



## ***AVALIAÇÃO DE PACIENTES COM SÍNDROME DE MÓRQUIO SOB ASPECTOS CLÍNICOS, ELETROCARDIOGRÁFICOS E ECOCARDIOGRÁFICOS***

**Mayara Ingrid Souza e Silva<sup>1</sup>, Paula Frassinetti de Medeiros Vasconcelos<sup>2</sup>**

### **RESUMO**

A Síndrome de Mórquio está inserida dentro de um grupo de doenças genéticas raras denominadas Mucopolissacaridoses (MPS), patologias essas caracterizadas pela mutação em genes que codificam enzimas lisossômicas, responsáveis pelo metabolismo dos glicosaminoglicanos, portanto, o mal funcionamento daquelas causa um acúmulo gradativo desses nos diferentes órgãos. A recente aprovação da terapia de reposição enzimática (TRE) (2014) trouxe perspectiva de melhoria, entretanto se faz necessário verificar a ação efetiva desse tratamento. Portanto, o objetivo desse trabalho visa analisar prospectivamente os efeitos da TRE no sistema cardiovascular na Síndrome de Mórquio, a partir de uma amostra de vinte pacientes já com confirmação diagnóstica, assistidos no Hospital Alcides Carneiro, que assinaram, ou seus responsáveis legais, o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Foram realizadas consultas para avaliação clínica, exames eletrocardiográficos e ecocardiográficos antes da TRE, e, a partir de então, acompanhar com mesmo esquema após seis e um ano do início do tratamento. Os resultados demonstraram melhora clínica em todos os pacientes no aspecto de dispneia. No estudo eletrocardiográfico, a alteração de repolarização difusa assume o achado mais prevalente; quanto ao ecocardiográfico, o principal achado foi disfunção diastólica, além do acometimento valvar aórtico e mitral; entretanto não houve mudança significativa com um ano em ambos estudos. Por se tratar de uma doença rara, aliando isso ao fato do estudo depender da liberação judicial para os pacientes conseguirem iniciar a terapia, as conclusões precisam de maior tempo de avaliação, a fim de aproveitar o campo e a amostra favoráveis do serviço.

**Palavras-chave:** Mucopolissacaridoses, MPSIV e alterações cardíacas.

---

<sup>1</sup>Aluno do curso de Medicina, Unidade Acadêmica de Medicina UACMED, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: mayaraingridesilva@gmail.com

<sup>2</sup>Doutora, professora, Unidade Acadêmica de Medicina UACMED, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com

## ***EVALUATION OF PATIENTS WITH MORQUIO'S SYNDROME UNDER CLINICAL, ELECTROCARDIOGRAPHIC AND ECOCARDIOGRAPHIC ASPECTS.***

### **ABSTRACT**

Syndrome of Mórquio is inserted within a group of rare genetic diseases called Mucopolysaccharidoses (MPS), pathologies characterized by the mutation in genes that codify lysosomal enzymes, responsible for the metabolism of the glycosaminogicanos, therefore, the malfunction of those causes a gradual accumulation of these in the different organs. The recent approval of Enzyme Replacement Therapy (ERT) (2014) brought an improvement perspective, however, it is necessary to verify the effective action of this treatment. Therefore, the objective of this study is to prospectively analyze the effects of ERT on the cardiovascular system in the Syndrome of Mórquio, from a sample of 20 patients already with diagnostic confirmation, assisted at the Hospital Alcides Carneiro, who signed, or their legal representatives, the Term Of Free and Informed Consciousness. Clinical evaluation, electrocardiographic and echocardiographic examinations were performed prior to ERT and, after that, follow up with the same regimen after six and one year of treatment initiation. The results showed clinical improvement in all patients in the aspect of dyspnea, in the electrocardiographic study the diffuse repolarization alteration is the most prevalent as well as significant finding, however it does not reveal change with the annual analysis. Regarding the echocardiographic parameter, the main finding was diastolic dysfunction, in addition to aortic and mitral valve involvement. Because it is a rare disease, allied to the fact that the study depends on the judicial release for the patients to be able to initiate the therapy, the conclusions need more time of evaluation, in order to take advantage of the field and the favorable sample of the service.

**Keywords:** Mucopolysaccharidosis, MPSIV, heart alterations