



AVALIAÇÃO DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSES TIPO IVA 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 causada pela deficiência enzimática da degradação de glicosaminoglicanos. Tal déficit acomete diversos órgãos, como o coração. A Terapia de Reposição Enzimática (TRE) trouxe perspectivas positivas, sendo necessário verificar sua efetividade. Visando avaliar a evolução da doença cardíaca na MPS IVA, analisou-se os aspectos clínicos, eletro e ecocardiográficos antes e após 4 anos de início da TRE. Estudo transversal, observacional com análise quanti e qualitativa dos dados obtidos de 9 pacientes com comprovação enzimática do diagnóstico de MPS IVA. Na avaliação clínica basal, não apresentavam manifestações cardiovasculares. No eletrocardiograma, 66,6% tiveram desvio do eixo QRS para direita e 55,5% alterações de repolarização ventricular inespecíficas. Na análise qualitativa do ecocardiograma, os principais achados basais foram insuficiência tricúspide (55,5%) e espessamento valvar aórtico (66,7%). Já após 4 anos, o principal achado foi insuficiência tricúspide (77,8%), além do acometimento valvar aórtico (4/9) e mitral (4/9). Na análise quantitativa, é perceptível que a média de diâmetro da aorta teve redução de 0,5 mm e a fração de ejeção aumentou 2,06% em relação aos basais, apesar de ambas não terem significância estatística. Não houve diferenças estatisticamente significativas ao comparar as médias entre os sexos, entretanto, entre as idades foi perceptível que os mais jovens tem condições cardiovasculares mais satisfatórias, possivelmente pela progressão da doença. Portanto, a TRE parece promover melhora ou, pelo menos, lentificação no avanço do comprometimento cardíaco nesses pacientes. Uma maior amostra e maior tempo de observação 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. The 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 MPS IVA, the clinical, electro and echocardiographic aspects were analyzed before and after 4 years of initiation of ERT. An observational cross-sectional study 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 qualitative analysis of the echocardiogram, the main baseline findings were tricuspid regurgitation (55.5%) and aortic valve thickening (66.7%). 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, 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, although not statistically significant. There were no statistically significant differences comparing the means between the sexes, but between the ages it was noticeable that the younger ones had more satisfactory cardiovascular conditions, possibly due to disease progression. Therefore, ERT seems to promote improvement or, at least, slowness in advancing cardiac involvement in these patients. A larger sample and longer observation time may corroborate the findings.

Keywords: mucopolysaccharidosis IVA, electrocardiogram, echocardiogram.