



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

Sofia Nunes Pinto de Oliveira¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

Mucopolissacaridose IVA (MPS IVA) é uma condição genética rara causada por mutação no gene codificador da enzima N-acetilgalactosamina-6-sulfatase. As manifestações neurológicas são frequentes e representam importante morbimortalidade entre os indivíduos acometidos. O presente trabalho apresentou como objetivo a avaliação clínico-neurológica e por meio de ressonância magnética (RM) em pacientes com MPS IVA, observando possível correlação entre tais parâmetros. Realizou-se estudo descritivo, observacional e transversal, através de dados obtidos de oito pacientes, na faixa etária de 19 a 49 anos, sendo 6 do sexo feminino e 2 do sexo masculino, com diagnóstico de MPS IVA confirmado através de dosagem enzimática. Clinicamente todos apresentavam dor, hipotonia de membros superiores (MMSS) e 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 mielomalácia, espessamento de ligamentos e estenose de canal medular cervical e torácica foram relatados em 6/8 pacientes. A correlação entre gravidade de sintomas e sinais com achados de RM não foi identificada. No entanto, a avaliação clínico-neurológica pode evidenciar indícios de gravidade das manifestações neurológicas e de necessidade intervencionista, o que se constitui um aspecto essencial no tratamento de pacientes com MPS IV, considerando 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, UFPG, Campina Grande, PB, e-mail: sofianuns@hotmail.com

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



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

ABSTRACT

Mucopolysaccharidosis IVA (MPS IVA) is a rare genetic condition caused by a mutation in the gene coding for the enzyme N-acetylgalactosamine-6-sulfatase. Neurological manifestations are frequent and represent important morbidity and mortality among affected individuals. The present study presented the objective of clinical-neurological and magnetic resonance (MRI) evaluation in patients with MPS IVA, observing a possible correlation between these parameters. A descriptive, observational and cross-sectional study was conducted using data obtained from eight patients, aged 19 to 49 years, being 6 female and 2 male, with the diagnosis of MPS IVA, confirmed by enzymatic dosing. Clinically all had pain, upper limb hypotonia (MMSS) and alteration in muscle strength and tendon reflex response. At MRI, cervical spinal compression and disc bulging were observed in all patients. Myelomalacia, ligament thickening, and cervical and thoracic spinal canal stenosis were reported in 6/8 patients. The correlation between the severity of symptoms and signs with MRI findings was not identified. However, the clinical-neurological evaluation may show signs of the severity of neurological manifestations and need for intervention, which is an essential aspect in the treatment of patients with MPS IV, considering that the morbidity and mortality of the disease are related to neurological complications.

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