

Mucopolisacaridosis tipo IV y afectación cardiovascular

Cecilia Corros Vicente(1), Montserrat Morales Conejo(2), Silvia Vilches Soria(1), Addison Julian Palomino Doza(1), Carmen Jiménez López-Guarch(1), Belén Díaz Antón(1), Sofía González Lizarbe(1), Verónica Hernández Jiménez(1), Violeta Sánchez Sánchez(1), Violeta Sánchez Sánchez(1), Álvaro Estévez Paniagua(1), Sara Nieto Becerro(1), José Antonio García Robles(1) y Jorge Solís Martín(1) de (1)Servicio de Cardiología y (2)Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid - España

Introducción: La mucopolisacariosis tipo IV o enfermedad de Morquio (EM) es una enfermedad rara, ocasionada por depósito liposomal con herencia autosómica recesiva. Es causada por mutaciones en el gen de la N-acetilgalactosamina-6-sulfato que resulta en una alteración en el catabolismo de dos glicosaminoglicanos, el queratán y condroitín sulfato. Las manifestaciones son múltiples, involucrando displasia esquelética pero también afectación de distintos órganos incluyendo afectación cardiaca. El objetivo del estudio es describir la afectación cardiovascular en una serie de pacientes consecutiva en un centro de referencia.

Métodos: Estudio observacional, descriptivo, longitudinal en el que incluímos los pacientes derivados a nuestro centro con mucopolisacaridosis tipo IV.

Resultados: Presentamos una serie de 16 pacientes con EM, 15 de ellos con EM de tipo A y 1 con EM de tipo B. Siete de ellos (43%) presentaban afectación cardiaca, 5 en forma de afectación de la válvula aórtica con insuficiencia aórtica (IAo) severa y en un caso también afectación de la válvula mitral, 1 CIA tipo OS y otro dilatación de aorta. Tres los pacientes con IAo fueron sometidos a cirugía cardiaca con reemplazo valvular, otro fue desestimado para cirugía debido a las graves comorbilidades respiratorias y el quinto se encuentra en evaluación actual para decidir tratamiento sobre su patología valvular. Para planificar dicha cirugía se tuvo en cuenta la afectación respiratoria así como la presencia en uno de los casos de estenosis del canal cervical severa. En todos los pacientes se realizó una medición indexada de la aorta tanto por superficie corporal como por z score dada la baja talla de estos pacientes y la consiguiente dificultad para definir el rango de intervención. La intervención fue realizada satisfactoriamente sin presentar complicaciones reseñables durante el postoperatorio inmediato ni en el seguimiento.

Conclusiones: Las enfermedades raras presentan un espectro muy amplio de síntomas que incluyen la afectación cardiaca que debe ser tenida en cuenta. Debido a la mejoría en los tratamientos de patologías concomitantes y por tanto al aumento en la esperanza de vida nos enfrentamos a la necesidad de tratamiento invasivo de la patología cardiaca de estos pacientes con una valoración que debe ser multidisciplinar.