

Avaliações multissistêmicas contínuas em pacientes com Morquio A ¹

Manifestações da Morquio A	exemplo, EQ-SD-SL)	Frequência
<p>Musculoesqueléticas Anormalidades no esqueleto e nas articulações são as manifestações da doença mais aparentes e prevalentes da síndrome de Morquio A</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Teste padronizado da função da extremidade superior, radiografias • Quadris/pelve, extremidades inferiores 	<ul style="list-style-type: none"> • No diagnóstico/na visita basal, anualmente • At diagnosis/baseline, as clinically indicated
<p>Respiratórias Comprometimento respiratório é a principal causa de morbidade e mortalidade em pacientes com Morquio A e pode ser devido a uma doença obstrutiva ou restritiva</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Capacidade vital forçada • Ventilação voluntária máxima • Frequência respiratória • Saturação de oxigênio 	<ul style="list-style-type: none"> • At diagnosis/baseline, annually
<p>Neurológicas Pacientes com Morquio A podem desenvolver sintomas neurológicos devido à mielopatia decorrente de compressão da medula espinhal</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Exame neurológico • Radiografia plana • Exame de RMI • Exame de TC 	<ul style="list-style-type: none"> • No diagnóstico/na visita basal, em todas as visitas (no mínimo, a cada 6 meses) • No diagnóstico, a cada 1 a 3 anos • No diagnóstico, anualmente • Conforme clinicamente indicado
<p>Cardiovasculares É importante estar ciente de que a alta frequência cardíaca em pacientes com Morquio A é necessária para compensar um pequeno volume sistólico</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Eletrocardiograma • Ecocardiograma • Frequência cardíaca 	<ul style="list-style-type: none"> • No diagnóstico/na visita basal, conforme clinicamente indicado • No diagnóstico, a cada 1 a 3 anos, Conforme clinicamente indicado • No diagnóstico, anualmente
<p>Oftalmológicas Opacidade corneana difusa e problemas de erro refratário (astigmatismo, miopia e hipermetropia) são achados muito comuns em pacientes com Morquio A e podem levar a acuidade visual reduzida e fotossensibilidade</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Erro refratário e pressão intraocular 	<ul style="list-style-type: none"> • No diagnóstico/na visita basal, anualmente
<p>Audiológicas Perda auditiva neurossensorial, condutiva ou mista e neurossensorial se desenvolvem com menos frequência em pacientes com Morquio A na primeira década de vida</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Avaliação auditiva multimodal 	<ul style="list-style-type: none"> • No diagnóstico, anualmente
<p>Abdominais Manifestações abdominais de Morquio A incluem hérnias umbilicais, inguinais ou diafragmáticas bilaterais, hepatomegalia, esplenomegalia (menos comum), e outros distúrbios gastrointestinais (por exemplo, constipação crônica, diarreia)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Avaliações de problemas gastrointestinais 	<ul style="list-style-type: none"> • Conforme clinicamente indicado
<p>Odontológicas Pacientes com Morquio A tendem a apresentar dentes pequenos, amplamente espaçados, frequentemente com esmalte fino, estruturalmente fracos, e cúspides pequenas e pontudas, incisivos em forma de pás, superfícies bocais com cavidades e outras anormalidades de desenvolvimento de dentição primária e permanente</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Avaliações de saúde bucal 	<ul style="list-style-type: none"> • No diagnóstico, anualmente
<p>Resistência Pacientes com Morquio A podem apresentar resistência reduzida devido ao comprometimento da função cardíaca, respiratória, musculoesquelética e/ou neurológica, o que pode causar impacto significativo na capacidade funcional/mobilidade e QoL</p>	<ul style="list-style-type: none"> • 6MWT 	<ul style="list-style-type: none"> • No diagnóstico, anualmente, before and regularly after initiation of TRE
<p>Qualidade de Vida (QoL) Muitos fatores podem afetar a QoL em pacientes com Morquio A, incluindo resistência ou mobilidade reduzidas, dificuldades nas atividades da vida diária, dependência de cuidadores, intervenções cirúrgicas frequentes, dor e fadiga</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Questionários de QoL reproduzíveis, apropriados para a idade (por 	<ul style="list-style-type: none"> • No diagnóstico, anualmente

Adaptado de Hendriksz, Am *J Med Genet Part A*, 2014.

Abreviações: 6MWT, teste de caminhada de 6 minutos; CT, tomografia computadorizada; RMI, ressonância magnética por imagem; QoL, qualidade de vida.