



Ministerul Sănătății al Republicii Moldova  
Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”  
Societatea de Pediatrie din Republica Moldova



Al VIII-a Congres Internațional al Societății de Pediatrie din Republica Moldova  
„PEDIATRIA – SPECIALITATE MULTIDISCIPLINARĂ” 06-08 iunie 2024

## APECTAREA CARDIACĂ ÎN MUCOPOLIZACHARIDOZA TIP I

ADELA STAMATI, DANIELA BLANITA, OLGA BELÎ, ION MIHU, NATALIA UȘURELU

**INTRODUCERE.** Mucopolizaharidoza de tip I (MPS I) este o boală rară de stocare lizozomală cauzată de deficitul de alfa-L-iduronidază.

**SCOP:** Prezentarea singurului caz al unei fetițe de 13 ani cu MPS I din Moldova și efectele tratamentului

**RAPORT DE CAZ.** Pacienta a fost diagnosticată la 5 ani, confirmată la nivel molecular (c.[653T>C];[1688>C]), în gena IUDA. Terapia de substituție enzimatică (ERT) cu Laronidază (perfuzie săptămânală) a debutat la 8 ani.

**REZULTATE.** Evaluarea inițială EcoCg la 2 ani după începerea tratamentului a demonstrat dimensiuni crescute ale VS, cu inelul valvei mitrale și aortice de dimensiuni normale. Pe fundalul tratamentului combinat parametrii nu s-au schimbat pe parcursul a 5 ani de urmărire inclusiv funcția sistolică rămâne păstrată (FE -71-74%; SF-38-43%) (fig A,B,C)

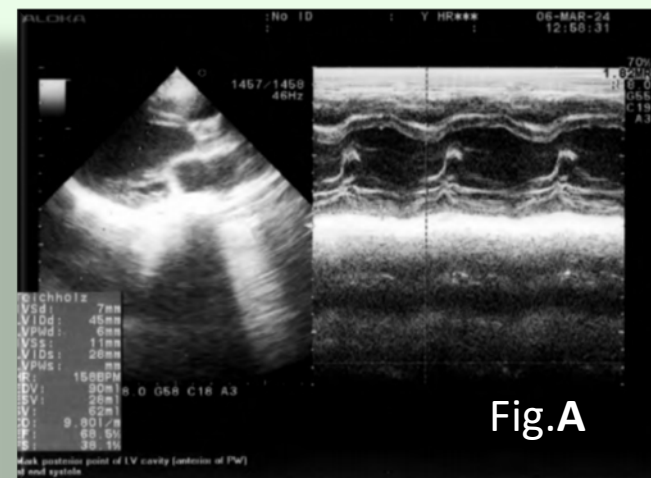


Fig.A

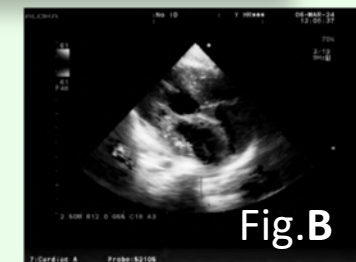


Fig.B

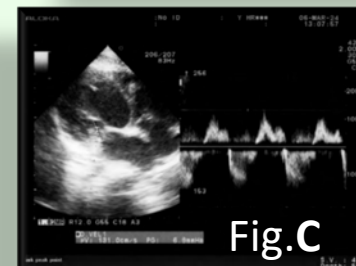


Fig.C

**CONCLUZII.** *Tratamentul ERT combinat cu tratamentul anticoagestiv poate îmbunătăți leziunile valvulare și amâna tratamentul invaziv la copiii cu MPS tip I.*

### Bibliografie

- Galimberti et al. Italian Journal of Pediatrics 2018, 44(Suppl 2):133
- Boffi et al. Italian Journal of Pediatrics 2018, 44(Suppl 2):12
- Faraguna M et al *Genes* **2022**, 13, 442. <https://doi.org/10.3390/genes13030442>