



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Avaliação Da Repercussão Cardiovascular Durante A Terapia De Reposição Enzimática Na Mucopolissacaridose Do Tipo Iv A Ou Síndrome De Morquio: Relato De Caso

Autores: MAYSE BARBOSA LINS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), STEFANY DANTAS LEITE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), JOÃO VINICIUS NOGUEIRA LEAL (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), ANDERSON ALMEIDA ROSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), RONALD MELO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), LUDMILA OLIVEIRA DOS REIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), GABRIELA BRITO BARBOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), PEDRO HENRIQUE SILVEIRA DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), GABRIEL DA SILVA SOUSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), LUCAS GUILHERME MEDEIROS E SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), PAULO ROBERTO TAVARES TAVARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), ANA PAULA MOIA RODRIGUES VIANA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), ISABEL CRISTINA NEVES DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), KELLEN FREITAS SILVA DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), ANABELA DO NASCIMENTO MORAES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ)

Resumo: As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças genéticas raras, de herança autossômica recessiva, caracterizada por depósito lisossômico, relacionado à deficiência parcial ou total de 11 diferentes hidrolases lisossômicas, que são responsáveis pela degradação dos Glicosaminoglicanos (GAGs). Classificam-se em diferentes tipos, sendo a MPS IV A ou Síndrome de Morquio relacionada a mutações na enzima N-acetilgalactosamina-6-sulfatase (GALNS). E.S.S.R., 4 anos, feminino, parda. Diagnosticada com diagnóstico de MPS IV A aos 2 anos de idade, em uso de terapia de reposição enzimática (TRE) alfa-elosulfase desde então. A época do diagnóstico, a avaliação cardiovascular não apresentava alterações, o ecocardiograma transtorácico (ECO) demonstrou regurgitação tricúspide (IT) fisiológica, dimensão das câmaras ventriculares dentro dos limites da normalidade com fração de ejeção (FE) de 78%. Um ano depois, aos 3 anos de idade, mãe relatou episódios de cianose aos esforços (choro), notando-se presença de sopro sistólica ejetivo suave em área pulmonar (sopro inocente). Atualmente, não apresenta relato de episódios de cianose durante o choro, exame cardiovascular normal e o ECO demonstrou valva aórtica (VAO) trivalvar com discreto espessamento sem disfunção significativa, câmaras cardíacas com dimensões normais e FE de 69%, o eletrocardiograma (ECG) registrou FC de 113 bpm, duração do QRS de 82 ms, do QT 306 ms e do QTc 424 ms. As complicações cardíacas na MPS IV A e durante a TRE não são incomuns, e, as alterações orovalvares aórtica e mitral, com diferentes graus de disfunção (insuficiência e estenose) são as mais comumente afetadas em decorrência do acúmulo de GAGs, além disso, outros problemas estruturais e funcionais podem ser considerados. Então a TRE mostra-se benéfica para a redução dos glicosaminoglicanos e consequente melhora das manifestações clínicas da doença. No caso em tela, até o presente momento, a utilização da TRE tem um impacto positivo na progressão das lesões orovalvares, apesar do discreto espessamento da VAO observado no último ECO ser indicativo de depósito GAGs, entretanto a função ventricular está preservada. É aconselhável a avaliação periódica anual com cardiologia pediátrica, bem como a realização de exames de imagem (ECO e ECG). A TRE na MPS IV A demonstrou-se benéfica tanto clinicamente como durante a avaliação ecocardiográfica na evolução das complicações cardíacas. Outrossim, torna-se imprescindível o seguimento cardiovascular, tanto para manter a TRE, como para orientar a suspensão da mesma, em caso de progressão das lesões cardíacas, assegurando melhor prognóstico e qualidade de vida aos pacientes e seus familiares.