



AVALIAÇÃO DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IVA SOB ASPECTOS CLÍNICOS, ELETROCARDIOGRÁFICOS E ECOCARDIOGRÁFICOS

Isadora Souza Paula¹, Paula Frassinetti V. de Medeiros²

RESUMO

A MPS IVA é uma doença autossômica recessiva, causada por uma deficiência enzimática que leva ao acúmulo progressivo de condroitina 6-sulfato e queratan sulfato nos diversos órgãos e sistemas. O aparelho cardiovascular é comumente afetado na MPS IVA. Através do ecocardiograma(ECO) foi observado que as valvas são as mais acometidas, com espessamento ou disfunção. Descreveu-se as alterações clínicas, eletrocardiográficas (ECG) e no ECO em 11 pacientes MPSIVA, 7 do sexo masculino e 4 do sexo feminino com idades entre 17 e 36 anos, antes da Terapia de Reposição Enzimática (TRE) e após 6 meses do seu início. Clinicamente, apenas 1/11 dos pacientes se queixou de dispneia, enquanto que dos 4 pacientes que realizaram ECG, 3 apresentaram alterações:1/4 taquicardia sinusal, 1/4 arritmia sinusal e 2/4 anormalidades da onda T. No ECO, 5/11(45%) pacientes com regurgitação tricúspide; 3/11 (27%) aórtica e 1/11 (9%) mitral; observou-se espessamento na valva aórtica em 3/11(27%); mitral 3/11 (27%). Ainda, houve 6/11 com disfunção diastólica, além de 1/11 paciente com dilatação importante na aorta. Após 6 meses de TRE, 8/11 pacientes realizaram seguimento no qual foi verificado a melhora da regurgitação tricúspide em 1/8 paciente. Embora o tempo de 6 meses seja insuficiente para avaliação da TRE, a melhora da regurgitação tricúspide pode sugerir um efeito positivo da terapia nas lesões cardíacas dos pacientes com MPSIVA.

Palavras-chave: Doença de depósito lisossomal, MPS IVA, alterações valvares

EVALUATION OF PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE IVA IN CLINICAL, ELECTROCARDIOGRAPHIC AND ECHOCARDIOGRAPHIC ASPECTS

ABSTRACT

MPS IVA is an autosomal recessive disorder caused by an enzyme deficiency that leads to progressive accumulation of chondroitin 6-sulfate and keratan sulfate in various organs and systems. The cardiovascular system is commonly affected in MPS IVA. By echocardiography (ECHO) has been observed that the valves are the most affected, with thickening and dysfunction. It was described the clinical, electrocardiographic (ECG) and ECHO in 11 patients MPSIVA, 7 males and 4 females, aged between 17 and 36 years prior to enzyme replacement therapy (ERT) and after 6 months of its start. Clinically, only 1/11 patients complained of dyspnea, while the 4 patients who underwent ECG, 3 presented alterations: 1/4 sinus tachycardia, sinus arrhythmia 1/4 and 2/4 of the T wave abnormalities. In ECO, 5/ 11 (45%) patients with tricuspid regurgitation; 3/11 (27%) aortic and 1/11 (9%) mitral; thickening was observed in aortic valve in 3/11 (27%); Mitral 3/11 (27%). Furthermore, there was 6/11 with diastolic dysfunction and 1/11 patients with severe dilatation of the aorta. After 6 months of ERT, 8/11 patients underwent follow-up in which was verified the improvement in tricuspid regurgitation in 1/8 patients. Although the time of six months is insufficient to assess the ERT, the improvement of tricuspid regurgitation may suggest a positive effect of the therapy on cardiac lesions of patients with MPSIVA.

Keywords: Lysosomal storage disorders, MPS IV, valvular change

¹Aluna do Curso de Medicina, Unidade Acadêmica de Ciências Médicas, UFCEG, Campina Grande, PB, e-mail: isadorasouzap@gmail.com

²Medicina, Professora Doutora, Unidade Acadêmica de Ciências Médicas, UFCEG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com