

UN CAZ DE CARDIOMIOPATIE HIPERTROFICĂ SEVERĂ ÎN CADRUL UNEI BOLI METABOLICE

A CASE OF SEVERE HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY AS CLINICAL FEATURE OF METABOLIC DISEASE

Lazea C (1,2), Al-Khzouz C (1,3), Oprea S (4), Popa A (1, 2), Vințan M (5)

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)

Institutul Inimii „Niculae Stăncioiu” Cluj-Napoca (4)

Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii, Clinica Neurologie pediatrică Cluj-Napoca (5)

Introducere. Bolile mitocondriale sunt boli multisistemice cu severitate variabilă, care includ în tabloul clinic și cardiomiopatii, secundare anomaliilor de structură sau funcție a miocitelor. În caz de episoade febrile sau intervenții chirurgicale pot să apară agravări ale tabloului clinic.

Prezentarea cazului. Este prezentat cazul unei paciente cu retard de dezvoltare neuro-motorie și retard psiho-intelectual ușor, care la vârsta de 7 ani a fost diagnosticată cu deficit de hormon de creștere și a urmat tratament de substituție hormonală timp de 5 ani. La vârsta de 14 ani s-a decelat prezența unei cardiomiopatii hipertrofice severe, hipoacuzie, retinită pigmentară și s-a constatat prezența unei crize mitocondriale pe fondul unei intercurențe infecțioase virale pentru care pacienta a fost spitalizată. Reevaluarea clinică, imagistică și de laborator a reconsiderat diagnosticul, încadrând manifestările clinice menționate ca și boală mitocondrială. S-a înregistrat agravarea progresivă a afectării cardiace.

Concluzie. Cardiomiopatia asociată unor manifestări clinice multiorganice poate fi expresia unei boli metabolice.