



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

Júlia Simões 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 em resposta reflexa tendinosa. Em RM observou-se compressão medular a nível cervical, e abaulamento discal em todos os pacientes. Em 6/8 dos pacientes foram identificados a mielomalácia, espessamento de ligamentos e estenose de canal medular cervical e torácica. A correlação entre gravidade de sintomas e sinais com achados de RM não foi estabelecida, o que pode ser decorrente do aspecto transversal da pesquisa. 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 IVA, considerando que a morbimortalidade da doença está relacionada às complicações neurológicas.

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

¹Graduanda em Medicina, Departamento de Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFCG, Campina Grande, PB, juliasimoesoliveira@hotmail.com

²Doutora, professora de Genética Médica do Curso de Medicina da UFCG, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFCG, Campina Grande, PB, 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 of them female and 2 male, with the diagnosis of MPS IVA, confirmed by enzymatic dosing. Clinically presented pain, upper limb hypotonia (MMSS) and some degree of change in muscle strength and tendon reflex response. At MRI, cervical spinal compression and disc bulging were observed in all patients. In 6/8 patients were identified myelomalacia, ligament thickening, and cervical and thoracic spinal canal stenosis. The correlation between the severity of symptoms and signs with MRI findings was not established which may be due to the *seccional* aspect of the research. Therefore, the importance of an associated clinical and imaging approach in patients with this genetic condition is emphasized, to identify signs of the severity of neurological manifestations and need for intervention, 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.