

ارزیابی های مستمر مولتی سیستمیک در بیماران مبتلا به مورکیو نوع A^۱

تظاهرات مورکیو نوع A	ارزیابی ها	دفعات تکرار
عضلاتی استخوانی ناهنجاری های عضلاتی و استخوانی محسوس ترین و بارزتر بین تظاهرات و نمودهای سندروم مورکیو نوع A هستند	- آزمایش استاندارد عملکرد اندام های فوقانی، رادیوگرافی - مفاصل ران/لگن خالصه، اندام های تحتانی	- در هنگام تشخیص/مقدار مرجع، سالیانه - در هنگام تشخیص/مقدار مرجع، طبق نیاز بالینی
تنفسی نارسایی تنفسی عامل اصلی مرگ و میر و مریضی در میان بیماران مبتلا به مورکیو نوع A می باشد و می تواند بر اثر یک بیماری انسدادی یا محدودکننده ایجاد شود	- ظرفیت حیاتی اجباری - حداکثر تهویه ریوی - نرخ تنفس - اشباع اکسیژن	در هنگام تشخیص/مقدار مرجع، سالیانه
نورولوژیک امکان بروز علائم نورولوژیک در بیماران مبتلا به مورکیو نوع A به دلیل ملیوپاتی ناشی از فشردگی طناب نخاعی وجود دارد	- آزمون نورولوژیک - رادیوگرافی ساده - اسکن MRI - CT اسکن	- در هنگام تشخیص/مقدار مرجع، هر ویزیت (حداقل هر 6 ماه یک بار) - در هنگام تشخیص، هر 1 تا 3 سال - در هنگام تشخیص، سالیانه - بنابر ضرورت بالینی
قلبی عروقی بسیار مهم است که بدانیم ضربان بالای قلب بیماران مورکیو نوع A برای جریان حجم جابجائی پایین قلبی آنهاست	- الکتروکاردیوگرافی - اکوکاردیوگرافی - ضربان قلب	- در هنگام تشخیص، هر 1 تا 3 سال، بنابر ضرورت بالینی - در هنگام تشخیص، هر 2 تا 3 سال، بنابر ضرورت بالینی - در هنگام تشخیص، سالیانه
چشم کدورت انتشاری قرنیه و مشکلات عیوب انکساری (استیگماتیسم، نزدیک بینی و دوربینی) در بیماران مبتلا به مورکیو نوع A بسیار شایع هستند و می تواند منجر به کاهش تیزی بینائی و حساسیت به نور گردد	خطای انکساری و فشار داخل چشمی	در هنگام تشخیص، طبق نیاز بالینی
شنوائی ضعف شنوائی حسی عصبی یا ترکیبی هدایتی و حسی عصبی معمولاً در نخستین دهه زندگی بیماران مورکیو نوع A بروز می کند	ارزیابی چندوجهی شنوائی	در هنگام تشخیص، سالیانه
شکمی تظاهرات شکمی مورکیو نوع A عبارتست از فتقهای ناف، مغبنی، دیافراگمی دوطرفه، بزرگ شدن کبد، بزرگ شدن طحال (کمتر شایع است) و سایر اختلالات گوارشی (مانند پیوست، اسپال مزمن)	ارزیابی مشکلات گوارشی	بنابر ضرورت بالینی
دندان ها بیماران مبتلا به مورکیو نوع A معمولاً دندان های کوچک با فاصله دارند و اغلب مینای آنها ضعیف است و علائم تی شدن دندان های نیش، بیلچه ای شکل شدن دندان های تنلیا، ناهنجاری سطوح گونه ای و سایر ناهنجاری های رشدی دندا ن های شیری و دائمی در آنها مشاهده می گردد	ارزیابی بهداشت دهان و دندان	در هنگام تشخیص، سالیانه
استقامت جسمانی استقامت جسمانی بیماران مبتلا به مورکیو نوع A می تواند به دلیل نارسائی عملکردهای قلبی، تنفسی، عضلاتی استخوانی و /یا نورولوژیک کاهش یابد و این مسئله تأثیر بسیار زیادی در وضعیت عملکردی/تحرک و کیفیت زندگی (QoL) آنها دارد	MWT6	در هنگام تشخیص، سالیانه، قبل و معمولاً بعد از ش روع ERT
کیفیت زندگی (QoL) عوامل بسیاری در کیفیت زندگی (QoL) بیماران مبتلا به مور کیو نوع A دخیل هستند، مانند کاهش استقامت یا تحرک ، دشواری در انجام فعالیت های روزانه، وابستگی به پ رستاران، جراحی های مکرر، درد و خستگی	پرسشنامه های قابل بازآفرینی و مناسب سن درباره کیفیت زندگی (QoL) (مانند SL-SD-EQ)	در هنگام تشخیص، سالیانه

برگرفته از Am J Med Genet Part A، 2014، Hendriks

حروف اختصاری: MWT6: آزمون پیاده روی 6 دقیقه ای؛ CT، توموگرافی کامپیوتری؛ MRI، تصویربرداری تشدید مغناطیسی؛ QoL، کیفیت زندگی