



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Pompe Na Infância: Relato De Caso Clínico

Autores: HENRIQUE OLIVEIRA E SILVA (UFMS); LUCAS FERREIRA MARCONDES LEMOS (UFMS); GIULLIANO LOURES GUILMAR (UFMS); FÁBIO SILVEIRA DOS SANTOS FILHO (UFMS); HERON FARIAS LEAL (UFMS); DEBÓRA FERNANDES BIZIM (UFMS); CAROLINA DONAIRE (UFMS); FLÁVIO JOSÉ MULLER FILHO (UFMS); LIANE DE ROSSO GIULIANI (UFMS)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** Doença de Pompe, conhecida também por Glicogenose do tipo II, é caracterizada pelo depósito lisossômico em diversos tecidos devido à atividade insuficiente da alfa-glicosidase-ácida. De apresentação clínica variável, acomete principalmente o músculo cardíaco, respiratório e esquelético. Este relato objetiva apresentar características da doença que facilitarão no diagnóstico e terapêutica precoce. **DESCRIÇÃO:** Paciente 15 meses de idade, masculino, desenvolvimento neuropsicomotor normal até 3 meses, quando percebeu-se perda da sustentação da cabeça, hipotonia, disfagia, macroglossia, protrusão da mesma e dispneia ao repouso. Na investigação diagnóstica: ECG com alargamento de QRS, prolongamento de onda T e índice de Sokolov >35 , sugestivo de hipertrofia ventricular esquerda. RX Tórax: aumento da área cardíaca. Ecocardiograma: hipertrofia ventricular importante com aumento global da massa miocárdica, miocardiopatia sugestiva de erro inato do metabolismo, disfunção sistólica e diastólica. Com suspeita de Doença de Pompe, aos 7 meses houve confirmação pela dosagem de alfa-glicosidase ácida (valor/referência: 0,2/3,9 $\mu\text{mL/L/h}$). Iniciou-se então reposição da enzima em pulsos a cada 15 dias, associado à terapia fonoaudiológica. Do diagnóstico até a reposição enzimática o paciente foi internado para tratamento de pneumonia de repetição. No 17º ciclo de pulsoterapia paciente apresentava melhora da tonicidade, conseguindo sentar e andar com andador, mostrando sorriso social. Porém, sem melhora fonoaudiológica importante, ainda em alimentação pastosa e sem capacidade de fala, inclusive de sons onomatopéicos. **DISCUSSÃO:** O paciente apresenta sintomas da forma clássica: cardiopatia importante e hipotonicidade de musculatura esquelética e respiratória. Apesar de ser caracterizado como doença de Pompe de início recente, com prognóstico de não mais de dois anos, o paciente apresentou boa resposta à terapêutica. Isso gera um impasse entre a apresentação de doença precoce/grave e a resposta/evolução de doença intermediária. **CONCLUSÃO:** Sempre deve-se estar atento para o diagnóstico de Pompe, mesmo que de exclusão, pois o tratamento precoce pode oferecer um melhor prognóstico.