

FETUS ACONDROPLÀSIC

per

P. NUBIOLA

De nans n'hi han hagut sempre en la especie humana i sempre n'han existit també classes diferents; les principals, avui dia ben aclarides, són els propiament nans, els que tots ells són reduïts (ateleiosi) i altres ben desenrotllats de cap i de cos, però curts de braços i de cames, curts en tot arreu aon la creixença depèn del desenrotllo dels òssos llargs (acondroplasia).

Examinant estatuetes antigues dels museus, pintures i descripcions de totes les èpoques, se troben acondroplàsics, de manera que tenia molta raó Parrot a l'establir la denominació, i altres autors amb ell, de dir que la acondroplasia no constituïa un fet nou, sinó el regoneixement d'una entitat clínica.

Existeix una malaltia de la creixença, el raquitisme, que s'accepta avui dia que pot atacar a la criatura durant la seva vida intrauterina; els fetus poden, a conseqüència de la mateixa, oferir alguns punts de analogia amb els acondroplàsics; en alguns casos hi ha micromelia (extrems curts), cosa que també pot observar-se en una altra afecció coneguda amb el nom de displasia periòstica. Això ha fet que, per a limitar bé l'assumpte, s'establís el terme de «acondroplasia veritable», que té prou carac-

ters perquè se'n puguin espurgar els casos que no hi pertanyin.

El fetus que tinc l'honor de posar a vostra consideració, que és un exemplar molt complet i notable d'acrodropsia veritable, va néixer en ma presència a la Clínica d'Obstetricia d'aquesta Facultat de Medicina.

La seva mare, J. F., de 23 anys, nascuda a Pamplona (Navarra), no ofería cap antecedent personal ni hereditari digne de menció. Va indicar també que l'altre progenitor no tenia tampoc cap antecedent personal ni familiar que pogués tenir relació amb el fet que estudiem.

Primer embarç, normal, seguit d'un part que considerarem prematur, de tres hores i mitja de duració. Començà el part a les 9 del matí, feu aigües a les 10, i a les 12'30 sortí el fetus, que estava en presentació de vèrtex i posició occípita ilíaca esquerra anterior. La despulla fou expulsada als dotze minuts. La criatura visqué penosament uns quants minuts, resultant inútil tot quant se feu per a retornar-la.

Els caràcters del fetus, en detall, són els següents:

Longitut total	32	cms.
— del tronc	16	—
— de l'extrem superior	8	—
— — — inferior	11	—
Circumferència cefàlica	33	—
Diàmetre O. F.	12	—
— O. M.	11'8	—
— So. B.	9	—
— Bi. P.	9'4	—
Amplada d'espatlles	12'3	—
Pes del fetus	1420	grams
— dels anexes	305	—

El cap, voluminós, sembla enganxat al tronc; el front, sortint; l'arrel del nas, aixafada; braços i cames, extraordinàriament curts, tant, que la mà no arriba a la vora costal, en forma de botifarró, com si sobrés carn i pell i faltés òs. No's marca quasi la flexió del colze i tots els extrems tenen tendència a formar concavitat interna.

La mà i el peu tenen la característica forma de *trident*, que senyalen els autors, apareixent els dits separats. El dit pols està proporcionalment molt més desenrotllat que els altres. Els genitals estàn més que ben conformats, el pene sobre tot. L'abdomen és abultat i la pelvis reduïda. Tota la pell del cos sembla forrada de quantitat de greix dens, cosa que li dóna un aspecte de notable gruixaria.

La radiografia que acompanyem resulta així mateix molt interessant. Es comprova bé: la desproporció entre'l cap i el tronc envers els extrems, la clavícula notablement desenrotllada, l'estretor de la pelvis, ossificació de les falanges distals en mans i peus quan les altres no apareixen senyalades; la gruixaria dels òssos dels extrems i la seva poca llargada. Ens ha cridat l'atenció que no's reproduïssin en la radiografia els òssos cúbitus i peronès; respecte d'aquests (1), no n'hem pogut trobar rastre en una cama del dit fetus que hem dissecat acuradament. Anotem, per últim, la concavitat interna dels òssos dels braços i les cames.

Estudiant histològicament la ossificació de dit fetus en un fèmur i tibia, hem observat, com fan veure les preparacions que us ensenyo, que els conductes ossis no tenen direcció recta, sinó tortuosa; que les cèl·lules cartilaginoses seriades no s'ofereixen col·locades en fileres,

(1) En una radiografia de fetus acondroplàsic reportada per L. Levi en el tractat de *Hygiene et Pathologie du nourrisson*, de H. de Rothschild, no's veu tampoc rastre de peronès.

sinó distribuïdes a l'atzar, i que el pas als grans condroplasmes no's fa d'una manera gradual, sinó bruscament. En una preparació s'observa un rebrot ossi que avança cap al cartíleg; vegi's, per a establir comparació, la adjectiva microfotografia d'ossificació normal. No hem trobat nosaltres la tira fibrosa que indiquen els autors entre la zona de proliferació i de rivulació.

Totes les donades aduïdes ens permeten establir, doncs, com abans hem dit, que's tracta d'un fetus acondroplàsic ver.

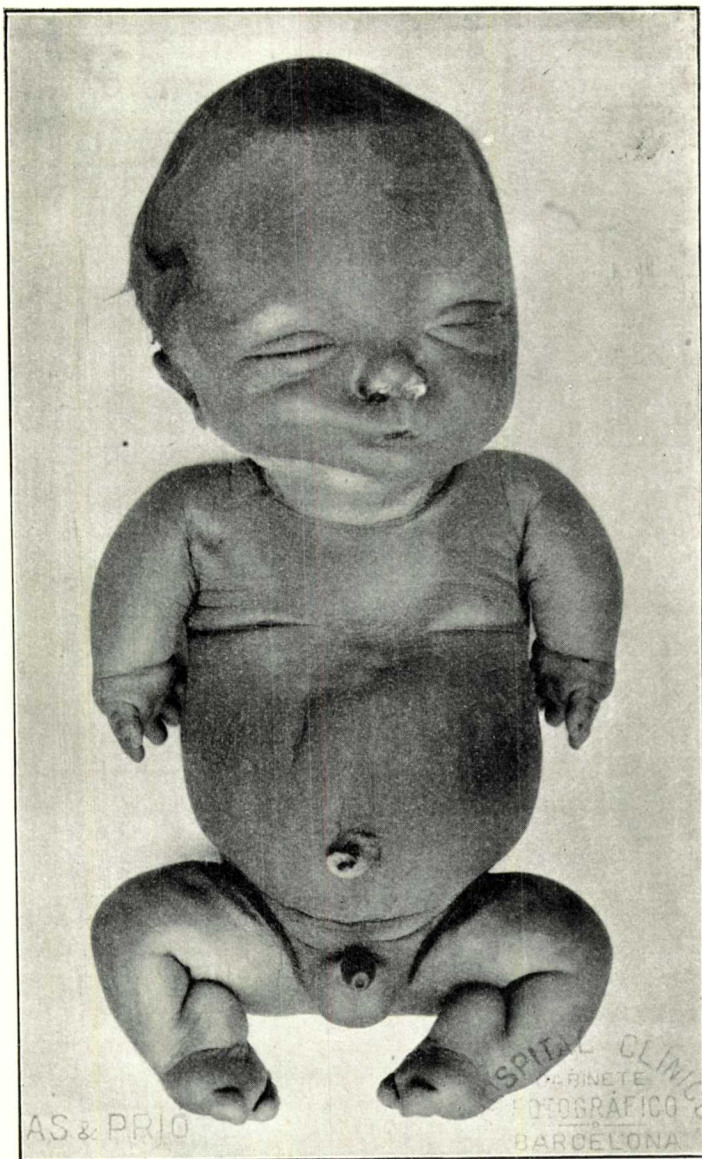
Les criatures que neixen en aitals condicions, si no són mortes, sobreviuen poc temps; la major part moren el primer dia. No s'ha pogut aclarir la causa d'aquesta mort tan primerenca, puix hi han casos de deformacions que aparentment fan molt més difícil la supervivència dels infants i allarguen de vegades dies i setmanes.

Quan no moren, les criatures segueixen un desenrotlló normal dintre de la seva deformitat; comencen a xerrotejar i caminar a l'edat dels altres, els surten les dents al degut temps, i la seva intel·ligència s'esbargeix bé.

Tots vosaltres recordareu segurament un moço de conductores que de fa molts anys se l'ha vist anar per Barcelona canviant mobles de les cases, que era (no sé si encara viu) un perfecte tipus de acondroplasia en l'edat adulta. Res té d'estrany que dit subjecte, nan de braços i cames, pogués dedicar-se a un ofici que exigeix molta força, puix precisament les criatures acondroplàsiques tenen ja múscles dobles i, al créixer i perdre el greix, augmenta son teixit muscular.

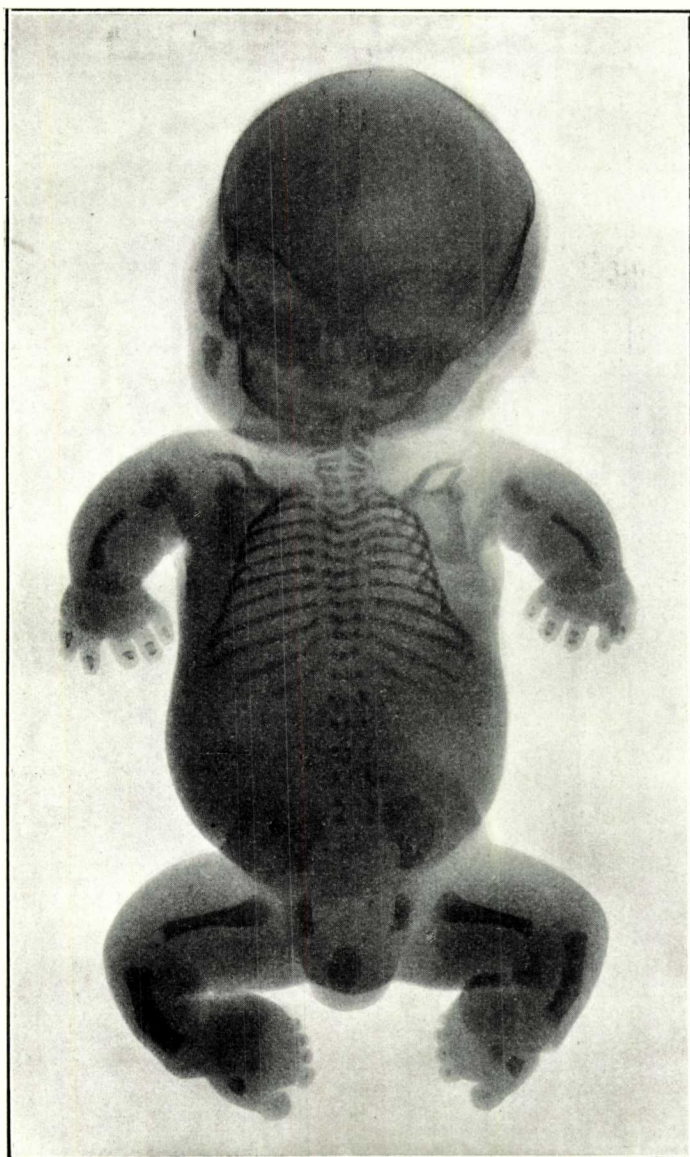
No hem de fer diferències, doncs, entre l'acondroplasia fetal i l'acondroplasia de l'adulte. Els autors entenen que el trastorn que determina l'acondroplasia s'estableix en època reculada de la gestació i creuen que al néixer el fetus ja fa temps que està guarit, ja que els fets ocorren

P. Nubiola.



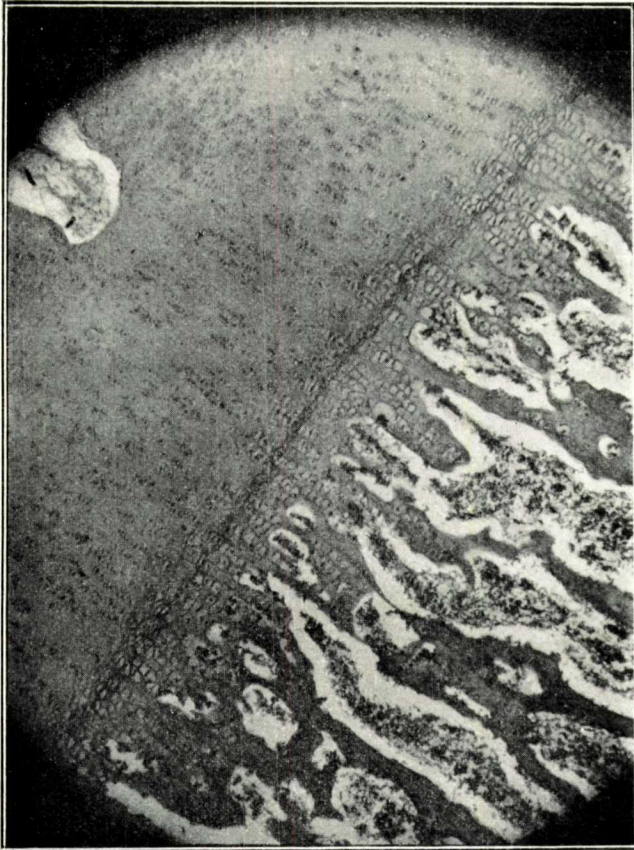
Fetus acondroplàsic.

P. Nubiola.



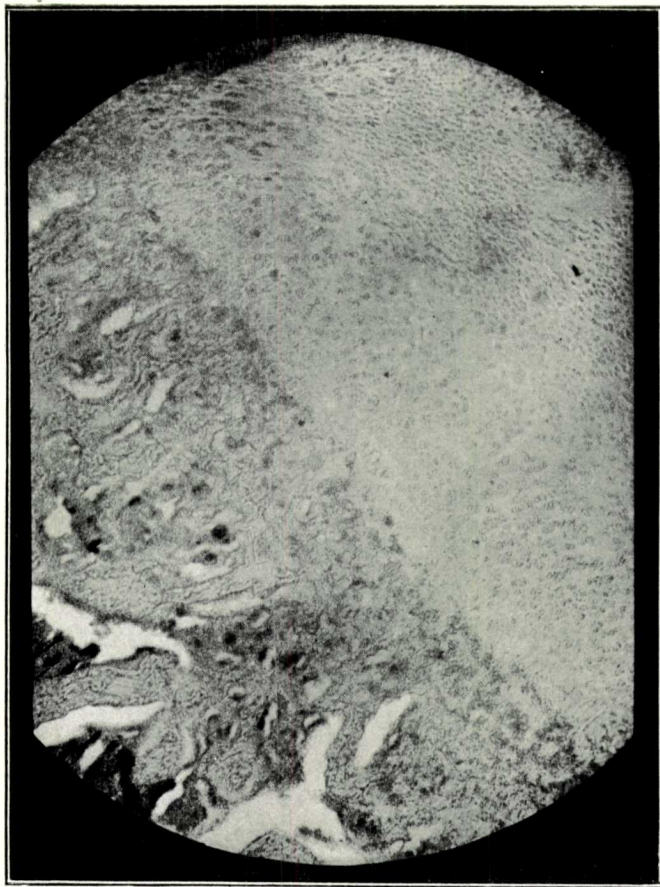
Radiografía del feto acondroplásic.

P. Nubiola.



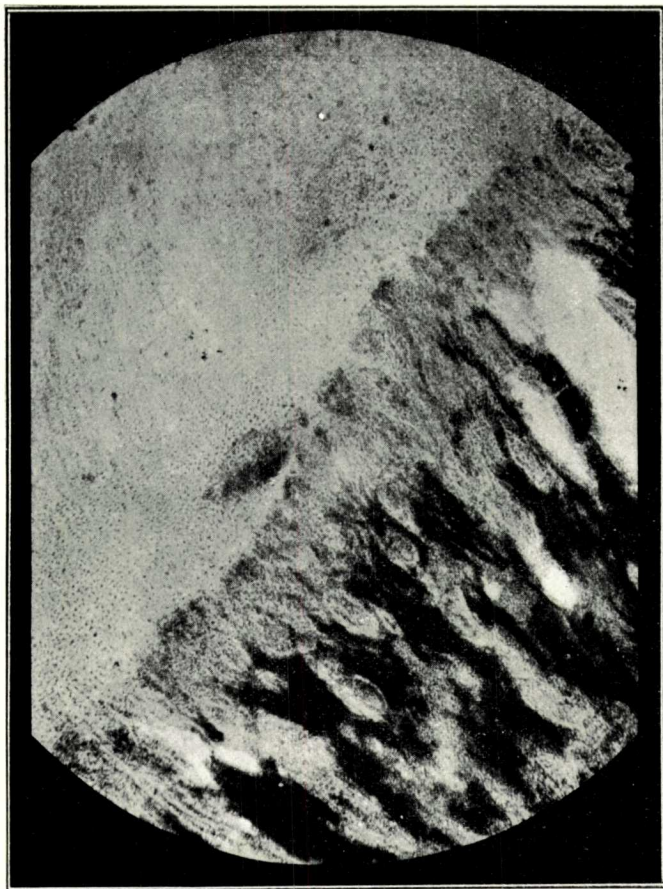
Microfotografia d'ossificació normal.

P. Nubiola.



Ossificació en la tibia del fetus acondroplàsic.

P. Nubiola.



Ossificació en el fèmur del fetus acondroplàsic:
noti's el rebrot ossi de què's fa menció.

en la primera meitat de l'embarç, però això no deixa de ser una suposició, i és molt difícil, tractant-se de fets pels quals l'etiologia i mecanisme no són coneguts, voler establir lleis generals. Dintre de l'acondroplasia és forçós admetre graus, i, per part nostra, després de l'estudi de la major part dels treballs i observacions que s'han publicat, entenem que potser les variants que s'observen depenen de l'època de gestació en què s'han manifestat, essent encara possible que la determinant de les manifestacions quedi com aturada, en estat de latència i que's manifesti més tard. Així podrien explicar-se fets observats en individus que, al néixer, no oferien les modificacions tan característiques que els han distingit després.

Això ens porta a inquirir quina pot ser la causa dels fets que analisem. La major part dels autors i monografistes s'atenen a dir que són deguts, com ja digué Parrot, a un trastorn del funcionament del punt d'ossificació endocranal de les epífisis ossies. Durante va descriure una tira o faixa de teixit fibrós entre la part de proliferació i de rivulació, i d'això se'n volgué deduir que l'acondroplasia era deguda a una toxi-infecció soferta durant l'embarç. Apert, acceptant aquesta faixa fibrosa, no considera que tingui cap caràcter inflamatori. Nosaltres no havent observat tal faixa conjuntiva que altres autors consideren com una expansió del periosti (1), creiem que el teixit conjuntiu apareixerà, en les tardanies, com un fet secundari, que el fet primari resideix únicament i exclusivament en el mateix cartíleg. Així com el periosti fa créixer l'òs engruixint-lo, el cartíleg epifisari està trastornat, el desenrotllo ossi en sentit de la llargada està pertorbat; ben

(1) A la vora del periosti hem observat com una petita prolongació del mateix cap al cartíleg en alguna de nostres preparacions, però en curta extensió.

bé demostren les nostres preparacions, per sa falta de regularitat d'alineació i per la brusquetat del trànsit a la regió dels grans condroplasmes, que no hi ha l'activitat i potencia formativa de l'òs normal; després de això, per allí s'estén el teixit conjuntiu com l'herbot en la terra no conreuada. Nostre fetus no havia arribat a terme i això potser és lo que ens ha permès observar la ossificació encondral acondroplàsica abans que tingués lloc la invasió del teixit conjuntiu.

Respecte de l'etiologia de l'acondroplasia, queda avui dia descartat que's tracti d'una malaltia accidental del fetus, per traumatisme, intoxicació de la mare, sífilis, alteracions tròfiques nervioses, etc. Encara que s'han citat casos d'herència (Apert n'ha recollit en conjunt dotze observacions), tots els autors estàn acords en què el fet pot ocórrer essent els pares normals i no existint en la família cap altre cas d'acondroplasia. Altra cosa és l'origen ètnic, això és, que's degui a una reaparició o reviviscència per atavisme d'una conformació especial que algun temps s'havia observat en la especie humana. S'ha de tenir en compte que les dònnes acondroplàsiques no poden parir per les condicions de la pelvis; d'aquí que per llei hereditaria d'adaptació, cas d'haver existit nombre d'acondroplàsics, haurien anat extingint-se. L'existència d'una raça de pigmeus, que defensa el professor Poncet, no té cap fonament que l'aboni; els nans Akkas i altres races de talla curta no tenen cap caràcter comú amb els acondroplàsics (1). La mateixa idea de les races perdudes ha sigut sostinguda en veterinaria per a explicar les formes animals excepcionals transmises per herència.

(1) Pot consultar-se respecte d'aquest i altres punts l'interessant treball del laboratori d'Eugenica de l'Universitat de Londres *Treasury of human inheritance*, 1912, Dulau and Co., Limited.

Respecte de l'acondroplasia, se citen també fets que tenen certa analogia en diferents espècies animals. Així, els moltons *ancons* de cames curtes i tortes cap enfora, que començaren a observar-se en una masia de l'estat de Massachusetts (1791) i que's va procurar reproduir, perquè eren més fàcils de guardar; després d'haverse introduït a Amèrica la raça merina, els ancons se van extingir. Hi ha també els bous nyatos, que amb disposició semblant va trobar Darwin a la ribera del Nort del riu de la Plata i constituïren també una raça durant un segle. Apert fa anàlegs als anteriors els bous anomenats tortugues que, sobre tot a Normandia, observen de tant en tant els veterinaris i que neixen d'ascendents normals i en remats de bòvids aon no n'hi ha hagut d'altres. Hi han també menes de gossos que's poden considerar com a acondroplàsics.

Apert, sostenint que's tracta d'una afecció nonnada, hereditaria i familiar, entèn que apareix per una *variació* brusca, com les que s'observen en horticultura i en els criaders de bestiar per lo que els biòlegs anomenen *mutacions*.

Però s'ha d'afegir a tot lo dit encara el paper que en la patogènesi de l'acondroplasia s'ha volgut concedir per diversos autors a les glàndules endocrines: tiroides, timus, cos pituitari, etc. Coneixem massa poc aquestes petites entranyes perquè s'hi pugui dir res. En aquest capítol de les ciències biològiques, com en tants altres, queda molt per a fer.

Clínica de Obstetricia, Facultat de Medecina.

Discussió:

SR. LÓPEZ. — El Sr. Nubiola afirma, en confirmación de lo dicho por otros autores, que hay ejemplos de niños acondroplásicos viables, y que en muchos casos estos niños nacen de padres normales, sin que puedan conocerse tampoco en antecesores más lejanos casos análogos.

Tanto en los animales como en las plantas, se dan hechos semejantes de cambios o variaciones repentinas muy acentuados y sin causa conocida, y en general transmisibles por herencia. En algunas especies domésticas han sido origen de importantes razas, como la vacuna *mocha* del Paraguay, la *ñata* de Chile, la *franqueiro* del Brasil, la lanar *sedosa* de Mauchamp y la colombina *volteadora de cara corta*, procedentes de seres más o menos teratológicos, pero que fueron engendrados por padres normales.

En lo que concierne al *ortonatismo* y *proñatismo superior*, cabe afirmar que son raros en los animales domésticos, excepto en los *leporinos* en que el proñatismo superior es normal; mientras que el inferior es bastante frecuente y adquiere en algunas razas, como en la *ñata* de Chile, valor étnico irrecusable, aunque este carácter se deba tanto a la prolongación de la mandíbula inferior como al desarrollo de la superior.