Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):785

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-166 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE PACIENTES ADULTOS CON ENFERMEDAD DE MORQUIO ATENDIDOS EN TRES UNIDADES DE REFERENCIA (CSUR)

M. Morales Conejo[1], E. Arranz Canales[1], J. Pérez López[2], R. Gil Sánchez[3], Á. Marchán López[1], V. Moreno Cuerda[4], J. Ortiz Imedio [1] y J. Guerra Vales[1]

[1]Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.[2]Medicina Interna. Hospital Vall d&#39Hebron. Barcelona.[3] Medicina Interna. Hospital Universitario La Fe. Valencia.[4]Medicina Interna. Hospital Universitario de Móstoles. Móstoles (Madrid).

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Morquio o mucopolisacaridosis tipo IV A es una enfermedad de depósito lisosomal debida a un defecto enzimático en las vías de degradación de los glucosaminoglicanos (GAG). Suele manifestarse como una displasia esquelética progresiva. Es una patología de muy baja incidencia (1/250.000 rnv), descrita especialmente en niños, siendo poco conocida su evolución en la vida adulta. Recientemente se ha aprobado una terapia basada en sustitución enzimática. Una mejor caracterización de los pacientes con enfermedad de Morquio adultos de nuestro país nos permitirá guiar las estrategias de su manejo clínico.

Material y métodos: Estudio descriptivo observacional retrospectivo que incluye 11 pacientes adultos (>16 años) afectos de enfermedad de Morquio tipo A, atendidos en 3 centros de referencia para el manejo de esta patología (8 del H.U. 12 de Octubre, 2 del H. La Fe y 1 del H. Vall d&#39Hebron). De los casos seleccionados, se recopilaron las características al diagnóstico, su evolución clínica, pruebas complementarias realizadas y acceso a tratamiento.

Resultados: De los 11 pacientes estudiados, 6 (54%) eran varones y la mediana de edad era de 33 años con un rango entre 16 y 44 años. Ocho (73%) tenían un hermano afecto, y en ningún caso se describió consanguinidad en los padres. La edad media al diagnóstico fue de 4,6 años con un rango entre 2 y 14 años y el diagnóstico alternativo más frecuente fue la displasia ósea. El principal síntoma de sospecha que favoreció el diagnóstico fue la cifoescoliosis, las alteraciones articulares o el tener un hermano afecto. El principal método diagnóstico fue la determinación de GAG en orina seguido de la medición de la actividad enzimática y sólo 5 de los casos contaban con el estudio genético. Todos los pacientes presentaban un fenotipo grave de la enfermedad en forma de talla baja (media de 115 cm), cifoescoliosis, pectus carinatum, alteraciones articulares y displasia odontoidea. Cuatro de los pacientes habían sido intervenidos para descompresión-artrodesis occipitocervical, en uno de los casos con una paraplejia posquirúrgica. Ocho de los pacientes tenían algún tipo de mielopatía. La mayoría habían sido intervenidos de más de una cirugía, siendo las más frecuentes la adenoidectomia y la osteotomía valguizante de rodilla. A uno de los pacientes se le tuvo que intervenir para recambio valvular aórtico. El síntoma principal actual era el dolor y la disminución en su movilidad, siendo tres de los pacientes dependientes de silla de ruedas. Todos presentaban un trastorno ventilatorio restrictivo aunque ninguno tenía insuficiencia respiratoria basan, 5 usaban BIPAP nocturna. Sólo 5 de los pacientes habían tenido un seguimiento reglado por un equipo multidisciplinar desde su diagnóstico. Todos tenían estudios al menos secundarios, no tenían trabajo y convivían con sus padres o vivían bajo

tutela. Ninguno había tenido descendencia. Sólo uno había accedido al tratamiento enzimático llevando un año con el mismo.

Discusión: Más de la mitad de los pacientes adultos con enfermedad de Morquio no habían sido seguidos de forma estructurada en unidades especializadas desde su infancia, lo que ha conllevado probablemente una peor calidad de vida en su etapa adulta. La mayoría presentan deterioro de su calidad en buena parte relacionada con escasa capacidad respiratoria funcional, dolor, limitación de su movilidad y dependencia física.

Conclusiones: Un seguimiento estructurado en pacientes con enfermedad de Morquio y un acceso precoz al tratamiento enzimático sustitutivo mejorará probablemente la evolución clínica de estos sujetos.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.