudo-pseudohiparatiroidismo* a una condición morfológicamente semejante a la anterior, pero sin alteraciones bioquímicas y sin trastorno paratiroidiano o periférico en relación con la hormona.

La inyección de Parathormona en sujeto euparatiroidiano o sin alteraciones sugestivas —bioquímicas y clínicas— de hipoparatiroidismo carece de objeto, ya que por definición estas alteraciones definen tanto el hipo como el pseudohipoparatiroidismo y la presencia de valores normales del calcio y del fósforo séricos demuestran que la hormona se produce en cantidades normales y que la respuesta periférica es normal. *Por otra parte, es sabido que las cantidades de hormona por encima de lo normal —excedentes— son relativamente mucho menos efectivas en relación con el efecto fosfatúrico* (J. E. Howard, 1953 - 1956).

Conclusiones.—Consideramos que los casos presentados por los A. A. constituyen casos evidentes de dismorfia congénita o adquirida, y en esto se identifican con el pseudo y con el pseudo-pseudohipoparatiroidismo —aunque difieren de sus respectivas características dismórficas mencionadas arriba— pero carecen de los fundamentos que definen tales síndromes. En relación con las iniciales determinaciones de calcio y fósforo séricos de las historias *dos* y *tres*, debe anotarse que de acuerdo con la ley de Howland y Kramer establecida en 1922, el producto de calcio por fósforo los encuadraría dentro de un raquitismo no curable (17.55 para el primero y 26.28 para el segundo), ya que están muy por debajo de 40. Como no existe evidencia clínica ni radiológica de raquitismo, forzoso es concluir que tales determinaciones son inadecuadas. Quedarían tan sólo las determinaciones recientes que no autorizan a pensar en trastorno paratiroidiano o periférico a la respuesta hormonal.

La no respuesta *fosfatúrica* de los casos presentados al suministro exógeno de Parathormona activa, presenta una serie de

interrogantes que la comisión —debida consideración de los puntos clínicos y bioquímicos ya anotados— no puede explicar. Tal situación puede plantear problemas de máximo interés en relación de efecto de hormona de *paratiroides*.

Las historias clínicas y los comentarios elaborados por los A. A. poseen un extraordinario interés por la elevada incidencia familiar de la dismorfia, por su afinidad clínica relativa, por los diferentes estados de evolución que presentan —ya que se encuentra en grupos de edades fundamentalmente diferentes— y por las inquietudes nosológicas que los A. A. proponen.

Del señor Presidente, su Comisión atentamente,

Doctor *Carlos Monsalve A.*

Doctor *Hernán Mendoza Hoyos*