



16, 17 e 18 de novembro de 2016.
Campina Grande, Paraíba, Brasil

AVALIAÇÃO DA DENSIDADE MINERAL ÓSSEA EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE IVA (SÍNDROME DE MÓRQUIO)

Gabriela Oliveira Chaves¹, Cátia Sueli de Sousa Eufrazino²

RESUMO

As Mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de doenças genéticas caracterizadas pela deficiência de enzimas lisossômicas envolvidas na degradação de glicosaminoglicanos (GAGs), levando ao acúmulo de tais substâncias em diversos órgãos. A MPS-IVA (Mucopolissacaridose tipo IV A) é caracterizada pela severidade do comprometimento ósseo, apresentando disostosis múltipla, hipermobilidade articular e baixa estatura severa. Acredita-se que o desenvolvimento e a mineralização ósseas estão anormais, o que somado à imobilidade, baixa ingestão de nutrientes e deficiência de vitamina D, resultam em baixa de massa óssea precoce, encontrada em alguns estudos. Este trabalho teve como objetivo analisar o perfil osteometabólico de pacientes com MPS tipo IVA, ainda sem tratamento específico, através da densitometria óssea, ingestão de cálcio e marcadores de turnover ósseo e avaliar o efeito da terapia de reposição enzimática sobre esses fatores. Foram coletados dados de pacientes antes do início da terapia e após seis meses de tratamento. Quanto aos dados basais encontrou-se perda óssea cortical em todos os pacientes. O CTX-sérico, marcador de reabsorção óssea, foi acima do limite superior da normalidade em quantidade significativa de pacientes. A ingestão de cálcio foi abaixo do recomendado em todos os pacientes. O fator de risco que melhor se associou a gravidade da baixa massa óssea foi a imobilidade dos pacientes. Os resultados dos exames após seis meses de terapia evidenciam redução no valor médio do CTX, apontando que a redução dos níveis de GAGS pode alterar a dinâmica do metabolismo ósseo desses pacientes.

Palavras-chave: mucopolissacaridoses, síndrome de mórquio, densidade óssea.

¹Graduanda em Medicina, UAMED, UFPG, Campina Grande, PB, e-mail: gabrielaoliveirachaves@gmail.com.

²Medicina – UFPG, Mestre, UAMED, UFPG, Campina Grande, PB, e-mail: catiasse@gmail.com



16, 17 e 18 de novembro de 2016.
Campina Grande, Paraíba, Brasil

EVALUATION OF BONE MINERAL DENSITY IN PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS IVA (MORQUIO SYNDROME)

ABSTRACT

The Mucopolysaccharidoses (MPS) are a group of genetic diseases characterized by the deficiency of lysosomal enzymes involved in the degradation of glycosaminoglycans (GAGs), leading to accumulation of these substances in various organs. The MPS-IVA (Mucopolysaccharidosis type IV) is characterized by the severity of bone involvement, with dysostosis–multiplex, joint hypermobility and severe low stature. It is believed that the development and bone mineralization are abnormal, which in addition to immobility, low intake of nutrients and vitamin D deficiency, result in early bone loss, which is found in some studies. This study aimed to analyze the bone metabolic profile of patients with MPS-IVA, without specific treatment, by bone density, calcium intake and bone turnover markers and evaluate the effect of enzyme replacement therapy on these factors. Data were collected from patients before the therapy and after six months of treatment. As for baseline data was found cortical bone loss in all patients. The serum-CTX, marker of bone resorption, was above the upper limit of normality in significant amount of patients. Calcium intake was lower than recommended for all patients. The risk factor that best joined the severity of bone loss was the immobility of patients. The test results after six months of therapy have shown a reduction in the average value of CTX, indicating that the reduction of GAG levels can alter the dynamics of bone metabolism in these patients.

Keywords: mucopolysaccharidoses, morquio syndrome, bone density.