



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Pompe: Relato De Caso

Autores: MARIA GORETTI LINS (HIVS); DÉBORA LÍVIA QUEIROZ BANDEIRA (UNP); DELIANNNE AZEVEDO BARBOSA (UNP); WELLISSON FONTES MOURA (UNP); CINTYA CIBELY MARTINS MEDEIROS (HIVS); PAULO DIOGO OLIVEIRA FERREIRA (HIVS); TETO HENRIQUE OLIVEIRA AS SILVA (HIVS); ARTHUR PEDRO MARINHO (HIVS)

Resumo: Introdução: Doença de Pompe ou glicogenólise tipo IIa, doença de herança autossômica recessiva, que apresenta depósito lisossomal caracterizado por defeitos da enzima alfa- glicosidase ácida, com acúmulo intracelular de glicogênio em músculos e tecido nervoso. São descritas a forma infantil e tardia. A primeira é a menos frequente, suas manifestações iniciais ocorrem intra- útero e a progressão é rápida e letal. Estão presentes: macroglossia, cardiomiopatia hipertrófica, fraqueza muscular progressiva, déficit pondero estatural. No tecido muscular observa-se contratilidade, hipotonia. O tratamento é realizado com terapia de reposição enzimática com alfa-glicosidase recombinante humana. Caso: ACHSA, feminino, 04 meses, pais consanguíneos, internou-se no hospital com taquidispnéia. Genitora refere internamento anterior por desconforto respiratório e pneumonia, septicemia, derrame pericárdico e ICC. ERG, P=5Kg, FC=140bpm, FR=80ipm, cianose perioral e de extremidades, hipoativa, sopro sistólico de regurgitação em foco mitral +++/6+) rude, com irradiação axilar; estertores crepitantes bibasais, perfusão capilar 3 segundos. Rx tórax: cardiomegalia IC0,5); infiltrado alveolar em 1/3 médio de hemitórax direito. Foi iniciado protocolo para insuficiência cardíaca congestiva, evoluindo com melhora do quadro. Exames: Hb10,6; Ht32; Leuco4800; Plaq 157000 e PCR 92. Em internações anteriores, paciente fez biópsia de músculo estriado devido à observação de quadro clínico compatível com miopatia. Resultado: Alteração vacuolar acentuada de miócitos com depósitos PAS+ sugestivos de doenças do depósito de glicogênio. Discussão: O enfraquecimento do diafragma e da musculatura respiratória acessória, o acúmulo de secreções e a cardiopatia são os determinantes do óbito. No presente caso, a paciente permanece em internamento, evoluindo bem, sem dispnéia, sem taquicardia, em CPAP, Conclusão: A disponibilidade de tratamento eficaz aumenta a necessidade de conhecimento e diagnóstico precoce da doença, pois quanto mais cedo o início do tratamento, melhores são os resultados pela menor chance de ocorrência de lesões irreversíveis.