



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

Lucas Ian Sousa Queiroz¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

A Mucopolissacaridose IVA (MPS IVA) é uma doença genética caracterizada pela deficiência enzimática da degradação de glicosaminoglicanos. Tal déficit acomete diversos órgãos, como o coração, resultando em lesões cardiovasculares. O surgimento da Terapia de Reposição Enzimática (TRE) trouxe perspectivas positivas, sendo necessário verificar sua efetividade. Visando avaliar a evolução da doença cardíaca nos pacientes com MPS IVA, analisou-se os aspectos clínicos, eletro e ecocardiográficos antes e após 4 anos de início da TRE. Realizou-se um estudo transversal, observacional com análise quanti e qualitativa dos dados obtidos de 9 pacientes com comprovação diagnóstica pela dosagem enzimática. Na avaliação clínica basal, os pacientes não apresentaram manifestações cardiovasculares. No eletrocardiograma, 66,6% apresentaram desvio do eixo QRS para direita e 55,5% alterações de repolarização ventricular inespecíficas. Na análise qualitativa do ecocardiograma após 4 anos, o principal achado foi insuficiência tricúspide (77,8%) e predomínio do acometimento valvar aórtico (4/9) e mitral (4/9). Já na quantitativa, apesar de não ter significância estatística, é perceptível que a média de diâmetro da aorta teve redução de 0,5 mm e a fração de ejeção aumento de 2,06% em relação aos basais. Comparando as médias entre os sexos, não houve diferenças estatisticamente significativas, mas, entre as idades foi perceptível que os mais jovens apresentavam condições cardiovasculares mais satisfatórias do que os mais idosos, possivelmente pelo progressão da doença. Logo, a TRE parece promover melhora ou lentificação no avanço do comprometimento cardíaco nesses pacientes. Um maior tempo de observação e em uma amostra maior poderão corroborar os achados.

Palavras-chave: mucopolissacaridose IVA, eletrocardiograma, ecocardiograma.

¹Graduando em Medicina, Unidade Acadêmica de Ciências Médicas, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: lucasiansq@gmail.com

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



EVALUATION OF PATIENTS WITH MORQUIO SYNDROME ACCORDING TO CLINICAL, ELECTROCARDIOGRAPHIC AND ECOCARDIOGRAPHIC ASPECTS

ABSTRACT

Mucopolysaccharidosis IVA (MPS IVA) is a genetic disease characterized by enzymatic deficiency of glycosaminoglycan degradation. Such deficit affects several organs, such as the heart, resulting in cardiovascular injuries. The emergence of Enzyme Replacement Therapy (ERT) has brought positive perspectives, and its effectiveness needs to be verified. In order to evaluate the evolution of heart disease in patients with MPS IVA, the clinical, electro and echocardiographic aspects were analyzed before and after 4 years of initiation of ERT. An observational cross-sectional study was performed with quantitative and qualitative analysis of data obtained from 9 patients with proven diagnosis by enzymatic dosage. At baseline clinical evaluation, the patients had no cardiovascular manifestations. On the electrocardiogram, 66.6% had QRS axis shift to the right and 55.5% nonspecific ventricular repolarization changes. In the qualitative analysis of echocardiography after 4 years, the main finding was tricuspid regurgitation (77.8%) and predominance of aortic (4/9) and mitral (4/9) valve involvement. In quantitative analysis, although not statistically significant, it is noticeable that the average diameter of the aorta had a reduction of 0.5 mm and the ejection fraction increased by 2.06% compared to baseline. Comparing the means between the sexes, there were no statistically significant differences, but between the ages it was noticeable that the younger ones had more satisfactory cardiovascular conditions than the older ones, possibly due to disease progression. Therefore, ERT seems to promote improvement or slowness in advancing cardiac involvement in these patients. A longer observation time and a larger sample may corroborate the findings.

Keywords: mucopolysaccharidosis IVA, electrocardiogram, echocardiogram.