

DESCRIPCIÓ D'UN CAS NOTABLE D'ACONDROPLÀSIA

per

J. CASASAYAS

F. FORNELLS

Als dos altres casos tan bellament descrits pel Dr. Nubiola en aquesta SOCIETAT, bé podem afegir-hi el present per tant com són notables els seus caràcters, per les dates histopatològiques que se n'han obtingut i perquè, si publiquem tots els que ens vinguin a mà d'aquest procés, relativament poc freqüent, al comparar el dia de demà les seves històries, podrem donar nosaltres nostre parer sobre la patogènia d'una afecció tan poc coneguda.

Sota el punt de vista clínic, la nostra malalteta se separava bon xic dels acondroplàsics corrents, no tenia una micromèlia accentuada i més ressaltaven certes irregularitats en el desenrotllament del seu esquelet, que ben observades van orientar-nos en el diagnòstic.

En efecte: al passar el matí del dia 5 d'abril del 1917 nostra visita pel departament de lactància artificial de la Casa de Maternitat i Expòsits vam trobar en un dels bressols aquesta criatura, portada el dia anterior.

Sense antecedents hereditaris de cap classe i sols amb les dates del naixement (era nat del dia abans) i el pes d'entrada (3,670 grs.) vam passar a l'exploració, notant-se les següents particularitats:

a) Cap relativament voluminós; sutures normals i la

punts de la superfície externa apareixen com uns petits quistes plens d'un líquid. Obert el mateix, es va trobar que els abombaments dels dos extrems eren dues grans cavitats plenes d'un suc i les parets d'aquestes estaven formades per teixit del mateix pàncreas, que a la vegada també contenia altres quistes petits. Histològicament vam veure el següent: Fig. 7.^a: Cap de pàncreas vista a poc augment; la gran concavitat correspon al gros quiste de l'extrem, de què hem parlat abans; s'observen també els petits quistes de la paret; un d'ells es veu molt superficial. Les Figs. 8.^a i 9.^a són detalls d'aquests quistes, que estan constituïts de la següent manera: un revestiment epitelial de cèl·lules cúbiques del tipus de las dels conductes excretors, al voltant de les quals hi ha una banda fibrosa formada per condensació del teixit conjuntiu intersticial interaccinós del pàncreas. L'estructura dels accinis glandulars no està canviada. Cal fer notar, no obstant, que els illots de Langerhans són escassíssims i no molt típics.

Es pot suposar que els quistes siguin consecutius a una atrèsia dels conductes excretors i per tant siguin formats per retenció. D'aquest punt ja en parlarem al descriure el ronyó.

Ronyons. — Tenen aquests un aspecte molt especial; proporcionalment, són d'una mida bastant grossa, plens d'abombaments tota la superfície i d'un aspecte semblant al que hem descrit al parlar del pàncreas; al partir-los, ens trobem que el parénquima renal està recobert d'un sens fi de cavitats de totes mides amb molta més abundància i diversitat de mides que les del pàncreas. Les preparacions histològiques ens ensenyen el següent: Els quistes que hem citat es poden dividir en quistes grans i quistes petits. Els grans estàn constituïts de la següent manera: un epiteli cúbic de revestiment a la paret interna

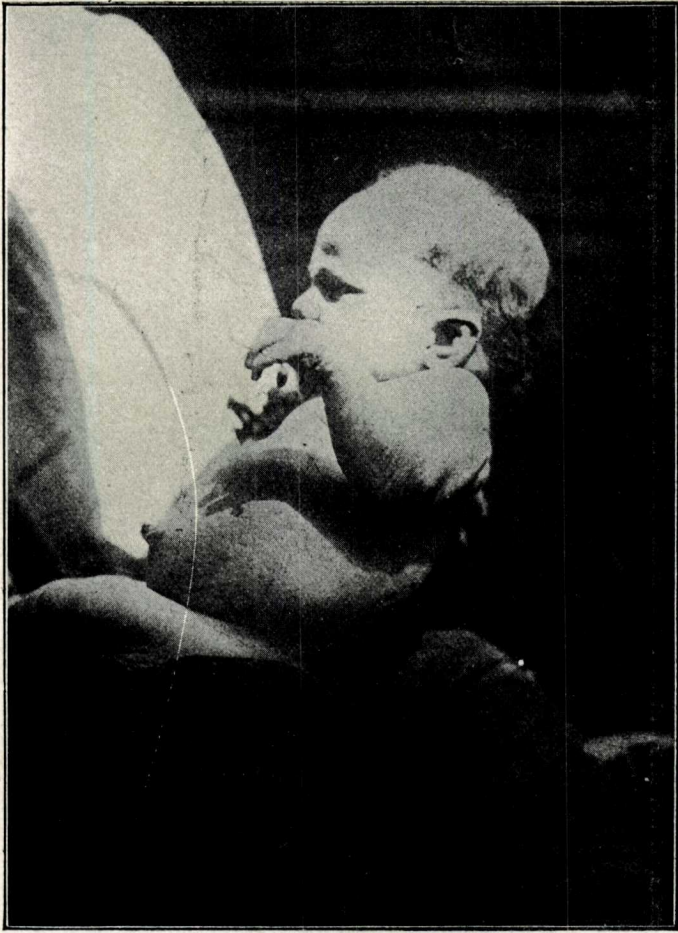


Fig. 1.^a — Fetus acondroplàsic

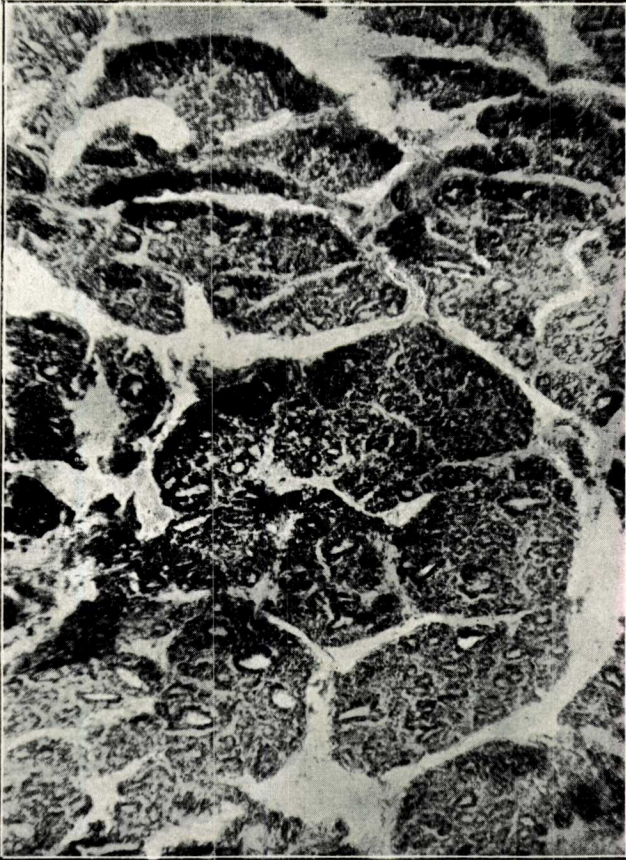


Fig. 2.^a — Tiroides normal; tipu fetal

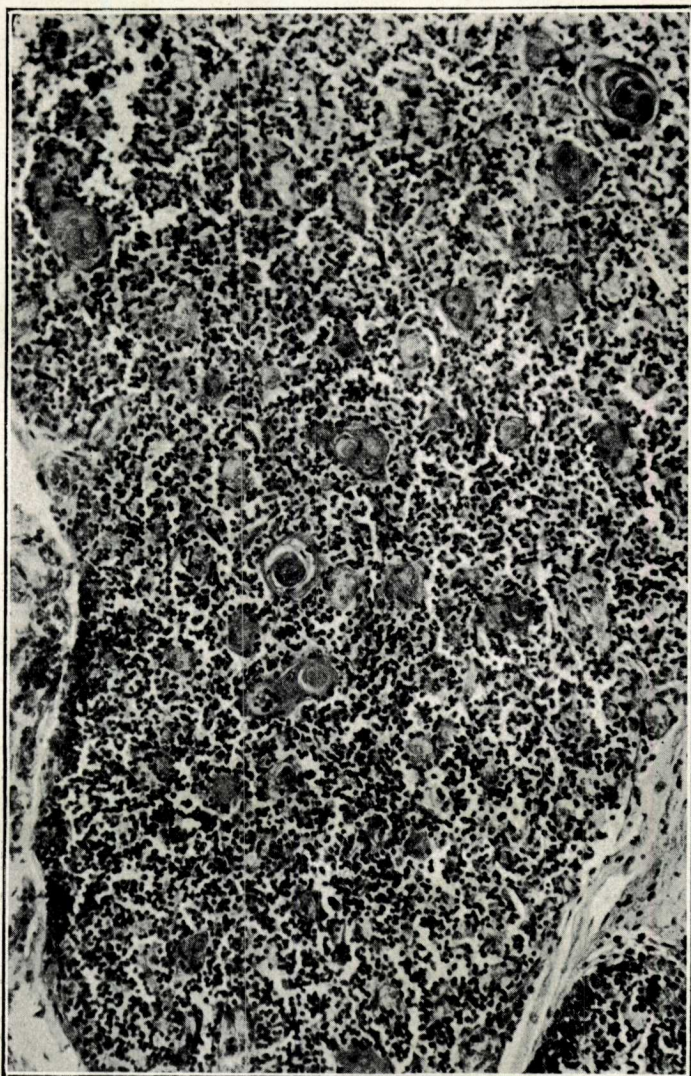


Fig. 3.^a — Timus de fetus acondroplàsic.
Vist en conjunt, compari's amb la fig. 6.^a

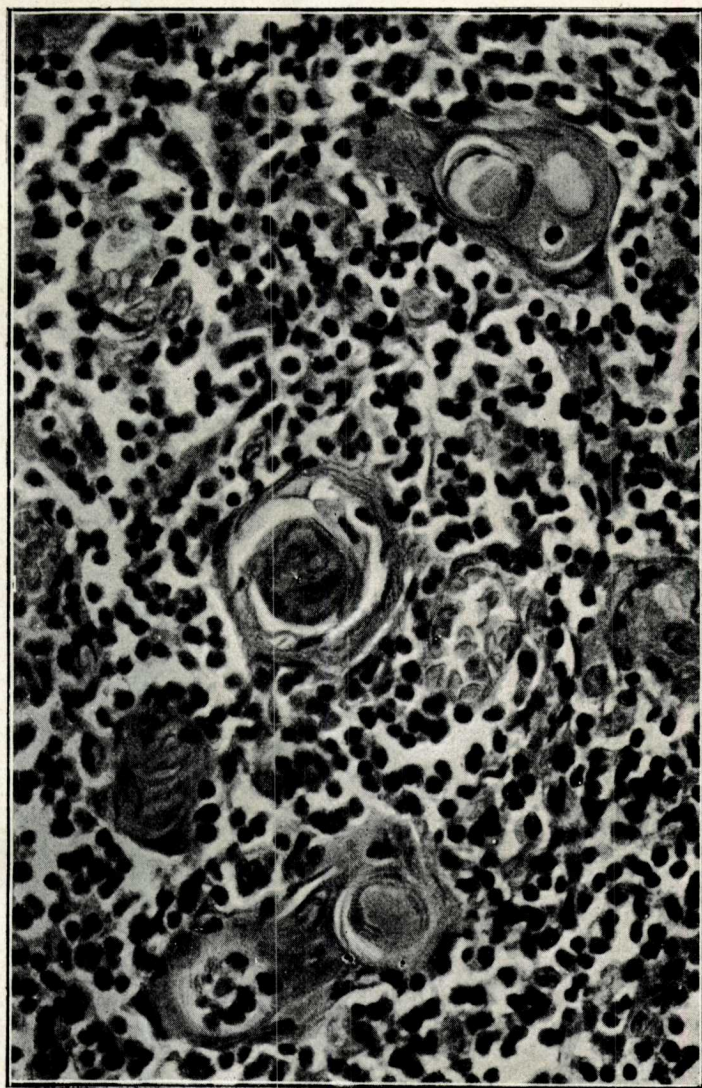


Fig. 4.^a — Timus del fetus acondroplásic.
Detall d'alguns corpúsculs de Hassal



Fig. 5.^a — Gros corpúscul de Hassal del timus del fetus acondroplàsic

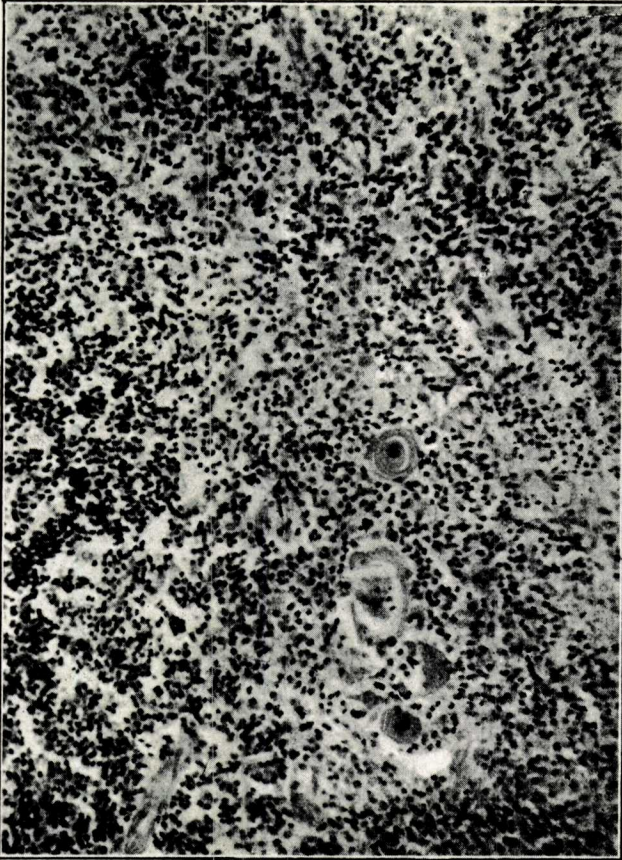


Fig. 6.^a — Timus normal. Compari's amb la fig. 3



Fig. 7.^a — Cap de pàncreas del fetus acondrop'àsic
(petit augment)

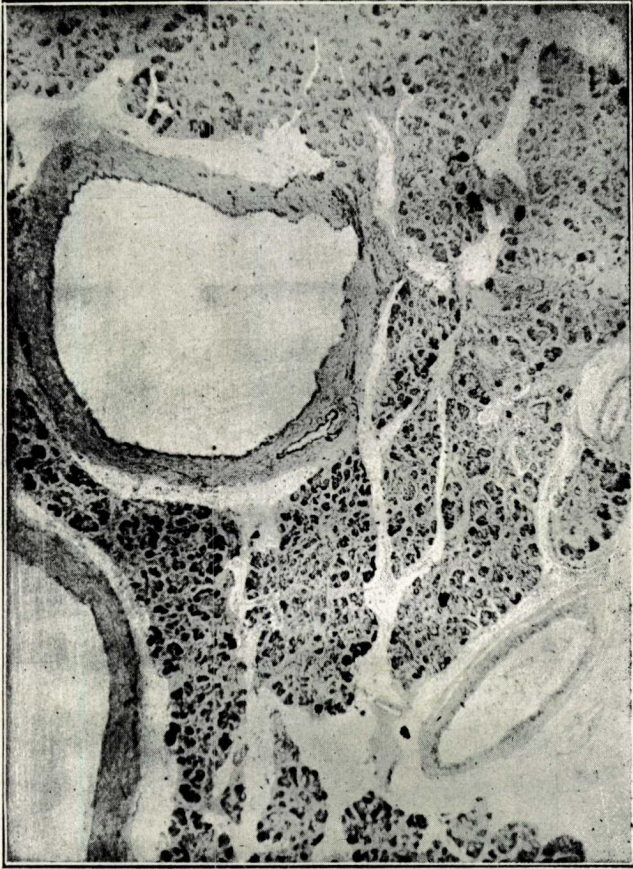


Fig. 8.^a—Pàncreas del fetus acondroplàsic; detall dels quistes

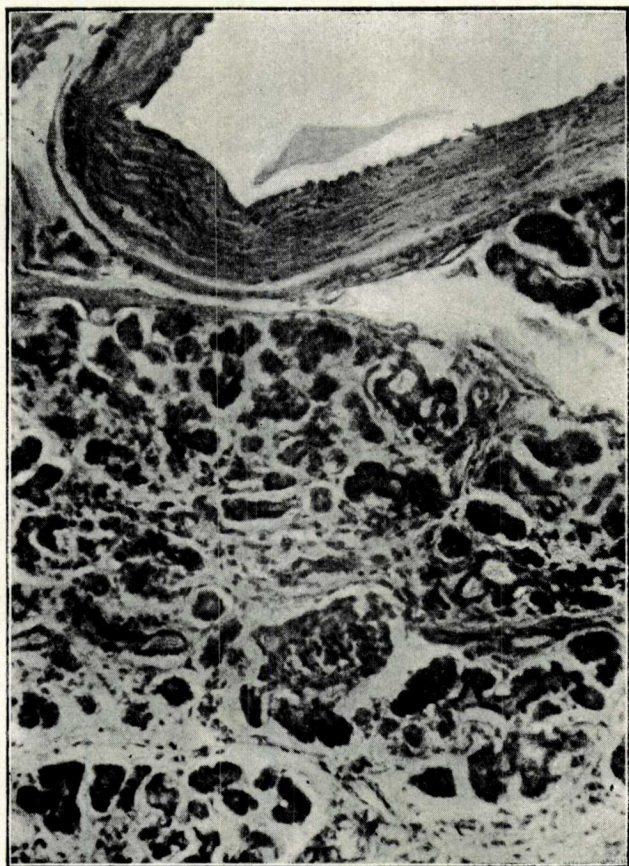
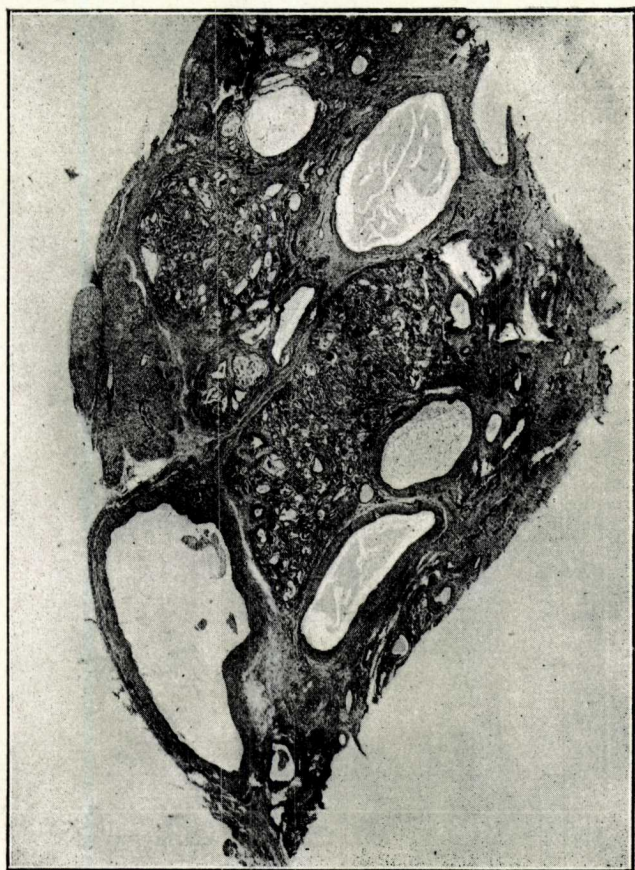


Fig. 9.^a — Pàncreas del fetus acondroplàsic; detall d'un dels quistes a gros augment



■ Fig. 10.^a — Ronyó del fetus acondroplàsic;
aspecte del parènquima renal i dels quistes a poc augment



Fig. 11.^a— Ronyó del fetus acondroplàsic.
Vegi's la diferencia d'aspecte i de tamany dels quistes



Fig. 12.^a — Ronyó del fetus acondroplàsic.
Vegi's les cèr'lules epitelials que revesteixen els quistes

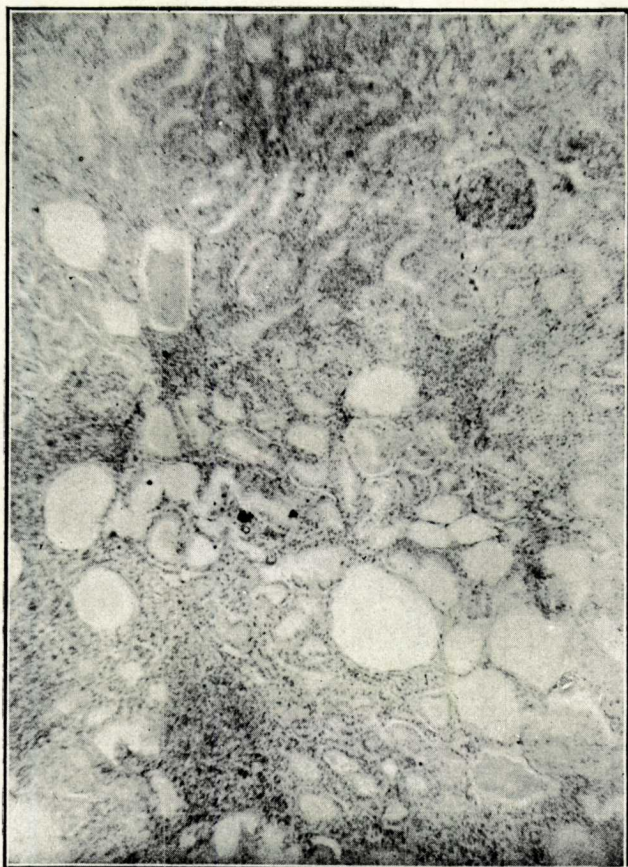


Fig. 13.^a — Un cas de malaltia poliquística del ronyó del recent nascut

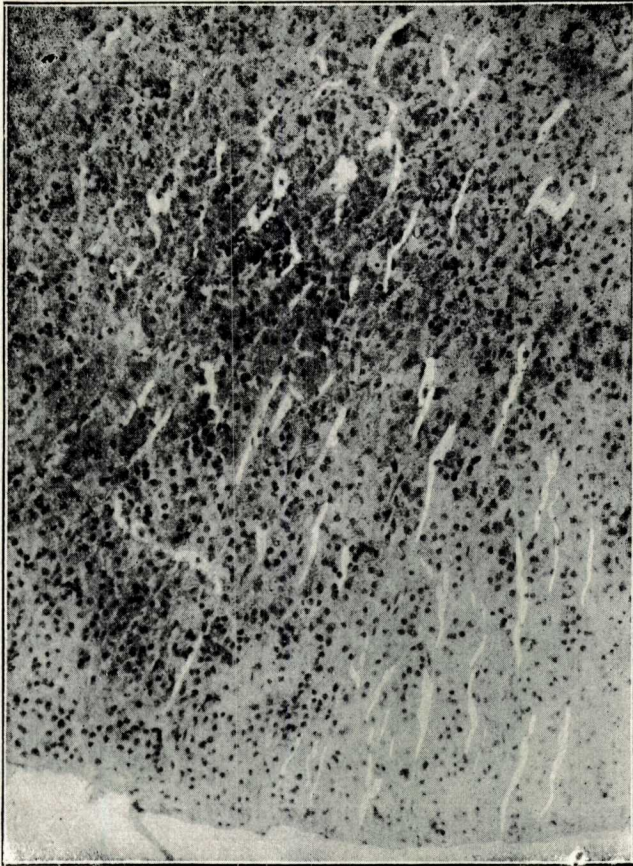


Fig. 14.^a — Càpsula suprarenal del fetus acondroplàsic

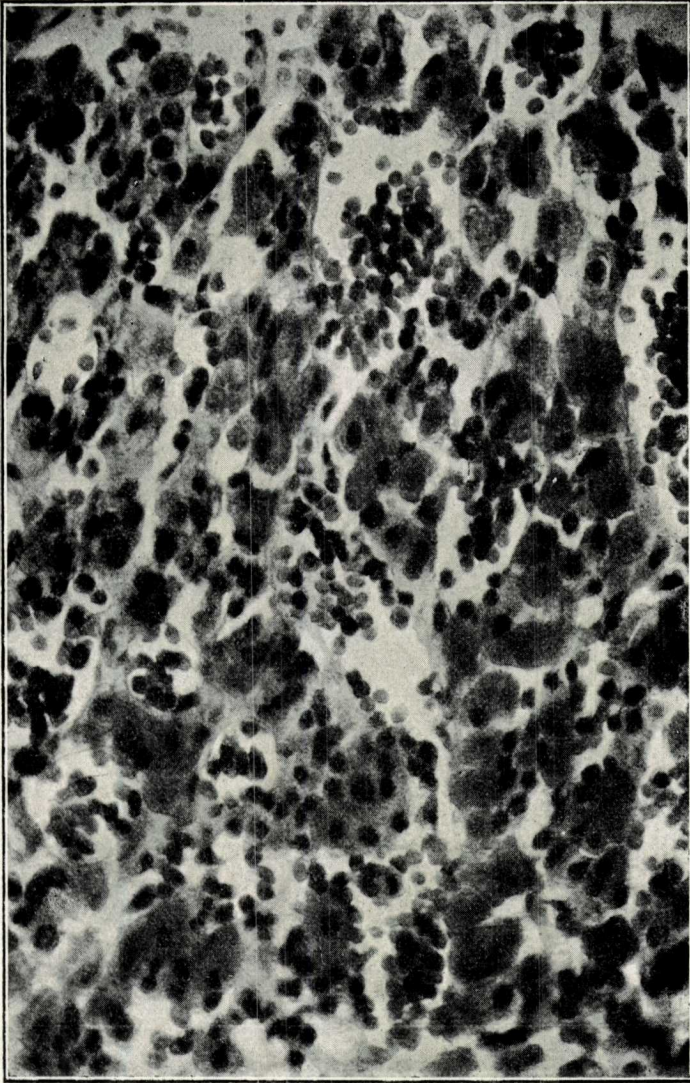


Fig. 15.^a — Hipòfisi del fetus acondroplàsic

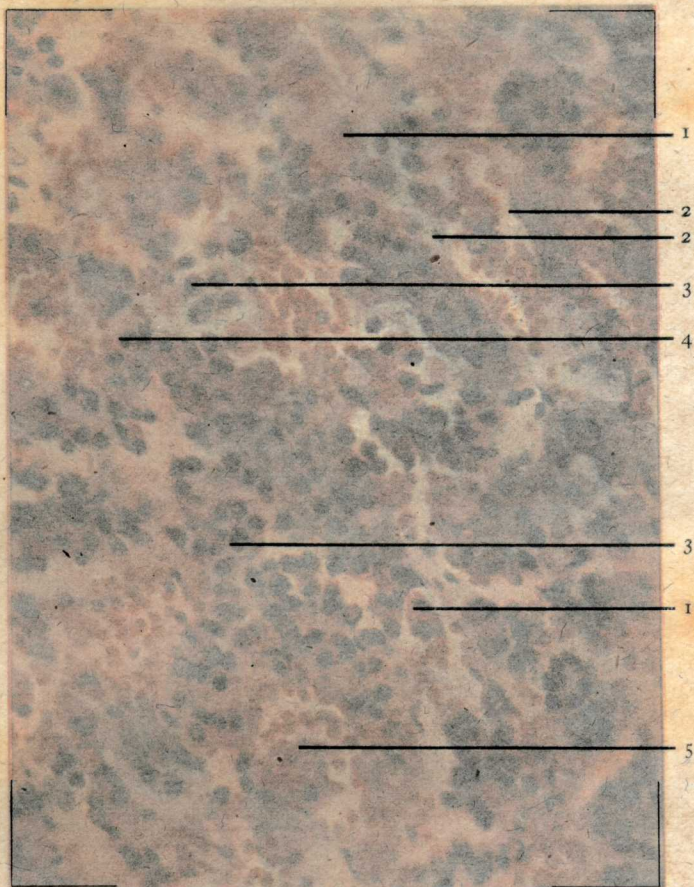


Fig. 16. — Hipòfisis del fetus acondroplàsic
1. Cèl·lules acidòfiles o eosinòfiles. — 2. Cèl·lules endotelials.
3. Cèl·lules bassòfiles—4. Cèl·lules cromòfiles—5. Glòbuls roigs

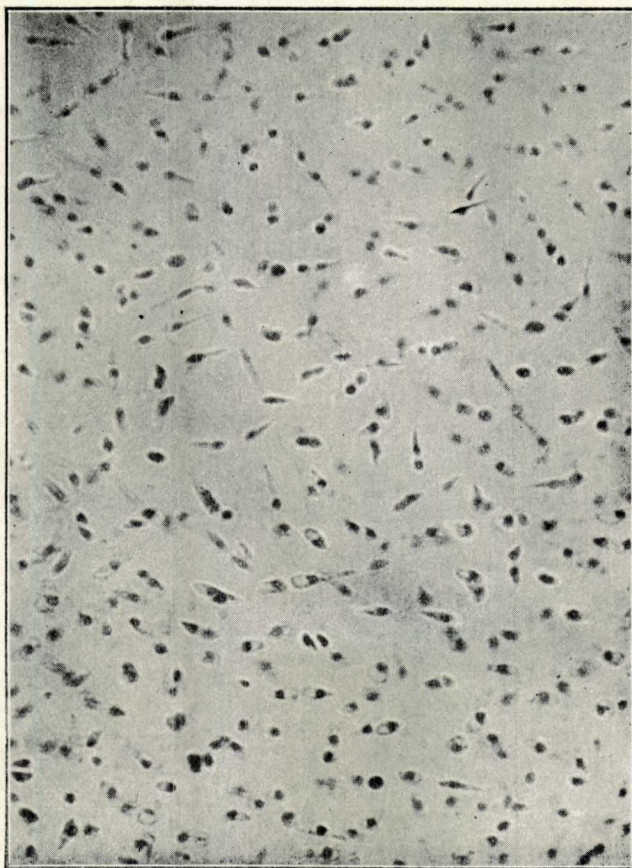


Fig. 17.^a — Fetus acondroplàsic; cartílag de cèl·lules ramificades corresponent a la zona de cartílag indiferent o inactiu

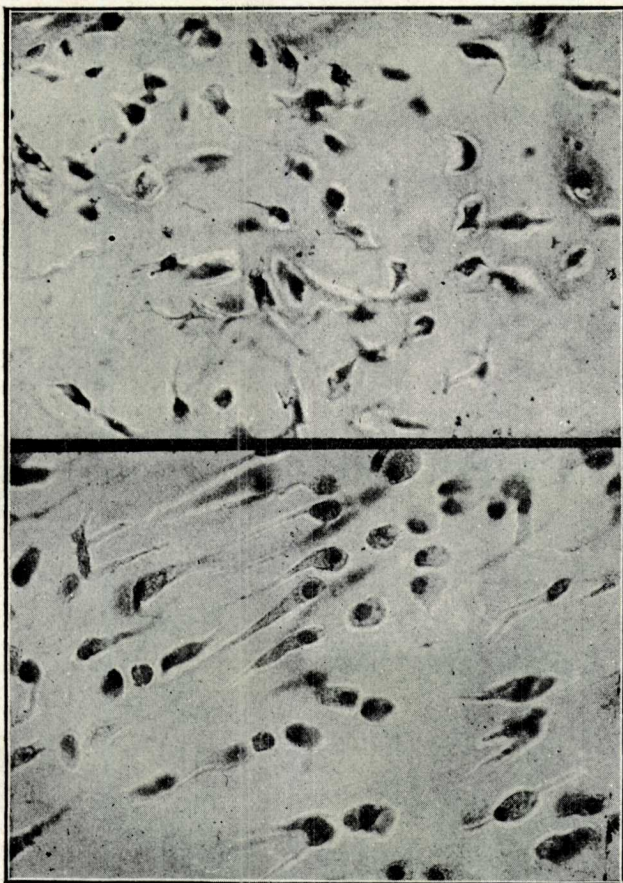


Fig. 18.^a — Cartílag cefàlic
de *Sepia Officinalis*

Fig. 19.^a — Condroma de cèl·lules
ramifi. ades de la paròtida

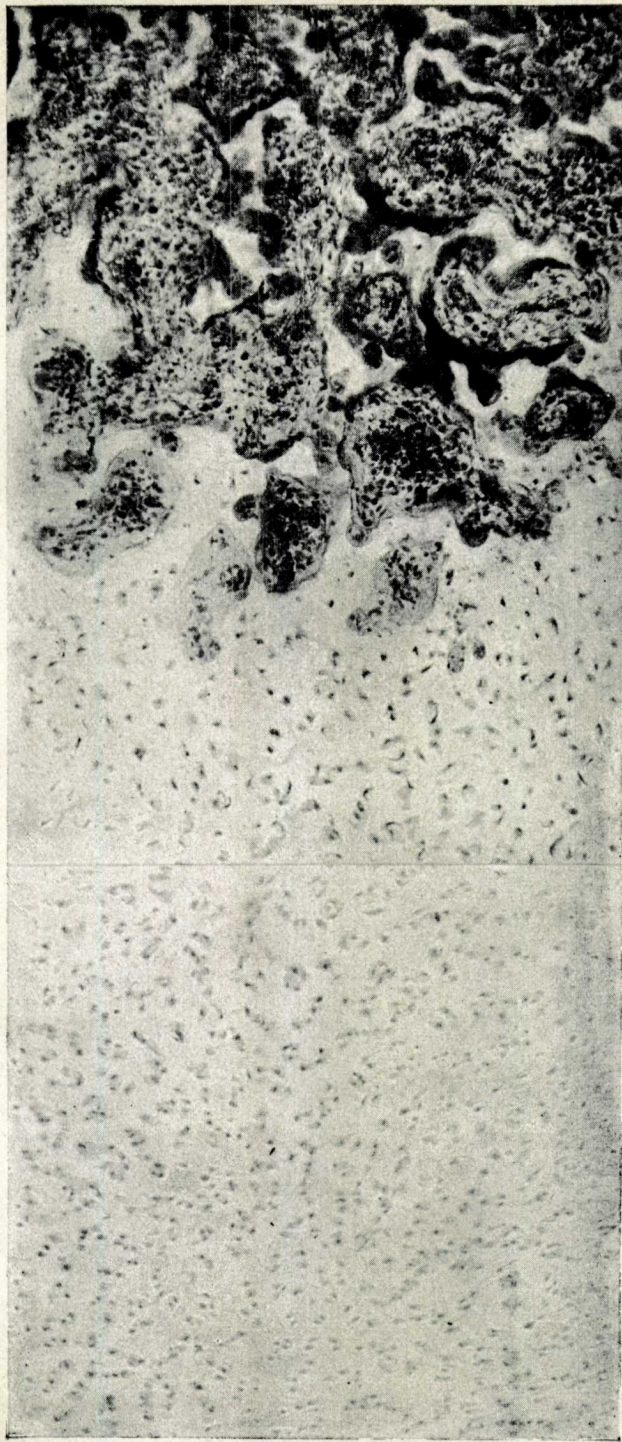
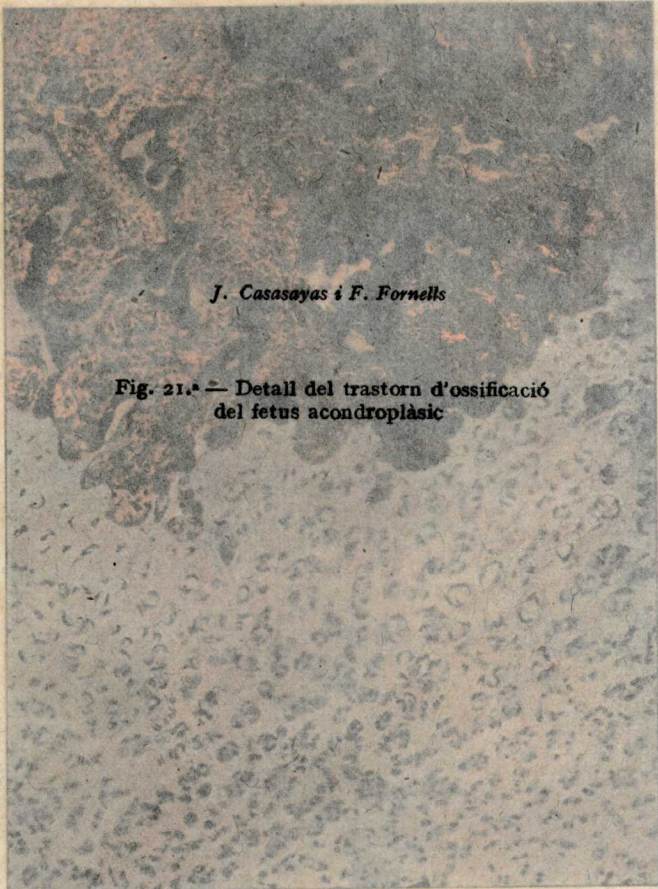


Fig. 20.^a — Procés osteogènètic del punt d'ossificació de l'epífisi inferior del fèmur del fetus acondroplàsic

J. Casasayas i F. Fornells

Fig. 21. — Detall del trastorn d'ossificació
del fetus acondroplàsic



i una capa més gruixuda de teixit conjuntiu dens, que en alguns quistes està ben limitada i en altres està més difusa, continuant-se amb el teixit conjuntiu del ronyó, que presenta de més lesions disseminades de nefriti esclerosa. Aquests son quasi iguals als que es troben en el pàncreas. I els quistes petits, que estan com a sembrats per entre el teixit glandular, solament formats per una capa de cèl·lules epitelials cúbiques del tipus de les dels conductes excretors i una quantitat de teixit conjuntiu menys condensat. El teixit que forma la glàndula renal té un aspecte embrionari, recordant quelcom l'aspecte dels cossos de Wolff en un període avançat. La microfotografia n.º 10 representa un tall de ronyó vist a poc augment. Està ben manifest el que s'acaba de dir. En la n.º 11, que és la mateixa preparació a més augment, es veuen ben clares les diferents estructures dels quistes. A la n.º 12 estan ben manifestes també les cèl·lules epitelials cúbiques que revesteixen les parets dels quistes amb el glomèrul de Malpighio, d'una color més fosca.

¿Còm pot explicar-se la patogènia de tals quistes, i ens referim també als del pàncreas? En general, podem qualificar-ho d'un procés de degeneració poliesclerocística; aquesta és la lesió anatomopatològica. La Fig. 13 és microfotografia d'un ronyó d'un cas de la que es diu malaltia poliquística del ronyó del nou-nat; les lesions són les mateixes (no s'ha pogut treure més profit de la preparació per ésser molt vella). ¿Pot ésser degut a l'atrèsia d'alguns dels conductes excretors per un trastorn endocrí? ¿Pot ésser degut a una neo-formació epitelial semblant a la dels quistes mucoides de l'ovari? (teoria de l'adenoma de Malassez). ¿Pot admetre's la teoria teratològica de Koster de l'any 1860, completada per Letulle i Verliac a l'any 1911, que diu que és un defecte formador d'epitelis sobrevingut en el curs del desenrotllament embrionari de

l'organisme? Nosaltres creiem que, treta la teoria de l'adenoma, potser hi ha part de cada una de les altres dues, creient principalment amb un trastorn endocrí al mateix temps del que produeix l'acondroplàsia, si no és degut tot a la mateixa causa; cosa una mica atrevida de creure.

Les càpsules suprarenals (Fig. 14) tenen un aspecte normal, fent salvetat d'un lleuger procés inflamatori.

El lòbul anterior de la hipofisi es presenta a l'anàlisi histològic completament normal. Vegeu les Figs. 15 i 16.

L'osteogènesi, estudiada en el punt d'ossificació de l'epifisi inf. del fèmur es diferencia del normal pel que direm.

1.^{er} La major part de condroblastes de la zona de cartílag hialí indiferent (Fig. 17) són allargats amb una expansió, semblants als del cartílag cefàlic de la sepia officinalis (Fig. 18); i als condromas de cèl·lules ramificades de la paròtida (Fig. 19). La sola inspecció de la Fig. 17 és suficient per veure aquest trastorn. Tot seguit d'això ve (Fig. 20) la zona de cartílag inactiu; segueix després la zona de cartílag actiu, que en aquest cas no s'hi troba l'abundància de proliferació que en les ossificacions normals; aquesta ve seguida de la que correspondria a un cas normal a la zona d'alineació seriada o columnària i que en el nostre cas queda completament desapareguda aquesta alineació. La zona dels grans condroplasmas apareix molt irregular. La regió dels espais medul·lars i la calcificació de l'os provisional es fa d'una manera molt desordenada, continuant la marxa que porta des de la zona de proliferació del cartílag. No s'hi troba la banda fibrosa que citen alguns autors.

CONSEQUÈNCIES QUE ES DESPRENEN DE L'ESTUDI
D'AQUEST CAS

S'hi troben en síntesi, com a lesions notables, l'ossificació prematura de la fontanel·la bregmàtica, les alteracions profundes de l'ossificació endocondral sense la existència de la banda fibrosa descrita per Rischbiet, Apert, Hecker i Trump i altres. La degeneració accentuada atàvica del cartílag indiferent, les degeneracions poli-escleroquístiques del pàncreas i ronyó, l'aspecte i estructura del timus i la polidactília de les mans. ¿Quina patogènia havem d'admetre per explicar tot el que havem descrit? ¿Es el timus el causant, ja que ell és l'orgue endocrí més alterat? Es molt probable que en el nostre cas s'hi hagin ajuntat múltiples causes, encara que s'han descrit altres casos en què les degeneracions pancreàtiques i renals acompanyaven, aquestes han quedat inexplicades.

La impossibilitat de proporcionar-nos els antecedents hereditaris i patològics dels progenitors augmenten la nostra dificultat, i si hi afegim que la r. Wassermann fou negativa encara que aquesta tingui poc valor en el nou nat, ens trobem davant d'un cúmul de lesions sense explicació precisa que més ens fan pensar que l'acondroplàsia és un procés teratològic fetal que pot obehir a diverses causes, limitant-nos nosaltres sols a consignar la importància del timus en la mateixa sense precisar com, ja que la seva funció queda encara bastant desconeguda.

*Casa de Maternitat i Expòsits i Laboratori d'Histologia
de la Facultat de Medicina de Barcelona.*