



Trabalhos Científicos

Título: Perspectivas Terapêuticas Da Doença De Pompe Infantil Em Diferentes Idades

Autores: YUKA TSUCHIYAMA (UFPA); JOÃO LUCAS ROCHA GONÇALVES (UFPA); GEANE OLIVEIRA SANTOS (UFPA); REGINA CÉLIA BELTRÃO DUARTE (UFPA)

Resumo: Introdução: A doença de Pompe, também conhecida como glicogenose tipo IIa, é uma desordem na qual a deficiência da alfa glicosidase ácida (GAA) causa o acúmulo lisossomal de glicogênio em todos os tecidos. As manifestações iniciais podem ocorrer intra-útero ou após a quinta década de vida. Na forma infantil a velocidade de progressão pode ser rápida e letal, e a atividade enzimática da GAA está abaixo de 1% do normal. A terapia de reposição enzimática (TRE) de GAA, atualmente, é a única alternativa de tratamento para esses pacientes. Objetivos: Esta revisão de literatura teve por objetivo comparar a melhora da taxa de morbidade e mortalidade em pacientes recém-nascidos e aqueles que iniciaram o tratamento após 3 meses de vida. Metodologia: Os dados foram obtidos de artigos publicados no Pubmed e Scielo, em 2014 e 2015, até esta data. Resultados: Foram estudados 36 casos clínicos, dos quais 15 iniciaram o tratamento precocemente, com média de 18,8 dias de vida e 21 pacientes com média de 10,1 meses de vida. Destes, todos os que iniciaram o tratamento precocemente apresentaram uma melhora significativa na função cardíaca, respiratória, locomotora e neurológica. Dos pacientes que tiveram diagnóstico tardio e iniciaram o tratamento após 3 meses de vida, 47% (10) faleceram e 53%(11) apresentaram a mesma melhora que os recém-nascidos, porém com um intervalo de tempo maior. Conclusão: Observa-se a necessidade do diagnóstico e tratamento precoce para prevenir o aparecimento de lesões irreversíveis e proporcionar aos pacientes uma sobrevida de qualidade, o que também pode resultar em recuperação total dos sinais e sintomas, permitindo até vida normal ao paciente.