



16, 17 e 18 de novembro de 2016.
Campina Grande, Paraíba, Brasil

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

Mayara Ingrid Souza e Silva¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

As mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de doenças raras e caracterizam-se por um acúmulo de glicosaminoglicanos nos lisossomos, devido à deficiência de enzimas responsáveis pela degradação dessas substâncias. O tipo de enzima deficiente permite distinguir sete tipos e definem também os subtipos. A MPS IV A, também denominada Síndrome de Mórquio, é caracterizada pela deficiência enzimática da galactose 6-sulfatase. Geralmente manifestada dos 12 aos 18 meses, pode ser caracterizada clinicamente por frouxidão ligamentar, hipoplasia odontóide, “pectus carinatum”, “genu valgum”, perda auditiva, baixa estatura e doença valvar cardíaca. As alterações cardiovasculares ocorrem na maioria dos pacientes com níveis moderado ou severo de apresentação clínica das MPS e, frequentemente, incluem anormalidades anatômicas e funcionais das valvas cardíacas. Na Paraíba, se encontra a maior frequência no Brasil da MPS IVA (dados da REDEMPS BRASIL) e todos os pacientes são acompanhados no serviço de genética médica do Hospital Universitário Alcides Carneiro. Como a MPS IVA é uma doença rara os conhecimentos são incompletos, a significativa amostra de pacientes MPS IVA oferece uma condição favorável de ampliar os conhecimentos sobre o comprometimento cardiovascular da doença antes e após a terapia de reposição enzimática, recentemente aprovada pela Food and Drug Administration (FDA) e pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA).

Palavras-chave: Mucopolissacaridoses, MPS IV, alterações cardíacas.

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

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



16, 17 e 18 de novembro de 2016.
Campina Grande, Paraíba, Brasil

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

ABSTRACT

Mucopolysaccharidosis (MPS) are a group of rare diseases are characterized by an accumulation of glycosaminoglycans in the lysosomes, due to deficiency of enzymes responsible for the degradation of these substances. The type of deficient enzyme distinguishes seven types and also defines the subtypes. The MPS IVA , also called Morquio Syndrome , is characterized by the deficiency of galactose 6- sulfatase enzyme. Usually manifested from 12 to 18 months, clinically it can be characterized by ligamentous laxity , odontoid hypoplasia, " pectus carinatum " , " genu valgum " , hearing loss, short stature and heart valve disease. Cardiovascular changes occur in most patients with moderate or severe levels of clinical presentation of the MPS and often include anatomical and functional abnormalities of the heart valves. the highest frequency of MPS IVA Brazil is in Paraíba (data REDEMPS BRAZIL) and all patients are followed at the medical genetics department of the University Hospital Alcides Carneiro. As the MPS IVA is a rare knowledge is incomplete, a representative sample of MPS IVA patients provides a favorable condition to increase knowledge about cardiovascular compromise the disease before and after enzyme replacement therapy , recently approved by the Food and Drug Administration (FDA) and the National Health Surveillance Agency (ANVISA) .

Keywords: Mucopolysaccharidosis, MPS IV, cardiac abnormalities.