



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

Wivianne Ouriques Cruz¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

A Mucopolissacaridose tipo IVA (MPS IVA) pertence a um grupo de doenças de origem genética, as mucopolissacaridoses, caracterizadas pela deficiência de enzimas lisossômicas envolvidas na degradação de glicosaminoglicanos (GAG's). Essa deficiência leva ao acúmulo de tais substâncias em diversos órgãos, dentre eles o coração, resultando em lesões cardiovasculares importantes. A MPS IVA é mundialmente rara, mas com elevada frequência na Paraíba. Com o objetivo de ampliar os conhecimentos sobre essa rara doença, foram analisados os aspectos clínicos, eletrocardiográficos e ecocardiográficos de vinte e um pacientes, doze do sexo feminino e nove do sexo masculino, na faixa etária de 16a11m a 46a1m, média de 30a6m antes da Terapia de Reposição Enzimática (TRE) e a seguir, semestralmente., por um período de 1 ano. Na avaliação clínica basal do aparelho cardíaco os pacientes não apresentaram queixas sintomáticas quanto a edema de membros inferiores, palpitações e precordialgia. Na avaliação eletrocardiográfica basal foi observado uma maior incidência do distúrbio da repolarização difusa 7/14 (50%) e em menor frequência sobrecarga de câmaras cardíacas direitas 2/14(14,3%) e arritmia sinusal 1/14 (7,15%). Na avaliação ecocardiográfica basal foi observada disfunção diastólica leve 13/21 (62%), refluxo tricúspide 8/21 (38%), e em menor frequência estenose aórtica 1/21 (4,8%), taquicardia sinusal 1/21 (4,8%), dilatação da aorta abdominal foi observada em 1/21 (4,8%). Se faz necessário um maior tempo de avaliação para resultados mais fidedignos, mas a melhora dos parâmetros ecocardiográficos da fração de ejeção e a redução do diâmetro da raiz da aorta sugerem um efeito positivo da terapia nas lesões cardíacas.

Palavras-chave: mucopolissacaridose IVA, valvopatias, eletrocardiograma, ecocardiograma.

¹Aluno do curso de Medicina, Departamento de Ciências Biológicas, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: wivianneouriques@hotmail.com

²Doutora, Docente, CCBS, UFCG, UAMED, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com

EVALUATION OF PATIENTS WITH MUCOPOLISSACARIDOSE TYPE IVA OF CLINICAL, ELECTROCARDIOGRAPHIC AND ECOCARDIOGRAPHIC ASPECTS

ABSTRACT

Mucopolysaccharidosis type IVA (MPS IVA) belongs to a group of diseases of genetic origin, mucopolysaccharidoses, characterized by the deficiency of lysosomal enzymes involved in the degradation of glycosaminoglycans (GAGs). This deficiency leads to the accumulation of these substances in several organs, among them the heart, resulting in important cardiovascular lesions. MPS IVA is worldwide rare, but with high frequency in Paraíba. The clinical, electrocardiographic and echocardiographic aspects of twenty-one patients, twelve females and nine males, ranging from 16yrs11m to 46yrs1m, were analyzed before the Enzymatic Replacement Therapy (ERT) and at every six months for a period of 1 year. Concerning to the clinical evaluation of the cardiac apparatus, the patients did not present symptomatic complaints regarding lower limb edema, palpitations and precordialgia. In the baseline electrocardiographic evaluation, a higher incidence of diffuse repolarization disorder was observed in 7/14 (50%) and lower frequency of right heart chambers 2/14 (14,3%) and sinus arrhythmia 1/14 (7,15%). The baseline echocardiographic evaluation revealed mild diastolic dysfunction 13/21 (62%), tricuspid reflux 8/21 (38%), and less frequent aortic stenosis 1/21 (4,8%), sinus tachycardia 1/21 (4,8%), dilatation of the abdominal aorta was observed in 1/21 (4,8%). A longer evaluation time is required for more reliable results, but the improvement in the echocardiographic parameters of the ejection fraction and the reduction of the diameter of the aortic root may suggest a positive effect of the therapy on the cardiac lesions.

Keywords: Mucopolysaccharidosis IVA, valvular diseases, electrocardiogram, echocardiogram.

