



Ventana del pasado

Mucopolisacaridosis tipo VI (síndrome Maroteaux-Lamy) en la cultura precolombina de Colombia

Mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy syndrome) in the pre-Columbian culture of Colombia

Harry Pachajoa*¹, Carlos Armando Rodríguez²

¹ Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras. Universidad Icesi, Cali, Colombia

² Museo arqueológico Julio Cesar Cubillos. Universidad del Valle.

Pachajoa H, Rodríguez CA. Mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy syndrome) in the pre-Columbian culture of Colombia. *Colomb Med.* 2014; 45(2): 85-88.

© 2014 Universidad del Valle. Este es un artículo de acceso abierto, distribuido bajo los términos de la licencia Creative Commons Attribution License, que permite el uso ilimitado, distribución y reproducción en cualquier medio, siempre que el autor original y la fuente se acrediten.

Historia:

Recibido: 21 octubre 2013

Revisado: 28 mayo 2014

Aceptado: 28 mayo 2014

Palabras clave:

Mucopolisacaridosis VI, mucopolisacaridosis, historia de la medicina, paleopatología, enfermedades genéticas congénitas

Keywords:

Mucopolysaccharidosis VI, mucopolysaccharidoses, history of medicine, paleopathology, inborn genetic diseases.

Resumen

La mucopolisacaridosis tipo VI o síndrome de Maroteaux Lamy es una enfermedad de depósito lisosomal autosómica recesiva que resulta de una deficiencia de la enzima arilsulfatasa B, las características clínicas incluyen talla baja, hepatoesplenomegalia, disostosis múltiple, rigidez en las articulaciones, opacidad corneal, anomalías cardíacas, y dismorfismo facial, con inteligencia generalmente normal. Presentamos evidencia de la posible existencia de síndrome de Maroteaux Lamy en la cerámica precolombina desde hace 2,000 años, en la costa pacífica Colombo-ecuatoriana pertenecientes a la cultura Tumaco-Tolita.

Abstract

Mucopolysaccharidosis type VI or Maroteaux Lamy syndrome is an autosomal recessive lysosomal storage disorder resulting from a deficiency of arylsulfatase B, the clinical features include short stature, hepatosplenomegaly, dysostosis multiplex, stiff joints, corneal clouding, cardiac abnormalities, and facial dysmorphism, with intelligence usually normal. We present evidence of the possible existence of Maroteaux Lamy syndrome in pre-Columbian pottery 2,000 years ago, in the Colombo-Ecuadorian Pacific coast of the Tumaco-Tolita culture.

*Autor de correspondencia:

Harry Pachajoa, Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras. Universidad Icesi, Cali, Colombia
E mail: hmpachajoa@icesi.edu.co

La mucopolisacaridosis tipo VI o síndrome de Maroteaux Lamy es una enfermedad de depósito lisosomal autosómica recesiva que resulta de una deficiencia de la enzima Arilsulfatasa B. Maroteaux et al fueron los primeros en describir este trastorno como una disostosis asociada con el aumento de la excreción urinaria de coindritin sulfato¹. Las características clínicas y la gravedad de esta enfermedad son variables, pero incluyen baja estatura, hepatoesplenomegalia, disostosis múltiple, rigidez en las articulaciones, opacidad corneal, anomalías cardíacas y dismorfia facial, con la inteligencia suele ser normal².

Presentamos una serie de cerámicas de la cultura Tumaco-Tolita con cerca de 2000 años de antigüedad con una posible representación del síndrome de Maroteaux Lamy. Fueron evaluadas por un arqueólogo y un médico genetista con el objeto de identificar mucopolisacaridosis tipo VI en 20 cerámicas con representaciones de los individuos obtenidas de 10 museos y colecciones privadas en Ecuador y Colombia. Las cerámicas presentan características fenotípicas como displasia esquelética, macrocefalia, rasgos toscos, boca ancha, tórax prominente, cifosis y escoliosis, probablemente constituyen evidencia de esta enfermedad en América Latina y prehispanico en el pasado. El diagnóstico diferencial incluyó el síndrome de Hurler y varias displasias esqueléticas.

La cultura Tumaco-Tolita habitó la región de la costa del Pacífico colombo-ecuatoriana, durante los años 300 aC y 600 dC. Esta



Figura 1. A, B y C. Muestra de cerámica de la cultura Tumaco-Tolita que representa un posible caso de síndrome de Maroteaux Lamy.

cultura se caracterizó por representar con realismo las diferentes patologías que afectaron a su población. En sus trabajos de cerámica muestran enfermedades genéticas como el síndrome de Down, acondroplasia, sirenomelia y otras malformaciones congénitas³⁻⁵. La representación de este síndrome en estas poblaciones, podría confirmar su existencia en estas poblaciones, y debido a la alta representación (20 piezas de cerámica) se sugiere que pudo ocurrir un aumento de la prevalencia, aunque no ha sido posible determinar cuáles comunidades o establecer cuántas personas tenían esta enfermedad. La prevalencia, es casi seguro superior al reportado en la actualidad para este síndrome (uno de cada 320,000 recién nacidos vivos)⁶.

Las figuras representadas son de jóvenes o niños, lo que sugiere que las complicaciones que sufren las personas con mucopolisacaridosis tipo VI como compresión de la médula cervical pueden haber causado la mortalidad de las personas con esta enfermedad puesto que en ese momento no había cirugía ortopédica de columna.

Estas comunidades indígenas prehispanicas, y sobre todo la cultura Tumaco-Tolita, vivían aisladas, los matrimonios consanguíneos probablemente existente ya que las comunidades indígenas colombianas reales, el aumento de la incidencia de las enfermedades recesivas y la posible existencia de un efecto fundador.

Actualmente se ha documentado la presencia de este síndrome en las comunidades indígenas de Cauca⁷ y se ha sugerido la presencia de uno o dos efectos fundadores en esta área en el suroeste de Colombia⁸. Debido a que no hay estudios genéticos en poblaciones prehispanicas de restos óseos de la cultura Tumaco-Tolita, no es posible asegurar que esta población estaba relacionada con los residentes actuales del Cauca. La Figura 1A, B y C, son cerámicas de la cultura Tumaco-Tolita que representan un posible caso de síndrome de Maroteaux Lamy.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de intereses que pueda influir en la imparcialidad de la información presentada.

Referencias

1. Maroteaux P, Leveque B, Marie J, Lamy M. Une nouvelle dysostose avec elimination urinaire de chondroitine-sulfate B. Presse Med. 1963; 71: 1849–52.
2. Azevedo AC, Schwartz IV, Kalakun L, Brustolin S, Burin MG, Beheregaray AP, et al. Clinical and biochemical study of 28 patients with mucopolysaccharidosis type VI. Clin Genet. 2004; 66(3): 208–13.
3. Pachajoa H, Rodriguez C. Possible case of sirenomelia in the Tumaco-Tolita pottery pre-Columbian culture, 2000 years before the epidemic focus of sirenomelia in Cali-Colombia. Am J Med Genet A. 2011; 155A: 2327–8.
4. Pachajoa H, Rodríguez CA. Down's Syndrome in pre-Hispanic pottery of the Colombia- Ecuador Pacific coast (2000 years ago) Neurologia. 2013; 28(1): 62.

5. Rodríguez CA, Isaza C, Pachajoa H. Achondroplasia among ancient populations of mesoamerica and South America: Iconographic and Archaeological Evidence. *Colomb Med (Cali)*. 2012; 43(3): 212–5.
6. Nelson J, Crowhurst J, Carey B, Greed L. Incidence of the mucopolysaccharidoses in western Australia. *Am J Med Genet*. 2003; 123A: 310–3.
7. Rosselli D, Rueda J-D, Solano M. Ethical and economic considerations of rare diseases in ethnic minorities: the case of mucopolysaccharidosis VI in Colombia. *J Med Ethics*. 2012; 38(11): 699–700.
8. Pachajoa H, Ariza Y, Villota V, Miño ME, Acosta-Aragón MA. Distribución geográfica de la mucopolisacridosis tipo VI en el centro del departamento del Cauca ¿es posible un efecto fundador?. Medellín: Editorial; 2013.