

APECTAREA CARDIACĂ ÎN BOLILE LIZOZOMALE – SERIE DE CAZURI

CARDIAC MANIFESTATIONS IN LYSOSOMAL STORAGE DISEASES – CASE SERIES

Lazea C. (1,2), Al-Khzouz C. (1,3), Bucerzan S. (1,3), Nascu I. (3), Asavoaiu C. (2), Grigorescu-Sido P. (3)

Universitatea de Medicină și Farmacie „Iuliu Hatieganu”, Clinica Pediatrie I Cluj-Napoca (1)

Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii, Clinica Pediatrie I Cluj-Napoca (2)

Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii, Secția de Genetică Medicală Cluj-Napoca (3)

Introducere. Bolile lizozomale sunt un grup heterogen de afecțiuni condiționate genetic cu mod de transmitere variabil, determinate de acumularea de macromolecule care conduc la alterarea funcției celulare și apariția de manifestări clinice variate. Afectarea cardiovasculară este prezentă la majoritatea pacienților și în principal constă în valvulopatii și cardiomiopatii. Terapia de substituție enzimatică poate ameliora suferința organică.

Prezentarea cazurilor

Cazul 1. Pacientă diagnosticată tardiv cu mucopolizaharidoză tip I (MPZ I) Hurler-Scheie, la vârsta de 17 ani, care în momentul diagnosticului prezenta afectare valvulară severă (stenoza mitrală, insuficiență mitrală severă, insuficiență aortică) și la care terapia de substituție enzimatică nu a influențat progresiunea leziunilor cardiace, fiind necesară intervenția chirurgicală.

Cazul 2. Pacient diagnosticat cu MPZ tip II formă severă la vârsta de 2 ani 7 luni, la care evoluția afecțiunii cardiace (insuficiență mitrală, insuficiență aortică și cardiomiopatie hipertrofică), s-a accentuat progresiv sub terapia de substituție enzimatică.

Cazul 3. Pacient în vârstă de 6 luni, diagnosticat cu gangliozidoză GM1, care a prezentat cardiomiopatie dilatativă și afectare valvulară cu evoluție progresivă spre agravare.

Cazul 4. Pacient în vârstă de 8 luni, la care ecocardiografic s-a decelat o formă ușoară de cardiomiopatie hipertrofică și care a fost diagnosticat cu boala Niemann-Pick.

Concluzie. Afectarea cardiacă din bolile lizozomale este variabilă și în cele mai multe cazuri, cu evoluție spre agravare în timp.