

# MIOCARDIOPATIA DILATADA EM LACTENTE COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO 1 DE RÁPIDA PROGRESSÃO: um relato de caso

LUIZA DE SOUZA TRANZILO<sup>1</sup> (luiza.tranzilo@estudante.ufla.br), LORENA SAMPAIO PENA<sup>1</sup> (lorena.pena@estudante.ufla.br), NAOMI SORDAN BORGHI<sup>1</sup> (naomi.borghi@estudante.ufla.br), CRISTIANO CARVALHO SOARES<sup>2</sup> (cristiano.soares@ufla.br), FRANCINE APARECIDA MESSIAS<sup>2</sup> (francine.messias@ufla.br)

<sup>1</sup>Acadêmica do curso de Medicina da Universidade Federal de Lavras

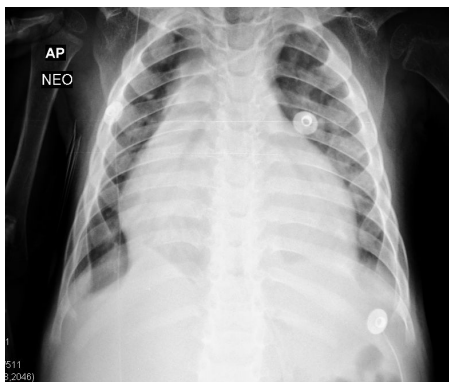
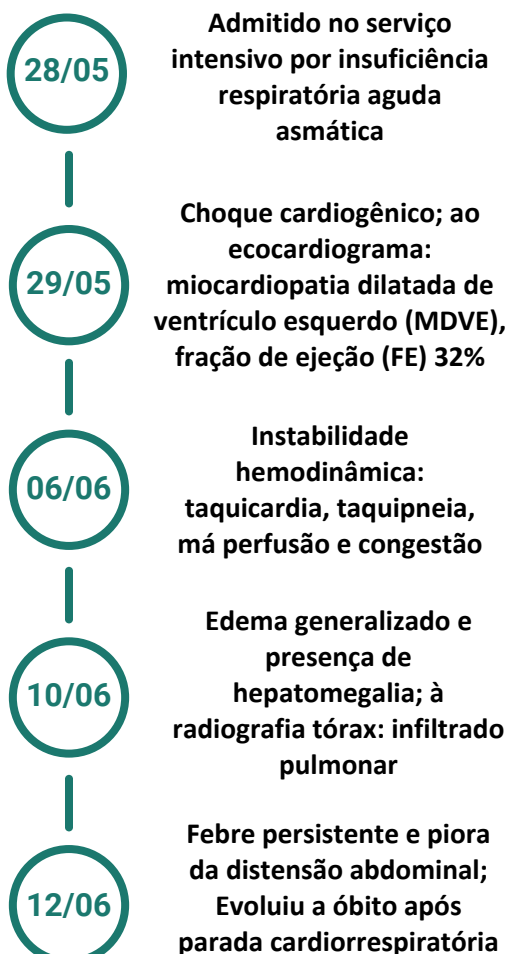
<sup>2</sup>Docente do curso de Medicina da Universidade Federal de Lavras

## INTRODUÇÃO

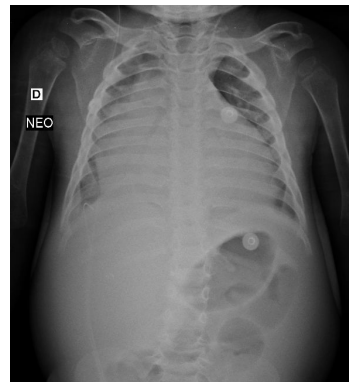
A Mucopolissacaridose tipo 1 (MPS1) é uma doença genética rara (1:100.000 nascidos vivos), decorrente da deficiência de  $\alpha$ -L-iduronidase, enzima responsável pela degradação de glicosaminoglicanos (GAG)<sup>1,2</sup>. Possui acometimento multissistêmico e prognóstico sombrio devido a contínua progressão de suas manifestações clínicas<sup>3</sup>.

## DESCRIÇÃO DO CASO

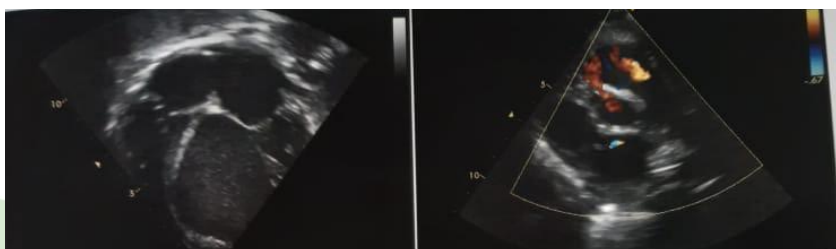
GJM, 17 meses, portador de MPS1 em uso semanal de laronidase



Rxt 29/05: cardiomegalia significativa



Rxt 10/06: infiltrado pulmonar leve



Ecocardiograma (29/05): MDVE, disfunção ventricular esquerda moderada, FEVE 32%

## DISCUSSÃO

Durante a história natural da doença, a deficiência enzimática e o depósito de GAG (heparan e dermatan sulfato) implicam em dano tissular e disfunção orgânica<sup>2</sup>, sendo que o acometimento cardíaco na MPS1 apresenta, como injúrias mais comuns, as alterações valvares e a hipertrofia de ventrículo esquerdo<sup>3</sup>. Dessa forma, a miocardiopatia dilatada associa-se à progressão da lesão cardíaca, ocorrendo com maior frequência em faixas etárias mais avançadas; contudo, em casos raros e de maior gravidade, a entidade nosológica pode se desenvolver nos anos iniciais da vida<sup>3</sup>. O esquema terapêutico para prevenção de manifestações primárias prevê a instituição da terapia de reposição enzimática (laronidase) e/ou o transplante de células tronco hematopoiéticas, que permitem certo grau de restauração miocárdica, com regressão da hipertrofia e normalização das dimensões das câmaras, quando iniciados antes dos 2 anos de vida<sup>2</sup>. A apresentação antecipada de disfunção cardíaca se mostra um desafio paradoxal, pois permite o diagnóstico e o acompanhamento precoces ao mesmo passo que o caráter de gravidade leva a uma diminuição do tempo hábil para realizar intervenções. Metade dos óbitos são decorrentes de insuficiência cardíaca, arritmias ou oclusão coronariana na primeira década de vida<sup>4</sup>.

## CONCLUSÃO

Erros inatos do metabolismo são diagnósticos complexos devido ao caráter multissistêmico e rapidamente progressivo. Reconhecer padrões de acometimento torna-se imprescindível, a fim de realizar intervenções precoces que proporcionem maior qualidade de vida. Estudos sobre novas terapias ainda são inconclusivos, dificultando o manejo e tornando a evolução para óbito por vezes inevitável.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- (1) Clarke LA, *et al.* Long-term efficacy and safety of laronidase in the treatment of mucopolysaccharidosis I. *Pediatrics*. 2009; 123: 229-240
- (2) Parini R, *et al.* Open issues in Mucopolysaccharidosis type I-Hurler. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2017) 12:112
- (3) Clarke LA. **Mucopolysaccharidosis Type I**. 2002 Oct 31 [updated 2016 Feb 11]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2020.
- (4) Braulin EA, *et al.* Cardiac disease in patients with mucopolysaccharidosis: presentation, diagnosis and management. *J Inherit Metab Dis*. 2011;1183-97.