



RELATO DE CASO: VALVA AÓRTICA QUADRICÚSPIDE EM PACIENTE COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I

SOFIA MALUF CERBASI FONTANA; JULIA BERNI DA SILVA; DANIEL FIORAVANTI GIMENEZ; ELAINE DOS REIS COUTINHO; ALOÍSIO MARCHI DA ROCHA

Introdução: As mucopolissacaridoses compõem um grupo de doenças metabólicas raras de caráter autossômico recessivo que acometem diversos sistemas, incluindo o cardiovascular. Caracterizam-se por deficiência de enzimas lisossômicas (alfa-L-iduronidase), o que acarreta acúmulo de glicosaminoglicanos nos tecidos e, consequentemente, disfunção tecidual. A mucopolissacaridose do tipo I (MPSI) tem prevalência de 1:100.000 nascimentos. **Objetivo:** Relatar o caso de um paciente com MPSI, fenótipo Síndrome de Scheie, com Estenose Aórtica grave. **Metodologia:** As informações foram obtidas por meio de entrevista com o paciente, revisão do prontuário e da literatura. **Relato de caso:** Paciente feminina, 47 anos, portadora de MPSI, em acompanhamento cardiológico por Insuficiência cardíaca de Fração de Ejeção preservada (FE: 51%), deu entrada na Emergência devido à descompensação em perfil C por quadro de COVID e Pneumonia Bacteriana há 20 dias. Referia redução da diurese, com piora da função renal ao laboratório. Ao ecocardiograma, FE:25% globalmente diminuído, ausência de alterações segmentares, aumento de câmaras esquerdas, com hipertrofia de VE, Válvula aórtica mal formada (aspecto quadricúspide), com espessamento e calcificação moderados, estenose crítica e insuficiência discreta. Insuficiência mitral importante, com dilatação do anel, fechamento sistólico apicalizado, prolapso do folheto posterior. Avaliada pela equipe da cirurgia cardíaca que contraindicou procedimento de troca valvar Aórtica pelo alto risco cirúrgico. Discutido quanto a possibilidade de implante de TAVI, porém paciente com anatomia desfavorável para procedimento e alérgica a Iodo. Considerando mobilidade reduzida, Classe funcional I, optado por alta e acompanhamento ambulatorial com terapia clínica otimizada. **Resultados:** Nos fenótipos menos graves da MPSI, podem ocorrer alterações valvares desproporcionais à idade do paciente, sem que haja quaisquer fatores de risco para etiologias aterosclerótica, congênita ou reumática. Como evidenciado no caso, a paciente já em idade adulta, apresenta estenose aórtica grave com perda de função ventricular, secundárias a MPSI. O caso relatado se faz ainda mais raro pela alteração anatômica da valva Aórtica (quadricúspide) pouco relatada em literatura nessa síndrome. **Conclusão:** A doença cardíaca surge sorrateiramente nas apresentações fenotípicas mais leves da MPS, o que contribui para a mortalidade precoce. A MPSI pode apresentar complicações cardiovasculares tardias e gerar repercussões graves que impactam na qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-chave: Alfa-l-iduronidase, Estenose aórtica grave, Mucopolissacaridose tipo i, Síndrome de scheie, Valva aórtica quadricúspide.