

Evaluaciones multisistémicas continuas en pacientes con Morquio A ¹

Manifestaciones de Morquio A	Evaluaciones	Frecuencia
<p>Musculoesqueléticas Anomalías esqueléticas y articulatorias que son las manifestaciones más aparentes y predominantes de la enfermedad en el síndrome de Morquio A</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Estudio estandarizado de función de las extremidades superiores, radiografías • Caderas/pelvis, extremidades inferiores 	<ul style="list-style-type: none"> • Al diagnóstico/ evaluación basal, anualmente • Al diagnóstico/ evaluación basal, según indicación clínica
<p>Respiratorias La insuficiencia respiratoria es la causa principal de morbilidad y mortalidad en pacientes con Morquio A y puede deberse a una enfermedad obstructiva o restrictiva</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Capacidad vital forzada • Ventilación voluntaria máxima • Índice respiratorio • Saturación de oxígeno 	<ul style="list-style-type: none"> • Al diagnóstico/ evaluación basal, anualmente
<p>Neurológicas Los pacientes con Morquio A pueden desarrollar síntomas neurológicos debido a la mielopatía secundaria a la compresión de médula ósea</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Examen neurológico • Radiografía • MRI • CT 	<ul style="list-style-type: none"> • Al diagnóstico/ evaluación basal, en cada visita (mínimo cada 6 meses) • Al diagnóstico, de 1 a 3 años • Al diagnóstico, anualmente • Según indicación clínica
<p>Cardiovasculares Es importante saber que una alta frecuencia cardiaca en pacientes con Morquio A es necesaria para compensar un ataque cardíaco pequeño</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Electrocardiograma • Ecocardiograma • Ritmo cardíaco 	<ul style="list-style-type: none"> • Al diagnóstico, de 1 a 3 años, según indicación clínica • Al diagnóstico, de 2 a 3 años, según indicación clínica • Al diagnóstico, anualmente
<p>Oftalmológicos Opacidad corneal difusa y problemas de error refractivos (astigmatismo, miopía e hiperopía) son hallazgos muy comunes en pacientes con Morquio A y pueden llevar a una disminución de la agudeza visual y a la fotosensibilidad</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Error refractivo y presión intraocular 	<ul style="list-style-type: none"> • Al diagnóstico, según indicación clínica
<p>Auditivos Pérdida auditiva neurosensorial o mixta, conductiva y neurosensorial, comúnmente desarrollada en pacientes con Morquio A durante la primera década de vida</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluación de audición multimodal 	<ul style="list-style-type: none"> • Al diagnóstico, anualmente
<p>Abdominales Las manifestaciones abdominales de Morquio A incluyen hernia umbilical, inguinal, o bilateral diafragmática, hepatomegalia, esplenomegalia (menos común), y otros trastornos gastrointestinales (ej. constipación crónica, diarrea)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluación de problemas gastrointestinales 	<ul style="list-style-type: none"> • Según indicación clínica
<p>Dentales Los pacientes con Morquio A suelen tener dientes pequeños, muy espaciados, a menudo con esmalte fino, estructuralmente débil y cúspides en punta, incisivos en forma de pala, superficies bucales picadas, y otras anomalías de desarrollo en la dentición primaria y permanente</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluación de salud oral 	<ul style="list-style-type: none"> • Al diagnóstico, anualmente
<p>Resistencia Los pacientes con Morquio A pueden presentar menor resistencia a una función cardíaca, respiratoria, musculoesquelética y/o neurológica deficiente, lo que puede generar un impacto significativo en el estado/movilidad y calidad de vida.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • 6MWT 	<ul style="list-style-type: none"> • Al diagnóstico, anualmente, antes y después del inicio de TRE
<p>Calidad de Vida (QoL) Muchos factores pueden afectar la Calidad de Vida en pacientes con Morquio A, incluyendo menor resistencia o movilidad, dificultades en actividades de la vida cotidiana, dependencia de cuidadores, intervenciones quirúrgicas frecuentes, dolor y fatiga</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Cuestionarios de Calidad de Vida, reproducibles, apropiados para la edad (ej. EQ-SD-SL) 	<ul style="list-style-type: none"> • Al diagnóstico, anualmente

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

Abreviaturas: 6MWT, test de caminata de 6 minutos; CT, tomografía computada; MRI, resonancia magnética; QoL, calidad de vida.