



AVALIAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS DE PACIENTES COM SÍNDROME DE MÓRQUIO SOB ASPECTOS CLÍNICOS E RADIOLÓGICOS

Letícia Queiroga de Figueiredo¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

Mucopolissacaridose IVA (MPS IVA) é uma condição genética causada por mutação no gene codificador da enzima N-acetilgalactosamina-6-sulfatase. As manifestações neurológicas são frequentes e representam importante morbimortalidade entre tais indivíduos. A avaliação clínico-neurológica e por meio de ressonância magnética (RM) em pacientes com MPS IVA, observando possível correlação entre tais parâmetros, foi o objetivo do trabalho. Realizou-se estudo descritivo, observacional e transversal, através de dados obtidos de cinco pacientes, na faixa etária de 18 a 48 anos, sendo todas do sexo feminino, com diagnóstico de MPSIVA confirmado através de dosagem enzimática. Clinicamente todas apresentavam dor, hipotonia de membros superiores (MMSS) e algum grau de alteração em força muscular e resposta reflexa tendinosa. Em RM observou-se compressão medular a nível cervical, e abaulamento discal em todos os pacientes. Já a mielomalácia, espessamento de ligamentos e estenose de canal medular cervical e torácica foram relatados em 4/5 pacientes. A correlação entre gravidade de sintomas e sinais com achados de RM não foi identificada. Portanto, a importância de abordagem associada de clínica e de imagem em pacientes com essa condição genética é enfatizada, para identificação de indícios de gravidade das manifestações neurológicas e de necessidade intervencionista, tendo em vista que a morbimortalidade da doença está relacionada às complicações neurológicas.

Palavras-chave: Mucopolissacaridose IVA (MPS IVA). Compressão medular. Ressonância magnética.

¹Aluna do Curso de Medicina, Departamento de Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: leticiafigueiredo@gmail.com

²Doutora, professora de Genética Médica do Curso de Medicina da UFCG, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com

EVALUATION OF NEUROLOGICAL MANIFESTATIONS IN PATIENTS WITH MORQUIO'S SYNDROME UNDER CLINICAL AND RADIOLOGICAL ASPECTS

ABSTRACT

Mucopolysaccharidosis IVA (MPS IVA) is a genetic condition caused by a mutation on the gene that codifies the enzyme N-acetyl-galactosamine-6-sulfatase. Neurological manifestations are frequent and represent significant morbimortality in such patients. The neurologic-clinical and through magnetic resonance imaging (MRI) evaluation in patients with MPS IVA, observing possible correlation between such parameters, was the goal of this study. It was performed a descriptive, observational and transversal study through data obtained from five patients, in the age range of 18 to 48 years old, being all of them females, with diagnosis confirmed by enzymatic dosage. Clinically, all patients presented pain, hypotony of upper limbs, besides some grade of muscle strength and tendon deep reflexes impairment. In MRI spinal cord compression in cervical level and disk bulging were found in all patients. Myelopathy, ligament thickening and spinal stenosis in cervical and thoracic topography were found in 4/5. Correlation of severity of symptoms and signs with imaging data was not identified. Thus, it is emphasized the importance of the associated clinical and imaging management in such patients, aiming to identify evidences of severe neurological manifestations and of interventionist necessity, taking into consideration that the morbimortality of the disease is related to the neurological complications.

Keywords: Mucopolysaccharidosis IVA (MPS IVA). Spinal cord compression. Magnetic resonance imaging.