

Morquio A'lı hastalarda devam eden çoklu sistemik değerlendirmeler¹

Morquio A bulguları	Değerlendirmeler	Sıklık
Kas-iskelet İskelet ve eklem anomalileri, Morquio A sendromunun en belirgin ve yaygın hastalık bulgularıdır	<ul style="list-style-type: none">• Standart üst uzuv fonksiyon testi, radyografiler• Kalça/pelvis, alt uzuvlar	<ul style="list-style-type: none">• Tanıda/başlangıçta, yılda bir• Tanıda/başlangıçta, klinik açıdan endike olduğu zaman
Solunum Solunum yetmezliği, Morquio A bulunan hastalarda morbidite ve mortalitenin önde gelen nedenidir ve bir obstrüktif veya kısıtlayıcı hastalık nedeniyle ortaya çıkabilir	<ul style="list-style-type: none">• Zorlamalı vital kapasite• Maksimum gönüllü ventilasyon• Solunum hızı• Oksijen doygunluğu	<ul style="list-style-type: none">• Tanıda/başlangıçta, yılda bir
Nörolojik Morquio A bulunan hastalarda, omurilik sıkışmasına bağlı miyelopati nedeniyle nörolojik semptomlar görülebilir	<ul style="list-style-type: none">• Nörolojik muayene• Düz radyografi• MRG taraması• BT taraması	<ul style="list-style-type: none">• Tanıda/başlangıçta, her ziyarette (minimum, 6 ayda bir)• Tanıda, 1 ila 3 yılda bir• Tanıda, yılda bir• Klinik açıdan endike olduğu zaman
Kardiyovasküler Morquio A bulunan hastalarda, küçük kalp atım hacmini dengelemek için yüksek kalp hızına ihtiyaç farkında olmak önemlidir	<ul style="list-style-type: none">• Elektrokardiyogram• Ekokardiyogram• Kalp hızı	<ul style="list-style-type: none">• Tanıda, 1 ila 3 yılda bir, klinik olarak belirtildiği zaman• Tanıda, 2 ila 3 yılda bir, klinik açıdan endike olduğu zaman• Tanıda, yılda bir
Oftalmolojik Morquio A bulunan hastalarda yaygın kornea bulanıklığı ve kırılma kusuru sorunları (astigmatizm, miyopi ve hipermetropi) çok yaygın bulgular olup, görme keskinliğinin ve ışığa karşı hassasiyetin azalmasına neden olabilirler	<ul style="list-style-type: none">• Refraktif hata ve göz içi basınç	<ul style="list-style-type: none">• Tanıda, klinik açıdan endike olduğu zaman
Odyolojik Sinir duysal veya karışık iletken ve sinir duysal işitme kaybı, Morquio A bulunan hastaların yaşamlarının ilk on yılında yaygın olarak görülür	<ul style="list-style-type: none">• Multimodal işitme değerlendirmesi	<ul style="list-style-type: none">• Tanıda, yılda bir
Karın bölgesi Morquio A'nın karın bölgesindeki belirtilerine umbilikal, inguinal veya bilateral diyafram hernileri, hepatomegali, splenomegali (daha az yaygın) ve diğer gastrointestinal hastalıklar (örn., kronik kabızlık, ishal) dahildir	<ul style="list-style-type: none">• Gastrointestinal sorunlara dair değerlendirmeler	<ul style="list-style-type: none">• Klinik açıdan endike olduğu zaman
Dental Morquio A bulunan hastaların yaşam kalitesini düşük dayanıklılık veya hareketlilik, günlük yaşam aktivitelerinde güçlükler, bakıcılara bağımlılık, sık cerrahi müdahaleler, ağrı ve bitkinlik gibi birçok faktör etkileyebilir	<ul style="list-style-type: none">• Ağız sağlığının değerlendirilmesi	<ul style="list-style-type: none">• Tanıda, yılda bir
Dayanıklılık Morquio A bulunan hastalar, kardiyak, solunum, kas-iskelet sistemi ve/veya nörolojik fonksiyon bozukluğuna bağlı olarak düşük dayanıklılık gösterebilirler, bu da fonksiyonel durum/ hareketlilik ve YK üzerinde önemli derecede etkili olabilir	<ul style="list-style-type: none">• 6MWT	<ul style="list-style-type: none">• Tanıda, yılda bir, ERT'nin başlatılmasından önce ve sonrasında düzenli olarak
Yaşam Kalitesi Morquio A bulunan hastaların Yaşam Kalitesini düşük dayanıklılık veya hareketlilik, günlük yaşam aktivitelerinde güçlükler, bakıcılara bağımlılık, sık cerrahi müdahaleler, ağrı ve bitkinlik gibi birçok faktör etkileyebilir	<ul style="list-style-type: none">• Tekrarlanabilir, yaşa uygun Yaşam Kalitesi anketleri (örneğin, EQ-SD-SL)	<ul style="list-style-type: none">• Tanıda, yılda bir

Hendriksz, Am J Med Genet Part A, 2014'ten uyarlanmıştır.

Kısaltmalar: 6MWT, 6 dakikalık yürütme testi; BT, bilgisayarlı tomografi; MRG, manyetik rezonans görüntüleme; YK, yaşam kalitesi.