



Trabalhos Científicos

Título: Falência Cardiorrespiratória Em Paciente Com Suspeita Clínica De Doença De Pompe Precoce

Autores: GABRIELA BENTES DE SOUSA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS); MARCELO LASMAR DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS); SHIRLEN SILVA LIMA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS); MAIZA LASMAR DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS); LIESELOTTE GUIMARÃES SOARES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS); FABRICIO VIANA NEIVA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS); KATE SÂMILA ALMEIDA VASQUES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS); HELIANA MARIA COSTA GARCIA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS)

Resumo: Introdução: A doença de Pompe ou glicogenose tipo II é entendida como uma doença genética rara de caráter autossômico recessivo, caracterizada pelo acúmulo intracelular de glicogênio em diversos tecidos do corpo humano, principalmente no coração, fígado e musculatura esquelética estriada levando há uma deterioração da função desses órgãos. Descrição do caso: Paciente I.S.S., 4 meses de idade, sexo masculino, nascido de parto vaginal, a termo, com peso de 2740g, natural e procedente de Manacapuru-AM. Mãe relata há 3 semanas a criança iniciou quadro de cianose ao choro, dispnéia e sudorese excessiva durante amamentação. Ao exame físico apresentou sopro sistólico 2+/6+, tiragens intercostais, supra esternal e roncos difusos à ausculta pulmonar, fígado palpável à 3cm do rebordo costal e hipotonia generalizada. Após realização do Ecocardiograma, foi dado diagnóstico de Miocardiopatia Hipertrófica Biventricular. Após evoluir com piora clínica, foi internado em Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica onde foi à óbito após 12 dias. Discussão: A doença de Pompe precoce apresenta como principal causa de morte a insuficiência cardiorrespiratória após evolução e sinais clínicos de cardiopatia hipertrófica e disfunção respiratória por deposição de glicogênio nesses tecidos. Os principais tecidos atingidos são o cerebral, hepático, muscular esquelético e muscular cardíaco levando há um quadro progressivo de hipotonia muscular, cardiomegalia, hepatomegalia e comprometimento neurológico. Apesar de ao nascimento a criança se apresentar sem alteração clinicamente evidente, sua evolução é rápida e frequentemente leva à óbito caso o tratamento de reposição enzimática não seja realizado de forma imediata. Tudo isso é dificultado pelo fato desta doença ser rara e geralmente ser subdiagnosticada o que à torna para o médico assistencialista um grande desafio. Conclusão: Ressalta-se a importância de um diagnóstico e manejo adequado das crianças com doença de Pompe, bem como conhecer a apresentação clínica da doença e seus diagnósticos diferenciais, aumentando assim as chances de sobrevivência destes pacientes.