



ESTUDO DA AVALIAÇÃO NEUROLÓGICA DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IVA

Wilker John Barreto¹, Alexandre Magno da Nóbrega Marinho²

RESUMO

As mucopolissacaridoses (MPS) tipo IVA, ou Síndrome de Mórquio A, compreende uma doença autossômica recessiva caracterizada pela deficiência da enzima lisossomal N-acetylgalactosamine-6-sulfatase, que catalisa os glicosaminoglicanos sulfato de queratano e sulfato de condroitina. Tal síndrome apresenta um quadro clínico de evolução debilitante por haver compressão da medula espinhal na junção craniocervical, o que acarreta sérios déficits neurológicos, justificando então a pesquisa acerca da evolução de tal doença, com o objetivo de correlacionar a área transversal de lesões medulares com a gravidade dos déficits neurológicos. Trata-se de um estudo do tipo observacional, transversal e descritivo, cuja coleta de dados ocorreu através da interpretação e tabelamento de ressonâncias magnéticas de coluna total e do exame clínico neurológico realizado por neurologista. Da amostra populacional de 30 pacientes acompanhados pela Genética Médica do local do estudo com confirmação do diagnóstico de MPS IVA através de dosagem enzimática, foram incluídas 17 pessoas, tendo sido possível o estudo radiológico em dez pacientes e a avaliação clínica em oito. Após coleta de dados, a tentativa de relação direta entre achados de coluna em ressonância magnética e em manifestações clínicas não pode ser estabelecida, visto que a presença de paresia, hiporreflexia e presença do sinal de Babinski não acompanharam achados diferentes em ressonância magnética quando comparando-se com pacientes com tais parâmetros clínicos normais. Assim, deve-se adotar uma abordagem multimodal ao avaliar pacientes com MPS IVA, para que seja possível a identificação de manifestações neurológicas em um maior número de casos, possibilitando ainda a intervenção precoce quando necessária.

Palavras-chave: Mucopolissacaridose, Síndrome de Mórquio, Compressão medular.

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

²Doutor, professor de Neurologia, do Curso de Medicina da UFCG, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: nobrega74@yahoo.com



NEUROLOGICAL EVALUATION STUDY OF PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE IVA

ABSTRACT

Mucopolysaccharidosis (MPS) type IVA, or Morquio A Syndrome, consists of an autosomal recessive disorder characterized by the deficiency of the lysosomal enzyme N-acetylgalactosamine-6-sulfatase, which catalyzes the keratan sulfate and chondroitin sulfate glycosaminoglycans. This syndrome presents a clinical condition of debilitating evolution due to spinal cord compression in the craniocervical junction, which causes serious neurological deficits, thus justifying the research on the evolution of such disease, aiming to correlate the cross-sectional area of spinal cord injuries with severity of neurological deficits. This is an observational, cross-sectional and descriptive study, whose data collection occurred through the interpretation and tabulation of full-column magnetic resonances and neurological clinical examination performed by a neurologist. From the population sample of 30 patients followed by the Medical Genetics of the study site who had confirmation of the diagnosis of MPS IVA by enzymatic dosing, 17 people were included, being possible the radiological study in ten patients and the clinical evaluation in eight. After data collection, the attempt of direct relationship between MRI findings and clinical manifestations could not be established, since the presence of paresis, hyporeflexia and the presence of Babinski's sign did not accompany different MRI findings when compared with patients with such normal clinical parameters. However, a multimodal approach should be adopted when evaluating patients with MPS IVA, in order to be able to identify neurological manifestations in a larger number of cases, allowing early intervention when necessary.

Keywords: Mucopolysaccharidosis, Mórquio Syndrome, Spinal cord compression

