



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Pompe Na Forma Infantil: Relato De Caso

Autores: CAROLINA SILVEIRA GONÇALVES (HGRS); REGINARA OLIVEIRA SOUZA (HGRS); ALFA MORAES BARATA (HGRS); JESSICA DE PAIVA MEDINA (HGRS); LILIAN TELES ALVES COSTA (HGRS); TIARA FERNANDES MACHADO (HGRS); FERNANDA LOMANTO TAVARES (HGRS); TATIANE MARTINS DE CERQUEIRA E SILVA (HGRS); HELENA PIMENTEL (HGRS); MELISSA ROSSI CALVÃO (HGRS)

Resumo: Introdução: A doença de Pompe, conhecida como glicogenose tipo II, é uma doença de depósito lisossômico causada pela atividade deficiente da enzima alfa-glicosidase-ácida, o que provoca o acúmulo de glicogênio intracelular, especialmente em músculo esquelético, cardíaco e fígado. Descrição do caso: R.R.F, masculino, 7 meses, aos 2 meses iniciou quadro de regurgitações em excesso, tosse seca e hipotonia cervical. Evoluiu com desconforto respiratório associado a sintomas de infecção de vias aéreas superiores, sendo internado. Foi admitido com padrão respiratório desconfortável, sopro sistólico grau 2/6, hepatomegalia e hipotonia generalizada com sustentação débil da cervical. Em radiografia de tórax foi evidenciado cardiomegalia importante. Suspeitou-se de doença de Pompe. Realizada triagem para Pompe com DBS positivo e o diagnóstico foi confirmado por genotipagem. Atualmente, encontra-se em reposição enzimática e ventilação mecânica via traqueostomia por ausência de drive respiratório. Discussão: Existem duas formas de apresentação da doença de Pompe: a forma infantil e a tardia. Trata-se de doença rara e subdiagnosticada. A forma infantil da doença de Pompe é letal nos primeiros meses de vida na ausência de tratamento. As manifestações clínicas se iniciam por volta dos dois meses de vida e se caracterizam por hipotonia importante, cardiomegalia e dificuldades de sucção, podendo evoluir para insuficiência cardíaca ou falência respiratória nos casos de atraso no diagnóstico. Conclusão: Diante da evolução trágica da doença, o reconhecimento precoce é de extrema importância já que é capaz de mudar a história natural da mesma, aumentando a sobrevida e melhorando a qualidade de vida com o início do tratamento adequado. Desta forma, diante de paciente com hipotonia generalizada, é importante sempre suscitar a hipótese de doença de Pompe.