



Insuficiência cardíaca em lactente: você já pensou em mucopolissacaridose?



Autores: Ludimila dos Anjos Teixeira Romão¹; Fátima Derlene da Rocha Araújo¹; Zilda Maria Alves Meira¹; Rodrigo Rezende Arantes¹; Monique Moraes de Sousa¹; Camila Magalhães Silva

Instituição 1: Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais.

E-mail do autor correspondente: ludimilanjtos@gmail.com

Introdução

Mucopolissacaridoses são doenças genéticas raras que ocasionam acúmulo de glicosaminoglicanos em vários tecidos, inclusive no coração sendo o envolvimento valvar o mais frequente. Apesar de rara, a cardiomiopatia é grave e piora o prognóstico, sendo diagnóstico diferencial importante de insuficiência cardíaca (IC) no lactente

Descrição do Caso

Paciente masculino com relato de irritabilidade e sudorese nas mamadas aos 8 meses, com cardiomegalia em radiografia de tórax. O ecocardiograma identificou importante dilatação e disfunção de ventrículo esquerdo (fração de ejeção:37%), sendo iniciado tratamento para IC.

A história pregressa revelava atraso de desenvolvimento neuropsicomotor e pondero-estatural, hidrocefalia, infecções respiratórias e hérnias. Ao exame físico: dismorfismos, extensas manchas mongólicas, giba lombar, opacidade corneana e mão em garra, bem como taquicardia e hepatomegalia. A avaliação genética confirmou o diagnóstico de mucopolissacaridose por análise genético-molecular.

A terapia de reposição enzimática foi instituída aos 11 meses, com ganho ponderal e melhora do estado geral. Apesar de indicado o transplante de células-tronco hematopoiéticas não houve consentimento familiar. Aos 16 meses houve intercorrência infecciosa respiratória com descompensação da IC culminando em óbito.

Discussão

O paciente apresentava fenótipo clássico de mucopolissacaridose e permitia suspeita diagnóstica precoce, se houvesse domínio da entidade clínica.

O tratamento específico repõe a enzima funcional retardando e possivelmente revertendo a progressão da doença, incrementando expectativa de vida e ocasionando melhora clínica, quando iniciado precocemente.

Wiseman et al estudou 44 crianças com mucopolissacaridose diagnosticada antes dos 4 meses, seis apresentavam cardiomiopatia dilatada. Todos recobram a função ventricular após a terapia enzimática. O paciente relatado apresentou a mesma mutação genética encontrada em dois pacientes do estudo, porém não houve tempo suficiente de tratamento para melhora da função ventricular

Conclusão

A mucopolissacaridose é rara mas tem fenótipo com grande poder de suspeição. O conhecimento da síndrome, pelo pediatra, possibilita o tratamento, modificando a história natural da doença.

Referências Bibliográficas:

- Moore D, Connock MJ, Wraith E, Lavery C. **The prevalence of and survival in Mucopolysaccharidosis I: Hurler, Hurler-Scheie and Scheie syndromes in the UK.** Orphanet J Rare Dis 3:24, 2008.
- Russo P, Andria G, Baldinelli A, Boffi ML, Parini R, Limongelli G, et al. **The cardiologist and the mucopolysaccharidoses.** G Ital Cardiol (Rome). 18(9):638–49, 2017.
- Parini R, Bertola F, Russo P. **Molecular basis diagnosis and clinical management of mupolysaccharidoses.** Cardiogenetics. 3(s1):e2, 2013