



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Manifestação Cardíaca Rapidamente Progressiva Na Mucopolissacaridose Vi.

Autores: RAFAELA GROCHOSKI (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE); ALINE WEBER RODRIGUES (PUC - PR); ANA CRISTINA PIRES BALBELA (PUC - PR); ANDRÉ BARTH REIS (PUC PR); DAYANE FERNANDA DE AMORIN SANTOS (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE); ELIANA COSTA PELISSARI (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE); MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE); NELSON ITIRO MIYAGUE (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE)

Resumo: INTRODUÇÃO O presente trabalho descreve um caso de Mucopolissacaridose VI que evoluiu com insuficiência cardíaca de rápida progressão por insuficiência mitral grave, apesar do diagnóstico e início da terapia de reposição enzimática precoces. DESCRIÇÃO DO CASO PRSP, 6 anos, diagnosticado com Mucopolissacaridose VI aos dois anos, em reposição enzimática com Galsulfase desde os três. Em maio/2012 diagnosticado prolapso mitral com discreta insuficiência valvar, dimensões atriais esquerdas preservadas, ventrículo esquerdo(VE) aumentado e fração de ejeção normal. Descompensou clinicamente em outubro/2012, classificado como NYHA/III. Ecocardiograma: átrio esquerdo(AE) aumentado(32mm), diâmetro diastólico final do VE de 43mm. Eletrocardiograma: desvio de eixo para direita e sobrecarga atrial esquerda. Atingida estabilização clínica com furosemida, espironolactona e captopril. Após nova piora clínica, admitido neste serviço em janeiro/2013 com insuficiência cardíaca descompensada e insuficiência mitral grave. Ao exame, ictus no 7º espaço intercostal esquerdo, linha hemiclavicular. Sopro sistólico ejetivo +++/4 foco mitral. Fígado palpável a 3cm do rebordo costal. Ecocardiograma pré-cirúrgico: AE 65mm, dimensão diastólica VE 51 mm e sistólica 33mm. Eletrocardiograma: sobrecarga biatrial e intervalo PR curto. Submetido a plastia da valva mitral com neocordas e anel pericárdico. No 23º dia pós-operatório encontrava-se assintomático. Ecocardiograma: AE 32mm, dimensão diastólica VE 42mm e sistólica 28mm. Valva mitral espessada com dupla lesão leve e coaptação adequada. DISCUSSÃO A manifestação cardíaca na Mucopolissacaridose VI é frequente e tem caráter progressivo por deposição lenta de Glicosaminoglicanas nos folhetos valvares, causando espessamento da valva com regurgitação. No caso descrito houve insuficiência mitral com rápida progressão para insuficiência cardíaca, apesar do diagnóstico e da reposição enzimática precoces, fundamentais para o retardo da evolução natural. CONCLUSÃO A lesão cardíaca deve ser rastreada periodicamente nos pacientes portadores da doença para diagnóstico precoce e suporte adequado, pois, diferente das alterações pulmonares e ósseas, não tem demonstrado resposta satisfatória à reposição enzimática.