



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



Trabalhos Científicos

Título: Doença Genética Rara Com Tratamento Efetivo: A Importância Do Diagnóstico Precoce.

Autores: VANESSA OLIVEIRA DUARTE (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA); CASSIO FON BEN SUM (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA); FABIO AGERTT (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA); KAROLIN CRISTINE AUERHAHN MILBRATZ (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA); VASCO ANTÔNIO AMORIM ALCÂNTARA (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA); ANA BEDUSCHI NEMETZ (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA)

Resumo: INTRODUÇÃO A doença de Pompe (DP) é uma doença rara, autossômica recessiva, caracterizada pelo depósito lisossomal de glicogênio consequente à deficiência da enzima alfa-glicosidase-ácida (AGA), principalmente nos músculos. Relatamos um caso da forma infantil da doença. DESCRIÇÃO DO CASO KLG, masculino, três meses, 5kg, admitido com dispnéia, tosse e cansaço às mamadas. Ao exame físico encontrava-se hipocorado, com hipotonia generalizada (desde o nascimento segundo a mãe), fraqueza muscular grau IV em membros superiores e grau III em membros inferiores e reflexos de estiramento difíceis de se obter; taquicárdico, com sopro sistólico ejetivo ++/4+ em bordo esternal esquerdo alto e diastólico ++/4+ em foco mitral; taquipneico com sibilos e roncos, saturando 94% com oxigenioterapia; com hepatomegalia e perfusão lentificada. Exames complementares: radiografia de tórax com cardiomegalia; ecocardiografia com miocardiopatia hipertrófica concêntrica e restritiva importante com obstrução dinâmica da via de saída dos ventrículos, estenose subaórtica, insuficiência mitral e valva aórtica bicúspide. Tomografia computadorizada de crânio normal. Lactato normal, CPK: 636U/L (250-172), TGO: 349U/l (16-62) e amônia discretamente elevada. Dosagem de AGA em leucócitos do sangue: 0,15nmol/h.mg.prot. (1,0-5,9), confirmando DP. Realizou tratamento para insuficiência cardíaca e atualmente está em acompanhamento ambulatorial em aguardo da enzima AGA. DISCUSSÃO Também conhecida como glicogenose tipo II, a DP no primeiro ano de vida geralmente tem progressão rápida e letal. Apresenta-se com miocardiopatia hipertrófica, hipotonia muscular generalizada, baixo ganho de peso, atraso do desenvolvimento motor ou regressão do mesmo, como observado neste paciente. Nos exames laboratoriais observa-se elevação de creatinofosfoquinase e transaminases e diminuição progressiva da AGA, podendo ser mensurada em ensaio enzimático em leucócitos de sangue periférico. CONCLUSÃO O tratamento com reposição da enzima aumenta sobrevida e melhora função cardio-esquelética. Apesar de rara, como há tratamento disponível efetivo, faz-se importante a suspeita e diagnóstico precoce da DP.