



Convención Ibero-Latinoamericana de Ciencias Básicas Biomédicas 2016
IV Simposio de Integración Básico-Clínica
I Simposio cubano de Terminología en Ciencias Morfológicas

PRINCIPALES MANIFESTACIONES CARDIOVASCULARES HALLADAS EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS CON MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO I

Heidy Fouz Castro¹, Alina García García², Laritza Martínez Rey³, María Caridad Menéndez Sainz⁴, Tania Hidalgo Costa⁵, Víctor AndujaCorrales⁶

1 Licenciada en Bioquímica, Profesora Asistente, Escuela Latinoamericana de Medicina, Cuba, heidyfc@elacm.sld.cu

2 Dra. en Medicina, Especialista de I Grado en Genética Clínica, Profesora Asistente, Hospital Pediátrico Docente "William Soler", Cuba

3 Dra. en Medicina, Especialista de I Grado en Genética Clínica, Profesora Asistente, Centro Nacional de Genética Médica, Cuba

4 Licenciada en Bioquímica, Doctora en Ciencias de la Salud, Instituto de Neurología y Neurocirugía "Prof. Dr. José Rafael Estrada González", Cuba

5 Dra. en Medicina, Especialista de I Grado en MGI y en Bioestadística y Computación, Hospital Clínico Quirúrgico "Hermanos Ameijeiras", Cuba

6 Licenciado en Educación, Especialidad de Biología, Profesor Instructor, Escuela Latinoamericana de Medicina, Cuba

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: La mucopolisacaridosis tipo I (MPS I) es una enfermedad rara de almacenamiento lisosomal debido a la deficiencia de la actividad de la enzima α -L-iduronidasa, lo cual resulta en la acumulación de glucosaminoglucanos en órganos y sistemas, lo que conlleva a un daño multisistémico. **OBJETIVO:** Describir las manifestaciones cardiovasculares presentes en pacientes diagnosticados con MPS I e identificar la posible asociación del fenotipo bioquímico con la edad al momento del diagnóstico y con el daño cardiovascular. **MÉTODOS:** Se revisaron 11 historias clínicas de niños atendidos en la consulta de Genética Clínica del Hospital Pediátrico "William Soler" (La Habana), con diagnóstico clínico y enzimático de MPS I. De las historias se tomaron los datos sobre el inicio y evolución de la enfermedad, así como la información aportada por las interconsultas de cardiología. **RESULTADOS:** No se observó consanguinidad entre los padres ni la presencia de antecedentes familiares de la enfermedad. La edad promedio al momento del diagnóstico fue de 26 meses (aproximadamente 2 años). El engrosamiento de la válvula mitral fue la afectación cardiovascular más frecuente (91%) acompañada de regurgitación (55%). La menos frecuente fue la hipertrofia del ventrículo izquierdo. **CONCLUSIONES:** Las enfermedades cardiovasculares contribuyen de forma importante a la mortalidad temprana en los pacientes con MPS I, lo cual subraya la importancia de una evaluación cardíaca completa una vez se haya establecido el diagnóstico. La actividad porcentual de la α -L-iduronidasa se puede asociar a la magnitud del daño cardiovascular lo cual permite predecir la severidad del curso clínico de la enfermedad.