

GENO VALGO



Dr. Jamil F. Soni
CRM-PR 15.172

Dr. Fernando Ferraz Faria
CRM-PR 26.600

Capa: direito de uso de imagem concedido à BioMarin.



Apoio:



BIMARIN

CLANNAD
EDITORA CIENTÍFICA

Realização:

Organização:

GENO VALGO



Dr. Jamil F. Soni | CRM-PR 15.172

Professor de Ortopedia da Escola de Medicina da Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUC-PR). Mestre e doutor em Medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (FCMSCSP). Consultor de Ortopedia Pediátrica no Hospital Universitário Cajuru, da PUC-PR, e no Hospital do Trabalhador, da Universidade Federal do Paraná (UFPR).



Dr. Fernando Ferraz Faria | CRM-PR 26.600

Membro do Grupo de Ortopedia Pediátrica do Hospital Universitário Cajuru (PUC-PR) e do Hospital do Trabalhador (UFPR).

O geno valgo é uma condição em que o joelho está medializado em relação ao eixo de carga do membro inferior. Há várias causas para essa deformidade, e basicamente podemos dividí-las em adquiridas ou congênitas. Nas causas adquiridas, podemos ter como consequência a sequela de trauma (lesão fisária, barra óssea, dentre outras causas). Nas congênitas, estão enquadradas alterações nas quais ocorre crescimento assimétrico da fise. Essas alterações também podem ser observadas na mucopolissacaridose (MPS) tipo IVA (ou síndrome de Morquio).

Para melhor compreensão, a MPS é um subgrupo das doenças de depósito lisossomais (DDLs), que pertencem ao ainda maior grupo de doenças genéticas do metabolismo, causadas por deficiências enzimáticas. Agrupadas, estas afetam cerca de 1 em cada 25.000 nascidos vivos por ano.^{1,2} A MPS caracteriza-se por deficiência ou falta de determinada enzima nos lisossomos, o que leva ao acúmulo de

glicosaminoglicanos (GAGs), antigamente conhecidos como mucopolissacárides, nome que deu origem à patologia. Os GAGs, são moléculas compostas, entre outros, por açúcares que se ligam a uma proteína central. Essas moléculas absorvem água em demasia, adquirindo uma consistência viscosa, promovendo a lubrificação entre os tecidos e permitindo o deslizamento na movimentação entre eles. Essa diminuição de atrito entre os tecidos permite, por exemplo, o movimento das articulações ósseas, e esse acúmulo leva à disfunção na lubrificação dos órgãos, causando danos progressivos. As manifestações clínicas das MPSs são habitualmente multissistêmicas e muito variáveis, com formas consideradas leves, moderadas e até graves, embora as doenças óssea e somática sejam consideradas extremamente deletérias à qualidade de vida. Em associação, podem comprometer cérebro, olhos, ouvidos, coração, fígado, ossos e articulações (Tabela 1).

Título da Tabela

Tipo	Principal doença	Enzima deficiente	Produtos acumulados	Sintomas
MPS I	Síndrome de Hurler ou síndrome de Scheie	α -L-iduronidase	• Sulfato de heparina • Sulfato de dermatina	<ul style="list-style-type: none">• Retardamento mental• Micrognatia• Macroglossia• Degeneração retiniana• Turvação corneal• Cardiomiopatia
MPS II	Síndrome de Hunter	Iduronato sulfatase	• Sulfato de heparina • Sulfato de dermatina	Retardamento mental (sintomas similares aos da síndrome de Hurler, porém mais brandos)
MPS III	Síndrome de Sanfilippo A	Sulfato de heparina	Sulfato de dermatina	<ul style="list-style-type: none">• Atraso de desenvolvimento• Hiperatividade severa• Disfunção motora• Morte na segunda década de vida
	Síndrome de Sanfilippo B	N-acetilglucosaminidase	Sulfato de heparina	
	Síndrome de Sanfilippo C	N-acetilglucosamina 6-sulfatase	Sulfato de heparina	
MPS IV	Síndrome de Morquio	Galactose 6-sulfatase	• Sulfato de queratina • 6-sulfato de condroitina	<ul style="list-style-type: none">• Severa displasia esquelética• Baixa estatura• Disfunção motora

Continua

Continuação

MPS VI	Síndrome de Maroteaux-Lamy	Nacetilgalactosamina 4-sulfatase	Sulfato de dermatina	<ul style="list-style-type: none"> • Severa displasia esquelética • Baixa estatura • Disfunção motora • Cifose • Defeitos cardíacos
MPS VII	Síndrome de Sly	β -glucuronidase	<ul style="list-style-type: none"> • Sulfato de heparina • Sulfato de dermatina • 4,6-sulfato de condroitina 	<ul style="list-style-type: none"> • Hepatomegalia • Displasia esquelética • Baixa estatura • Turvação corneal • Atraso no desenvolvimento



Figura 1. Título

Fonte: definir fonte

A síndrome de Morquio foi descrita inicialmente como um nanismo com malformações ósseas, pelo pediatra uruguaio Morquio e pelo radiologista inglês Ulfrich, em 1929. Sua transmissão é autossômica recessiva, ocorrendo aproximadamente em 1 de cada 40.000 nascimentos.³⁻⁵ Acomete ambos os sexos da mesma maneira⁴ e ocorre, com maior frequência, em casamentos consanguíneos de pais sadios e heterozigotos.^{3,5} A etiologia descrita seria a deficiência da enzima N-acetilgalactosamina 6-sulfatase (GALNS), levando a um acúmulo de GAGs. Os pacientes são aparentemente normais ao nascimento e apresentam desenvolvimento neuropsicomotor normal, com a inteligência preservada por toda a vida.⁶ As alterações clínicas começam a ocorrer a partir dos 18 a 24 meses, com diminuição do ganho de estatura. Entre as alterações esqueléticas típicas, podem ocorrer nanismo com tronco curto, pectus carinatum, cifose, hiperlordose, escoliose, deformidade ovoide das vértebras, geno valgo, pé plano valgo bilateral, hiperextensão articular (principalmente dos punhos) e hipoplasia do processo ondotoide.³⁻⁵

O joelho é a articulação mais acometida na síndrome de Morquio, e o geno valgo geralmente progride assim que o paciente inicia a fase da marcha, tornando-se bastante acentuado na evolução. Nessas situações, geralmente encontramos frouxidão dos ligamentos colaterais, agravando sua apresentação. Na maior parte dos casos, a deformidade é encontrada na porção proximal da tibia, mais do que na porção proximal do fêmur. Também pode ser observado antecurvato do fêmur distal associado ao recurvato da tibia proximal. Essas deformidades acontecem devido à alteração fisária da porção lateral da fise da tibia e da fíbula, causando deformidade na epífise posterolateral da tibia e em toda a fíbula proximal.^{7,9}

O tratamento preconizado visa melhorar a mobilidade e a deambulação do paciente. Para isso, faz-se necessário realizar fisioterapia precoce para manter mobilidade adequada e indolor, além de tratamento cirúrgico, em muitos casos. O tratamento de escolha para a correção dessas deformidades consiste em bloqueios fisários parciais durante o crescimento, para correção e alinhamento do eixo.^{7,9}

Outras abordagens cirúrgicas, como osteotomias, podem ser aplicadas quando os pacientes estão próximos da maturidade esquelética (Figura 1).



Figura 2. Título

Fonte: definir fonte

Referências bibliográficas

1. Mucopolysaccharide & Related Diseases Society Aust. Ltd. A guide to understanding Hurler, Hurler-Scheie and Scheie syndromes [mucopolysaccharidosis type I; MPS I] [Internet]. [acesso em 2016 Out 8]. Disponível em: <http://www.mpsociety.org.au/hurlerhurlerscheieandscheiesyndromes>.
2. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Mucopolysaccharidoses fact sheet [Internet]. [acessed 2016 Oct 8]. Available from: http://www.ninds.nih.gov/disorders/mucopolysaccharidoses/detail_mucopolysaccharidoses.htm. Canto RST, Azevedo FMCA, Azevedo Neto JS, Lagos CA. Osteocondrodistrofia deformante [doença de Morquio]: estudo de uma família. Rev Bras Ortoped. 1986;21(1):16-22.
3. Mena M, Obando R. Síndrome de Morquio. Revista Chilena de Pediatría. 1976;47(3):247-53.
4. Beck M, Glössl J, Grubisic A, Spranger J. Heterogeneity of Morquio disease. Clin Genet. 1986;29(4):325-31.
5. Redondo MR, Barri TS, Belmonte DS. Datos diagnósticos en la enfermedad de Morquio. An Esp de Pediatr. 1987;26(6):471-2.
6. Montaño AM, Tomatsu S, Gottesman GS, Smith M, Orii T. International Morquio A registry: clinical manifestation and natural course of Morquio A disease. J Inher Metab Dis. 2007;30(2):165-74.
7. Tomatsu S, Montaño AM, Oikawa H, Smith M, Barrera L, Chinen Y et al. Mucopolysaccharidosis type IVA [Morquio A disease]: clinical review and current treatment. Curr Pharm Biotechnol. 2011;12(6):931-45.
8. Harmatz P, Mengel KE, Giugliani R, Valayannopoulos V, Lin SP, Parini R et al. The Morquio A Clinical Assessment Program: baseline results illustrating progressive, multisystemic clinical impairments in Morquio A subjects. Mol Genet Metab. 2013;109(1):54-61.

BIO^{■■■}MARIN®